

RACCOMANDAZIONI PER L'ASSISTENZA ALLA SINDROME DEL NEUROSVILUPPO DI OKUR-CHUNG (OCNDS)

NOTA:

Il presente documento ha uno scopo puramente informativo ed educativo e non sostituisce la consulenza medica professionale o la consultazione di professionisti del settore sanitario. Rivolgersi al proprio medico di fiducia per ricevere un parere professionale.

RIFERIMENTI

Rapporti dalla comunità online: [OCNDS Gene Reviews Chapter](#)

DEFINIZIONE

L'OCNDS è una sindrome del neurosviluppo causata da varianti ("mutazioni") nel gene CSNK2A1, che si trova sul Cromosoma 20.

DIAGNOSI

L'OCNDS viene diagnosticata attraverso test genetici molecolari, più comunemente attraverso esami genetici del sangue come il Sequenziamento dell'esoma (WES) o il Sequenziamento del genoma (WGS).

EREDITARIETÀ

Ogni essere umano nasce con due copie del gene CSNK2A1. L'OCNDS è una condizione autosomica dominante per cui una copia del gene è sana, mentre l'altra copia presenta una mutazione che causa la sindrome. In genere, la mutazione è nuova, ovvero non era presente in nessuno dei due genitori.

PIANIFICAZIONE FAMILIARE

Quando l'OCNDS si presenta come nuova, cioè quando nessuno dei due genitori ha la mutazione, esiste una probabilità di rischio inferiore all'1% di avere un altro figlio affetto da tale sindrome. I soggetti affetti da OCNDS hanno il 50% di probabilità di trasmetterla ai propri figli.

CARATTERISTICHE COMUNI

L'impatto dell'OCNDS varia in termini di frequenza e gravità tra gli individui. La tabella riassume i principali sintomi riportati nelle pubblicazioni su soggetti affetti da OCNDS. Il ritardo evolutivo interessa tutte le aree dello sviluppo, ma nella maggior parte degli individui il linguaggio è la funzione che risulta più compromessa rispetto alle capacità motorie di base. Nota bene: questi sintomi possono essere presenti o meno in tutti gli individui che hanno ricevuto la diagnosi.



CARATTERISTICHE COMUNI DELL'OCNDS

Sintomo	Impatto potenziale	Valutazione consigliata	Intervento consigliato
Microcefalia	Dimensioni della testa ridotte	RM, se necessaria	Nessuno
Ipotonia	Problemi con: <ul style="list-style-type: none"> • Mobilità • Attività della vita quotidiana • Articolazioni deboli/ipoestensibili a causa della riduzione del tono muscolare 	<ul style="list-style-type: none"> • Terapia fisica • Terapia occupazionale 	<ul style="list-style-type: none"> • PT e OT • Medicina e riabilitazione fisica • Ortopedia
Ritardi nel linguaggio	Ritardi nel linguaggio	<ul style="list-style-type: none"> • Valutazione del linguaggio • Valutazione AAC 	<ul style="list-style-type: none"> • Logopedia • Metodi di comunicazione alternativi
Difficoltà visive	Strabismo ed errori di rifrazione	Valutazione oftalmologica	Valutazione oftalmologica ogni 1-3 anni
Difficoltà di alimentazione	Difficoltà di masticazione e deglutizione, rifiuto dell'alimentazione	Terapia dell'alimentazione (di solito da parte di un terapeuta occupazionale o logopedista)	Possibile necessità di un sondino nasogastrico o di un sondino gastrico
Disturbi gastrointestinali	Stitichezza	Monitoraggio dei problemi di alimentazione e dei segni/sintomi di stitichezza.	Ammorbidenti delle feci, procinetici, osmotici o lassativi, secondo necessità
Convulsioni	Tipi diversi	Neurologia (EEG) e RM cranica	Nessuno
Ritardo globale dello sviluppo	Riguarda tutte le aree dello sviluppo: abilità linguistiche e motorie	Pediatria dello sviluppo	Terapie regolari e frequenti
Difficoltà del sonno	Difficoltà ad addormentarsi o a rimanere addormentati, apnee notturne	<ul style="list-style-type: none"> • Clinica per i disturbi del sonno • Studio del sonno 	Nessuno
Disturbi dell'apprendimento	Difficoltà scolastiche	Team educativo speciale	<ul style="list-style-type: none"> • Misure speciali • Ipotonia e supporto alla comunicazione
Disturbi comportamentali	<ul style="list-style-type: none"> • Movimenti stereotipici • Disturbo dello spettro autistico • Aggressività e scatti d'ira • ADD/ADHD 	Piano educativo individualizzato (PEI)	Supporti ambientali: ambiente meno restrittivo
Differenze strutturali orali	Denti storti (non allineati) e carie	Dentista od ortodontista	<ul style="list-style-type: none"> • Trattamenti dentali • Potenziale trattamento ortodontico
Difficoltà dell'apparato muscoloscheletrico	Scoliosi, cifoscoliosi (meno comune)	Ortopedico	Nessuno
Condizioni cardiache	Difetti cardiaci congeniti	Cardiologo (ECG), ecocardiografia	Monitoraggio regolare da parte del cardiologo
Disturbi sensoriali	Autismo	Analisi del comportamento applicata (ABA)	Consultazione con un pediatra dell'età evolutiva

FREQUENZA CONSIGLIATA DEGLI INTERVENTI

È stato dimostrato che è possibile trarre il massimo dalle terapie, in particolar modo nelle prime fasi di sviluppo. Le famiglie sono incoraggiate ad accedere alle terapie senza sacrificare la loro salute mentale e la qualità di vita dell'intera famiglia. Si consiglia di entrare in contatto con i gruppi della propria zona per conoscere meglio le risorse disponibili.

GESTIONE DEI RITARDI DELLO SVILUPPO

Per Gene Reviews Article: [OCNDS Gene Review](#)

Si raccomanda la consultazione di un pediatra dell'età evolutiva per garantire il coinvolgimento degli enti comunali, statali ed educativi appropriati oltre che per sostenere i genitori nel miglioramento della qualità di vita.

Le seguenti informazioni rappresentano le raccomandazioni tipiche per la gestione dei soggetti con ritardo dello sviluppo negli Stati Uniti; le raccomandazioni standard possono variare da paese a paese.

Età 0-3 anni: si raccomanda il rinvio a un programma di intervento precoce per accedere a trattamenti quali terapia occupazionale, fisica, del linguaggio e dell'alimentazione, nonché ai servizi di salute mentale infantile, agli educatori speciali e agli specialisti dei disturbi sensoriali. Negli Stati Uniti, l'intervento precoce è costituito da un programma finanziato a livello federale e disponibile in tutti gli Stati, che fornisce servizi a domicilio per soddisfare le esigenze terapeutiche individuali.

Età 3-5 anni: negli Stati Uniti si consiglia di frequentare la scuola materna attraverso il distretto scolastico pubblico locale. Prima dell'inserimento, viene effettuata una valutazione per determinare i servizi e le terapie necessarie e viene sviluppato un piano educativo individualizzato (PEI) per i soggetti che ne mostrano i requisiti in base alla presenza di ritardo motorio, linguistico, sociale o cognitivo. Il programma di intervento precoce di solito assiste in questa fase di transizione. La scuola materna rivolta allo sviluppo è basata sulla frequenza di centri; per i bambini troppo instabili dal punto di vista medico, vengono forniti servizi a domicilio.

[Early Intervention Contact Information by State | CDC](#)
[State Waivers List | Medicaid](#)

Tutte le età: consigliamo di rivolgersi a un pediatra dell'età evolutiva per garantire il coinvolgimento degli enti comunali, statali ed educativi (US) appropriati e per sostenere i genitori nel miglioramento della qualità di vita. Alcuni aspetti da prendere in considerazione:

Servizi PEI:

- Un PEI fornisce un'istruzione specifica e servizi correlati ai bambini che ne hanno i requisiti.
- I servizi PEI vengono rivisti con cadenza annuale per determinare l'eventuale necessità di modifiche.
- La legge sull'istruzione speciale richiede che i bambini che partecipano a un PEI si trovino nell'ambiente meno restrittivo possibile a scuola e siano inclusi quanto più possibile nell'ambito dell'istruzione generale, quando e dove appropriato. I consulenti della vista dovrebbero far parte del team del PEI del bambino per favorire l'accesso al materiale accademico.
- I servizi di PT, OT e logopedia sono previsti nel PEI nella misura in cui tale necessità influisce sull'accesso del bambino al materiale accademico. Oltre a ciò sarà possibile prendere in considerazione terapie di supporto private basate sulle esigenze dell'individuo affetto. Delle raccomandazioni specifiche sul tipo di terapia possono essere fatte da un pediatra dell'età evolutiva. Quando il ragazzo entra nell'età adolescenziale, si dovrebbe discutere di un piano di transizione che dovrà poi essere integrato nel PEI. Il distretto scolastico pubblico è tenuto a fornire servizi PEI fino all'età di 21 anni.

Può essere preso in considerazione il piano 504 (sezione 504: statuto federale degli Stati Uniti che proibisce la discriminazione basata sulla disabilità) per i soggetti che necessitano di sistemazioni o modifiche, come posti a sedere davanti in classe, dispositivi tecnologici di assistenza, ausili per la scrittura in classe, tempo supplementare tra le lezioni, compiti modificati e test ingranditi.

Consigliamo di iscriversi ai servizi della Developmental Disabilities Administration (DDA). La DDA è un'agenzia pubblica statunitense che fornisce servizi e assistenza a persone qualificate. L'idoneità varia da Stato a Stato, ma di norma è determinata dalla diagnosi e/o dalle disabilità cognitive/adattive associate.

Le famiglie con reddito e risorse limitati potrebbero anche avere diritto a un reddito supplementare di sicurezza (SSI) dedicato al figlio disabile.

SISTEMAZIONI SPECIALI

Comunicazione:

Considerare la valutazione di mezzi di comunicazione alternativi (ad esempio, comunicazione aumentativa e alternativa). [CAA] dedicata alle persone che hanno difficoltà nell'espressione del linguaggio. Una valutazione CAA può essere completata da un logopedista esperto in materia. La valutazione prenderà in considerazione le capacità cognitive e le disabilità sensoriali per determinare la forma di comunicazione più adeguata. I dispositivi CAA possono variare da quelli a bassa tecnologia, come forme di comunicazione con scambio di immagini, a quelli ad alta tecnologia, come i dispositivi di generazione vocale. Contrariamente a quanto si crede, i dispositivi CAA non ostacolano lo sviluppo verbale del linguaggio, ma al contrario favoriscono uno sviluppo ottimale del linguaggio e della parola.

Tecnologia assistiva:

Il campo delle tecnologie assistive ha compiuto molti progressi e può ampliare le capacità a disposizione. Alcuni esempi sono rappresentati dai dispositivi di comunicazione, i pulsanti di comunicazione, la sintesi vocale, la digitazione e i programmi di lettura/scrittura.

Supporto motorio:

Si consiglia la terapia fisica come mezzo per aumentare le capacità motorie e ridurre il rischio di problemi ortopedici successivi. Prendere in considerazione l'uso di attrezzature mediche durevoli e dispositivi di posizionamento, se necessario (ad esempio, sedie a rotelle, deambulatori, sedie per il bagno, ortesi, passeggini adattivi). La terapia occupazionale è consigliata in caso di difficoltà nella motricità fine che influisce sulle funzioni adattive, come l'alimentazione, la pulizia, la vestizione e la scrittura.

Dieta speciale:

Sono comuni nel bambino difficoltà di alimentazione che si manifestano con una scarsa suzione nella prima infanzia o con una difficoltà di passaggio agli alimenti solidi al momento dello svezzamento. Le difficoltà di alimentazione e deglutizione possono richiedere il posizionamento di un tubo gastrostomico. La stitichezza è un disturbo comune.

Disturbi dentali:

Denti non allineati e carie sono sintomi comuni dell'OCNDS.

TERAPIE ALTERNATIVE

Si tratta di interventi che le nostre famiglie hanno provato e che consigliamo.

- Terapia con analisi del comportamento applicata (ABA)
- Patologia del linguaggio/Logopedia
- Terapia occupazionale
- Terapia fisica/Fisioterapia
- Intervento precoce
- Intervento comportamentale intensivo precoce
- Terapia comportamentale
- Musicoterapia
- Terapia con i cavalli
- Floortime therapy
- Terapia della visione
- Tecnologia di comunicazione

Specialisti che le nostre famiglie hanno provato e che consigliamo:

- Genetista
- Specialista dell'alimentazione/Nutrizionista
- Dentista/Ortodontista
- Ginecologo pediatrico
- Oftalmologo
- Immunologo
- Cardiologo
- Ortopedico
- Specialista della neuromuscolatura
- Neurologo
- Epilettologo
- Endocrinologo
- Audiologo
- Specialista dell'orecchio, naso e gola

PROGRAMMA DI AMBASCIATORI REGIONALI

I nostri ambasciatori regionali sono responsabili della costruzione di una comunità OCNDS di supporto all'interno della regione loro assegnata. Gli ambasciatori regionali sono in contatto con le famiglie che devono affrontare le difficoltà sociali ed emotive della diagnosi, del trattamento e della gestione di tale sindrome. Per supportare al meglio la nostra comunità globale, gli ambasciatori regionali dell'OCNDS si dividono tra diverse regioni e lingue di provenienza, tra cui inglese, tedesco, norvegese, spagnolo e olandese. Potete entrare in contatto con la vostra comunità locale e accedere alle risorse locali, oltre a partecipare a eventi regionali virtuali e di persona. Scrivete un'e-mail a info@csnk2a1foundation.org per ulteriori informazioni in merito

RISORSE UTILI

[OCNDS - Domande frequenti](#)

[Libretto per i genitori](#)

[One Pager](#)

[Biglietto da visita](#)

Sito web: www.csnk2a1foundation.org/


Facebook: [@csnk2a1](#)


Instagram: [@csnk2a1_foundation](#)


LinkedIn: [CSNK2A1 Foundation](#)

X: [@csnk2a1org](#)

Contattaci:

 1395 Marsten Rd. Burlingame, CA 94010

 (415) 501-0147

 info@csnk2a1foundation.org