

# EMPFEHLUNGEN ZUR BEHANDLUNG DES OKUR- CHUNG-NEUROENTWICKLUNGSSYNDROMS (OCNDS)

## HINWEIS:

Dieses Dokument dient ausschließlich zu Informations- und Bildungszwecken und ersetzt keine professionelle medizinische Beratung oder Konsultation mit medizinischem Fachpersonal. Bitte wenden Sie sich für eine medizinische Beratung an Ihr medizinisches Fachpersonal.

## REFERENZEN

Berichte aus der Online-Community: [OCNDS Gene Reviews Chapter](#)

## DEFINITION

OCNDS ist ein neurologisches Entwicklungssyndrom, das durch Varianten („Mutationen“) im CSNK2A1-Gen verursacht wird, das sich auf Chromosom 20 befindet.

## DIAGNOSE

OCNDS wird durch molekulargenetische Tests diagnostiziert, in der Regel durch genetische Bluttests wie eine vollständige Exom-Sequenzierung (WES) oder eine vollständige Genomsequenzierung (WGS).

## VERERBUNG

Jeder Mensch wird mit zwei Kopien des CSNK2A1-Gens geboren. OCNDS ist eine autosomal-dominante Erkrankung. Das bedeutet, dass eine Kopie des Gens gesund ist und die andere Kopie eine Mutation aufweist, die das Syndrom verursacht. In der Regel handelt es sich um eine de novo oder „neue“ Genmutation. Das bedeutet, dass sie bei keinem der Elternteile vorkommt.

## FAMILIENPLANUNG

Handelt es sich bei OCNDS um eine de novo oder eine neue Mutation (d. h. diese Mutation liegt bei keinem Elternteil vor), so ist das Risiko, dass weitere Kinder der Eltern ebenfalls betroffen sind, bei unter 1 %. Bei Personen mit OCNDS besteht eine 50-prozentige Wahrscheinlichkeit, dass sie diese Krankheit an ihre Kinder vererben.

## HÄUFIGE MERKMALE

Die Auswirkungen von OCNDS sind von Person zu Person unterschiedlich stark ausgeprägt. Die in Veröffentlichungen zu Personen mit OCNDS dokumentierten Hauptsymptome sind in der Tabelle zusammengefasst. Eine Entwicklungsverzögerung wirkt sich auf alle Entwicklungsbereiche aus. Bei den meisten Menschen ist jedoch das Sprachvermögen stärker beeinträchtigt als die grobmotorischen Fähigkeiten. Bitte beachten Sie, dass diese Symptome nicht bei jeder Person mit dieser Diagnose auftreten müssen.



# HÄUFIGE MERKMALE VON OCNDS

Symptom	Mögliche Auswirkung	Empfohlene Untersuchung	Empfohlene Intervention
<b>Mikrozephalie</b>	Kleinerer Kopf	Gegebenenfalls MRT	Keine(r)
<b>Hypotonie</b>	Problem mit: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Mobilität</li> <li>• Alltägliche Aktivitäten</li> <li>• Hypermobile/hyperflexible Gelenke aufgrund eines schwachen Muskeltonus</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Physiotherapie</li> <li>• Ergotherapie</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Physiotherapie und Ergotherapie</li> <li>• Physikalische und rehabilitative Medizin</li> <li>• Orthopädie</li> </ul>
<b>Sprachverzögerungen</b>	Sprachverzögerung	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Bewertung der Sprache</li> <li>• Einschätzung hinsichtlich unterstützter Kommunikation</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Logopädie</li> <li>• Alternative Kommunikationsmethoden</li> </ul>
<b>Sehschwierigkeiten</b>	Schielen und Refraktionsfehler	Augenärztliche Untersuchung	Augenärztliche Untersuchung alle 1 - 3 Jahre
<b>Probleme bei der Nahrungsaufnahme</b>	Probleme beim Kauen und Schlucken, Nahrungsverweigerung	Ernährungstherapie (in der Regel durch einen Ergotherapeuten oder Logopäden)	Möglicher Bedarf an einer NG- oder G-Sonde
<b>Magen-Darm-Probleme</b>	Verstopfung	Überwachung hinsichtlich anhaltender Ernährungsprobleme und Anzeichen/Symptome von Verstopfung.	Gegebenenfalls Stuhlweichmacher, Prokinetika, Osmotika oder Abführmittel
<b>Krampfanfälle</b>	Verschiedene Arten	Neurologie (EEG) und MRT des Kopfes	Keine(r)
<b>Allgemeine Entwicklungsverzögerung</b>	Auswirkungen auf alle Entwicklungsbereiche: Sprache und Motorik	Entwicklungsorientierte Pädiatrie	Regelmäßig und häufige durchgeführte Therapien
<b>Schlafprobleme</b>	Probleme beim Ein- oder Durchschlafen, Schlafapnoe	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Klinik für Schlafstörungen</li> <li>• Schlafanalyse</li> </ul>	Keine(r)
<b>Lernbehinderungen</b>	Schwierigkeiten in der Schule	Sonderpädagogisches Team	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Besondere Vorkehrungen</li> <li>• Behandlung gegen Hypotonie und Unterstützung bei der Kommunikation</li> </ul>
<b>Verhaltensauffälligkeiten</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Stereotype Bewegungen</li> <li>• Autismus-Spektrum-Störung (ASS)</li> <li>• Aggressivität und Wutanfälle</li> <li>• ADS/ADHS</li> </ul>	Individueller Bildungsplan (IEP)	Unterstützende Umgebung: möglichst wenig Einschränkungen
<b>Strukturunterschiede im Mund</b>	Zahnfehlstellungen und Karies	Zahnarzt oder Kieferorthopäde	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Zahnärztliche Behandlungen</li> <li>• Gegebenenfalls kieferorthopädische Behandlung</li> </ul>
<b>Störungen des Bewegungsapparats</b>	Skoliose, Kyphoskoliose (seltener)	Orthopäde	Keine(r)
<b>Herzerkrankung</b>	Angeborene Herzfehler	Kardiologe (EKG), Echokardiografie	Regelmäßige kardiologische Untersuchung
<b>Sensorische Probleme</b>	Autismus	Angewandte Verhaltensanalyse (ABA)	Beratung durch einen Kinderarzt für Entwicklungsstörungen

# EMPFOHLENE INTERVENTIONSHÄUFIGKEIT

Die Optimierung von Therapien hat sich insbesondere in der frühen Entwicklung als förderlich erwiesen. Familien werden ermutigt, Therapien in Anspruch zu nehmen, die ihre psychische Gesundheit und die Lebensqualität der gesamten Familie nicht belasten. Wir empfehlen Ihnen, sich mit örtlichen Behindertengruppen in Verbindung zu setzen, um mehr über die verfügbaren Ressourcen zu erfahren.

## UMGANG MIT ENTWICKLUNGSVERZÖGERUNGEN

Peer-Reviews-Artikel aus GeneReviews: [OCNDS Gene Review](#)

Es wird empfohlen, einen auf Entwicklungsstörungen spezialisierten Kinderarzt zu konsultieren, um die Einbindung zuständiger kommunaler, staatlicher und pädagogischer Stellen sowie die Unterstützung der Eltern bei der Maximierung der Lebensqualität sicherzustellen.

Die folgenden Informationen geben einen Überblick über gängige Empfehlungen für die Förderung von Kindern mit Entwicklungsverzögerungen in den USA. Standardempfehlungen können von Land zu Land variieren.

**Alter 0 - 3 Jahre:** Es wird empfohlen, ein Frühförderprogramm in Anspruch zu nehmen, um Zugang zu Ergotherapie, Physiotherapie, Sprachtherapie und Ernährungstherapie sowie zu Angeboten in den Bereichen psychische Gesundheit von Säuglingen, Sonderpädagogik und sensorische Beeinträchtigungen zu erhalten. Die Frühförderung ist in den USA ein staatlich finanziertes Programm und wird in allen Bundesstaaten angeboten. Es bietet Dienstleistungen im häuslichen Umfeld an, damit auf die individuellen Therapiebedürfnisse eingegangen werden kann.

**Alter 3 - 5 Jahre:** In den USA wird eine entwicklungsfördernde Vorschule durch den örtlichen öffentlichen Schulbezirk empfohlen. Vor der Einschulung wird der Bedarf an Dienstleistungen und Therapien ermittelt und ein individueller Bildungsplan (IEP) für diejenigen erstellt, die aufgrund einer festgestellten motorischen, sprachlichen, sozialen oder kognitiven Verzögerung förderungswürdig sind. Das Frühförderprogramm erleichtert diesen Übergang in der Regel. Die vorschulische Entwicklungsförderung findet in einem Zentrum statt; für Kinder, die für einen Besuch dort medizinisch zu instabil sind, werden Dienstleistungen im häuslichen Umfeld angeboten.

[Kontaktinformationen für Frühintervention nach Bundesstaat | CDC](#)  
[Liste staatlicher Verzichte | Medicaid](#)

**Alle Altersgruppen:** Es wird empfohlen, einen auf Entwicklungsstörungen spezialisierten Kinderarzt zu konsultieren, um die Einbindung zuständiger kommunaler, staatlicher und pädagogischer Stellen (USA) sowie die Unterstützung der Eltern bei der Maximierung der Lebensqualität sicherzustellen. Einige zu berücksichtigende Aspekte:

### IEP-Dienstleistungen:

- Ein IEP bietet berechtigten Kindern speziell zugeschnittenen Unterricht und damit verbundene Dienstleistungen.
- Die IEP-Dienstleistungen werden jährlich überprüft, um zu ermitteln, ob Änderungen erforderlich sind.
- Das Sonderschulrecht verpflichtet dazu, dass Kinder, die an einem IEP teilnehmen, in der Schule in der am wenigsten restriktiven Umgebung unterrichtet und wann und wo immer möglich in den allgemeinen Unterricht integriert werden. Zu dem IEP-Team des Kindes sollten auch Berater\*innen für Sehbehinderungen zählen, um den Zugang zu Lehrmaterialien zu optimieren.

Im Rahmen des IEP werden Physiotherapie, Ergotherapie und Sprachtherapie nach Bedarf angeboten, abhängig davon, inwieweit der Zugang des Kindes zu Lernmaterial beeinträchtigt ist. Darüber hinaus können private unterstützende Therapien, die sich an den Bedürfnissen des/der Betroffenen orientieren, in Betracht gezogen werden. Konkrete Empfehlungen hinsichtlich der Art der Therapie kann ein Kinderarzt für Entwicklungsstörungen geben. Wenn ein Kind ins Teenageralter kommt, sollte ein Übergangsplan erarbeitet und in den IEP integriert werden. Der öffentliche Schulbezirk ist dazu verpflichtet, Empfängern von IEP-Leistungen, diese Leistungen bis zum 21. Lebensjahr anzubieten.

Eine 504-Maßnahme (Abschnitt 504: ein US-Bundesgesetz, das Diskriminierung aufgrund einer Behinderung verbietet) kann für Personen in Betracht gezogen werden, die besondere Vorkehrungen oder Änderungen benötigen, wie z. B. einen Sitzplatz in der ersten Reihe, technische Hilfsmittel, einen Schreiber für den Unterricht, zusätzliche Zeit zwischen den Unterrichtsstunden, modifizierte Aufgaben und vergrößerter Texte.

Es wird empfohlen, sich bei der Developmental Disabilities Administration (DDA) anzumelden. Die DDA ist eine US-amerikanische öffentliche Behörde, die berechtigten Personen Dienstleistungen und Unterstützung anbietet. Die Anspruchsberechtigung ist von Bundesstaat zu Bundesstaat unterschiedlich, richtet sich aber in der Regel nach der Diagnose bzw. den damit verbundenen kognitiven/adaptiven Behinderungen.

Familien mit begrenztem Einkommen und geringen Mitteln haben ggf. auch Anspruch auf zusätzliche Sozialhilfe (SSI) für ihr behindertes Kind.

# BESONDERE VORKEHRUNGEN

## Kommunikation:

Ziehen Sie eine Bedarfsbeurteilung hinsichtlich alternativer Kommunikationsmittel (z. B. Unterstützte Kommunikation UKJ) für Personen in Betracht, die Schwierigkeiten haben, sich sprachlich auszudrücken. Eine Bedarfsbeurteilung hinsichtlich Unterstützter Kommunikation kann von einem Sprachtherapeuten/einer Sprachtherapeutin durchgeführt werden, der/die über entsprechendes Fachwissen verfügt. Bei der Bedarfsbeurteilung werden kognitive Fähigkeiten und sensorische Beeinträchtigungen berücksichtigt, um die für die Person am besten geeigneten Kommunikationsmittel zu ermitteln. Die Bandbreite der UK-Hilfsmittel reicht von einfachen technischen Hilfsmitteln, wie z. B. Kommunikation anhand von Bildern bis hin zu High-Tech-Geräten, wie z. B. Sprachgeneratoren. Entgegen der landläufigen Meinung behindern Hilfsmittel der Unterstützten Kommunikation nicht die verbale Sprachentwicklung, sondern unterstützen vielmehr eine optimale Sprech- und Sprachentwicklung.

## Unterstützende Technologie:

Der Bereich der unterstützenden Technologie hat große Fortschritte gemacht und kann Fähigkeiten erweitern. Dazu zählen beispielsweise Kommunikationsgeräte, Kommunikationsfelder, Sprache zu Text, Tippen und Lese-/Schreibprogramme.

## Motorische Unterstützung:

Um die Beweglichkeit zu maximieren und das Risiko später auftretender orthopädischer Probleme zu verringern, wird Physiotherapie empfohlen. Erwägen Sie bei Bedarf den Einsatz von stabilen medizinischen Geräten und Lagerungshilfen (z. B. Rollstühle, Gehhilfen, Badestühle, Orthesen, adaptive Kinderwagen). Bei feinmotorischen Schwierigkeiten, die sich auf adaptive Funktionen wie Nahrungsaufnahme, Körperpflege, Anziehen und Schreiben auswirken, wird Ergotherapie empfohlen.

## Besondere Ernährung:

Häufig treten Schwierigkeiten mit der Nahrungsaufnahme bei Säuglingen auf. Sie äußern sich durch Saugschwäche im frühen Säuglingsalter oder durch Schwierigkeiten beim Umstellen auf feste Nahrung im späteren Säuglingsalter. Schwierigkeiten bei der Nahrungsaufnahme und beim Schlucken können eine Magensonde erforderlich machen. Häufig tritt Verstopfung auf.

## Zähne:

Häufige Symptome von OCNDS sind schiefe (falsch ausgerichtete) Zähne und Karies.

# ALTERNATIVE THERAPIEN

Diese Maßnahmen haben unsere Familien ausprobiert und empfohlen.

- Angewandte Verhaltensanalysetherapie (ABA)
- Sprech-/Sprechpathologie/Sprachtherapie
- Ergotherapie
- Physikalische Therapie/Physiotherapie
- Frühintervention
- Frühzeitige intensive Verhaltensintervention
- Verhaltenstherapie
- Musiktherapie
- Therapeutisches Reiten
- Floortime-Therapie
- Sehtherapie
- Kommunikationstechnologie

Von unseren Familien aufgesuchte und empfohlene Spezialisten:

- Genetiker
- Ernährungsberater
- Zahnarzt/Kieferorthopäde
- Kindergynäkologe
- Augenarzt
- Immunologe
- Kardiologe
- Orthopäde
- Facharzt für neuromuskuläre Erkrankungen
- Neurologe
- Epileptologe
- Endokrinologe
- Audiologe
- Hals-, Nasen- und Ohrenarzt

# REGIONALES BOTSCHAFTERPROGRAMM

Unsere regionalen Botschafter sind für den Aufbau einer unterstützenden OCNDS-Community in ihrer zugewiesenen Region verantwortlich. Die regionalen Botschafter stehen den Familien bei der Bewältigung der sozialen und emotionalen Herausforderungen im Zusammenhang mit der Diagnose, der Behandlung und dem Umgang mit der Krankheit zur Seite. Die regionalen OCNDS-Botschafter sind regionen- und sprachenübergreifend aktiv. Sie unterstützen unsere globale Gemeinschaft u. a. in Englisch, Deutsch, Norwegisch, Spanisch und Niederländisch. Sie können sich mit Ihrer lokalen Gemeinschaft vernetzen und auf lokale Ressourcen zugreifen sowie an virtuellen und regionalen Präsenzveranstaltungen teilnehmen. Schreiben Sie an [info@csnk2a1foundation.org](mailto:info@csnk2a1foundation.org), um mehr zu erfahren.

## NÜTZLICHE RESSOURCEN

Häufig gestellte Fragen zu  
OCNDS  
Eltern-Broschüre  
Einseiter  
Visitenkarte

**Website:** [www.csnk2a1foundation.org/](http://www.csnk2a1foundation.org/)

---

**Facebook:** [@csnk2a1](https://www.facebook.com/csnk2a1)

---

**Instagram:** [@csnk2a1\\_foundation](https://www.instagram.com/csnk2a1_foundation)


---


**LinkedIn:** [CSNK2A1 Foundation](https://www.linkedin.com/company/CSNK2A1_Foundation)


---

**X:** [@csnk2a1org](https://twitter.com/csnk2a1org)

### Kontakt:

 1395 Marsten Rd. Burlingame, CA 94010

 (415) 501-0147

 [info@csnk2a1foundation.org](mailto:info@csnk2a1foundation.org)