

OKUR-CHUNG IDEGFEJLŐDÉSI SZINDRÓMA (OCNDS) ÁPOLÁSI AJÁNLÁSOK

MEGJEGYZÉS:

Ez csak tájékoztató és oktatási célokat szolgál, és nem helyettesíti a a szakszerű orvosi tanácsadást vagy az egészségügyi szakemberekkel való konzultációt. Kérjük, orvosi tanácsért forduljon orvosi szakértő csapatához.

HIVATKOZÁSOK

Az online közösség jelentései: [OCNDS Gene Reviews](#) fejezet

MEGHATÁROZÁS

Az OCNDS egy idegrendszeri fejlődési szindróma, amelyet a CSNK2A1 gén variánsai („mutációk”) okoznak, amely OCNDS a 20-as kromoszómán található.

DIAGNÓZIS

Az OCNDS-t molekuláris genetikai vizsgálattal diagnosztizálják, gyakrabban olyan genetikai vérvizsgálatokkal, mint a teljes exome szekvenálás (WES) vagy a teljes genom szekvenálás (WGS).

ÖRÖKLÉS

Mindenki a CSNK2A1 gén két másolatával születik. Az OCNDS egy autoszomális domináns állapot, ami azt jelenti, hogy a gén egyik másolata egészséges, a másik másolatban pedig a szindrómát okozó mutáció található. A mutáció jellemzően de novo vagy „új”, ami azt jelenti, hogy egyik szülőnél sem volt jelen.

CSALÁDTERVEZÉS

Ha az OCNDS de novo vagy új (ami azt jelenti, hogy egyik szülő sem rendelkezik mutációval), ha a szülőknek több gyermekük van, akkor kevesebb, mint egy 1% egy másik érintett gyermek születésének kockázata. Az OCNDS-ben szenvedő egyének 50%-os eséllyel továbbadják a mutációt gyermekeiknek.

KÖZÖS JELLEMZŐK

Az OCNDS hatása egyénenként eltérő előfordulású és súlyosságú. A táblázat összefoglalja az OCNDS-ben szenvedő személyekről szóló publikációkban közölt főbb tüneteket. A fejlődési elmaradás a fejlődés minden területére hatással van, de a nyelvi képességek a legtöbb embernél jobban károsodnak, mint a motoros képességek. Kérjük, vegye figyelembe, hogy ezek a tünetek nem feltétlenül jelentkeznek minden OCNDS-sel diagnosztizált személynél.



AZ OCNDS KÖZÖS JELLEMZŐI

Tünet	Lehetséges hatás	Ajánlott értékelés	Javasolt beavatkozás
Kisfejtés	Kisebb fejméret	MRI, ha szükséges	Egyik sem
Hipotónia	<p>Probléma a következővel:</p> <ul style="list-style-type: none"> Mobilitás A mindennapi élet tevékenységei Laza/hyperextenzív ízületek a csökkent izomtónus miatt 	<ul style="list-style-type: none"> Fizioterápia Foglalkozásterápia 	<ul style="list-style-type: none"> PT és OT Fizikai orvoslás & rehabilitáció Ortopédia
Beszédkések	Beszédkések	<ul style="list-style-type: none"> Beszéd értékelése AAC értékelés 	<ul style="list-style-type: none"> Beszédterápia Alternatív kommunikációs módszerek
Látási nehézségek	Kancsalság és fénytörési hiba	Szemészeti vizsgálat	Szemészeti vizsgálat 1-3 évente
Etetési kihívások	Rágási és nyelési gondok, etetés megtagadása	Táplálkozási terápia (általában foglalkozási terapeutától vagy logopédustól)	Lehetséges, hogy NG-csőre vagy G-csőre van szükség
Gasztrointesztinális Kihívások	Székrekedés	Figyelje a folyamatos táplálkozási problémákat és a székrekedés jeleit/tüneteit.	Szükség szerint székletlágyítók, prokinetikumok, ozmotikus szerek vagy hashajtók
Rohamok	Változó típusok	Neurológia (EEG) és fej MRI	Egyik sem
Globális Fejlődési elmaradás	A fejlődés minden területére hatással van: a nyelvi és motoros képességekre	Fejlesztő gyermekgyógyászat	Rendszeres és gyakori terápia
Álvas kihívásai	Elalvási vagy alvási nehézségek, alvási apnoe	<ul style="list-style-type: none"> Álászavar klinika Álvas tanulmányozása 	Egyik sem
Tanulási zavarok	Kihívások az iskolában	Gyógypedagógiai csapat	<ul style="list-style-type: none"> Különleges szálláshelyek Hipotónia és kommunikációs támogatás
Viselkedési	<ul style="list-style-type: none"> Sztereotip mozgások Autizmus spektrumzavar Agresszivitás és dührohamok ADD/ADHD 	Egyéni oktatási terv (IEP)	Környezeti támogatások: a legkevésbé korlátozó környezet
Orális szerkezeti Különbségek	Görbe (rosszul beállított) fogak és üregek	Fogorvos vagy fogszabályozás	<ul style="list-style-type: none"> Fogászati kezelések Potenciális fogszabályozási kezelés
Mozgásszervi	Skoliózis, kyphoscoliosis (ritkábban)	Ortopéd orvos	Egyik sem
Szívbetegség	Veszélyeztetett szívrendellenességek	Kardiológus (EKG), echokardiográfia	Rendszeres kardiológiai vizsgálat
Érzékszervi kihívások	Autizmus	Alkalmazott viselkedéselemzés (ABA)	Konzultáció fejlesztő gyermekorvossal

AJÁNLOTT BEAVATKOZÁSOK GYAKORISÁGA

A terápiák maximalizálása, különösen a korai fejlesztés révén, hasznosnak bizonyult. A családokat arra bátorítják, hogy a terápiákhoz úgy férjenek hozzá, hogy közben ne kelljen feláldozniuk mentális egészségüket és az egész család életminőségét. Javasoljuk, hogy vegye fel a kapcsolatot a helyi fogyatékkal élők csoportjaival, hogy jobban megismerje a rendelkezésre álló forrásokat.

FEJLŐDÉSI ELMARADÁSOK KEZELÉSE

A Gene Reviews cikk alapján: [OCNDS Gene Review](#)

A megfelelő közösségi, állami és oktatási szervek bevonásának biztosítása és a szülők támogatása érdekében ajánlott konzultálni egy fejlődési gyermekorvossal az életminőség maximalizálásában.

Az alábbiakban tipikus kezelési ajánlások szerepelnek az Egyesült Államokban a fejlődésben elmaradt személyek számára; a szabványos ajánlások országunként eltérőek lehetnek.

0-3 éves korig: A foglalkozási, fizikai, beszéd- és etetési terápiához, valamint csecsemő mentális egészségügyi szolgáltatásokhoz, gyógypedagógusokhoz és érzékszervi fogyatékkal élő szakemberekhez való hozzáféréshez ajánlott a korai intervenció programra való beutalás. Az Egyesült Államokban a korai intervenció egy szövetségi finanszírozású, minden államban elérhető program, amely otthoni szolgáltatásokat nyújt az egyéni terápiás szükségletek megcélzására.

3-5 éves korig: Az Egyesült Államokban a helyi állami iskolai körzeten keresztül fejlesztő óvoda igénybevétele ajánlott. Az elhelyezés előtt értékelést végeznek a szükséges szolgáltatások és terápiák meghatározása céljából, és egyénre szabott oktatási tervet (IEP) dolgoznak ki azok számára, akik megállapított motoros, nyelvi, szociális vagy kognitív elmaradás alapján arra jogosultak. A korai intervenció program jellemzően ezt az átmenetet segíti. A foglalkozásokra a fejlesztőóvoda központjában kerül sor; az egészségügyi szempontból a részvételhez túl instabil gyermekek otthoni szolgáltatásokban részesülnek.

[A korai beavatkozással kapcsolatos elérhetőségek államonként | CDC](#)
[Állami engedmények listája | Medicaid](#)

Minden korosztály: A megfelelő közösségi, állami és oktatási szervek (Egyesült Államok) bevonásának biztosítása és a szülők támogatása érdekében ajánlott konzultálni egy fejlődési gyermekorvossal az életminőség maximalizálásában. Néhány megfontolandó kérdés:

IEP szolgáltatások:

- Az IEP speciálisan kialakított oktatást és kapcsolódó szolgáltatásokat nyújt az arra jogosult gyermekek számára.
- Az IEP szolgáltatásait évente felülvizsgálják annak megállapítása érdekében, hogy szükség van-e változtatásra.
- A speciális oktatásról szóló törvény előírja, hogy az IEP-ben részt vevő gyermekek az iskolában a lehető legkevesebb korlátozó környezetben legyenek, és amennyire csak lehetséges, az általános oktatásban részt vegyenek, amikor és ahol ez megfelelő számukra.
- A látástanácsadóknak részt kell venniük a gyermek IEP-csapatában, hogy támogassák a tudományos anyagokhoz való hozzáférést.
- A PT, OT és beszédterápiát az IEP keretében biztosítják, amennyiben a szükséglet befolyásolja a gyermek tanulmányi anyagokhoz való hozzáférést. Ezen túlmenően az érintett egyén szükségletei alapján egyéni támogató terápiák is szóba jöhetnek. A terápia típusára vonatkozóan speciális ajánlásokat a fejlesztő gyermekorvos tehet.
- Amint a gyermek belép a tinédzserkorba, egy átmeneti tervet kell kidolgozni, és be kell építeni az IEP-be. Azok számára, akik IEP szolgáltatásban részesülnek, az állami iskolakörzet a szolgáltatásokat 21 éves korukig köteles nyújtani.

Az 504-es terv (504. szakasz: az Egyesült Államok szövetségi törvénye, amely tiltja a fogyatékoságon alapuló hátrányos megkülönböztetést) alkalmazása mérlegelhető azok esetében, akik elhelyezést vagy olyan módosítást igényelnek, mint például ülőhelyek az osztály előtt, segítő technológiai eszközök, osztálytermi írások, plusz idő az órák között, módosított feladatok és nagyított szöveg.

A Fejlesztési Fogyatékoságügyi Hivatalnál (DDA) történő regisztráció javasolt. A DDA egy amerikai állami hatóság, amely szolgáltatásokat és támogatást nyújt az arra jogosult személyeknek. A jogosultság államonként eltérő, de jellemzően a diagnózison és/vagy a kapcsolódó kognitív/adaptív fogyatékoságon alapul.

A korlátozott jövedelemmel és forrásokkal rendelkező családok is jogosultak lehetnek fogyatékos gyermekük után kiegészítő biztonsági jövedelemre (SSI).

KÜLÖNLEGES ELHELYEZÉSEK

Kommunikáció:

Fontolja meg az alternatív kommunikációs eszközök (pl. augmentatív és alternatív kommunikáció [AAC]) értékelését a kifejező nyelvi nehézségekkel küzdő egyének esetében. Az AAC értékelést a területen jártas beszédnyelv-patológus végezheti el. Az értékelés során figyelembe veszik a kognitív képességeket és az érzékszervi károsodásokat, hogy meghatározzák a kommunikáció legmegfelelőbb formáját. Az AAC eszközök az alacsony szintű technológiától, például a képcsere-kommunikációtól a csúcstechnológiáig, például a hanggeneráló eszközökig terjedhetnek. A közhiedelemmel ellentétben az AAC eszközök nem akadályozzák a beszéd verbális fejlődését, inkább támogatják az optimális beszéd- és nyelvfejlődést.

Kisegítő technológia:

A kisegítő technológia területe hosszú utat tett meg, és bővítheti a képességeket. Néhány példa: kommunikációs eszközök, kommunikációs gombok, beszédből szöveggé alakítás, gépelés és író-olvasó programok.

Motoros támogatás:

Fizioterápia javasolt a mobilitás maximalizálása és a későbbi ortopédiai problémák kockázatának csökkentése érdekében. Szükség szerint fontolja meg tartós gyógyászati segédeszközök és pozicionáló eszközök használatát (pl. kerekesszékek, járókeretek, fürdőszékek, ortézisek, adaptív babakocsik). Foglalkozási terápia javasolt olyan finom motoros készségekkel kapcsolatos nehézségek esetén, amelyek érintik az adaptív funkciókat, például az etetést, az ápolást, az öltözködést és az írást.

Speciális diéta:

A csecsemőkorai táplálkozási nehézségek gyakoriak, és a korai csecsemőkorban gyenge szopásként, illetve a csecsemőkor későbbi szakaszában a szilárd táplálékra való áttérés nehézsége formájában jelentkeznek. Táplálkozási és nyelési nehézségek esetén gasztrosztómás szonda elhelyezésére lehet szükség. Gyakori a székrekedés.

Fogászati:

A görbe (rosszul beállított) fogak és üregek az OCNDS gyakori tünetei.

ALTERNATÍV TERÁPIÁK

Ezek olyan beavatkozások, amelyeket családjaink kipróbáltak és ajánlottak.

- Alkalmazott viselkedéselemző terápia (ABA)
- Beszéd/Nyelvi patológia / Logopédia
- Foglalkozásterápia
- Fizioterápia / Fiziotherápia
- Korai beavatkozás
- Korai intenzív viselkedési beavatkozás
- Viselkedésterápia
- Zeneterápia
- Lovasterápia
- Floor time terápia
- Látásterápia
- Kommunikációs technológia

Családjaink szakemberei kipróbálták és javasolták a következőket:

- Genetikus
- Táplálás / Táplálkozási szakértő
- Fogorvos / Fogszabályzó orvos
- Gyermek nőgyógyász
- Szemész
- Immunológus
- Kardiológus
- Ortopéd orvos
- Neuromuszkuláris
- Neurológus
- Epileptológus
- Endokrinológus
- Audiológus
- Fül-orr-gégész

REGIONÁLIS NAGYKÖVETI PROGRAM

Regionális nagyköveteink felelősek egy támogató OCNDS közösség kiépítéséért a kijelölt régiójukon belül. A regionális nagykövetek kapcsolatot tartanak a családokkal, miközben azok a diagnózis, a kezelés és az ellátás társadalmi és érzelmi kihívásaival küzdenek. Globális közösségünk legjobb támogatása érdekében az OCNDS regionális nagykövetei különböző régiókban és nyelveken dolgoznak, beleértve az angolt, németet, norvégot, spanyolt és hollandot. Kapcsolatba léphet a helyi közösséggel, és hozzáférhet a helyi erőforrásokhoz, valamint részt vehet virtuális és személyes részvételű regionális eseményeken. Írjon e-mailt az info@csnk2a1foundation.org címre, ha többet szeretne tudni.

HASZNOS FORRÁSOK

[OCNDS GYIK](#)

[Szülői füzet](#)

[Egyoldalas weboldal](#)

[Névjegykártya](#)

Weboldal: www.csnk2a1foundation.org/


Facebook: [@csnk2a1](#)


Instagram: [@csnk2a1_foundation](#)


LinkedIn: [CSNK2A1 Foundation](#)

X: [@csnk2a1org](#)

Lépjen kapcsolatba velünk:

 1395 Marsten Rd. Burlingame, CA 94010

 (415) 501-0147

 info@csnk2a1foundation.org