



OKUR-CHUNGIN NEUROLOGINEN KEHITYSOIREYHTYMÄ (OCNDS)

Mikä on Okur-Chungin neurologinen kehitysoireyhtymä?

Okur-Chungin neurologinen kehitysoireyhtymä (OCNDS) (OMIM # 617062) on harvinainen geneettinen sairaus, joka tunnistettiin ensimmäisen kerran vuonna 2016. Kaikilla OCNDS-potilailla on jonkinasteinen kehitysviive ja/tai eroja aivojen toiminnassa

Kuinka monella henkilöllä on diagnosoitu OCNDS?

Tähän mennessä yli 350 henkilöllä maailmanlaajuisesti on diagnosoitu OCNDS. Tämän määrän odotetaan kasvavan WES:n käytön lisääntyessä muilla maailman alueilla.

Mikä aiheuttaa OCNDS:ää?

OCNDS johtuu CSNK2A1-geenin kromosomi 20:n heterosygoottisista mutaatioista

Millaisia mutaatioita OCNDS:ssä havaitaan?

OCNDS:ssä esiintyy missense- (yleisin), kehyssiirtymä-, stop-gain-, silmukointikohta- ja kokonaisia tai osittaisia geenideleetiomutaatioita. Emme vielä tiedä, korreloivatko kliinisten löydösten vaikeusaste ja eri mutaatiotyypit keskenään.

Miten OCNDS periytyy? Onko olemassa uusiutumiseriskää?

CSNK2A1-mutaatiot ovat OCNDS-potilaassa uusia (de novo), eikä niitä ole kummassakaan vanhemmassa. Vanhemmilla on yhden prosentin (1 %) riski saada toinen lapsi, jolla on OCNDS tulevassa raskaudessa, koska on pieni mahdollisuus, että toisella vanhemmalla oli ylimääräisiä muna- tai siittiösoluja, joissa oli CSNK2A1-mutaatio. Jos OCNDS-potilaalla on lapsia, on 50 prosentin riski CSNK2A1-mutaation välittymisestä lapsilleen.

Esiintyykö sukupuolieroja?

OCNDS vaikuttaa sekä miehiin että naisiin.

Onko olemassa sairausjärjestöä?

Voit ottaa yhteyttä CSNK2A1 (OCNDS) Foundationiin osoitteessa <https://www.csnk2a1foundation.org/>

Miten voin tavoittaa muita perheitä?

Voit olla yhteydessä perheisiin heidän Facebook-ryhmäsivunsa kautta

<https://www.facebook.com/groups/524315764434784/?ref=bookmarks>



Mitkä ovat OCNDS:n oireet?

OCNDS:n yleisimmät oireet ovat alla. Selvitämme edelleen, kuinka usein näitä esiintyy ja minkä ikäisinä ne yleensä esiintyvät tai häviävät.

Puheviive/puhekyvyttömyys

Motorinen viive (eli kävely)

Älylliset vammat, oppimisvaikeudet, autismikirjohäiriön piirteet

Käyttäytymiseen liittyvät haasteet, kuten kiukuttelu, käsin räpyttely ja muut stereotyyppiset liikkeet

Häiriintyneestä vuorokausi rytmistä johtuvat uniongelmat

Neurologiset ongelmat, kuten alhainen lihasjänteys (hypotonia), kömpelöt liikkeet, pieni pää (mikrokefalia), epilepsia (kouristuskohtaukset), kävelyhäiriöt

Epäspesifiset rakenteelliset poikkeavuudet aivoissa

Lyhytkasvuisuus; usein ilman kasvuhormonin puutetta

Ruokintavaikeudet syntymästä alkaen; Refluksi (näristys), ummetus

Pienet korva- ja keuhkotulehdukset

Vääntyneet (vääriin kohdistuneet) hampaat ja ontelot

Yli liikkuvuus, tyrät, lonkan dysplasia

Näköongelmat, kuten karsastus, liki-/kaukonäköisyys, hajataitaisuus

Pieni luuston muodonmuutos nikamissa

Voidaanko OCNDS:ää parantaa tai hoitaa?

OCNDS:ää ei voida vielä varmasti parantaa; on kuitenkin ryhdyttävä erityisiin toimenpiteisiin siihen liittyvien löydösten varalta:

Puheterapia, mukaan lukien avustava viestintä, alkaen 12 kuukauden iästä

Älyn ja käyttäytymisen arvioinnit asianmukaisella koulutustuella

Fysio- ja toimintaterapia motoristen viiveiden vuoksi

Epilepsian ja kävelyvaikeuksien tarkkailu ja arviointi

Kasvun seuranta ja mahaletkun käyttö, jos ruokintaongelmia esiintyy jatkuvasti

Näkökyvyn, hampaiden ja immuunijärjestelmän toiminnan arviointi

Tarkempia suosituksia löytyy GeneReviewin OCNDS-luvusta osoitteesta

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/>