



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 géndelécíós 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.

Beszédkétség/beszédképtelenség

Motoros késés (pl. járás)

Értelmi fogyatékoságok, tanulási zavarok, autizmus spektrumzavar jellemzői

Viselkedési kihívások, például dührohamok, kézcsapkodás és egyéb sztereotip mozgások

Alvászavarok 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

Kiseb fertőzések a tüdőben és a tüdőben

Görbe (rosszul beállított) fogak és üregek

Hipermobilitás, sérvek, csípődisplázia

Látásproblémák, például kancsalság, rövidlátás/távollátás, asztigmatizmus

Kiseb 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/>