OKUR-CHUNG NEURODEVELOPMENTAL SYNDROME (OCNDS)

Cos'è la sindrome del neurosviluppo Okur-Chung?

La sindrome del neurosviluppo Okur-Chung (OCNDS) (OMIM # 617062) è una malattia genetica rara identificata per la prima volta nel 2016. Tutti i soggetti affetti da OCNDS presentano un certo grado di ritardo nello sviluppo e/o differenze nelle funzioni cerebrali.

A quante persone viene diagnosticata la sindrome OCNDS?

Finora la sindrome OCNDS è stata diagnosticata a oltre 350 persone in tutto il mondo. Questo numero è destinato ad aumentare con l'incremento dell'utilizzo della tecnologia di sequenziamento WES in altre regioni del mondo.

Quali sono le cause della sindrome OCNDS?

La sindrome OCNDS è causata da mutazioni eterozigote nel gene CSNK2A1 sul cromosoma 20.

Quali tipi di mutazioni si riscontrano nella sindrome OCNDS?

Mutazione missenso (la più comune), frameshift, stop-gain, sito di splicing e mutazione con delezione del gene completa o parziale. Non sappiamo ancora se la gravità dei risultati clinici sia correlata ai diversi tipi di mutazione.

Come viene ereditata l'OCNDS? Vi è un rischio di recidiva?

Le mutazioni CSNK2A1 sono nuove nella persona affetta da OCNDS (de novo) e non sono presenti in nessuno dei due genitori. Per i genitori, il rischio di avere un altro figlio con OCNDS in una futura gravidanza è pari a circa l'1%, in quanto esiste una minima possibilità che uno dei genitori avesse ulteriori ovociti o spermatozoi con mutazione CSNK2A1. Una persona con OCNDS presenta un rischio del 50% di trasmettere la mutazione CSNK2A1 ai propri figli.

Ci sono bias di genere?

L'OCNDS colpisce sia gli uomini che le donne.

Esiste un'organizzazione a supporto di questa malattia?

È possibile contattare la Fondazione CSNK2A1 (OCNDS) all'indirizzo https://www.csnk2a1foundation.org/

Come posso contattare altre famiglie?

È possibile mettersi in contatto con altre famiglie attraverso il gruppo Facebook dedicato https://www.facebook.com/groups/524315764434784/?ref=bookmarks

Quali sono i sintomi dell'OCNDS?

I sintomi più comuni dell'OCNDS vengono descritti qui di seguito. Stiamo ancora determinando la frequenza con cui si verificano e l'età in cui insorgono o si risolvono.

- Ritardo nel parlare/incapacità di parlare
- Ritardo motorio (ad esempio nella deambulazione)
- Disabilità intellettiva, disturbi dell'apprendimento, tratti del disturbo dello spettro autistico
- Problemi comportamentali quali capricci, sbattimento delle mani e altri movimenti stereotipati
- Disturbi del sonno dovuti all'alterazione del ritmo circadiano
- Problemi neurologici come basso tono muscolare (ipotonia), movimenti goffi, testa piccola (microcefalia), epilessia (convulsioni), anomalie dell'andatura
- Anomalie strutturali non specifiche del cervello
- Bassa statura, spesso in assenza di deficit dell'ormone della crescita
- Difficoltà di alimentazione a partire dalla nascita, reflusso (bruciore di stomaco), costipazione
- Infezioni di entità minore alle orecchie e ai polmoni
- Denti storti (non allineati) e carie
- Ipermobilità, ernie, displasia dell'anca
- Disturbi della vista quali strabismo, astigmatismo associato a miopia/ipermetropia
- Deformazione scheletrica minore nelle vertebre

Esiste una cura o un trattamento per l'OCNDS?

Non esiste ancora una cura definitiva per l'OCNDS; sarà tuttavia necessario adottare misure specifiche per i risultati associati:

- Logopedia, compresa la comunicazione assistita, a partire dai 12 mesi di età
- Valutazioni intellettive e comportamentali con un adeguato supporto educativo
- Fisioterapia e terapia occupazionale per i ritardi motori
- Monitoraggio e valutazione dell'epilessia e delle difficoltà di deambulazione
- Monitoraggio della crescita e utilizzo di sonde per gastrostomia (G-Tube) in caso di problemi di alimentazione persistenti
- Valutazione di vista, denti e funzione del sistema immunitario
- Per indicazioni più specifiche rimandiamo al capitolo OCNDS su GeneReview all'indirizzo https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/