



OKUR-CHUNG NEURODEVELOPMENTAL SYNDROME (OCNDS)

Mi az Okur-Chung idegfejlődési szindróma?

Az Okur-Chung idegfejlődési szindróma (OCNDS) (OMIM # 617062) egy ritka genetikai rendellenesség, amelyet először 2016-ban azonosítottak. Mindenki, aki OCNDS-ben szenved, bizonyos fokú fejlődési elmaradással és/vagy az agyműködésben mutatkozó eltérésekkel rendelkezik.

Hány embernél diagnosztizálnak OCNDS-t?

Eddig világszerte több mint 350 embernél diagnosztizáltak OCNDS-t. Ez a szám várhatóan növekedni fog a WES világ más régióiban növekvő kihasználásával.

Mi okozza az OCNDS-t?

Az OCNDS-t a 20-as kromoszómán lévő CSNK2A1 gén heterozigóta mutációi okozzák.

Milyen típusú mutációk láthatók az OCNDS-ben?

Megváltozott értelmű (leggyakrabban), kereteltolódásos, stop-gain, splice site és teljes vagy részleges géndeléciós mutációk fordulnak elő az OCNDS-ben. Még nem tudjuk, hogy a klinikai leletek súlyossága összefüggésben áll-e a különböző mutációtípusokkal.

Hogyan öröklődik az OCNDS? Fennáll-e az ismétlődés veszélye?

A CSNK2A1 mutációk újak az OCNDS-ben (de novo) szenvedő egyedben, és egyik szülőben sincsenek jelen. Annak a kockázata, hogy a szülők egy jövőbeli terhességben még egy OCNDS-ben szenvedő gyermeket vállaljanak ~1%, mert kicsi az esélye annak, hogy az egyik szülőnek további petesejtje vagy hímvasejtje volt CSNK2A1 mutációval. Ha egy OCNDS-ben szenvedő személynek gyermekei vannak, akkor 50%-os a kockázata annak, hogy a CSNK2A1 mutációt átadta gyermekeiknek.

Melyik nemre jellemző?

Az OCNDS férfiakat és nőket egyaránt érint

Létezik betegsége-szervezet?

Felveheti a kapcsolatot a CSNK2A1 (OCNDS) alapítvánnyal a következő címen:

<https://www.csnk2a1foundation.org/>

Hogyan érhetem el a többi családot?

A családokkal kapcsolatba léphet Facebook csoportoldalukon keresztül

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



Mik az OCNDS tünetei?

Az alábbiakban ismertetjük az OCNDS leggyakoribb tüneteit. Még folyamatban van annak meghatározása, hogy ezek milyen gyakran fordulnak elő, és milyen életkorban fordulnak elő vagy oldódnak meg.

- Beszédkésés/beszédképtelenség
- Motoros késés (pl. járás)
- Értelmi fogyatékoságok, tanulási zavarok, autizmus spektrumzavar jellemzői
- Viselkedési kihívások, például dührohamok, kézcsapkodás és egyéb sztereotip mozgások
- Alvásproblémák a megzavart cirkadián ritmus miatt
- Neurológiai problémák, mint például alacsony izomtónus (hipotónia), ügyetlen mozgások, kicsi fej (mikrokefália), epilepszia (görcsrohamok), járási rendellenességek
- Nem specifikus szerkezeti rendellenességek az agyban
- Alacsony termet; gyakran növekedési hormon hiány nélkül
- Születéstől kezdve táplálkozási nehézségek; Reflux (gyomorégés), székrekedés
- Kisebb fertőzések a tüdőben és a tüdőben
- Görbe (rosszul beállított) fogak és üregek
- Hipermobilitás, sérvek, csípődiszplázia
- Látásproblémák, például kancsalság, rövidlátás/távollátás, asztigmatizmus
- Kisebb csontváz deformáció a csigolyákban

Van-e gyógymód vagy kezelés az OCNDS-re?

Az OCNDS-re még nincs végleges gyógymód; azonban konkrét intézkedéseket kell hozni az ahhoz kapcsolódó megállapítások esetén:

- logopédia, beleértve a segítő kommunikációt, 12 hónapos kortól
- intellektuális és viselkedési felmérések megfelelő oktatási támogatással
- fizikai és foglalkozási terápia motoros késések kezelésére
- az epilepszia és a járási nehézségek megfigyelése és értékelése
- a növekedés és a G-csövek használatának nyomon követése tartós etetési problémák esetén
- a látás, a fogak és az immunrendszer működésének értékelése
- Részletesebb ajánlásokért keresse fel az OCNDS GeneReviews fejezetet a következő címen:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/>