

המלצות לטיפול בתסמונת נירו-התפתחותית -OKUR- (OCNDS) CHUNG

הערה:

מידע זה משמש למטרות מידע והדרכה בלבד ואינו מחליף ייעוץ רפואי מקצועי או התייעצות עם אנשי מקצוע בתחום הבריאות. לקבלת ייעוץ רפואי נא להתייעץ עם הצוות הרפואי שלך.

סימוכין

דיווחים מהקהילה המקוונת: פרק סקירת גנים של OCNDS

הגדרה

OCNDS היא תסמונת נירו-התפתחותית הנגרמת על-ידי וריאנטים ("מוטציות") בגן CSNK2A1, אשר נמצא על כרומוזום 20.

אבחון

OCNDS מאובחנת באמצעות בדיקות גנטיות מולקולריות, בדרך כלל באמצעות בדיקות דם גנטיות כגון ריצוף כלל אקסומי (WES) או ריצוף כלל גנומי (WGS).

תורשה

כל אדם נולד עם שני עותקים של הגן CSNK2A1. OCNDS היא מחלה אוטוזומלית דומיננטית, כלומר עותק אחד של הגן בריא ובעותק השני יש מוטציה הגורמת לתסמונת. בדרך כלל, המוטציה חדשה (דה נובו). כלומר, היא אינה קיימת אצל אחד מההורים.

תכנון משפחה

כאשר OCNDS היא חדשה (כלומר לאף אחד מההורים אין את המוטציה), אם ההורים יולידו עוד ילדים הסיכון שיהיה להם ילד נוסף שמושפע מהתסמונת הוא פחות מ-1%. לאנשים עם OCNDS יש סיכוי של 50% להעביר את התסמונת לילדיהם.

מאפיינים נפוצים

ההשפעה של OCNDS משתנה בהופעתה ובחומרתה מאדם אחד לשני. בטבלה מסוכמים התסמינים העיקריים שדווחו בפרסומים על אנשים עם OCNDS. עיכוב התפתחותי משפיע על כל תחומי ההתפתחות, אך אצל רוב האנשים השפה נפגעת יותר מאשר המוטוריקה הגסה. לתשומת לבך, לא חובה שתסמינים אלה יופיעו אצל כל אדם שאובחנה אצלו OCNDS.



מאפיינים נפוצים של OCNDS

תסמין	התערבות מומלצת	בדיקה/הערכה מומלצת	השפעה אפשרית
מיקרוצפליה	אין	MRI (במידת הצורך)	ראש קטן
היפוטוניה	<ul style="list-style-type: none"> פיזיותרפיה וריפוי בעיסוק רפואה פיזיקלית ושיקום אורתופדיה 	<ul style="list-style-type: none"> פיזיותרפיה ריפוי בעיסוק 	<p>קשיים ב:</p> <ul style="list-style-type: none"> ניידות פעילויות יומיום גמישות יתר של המפרקים / מפרקים רופפים עקב טונוס שרירים ירוד
איחור שפתי	<ul style="list-style-type: none"> ריפוי בדיבור שיטות תקשורת חלופיות 	<ul style="list-style-type: none"> הערכת דיבור הערכת תקשורת תומכת וחליפית (תת"ח) 	איחור שפתי
קשיי ראייה	בדיקת עיניים כל 1-3 שנים	בדיקת עיניים	פזילה וטעות תשבורת
בעיות בהאכלה	ייתכן צורך בהזנה באמצעות זונדה או פג	טיפול בהאכלה (בדרך כלל על-ידי מרפא בעיסוק או בדיבור)	בעיות לעיסה ובלעיה, סירוב להאכלה
בעיות במערכת העיכול	מרכיבי צואה, פרוקיניטיקה, תרופות אוסמוטיות או משלשלים - לפי הצורך	מעקב אחר בעיות האכלה מתמשכות וסימנים ותסמינים של עצירות.	עצירות
פרכוסים	אין	ניורולוגיה (EEG) ו-MRI של הראש	סוגים משתנים
עיכוב התפתחותי כללי	טיפולים קבועים ותכופים	רפואת ילדים התפתחותית	משפיע על כל תחומי ההתפתחות: שפה ומוטוריקה
בעיות שינה	אין	<ul style="list-style-type: none"> מרפאה להפרעות שינה בדיקת שינה 	קושי להירדם או להישאר ישן, דום נשימה בשינה
לקויות למידה	<ul style="list-style-type: none"> התאמות מיוחדות היפוטוניה ותמיכה בתקשורת 	צוות חינוך מיוחד	אתגרים בבית הספר
בעיות התנהגות	תמיכה סביבתית: סביבה כמה שפחות מגבילה	תוכנית לימודים פרטנית (IEP)	<ul style="list-style-type: none"> תנועות סטריאוטיפיות: הפרעה על הרצף האוטיסטי אגרסיביות והתקפי זעם הפרעת קשב וריכוז / הפרעת קשב, ריכוז והיפראקטיביות
הבדלים במבנה הפה	<ul style="list-style-type: none"> טיפול שיניים טיפול אורתודונטי אפשרי 	רופא שיניים או יישור שיניים	שיניים עקומות (לא ישרות) וחורים בשיניים
בעיות שריר-שלד	אין	אורתופד	עקמת, קיפוסקוליוזיס (פחות שכוח)
מחלת לב	מעקב קבוע אצל קרדיולוג	קרדיולוג (אק"ג), אקו לב	מומי לב מולדים
אתגרים חושיים	התייעצות עם רופא ילדים התפתחותי	ניתוח התנהגות יישומי (ABA)	אוטזים

תדירות התערבויות מומלצת

מיצוי הטיפולים, במיוחד בשלבי ההתפתחות המוקדמת, הוכח כיעיל. מומלץ למשפחות לגשת לטיפולים מבלי להקריב את בריאותן הנפשית ואיכות החיים של המשפחה כולה. מומלץ ליצור קשר עם קבוצת תמיכה מקומית לבעלי מוגבלויות, כדי להבין טוב יותר את המשאבים הזמינים.

ניהול של איחור בהתפתחות

מאמר סקירה לפי גן: [סקירת גנים של OCNDS](#)

מומלץ להתייעץ עם רופא ילדים התפתחותי כדי להבטיח מעורבות של גורמים מתאימים קהילתיים, ממלכתיים וחינוכיים ולתמוך בהורים במיצוי איכות החיים.

המידע הבא מייצג המלצות ניהול טיפוסיות עבור אנשים עם עיכוב התפתחותי בארצות הברית; ההמלצות הסטנדרטיות עשויות להשתנות ממדינה למדינה.

גילאי 0-3 שנים: מומלץ להפנות לתוכנית התערבות מוקדמת לצורך גישה לריפוי בעיסוק, פיזיותרפיה, קלינאות תקשורת וטיפול בהאכלה וכן לשירותי בריאות הנפש לתינוקות, מורים לחינוך מיוחד ומומחים להפרעות חושיות. בארה"ב, התערבות מוקדמת היא תוכנית במימון פדרלי הזמינה בכל המדינות ומספקת שירותים בבית כדי לתת מענה לצורכי הטיפול האישיים.

גילאי 3-5 שנים: בארה"ב, מומלץ לשלוח לגן ילדים התפתחותי דרך מחוז בית הספר הציבורי המקומי. לפני ההשמה מבוצעת הערכה עבור מי שמתאים על סמך העיכוב המוטורי, השפתי, (IEP) לקביעת השירותים והטיפולים הדרושים ומפותחת תוכנית לימודים פרטנית החברתי או הקוגניטיבי שנקבעו. תוכנית ההתערבות המוקדמת מסייעת בדרך כלל במעבר זה. הגן ההתפתחותי מתקיים במרכז למידה; לילדים שאינם יכולים להשתתף כי מצבם הרפואי אינו יציב דיו ניתנים שירותים ביתיים.

[CDC | מידע ליצירת קשר עם תוכנית ההתערבות המוקדמת לפי מדינה](#)
[Medicaid | רשימת כתבי ויתור לפי מדינה](#)

כל הגילאים: מומלץ להתייעץ עם רופא ילדים התפתחותי כדי להבטיח מעורבות של גורמים מתאימים קהילתיים, ממלכתיים וחינוכיים (ארה"ב) ולתמוך בהורים במיצוי איכות החיים. כמה נושאים שכדאי לקחת בחשבון:

שירותי תוכנית לימודים פרטנית:

- תוכנית לימודים פרטנית מספקת הדרכה ושירותים נלווים שתוכננו במיוחד לילדים המתאימים.
- שירותי תוכנית לימודים פרטנית ייבחנו מדי שנה כדי לקבוע אם נחוצים שינויים כלשהם.
- חוק החינוך המיוחד מחייב שילדים המשתתפים בתוכנית לימודים פרטנית יהיו בסביבה כמה שפחות מגבילה בבית הספר וייכללו כמה שיותר בחינוך הכללי, בזמן ובמקום המתאימים. יועצי ראייה צריכים להיות חלק מהצוות של תוכנית הלימודים הפרטנית של הילד כדי לתמוך בגישה לחומרי לימוד.
- שירותי פיזיותרפיה, ריפוי בעיסוק וקלינאות תקשורת יינתנו במסגרת תוכנית הלימודים הפרטנית בהיקף שבו הם נחוצים כדי להשפיע על גישת הילד לחומרי לימוד. מעבר לכך, ניתן לשקול מתן טיפולים תומכים פרטיים המבוססים על צרכיו של האדם המושפע מהתסמונת. המלצות ספציפיות לגבי סוג הטיפול יכול לתת רופא ילדים התפתחותי. כאשר ילד מגיע לגיל העשרה, יש לדון בתוכנית מעבר ולשלב אותה בתוכנית הלימודים הפרטנית. עבור מי שמקבל שירותי תוכנית לימודים פרטנית, מחוז בית הספר הציבורי נדרש לספק שירותים עד גיל 21.

ניתן לשקול להשתמש בתוכנית 504 (סעיף 504: חוק פדרלי בארה"ב האוסר על אפליה על רקע מוגבלות) למי שזקוק להתאמות או לשינויים כגון ישיבה בקדמת הכיתה, מכשירי עזר טכנולוגיים, עזרה בכתיבה בכיתה, זמן נוסף בין שיעורים, מטלות מותאמות וטקסט מוגדל.

מומלץ להירשם למינהל לליקויי התפתחות (DDA). המינהל לליקויי התפתחות הוא סוכנות ציבורית בארה"ב המספקת שירותים ותמיכה לאנשים זכאים. הזכאות משתנה לפי מדינה אך נקבעת בדרך כלל לפי אבחנה ו/או מוגבלויות קוגניטיביות/הסתגלותיות. משפחות עם הכנסה ומשאבים מוגבלים עשויות גם להיות זכאיות להשלמת הכנסה מביטוח לאומי (SSI) עבור ילד עם מוגבלות.

התאמות מיוחדות

תקשורת:

יש לשקול לבצע הערכה לגבי אמצעי תקשורת חלופיים (למשל, תקשורת תומכת וחליפית [תת"ח]) לאנשים עם קשיי שפה אקספרסיביים. הערכת תקשורת תומכת וחליפית יכול לבצע קלינאי תקשורת בעל מומחיות בתחום. בהערכה יישקלו יכולות קוגניטיביות והפרעות חושיות כדי לקבוע את צורת התקשורת המתאימה ביותר. מכשירי תקשורת תומכת וחליפית יכולים לנוע בין טכנולוגיה פשוטה, כגון תקשורת באמצעות חילופי תמונות, לבין טכנולוגיה עילית (היי-טק), כגון מכשירים להפקת קול. בניגוד למה שנהוג לחשוב, מכשירי תקשורת תומכת וחליפית אינם מעכבים התפתחות מילולית של דיבור, אלא תומכים בפיתוח דיבור ושפה מיטביים.

טכנולוגיה מסייעת:

תחום הטכנולוגיה המסייעת עבר כברת דרך ויכול להרחיב את היכולות. הדוגמאות לכך כוללות התקני תקשורת, לחצני תקשורת, דיבור לטקסט (זיהוי דיבור אוטומטי), הקלדה ותוכניות לקריאה וכתיבה.

תמיכה מוטורית:

מומלץ לתת טיפולי פיזיותרפיה כדי למצות את יכולת הניידות ולהפחית את הסיכון לבעיות אורטופדיות מאוחרות יותר. כדאי לשקול להשתמש בצידוד רפואי עמיד ובמכשירי יציבה לפי הצורך (למשל, כיסאות גלגלים, הליכונים, כיסאות רחצה, עזרים אורתוטיים, עגלות ניתנות להתאמה). מומלץ לתת טיפולי ריפוי בעיסוק לקשיי מוטוריקה עדינה המשפיעים על התנהגות מסתגלת כגון האכלה, טיפוח, הלבשה וכתיבה.

דיאטה מיוחדת:

קשיי האכלת תינוקות הם שכיחים, ומתבטאים ביניקה לקויה בינקות המוקדמת או בקושי במעבר למזון מוצק בהמשך הינקות. כאשר יש קשיי האכלה ובליעה ייתכן שידרש להחזיר צינור לקיבה. עצירות היא בעיה שכיחה.

שיניים:

שיניים עקומות (לא ישרות) וחורים בשיניים הם תסמינים שכיחים של OCNDS.

טיפולים חלופיים

להלן התערבויות שהמשפחות אצלנו ניסו והמליצו עליהן:

- התערבות התנהגותית אינטנסיבית מוקדמת
- טיפול התנהגותי
- טיפול במוזיקה
- טיפול באמצעות סוסים
- טיפול זמן רצפה (Floor time)
- טיפול בראייה
- טכנולוגיית תקשורת
- טיפול בגישת ניתוח התנהגות יישומי (ABA)
- פתולוגיה בדיבור/שפה / ריפוי בדיבור
- ריפוי בעיסוק
- פיזיותרפיה
- התערבות מוקדמת

להלן סוגי מומחים שהמשפחות שלנו ניסו והמליצו עליהם:

- קרדילוג
- אורתופד
- מומחה למחלות עצב-שריר
- נירולוג
- מומחה לאפילפסיה
- אנדוקרינולוג
- אודיולוג
- רופא א"ג
- טיקאי
- מומחה להאכלה / תזונאי
- רופא שיניים / אורתודנט
- גינקולוג לילדות ומתבגרות
- רופא עיניים
- אימונולוג
- קרדילוג

תוכנית שגרירים אזוריים

השגרירים האזוריים שלנו אחראים לבניית קהילת OCNDS תומכת באזור שהוקצה להם. שגרירים אזוריים מלווים משפחות בזמן שהן מנווטות בין האתגרים החברתיים והרגשיים של אבחון, טיפול וניהול. כדי לתמוך בצורה הטובה ביותר בקהילה העולמית שלנו, השירות של השגרירים האזוריים של OCNDS מקיף אזורים שונים ושפות שונות כולל אנגלית, גרמנית, נורווגית, ספרדית והולנדית. באפשרותך להתחבר לקהילה המקומית שלך ולגשת למשאבים מקומיים, כמו גם להשתתף באירועים אזוריים וירטואליים ואישיים. לקבלת מידע נוסף יש לשלוח הודעת דוא"ל אל: info@csnk2a1foundation.org.

מקורות שימושיים

[OCNDS שאלות נפוצות על](#)

[חברת להורים](#)

[מידע מרכז](#)

[כרטיס עסק](#)

www.csnk2a1foundation.org/

אתר אינטרנט:

@csnk2a1

פייסבוק:

@csnk2a1_foundation

אינסטגרם:


CSNK2A1 Foundation


ליקנדאין:


@csnk2a1org

טוויטר:

ליצירת קשר:

 1395 Marsten Rd. Burlingame, CA 94010

 (415) 501-0147

 info@csnk2a1foundation.org