OKUR-CHUNG NEURODEVELOPMENTAL SYNDROME (OCNDS)

Qu'est-ce que le syndrome neurodéveloppemental d'Okur-Chung ?

Le syndrome neurodéveloppemental d'Okur-Chung (OCNDS) (OMIM 617062) est un trouble génétique rare identifié pour la première fois en 2016. Toutes les personnes souffrant de OCNDS présentent un certain degré de retard du développement et/ou des différences dans la fonction cérébrale.

Combien de personnes sont diagnostiquées avec le OCNDS ?

Plus de 350 personnes dans le monde ont été diagnostiquées avec le OCNDS jusqu'à présent. Ce nombre devrait augmenter avec l'utilisation croissante des WES dans d'autres régions du monde.

Quelles sont les causes du OCNDS ?

Le OCNDS est causé par des mutations hétérozygotes dans le gène CSNK2A1 sur le chromosome 20.

Quels types de mutations sont observés dans le OCNDS ?

Les mutations faux sens (la plus courante), par décalage du cadre de lecture, par arrêt-gain, de site d'épissage et par délétion totale ou partielle du gène sont observées dans le OCNDS. On ne sait pas encore si la gravité des données cliniques est corrélée avec des types de mutations différents.

Comment le OCNDS est-il transmis ? Y a-t-il un risque de récurrence ?

Les mutations CSNK2A1 sont nouvelles chez le sujet souffrant de OCNDS (de novo) et ne sont présentes chez aucun des parents. Le risque d'avoir un autre enfant atteint du OCNDS dans une grossesse future est d'environ 1 % car il y a une très faible chance que l'un des parents présente des cellules reproductives supplémentaires portant la mutation CSNK2A1. Si une personne atteinte du OCNDS a des enfants, il y a un risque de 50 % qu'elle transmette la mutation CSNK2A1 à ses enfants.

Y a-t-il un biais de genre ?

Le OCNDS touche à la fois les personnes de sexe masculin et féminin.

Y a-t-il une organisation dédiée pour cette maladie ?

Vous pouvez contacter la Fondation CSNK2A1 (OCNDS) sur

https://www.csnk2a1foundation.org/

Comment puis-je prendre contact avec d'autres familles ?

Vous pouvez prendre contact avec les familles à travers la page du groupe sur Facebook.

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

Quels sont les symptômes du OCNDS ?

Les symptômes les plus courants du OCNDS sont présentés ci-dessous. Des recherches sont en cours afin de déterminer la fréquence de ces symptômes et à quels âges ils surviennent ou disparaissent en général.

- Retard de langage/incapacité de parler
- Retard moteur (c.-à-d. de la marche)
- Déficiences intellectuelles, difficultés d'apprentissage, caractéristiques de troubles du spectre autistique
- Problèmes de comportement tels que des crises de colère, battement des mains et autres mouvements stéréotypiques
- Problèmes de sommeil en raison du rythme circadien perturbé
- Problèmes neurologiques tels qu'un faible tonus musculaire (hypotonie), des mouvements maladroits, une tête petite (microcéphalie), une épilepsie (convulsions), des troubles de l'équilibre
- Anomalies structurelles non spécifiques dans le cerveau
- Petite taille ; souvent sans déficit en hormone de croissance
- Difficultés d'alimentation dès la naissance ; reflux (brûlure d'estomac), constipation
- Infections mineures des oreilles et des poumons
- Dents croches (mal alignées) et caries
- Hypermobilité, hernies, dysplasie de la hanche
- Problèmes de vue tels que strabisme, myopie/hypermétropie
- Déformation squelettique mineure des vertèbres

Y a-t-il un traitement contre le OCNDS ?

Il n'y a pas encore de traitement définitif contre le OCNDS ; cependant, des mesures spécifiques doivent être prises pour les observations connexes :

- Orthophonie, y compris communication assistée, à partir de l'âge de 12 mois
- Évaluations intellectuelles et comportementales avec soutien éducatif approprié
- Physiothérapie et ergothérapie pour les retards moteurs
- Surveillance et évaluation de l'épilepsie et des troubles de l'équilibre
- Surveillance de la croissance et utilisation de tubes gastriques en cas de problèmes d'alimentation persistants
- Évaluation de la vue, des dents et de la fonction du système immunitaire
- Pour des recommandations plus détaillées, vous pouvez consulter le chapitre OCNDS dans GeneReview sur https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/