OKUR-CHUNG NEURODEVELOPMENTAL SYNDROME (OCNDS)

Was ist das Okur-Chung-Syndrom der neurologischen Entwicklung?

Das Okur-Chung-Syndrom der neurologischen Entwicklung (OCNDS) (OMIM # 617062) ist eine seltene genetische Störung, die erstmals im Jahr 2016 identifiziert wurde. Jeder von OCNDS Betroffene weist einen gewissen Grad an Entwicklungsverzögerung und/oder Abweichungen in der Gehirnfunktion auf.

Wie viele Personen sind bisher mit OCNDS diagnostiziert worden?

Bislang wurde bei über 350 Personen weltweit OCNDS diagnostiziert. Es wird erwartet, dass diese Zahl mit zunehmender Nutzung des Whole Genome Sequencing (WES) in anderen Regionen der Welt steigen wird.

Was verursacht OCNDS?

OCNDS wird durch heterozygote Mutationen im CSNK2A1-Gen auf Chromosom 20 verursacht.

Welche Arten von Mutationen treten bei OCNDS auf?

Missense-Mutationen (am häufigsten), Frameshift-Mutationen, Stop-Gain-Mutationen, Mutationen an der Spleißstelle und ganze oder partielle Gendeletionen treten bei OCNDS auf. Wir wissen noch nicht, ob der Schweregrad der klinischen Befunde mit verschiedenen Mutationstypen korreliert ist.

Wie wird OCNDS vererbt? Besteht das Risiko eines erneuten Auftretens?

CSNK2A1-Mutationen treten bei den betroffenen Personen neu auf (de novo) und sind bei beiden Elternteilen nicht vorhanden. Das Risiko für Eltern, bei einer zukünftigen Schwangerschaft ein weiteres Kind mit OCNDS zur Welt zu bringen, liegt bei ~1 %, da eine geringe Chance besteht, dass weitere Ei- oder Samenzellen mit CSNK2A1-Mutation vorhanden sind. Wenn eine Person mit OCNDS Kinder bekommt, besteht ein 50-prozentiges Risiko, dass sie die CSNK2A1-Mutation an ihre Kinder weitergibt.

Gibt es eine geschlechtsspezifische Tendenz?

OCNDS betrifft sowohl Männer als auch Frauen.

Gibt es eine Organisation für diese Krankheit?

Sie können die CSNK2A1 (OCNDS) Foundation kontaktieren unter https://www.csnk2a1foundation.org/

Wie kann ich mit anderen Familien in Kontakt treten?

Sie können mit Familien über deren Facebook-Gruppenseite in Kontakt treten https://www.facebook.com/groups/524315764434784/?ref=bookmarks

Welches sind die Symptome des OCNDS?

Die häufigsten Symptome des OCNDS sind nachfolgend aufgeführt. Wir ermitteln derzeit noch, wie häufig diese Probleme auftreten und in welchem Alter sie üblicherweise auftreten oder wieder abklingen.

- Sprachverzögerung/Unfähigkeit zu sprechen
- Motorische Verzögerung (z. B. beim Gehen)
- Geistige Behinderungen, Lernbehinderungen, Merkmale einer Autismus-Spektrum-Störung
- Verhaltensauffälligkeiten wie Wutausbrüche, wedelnde Handbewegungen und andere stereotype Bewegungen
- Schlafprobleme aufgrund eines gestörten Biorhythmus
- Neurologische Probleme wie niedriger Muskeltonus (Hypotonie), unbeholfene Bewegungen, kleiner Kopf (Mikrozephalie), Epilepsie (Krampfanfälle), Ganganomalien
- Unspezifische strukturelle Anomalien des Gehirns
- Kurzer Körperbau; oft ohne Wachstumshormonmangel
- Nahrungsaufnahmestörungen ab der Geburt; Reflux (Sodbrennen), Verstopfung
- Leichte Infektionen der Ohren und der Lunge
- Zahnfehlstellungen und Karies
- Hypomobilität, Hernien, Hüftdysplasie
- Sehprobleme wie Strabismus, Kurz- und Weitsichtigkeit, Astigmatismus
- Leichte Skelettverformung der Wirbel

Lässt sich OCNDS heilen oder behandeln?

Es gibt noch keine definitive Heilbehandlung für OCNDS, aber es sollten spezifische Maßnahmen für die damit verbundenen Befunde ergriffen werden:

- Sprachtherapie, einschließlich Kommunikationshilfen, ab einem Alter von 12 Monaten
- Intellektuelle und verhaltensbezogene Beurteilungen mit angemessener pädagogischer Unterstützung
- Physio- und Ergotherapie bei motorischen Verzögerungen
- Überwachung und Bewertung von Epilepsie und Gangschwierigkeiten
- Überwachung des Wachstums und Verwendung von G-Tubes bei anhaltenden Problemen mit der Nahrungsaufnahme
- Bewertung der Sehkraft, der Zähne und der Funktion des Immunsystems
- Ausführlichere Empfehlungen finden Sie im OCNDS-Kapitel auf GeneReview unter https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/