

תסמונת נוירו-התפתחותית OKUR-CHUNG (OCNDS)

מהי תסמונת נוירו-התפתחותית OKUR-CHUNG?

תסמונת נוירו-התפתחותית OKUR-CHUNG (OCNDS) (OMIM מס' 617062) היא הפרעה גנטית נדירה אשר התגלתה לראשונה בשנת 2016. לכל הסובלים מ-OCNDS ישנו עיכוב התפתחותי במידה מסוימת ו/או הבדלים בתפקודי המוח.

לכמה אנשים יש אבחון של OCNDS?

עד עתה אובחנו ברחבי העולם יותר מ-350 אנשים עם OCNDS. הצפי הוא שמספר זה יגדל בעקבות הרחבת השימוש ב-בדיקות ריצוף כלל אקסומי (WES) באזורים אחרים ברחבי העולם.

מהן הסיבות ל-OCNDS?

OCNDS נגרמת על ידי מוטציות הטרוזיגוטיות בגן CSNK2A1 בכרומוזום 20.

באיזה סוג של מוטציות ניתן להבחין ב-OCNDS?

מיסנס (השכיחה ביותר), הסטת מסגרת, מוטציות פסק-מסגרת stop-gain, אזור שחבור ומוטציות אשר מוחקות את הגן או חלקים ממנו מתרחשות ב-OCNDS. אנחנו עדיין לא יודעים אם חומרת הממצאים הקליניים קשורה לסוגי המוטציות השונים.

כיצד OCNDS עוברת בתורשה? האם קיים סיכון הישנות?

מוטציות ה- CSNK2A1 הן חדשות בחולה ה-OCNDS (de novo) ואינן נוכחות אצל אף אחד מן ההורים. הסיכון שלזוג הורים מסוים יהיה ילד נוסף הסובל מ-OCNDS בהיריון עתידי הוא כ-1% בגלל שישנו סיכוי קטן שלאחד ההורים יהיו ביצית נוספת או תאי זרע עם מוטציות CSNK2A1. אם לאדם הסובל מ-OCNDS נולדים ילדים, קיים סיכוי של 50% להעברת מוטציה גן ה- CSNK2A1 לילדים אלו.

האם הדבר קשור למגדר?

OCNDS משפיעה על גברים וגם על נשים

האם קיים ארגון המטפל במחלה?

ניתן ליצור קשר עם קרן (OCNDS) CSNK2A1
<https://www.csnk2a1foundation.org/>

כיצד ניתן ליצור קשר עם משפחות אחרות?

ניתן ליצור קשר עם משפחות באמצעות עמוד הפייסבוק של הקרן

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



מהם התסמינים של OCNDS?

את התסמינים השכיחים ביותר של OCNDS ניתן למצוא להלן. אנו עדיין מנסים לקבוע את תדירות התסמינים הללו ובאלו גילאים הם מתרחשים או עוברים בדרך כלל.

עיכוב בדיבור/חוסר יכולת לדבר
עיכוב מוטורי (כגון הליכה)
מוגבלויות אינטלקטואליות, מוגבלויות למידה, מאפיינים של הפרעות הנמצאות בספקטרום האוטיסטי
אתגרים התנהגותיים כגון התקפי זעם, נפנופי ידיים ותנועות סטראוטיפיות אחרות
בעיות שינה בשל הפרעות בשעון הביולוגי
בעיות נוירולוגיות כגון טונוס שרירים נמוך (היפוטוניה), תנועות מסורבלות, ראש קטן (מיקרוצפליה), אפילפסיה (התקפים), הפרעות הליכה
הפרעות מבניות לא ספציפיות במוח
קומה נמוכה; לעתים קרובות ללא מחסור בהורמון הגדילה
קשיי הזנה החל מן הלידה; ריפלוקס (צרבות), עצירות
זיהומים קלים של האוזניים והריאות
שיניים עקומות (לא מיושרות) ועששת
גמישות יתר, בקעים, נקע מולד של מפרק הירך
בעיות ראייה כגון פזילה, ליקויי ראייה מקרוב/למרחק
עיוות שלד קל בחוליות

האם קיים טיפול עבור OCNDS?

לא קיימת עדיין תרופה דפניטיבית עבור OCNDS; יחד עם זאת, יש לנקוט באמצעים ספציפיים עבור הממצאים הקשורים:

קלינאות תקשורת, כולל עזרה בתקשורת, החל מגיל 12 חודשים
הערכות התנהגותיות ואינטלקטואליות עם תמיכה חינוכית מתאימה
פיזיותרפיה וריפוי בעיסוק לעיכובים מוטוריים
ניטור והערכה עבור אפילפסיה וקשיי הליכה
ניטור גדילה ושימוש בצינורות הזנה אם קיימות בעיות הזנה מתמידות
הערכות ראייה, שיניים ותפקודי מערכת החיסון
להמלצות מפורטות יותר, ניתן לעיין בפרק ה-OCNDS ב-GeneReview באתר
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/>