

오크루충 신경 발달 증후군(OCNDS) 치료 권장 사항

참고 사항:

본 자료는 정보 제공과 교육 목적으로만 제공되며, 전문적인 의학적 조언이나 의료 전문가와의 상담을 대체하지 않습니다. 의학적 조언을 받으려면 담당 의료 전문가 팀과 상의하세요.

참고 자료

온라인 커뮤니티의 보고서: [OCNDS Gene Reviews Chapter](#)

정의

OCNDS는 20번 염색체에 있는 CSNK2A1 유전자의 변이('돌연변이')로 인해 발생하는 신경 발달 증후군입니다.

진단

OCNDS는 분자 유전자 검사, 더 일반적으로는 전체 엑솜 시퀀싱(WES) 또는 전체 게놈 시퀀싱(WGS)과 같은 유전자 혈액 검사로 진단합니다.

유전

모든 사람은 CSNK2A1 유전자를 두 개씩 가지고 태어납니다. OCNDS는 상염색체 우성 질환으로, 유전자의 한 사본은 건강하고 다른 사본에는 증후군의 원인이 되는 돌연변이가 있다는 뜻입니다. 일반적으로 돌연변이는 새로 발생하거나 "새로운" 것으로, 부모 중 어느 누구에게도 존재하지 않았음을 의미합니다.

가족 계획

OCNDS가 신생 또는 신규(부모 모두 돌연변이가 없음을 의미)인 경우, 부모가 자녀를 더 많이 낳으면 다른 영향을 받는 자녀가 생길 확률은 1% 미만입니다. OCNDS가 있는 개인은 자녀에게 유전될 확률이 50%입니다.

일반적인 특징

OCNDS의 영향은 개인마다 발생 빈도와 심각도가 다릅니다. 이 표에는 OCNDS 환자에 관한 논문에서 보고된 주요 증상이 요약되어 있습니다. 발달 지연은 모든 발달 영역에 영향을 미치지만, 대부분은 전체 운동 능력보다 언어에 더 많은 장애가 있습니다. 이러한 증상은 진단을 받은 모든 사람에게 나타날 수도 있고 그렇지 않을 수도 있다는 점에 유의하시기 바랍니다.



OCNDS의 일반적인 특징

징후	잠재적 영향	권장되는 평가	권장되는 개입
소두증	더 작은 머리 크기	필요한 경우 MRI	없음
근력 저하	문제 요인: <ul style="list-style-type: none"> • 이동성 • 일상 생활 활동 • 근긴장도 감소로 인한 느슨해지거나 과도하게 늘어나는 관절 	<ul style="list-style-type: none"> • 물리 치료 • 작업 치료 	<ul style="list-style-type: none"> • 물리 치료 및 작업 치료 • 물리 치료 및 재활 • 정형 외과
언어 지연	언어 지연	<ul style="list-style-type: none"> • 말하기 평가 • AAC 평가 	<ul style="list-style-type: none"> • 언어 치료 • 대체 커뮤니케이션 방법
시력 장애	사시 및 굴절 이상	안과 검사	1~3년마다 안과 검사
식사 장애	씹고 삼키는 문제, 식사 거부	식이 요법(보통 작업 치료사 또는 언어 치료사)	NG-튜브 또는 G-튜브가 필요할 수 있습니다.
위장 문제	변비	지속적인 식사 문제 및 변비 징후/증상을 모니터링합니다.	필요에 따라 대변 연화제, 관장제, 삼투제 또는 완하제 복용
발작	다양한 유형	신경과(뇌파) 및 머리 MRI	없음
전반적인 발달 지연	언어 및 운동 능력 등 모든 발달 영역에 영향을 미칩니다.	소아 발달학	정기적이고 빈번한 치료
수면 장애	잠들기 또는 수면 유지 문제, 수면 무호흡증	<ul style="list-style-type: none"> • 수면 장애 클리닉 • 수면 연구 	없음
학습 장애	학교에서 겪는 어려움	특수 교육팀	<ul style="list-style-type: none"> • 특별한 숙박 시설 • 근력 저하 및 의사소통 지원
행동적	<ul style="list-style-type: none"> • 정형화된 움직임 • 자폐 스펙트럼 장애 • 공격성과 짜증 • ADD/ADHD 	개별 교육 계획(IEP)	환경 지원: 제한이 가장 적은 환경
구강 구조 차이	고르지 않은(부정합) 치아 및 충치	치과 또는 치과 교정과	<ul style="list-style-type: none"> • 치과 치료 • 잠재적 치과 교정 치료
근골격계	척추 측만증, 척추 후만증(덜 흔함)	정형외과 의사	없음
심장 상태	선천성 심장 결함	심장 전문의(심전도), 심장 초음파 검사	정기적인 심장 전문의 모니터링
감각 장애	자폐증	응용 행동 분석(ABA)	발달 소아과 의사와 상담

권장되는 개입 빈도

특히 초기 개발을 통해 치료 효과를 극대화하는 것이 유익한 것으로 입증되었습니다. 가족들은 정신 건강과 가족 전체의 삶의 질을 희생하지 않고도 치료를 받을 수 있도록 권장됩니다. 지역 장애인 단체에 연락하여 이용 가능한 리소스를 더 잘 파악하는 것이 좋습니다.

개발 지연 관리

유전자 리뷰 기사당: [OCNDS 유전자 리뷰](#)

적절한 지역사회, 주정부, 교육 기관의 참여를 보장하고 부모가 삶의 질을 극대화할 수 있도록 지원하기 위해 발달 소아과 의사와 상담하는 것이 좋습니다.

다음 정보는 미국에서 발달 지연이 있는 개인을 위한 일반적인 관리 권장 사항을 나타내며, 표준 권장 사항은 국가마다 다를 수 있습니다.

0~3세: 초기 개입 프로그램에 의뢰하여 작업, 물리, 언어, 수유 치료는 물론 유아 정신 건강 서비스, 특수 교육자, 감각 장애 전문가에게 도움을 받을 것을 권장합니다. 미국에서 초기 개입은 모든 주에서 이용할 수 있는 연방 정부 지원 프로그램으로, 개별 치료가 필요한 대상에게 가정 내 서비스를 제공합니다.

3~5세: 미국에서는 지역 공립 교육구를 통한 발달 프리스쿨을 권장합니다. 배치 전에 필요한 서비스와 치료를 결정하기 위해 평가를 실시하고, 운동, 언어, 사회성 또는 인지 지연을 기준으로 자격이 되는 사람들을 위해 개별화 교육 계획(IEP)을 개발합니다. 초기 개입 프로그램은 일반적으로 이러한 전환에 도움이 됩니다. 발달 유치원은 센터를 기반으로 하며, 의학적으로 너무 불안정하여 출석할 수 없는 아동에게는 가정 기반 서비스가 제공됩니다.

[주별 초기 개입 연락처 정보 | CDC](#)

[주 면제 목록 | 메디케이드](#)

모든 연령대: 적절한 지역사회, 주 및 교육 기관(미국)의 참여를 보장하고 부모가 삶의 질을 극대화할 수 있도록 지원하기 위해 발달 소아과 전문의와 상담하는 것이 좋습니다. 고려해야 할 몇 가지 문제점:

IEP 서비스:

- IEP는 자격을 갖춘 아동에게 특별히 고안된 교육 및 관련 서비스를 제공합니다.
- IEP 서비스는 매년 검토하여 변경이 필요한지를 결정합니다.
- 특수 교육법에 따르면 IEP에 참여하는 아동은 학교에서 가능한 한 가장 제한적인 환경에 있어야 하며, 적절한 시기와 장소에서 가능한 한 일반 교육에 포함되도록 해야 합니다. 시력 컨설턴트는 학업 자료에 대한 접근을 지원하기 위해 아동의 IEP 팀에 참여해야 합니다.
- 아동의 학업 자료에 대한 접근에 영향을 미치는 범위 내에서 물리 치료, 작업 치료, 언어 서비스가 IEP에 제공될 것입니다. 그 외에도 영향을 받은 개인의 필요에 따라 개인 지원 요법을 고려할 수 있습니다. 치료 유형에 대한 구체적인 권장 사항은 발달 소아과 전문의가 안내해 드릴 수 있습니다. 자녀가 청소년기에 접어들면 전환 계획을 논의하고 IEP에 포함시켜야 합니다. IEP 서비스를 받는 학생의 경우, 공립 교육구에서는 21세까지 서비스를 제공해야 합니다.

504 플랜(섹션 504: 장애를 이유로 한 차별을 금지하는 미국 연방법)은 앞쪽 좌석, 보조 기술 장치, 교실 속기, 수업 간 추가 시간, 수정된 과제, 확대된 텍스트 등의 편의 또는 수정이 필요한 사람들을 위해 고려할 수 있습니다.

발달 장애 관리(DDA) 등록을 권장합니다. DDA는 자격을 갖춘 개인에게 서비스와 지원을 제공하는 미국 공공 기관입니다. 지원 자격은 주마다 다르지만 일반적으로 진단 및/또는 관련 인지/적응 장애에 따라 결정됩니다.

소득과 자원이 제한적인 가정은 장애 자녀를 위해 생활보조금(SSI)을 받을 자격이 있을 수도 있습니다.

특별한 숙박 시설

의사소통:

표현 언어에 어려움이 있는 개인을 위한 대체 의사소통 수단(예: 대체 보완 의사소통 수단 [AAC])에 대한 평가를 고려하십시오. AAC 평가는 해당 분야의 전문성을 갖춘 언어 병리학자가 수행할 수 있습니다. 평가에서는 인지 능력과 감각 장애를 고려하여 가장 적합한 의사소통 방식을 결정합니다. AAC 장치는 사진 교환 통신과 같은 저기술부터 음성 생성 장치와 같은 첨단 기술까지 다양합니다. 일반적인 생각과는 달리 AAC 기기는 언어 발달을 방해하는 것이 아니라 오히려 최적의 언어 및 언어 발달을 지원합니다.

보조 기술:

보조 기술 분야는 큰 발전을 거듭해 왔으며 능력을 확장할 수 있습니다. 통신 장치, 통신 버튼, 음성-텍스트 변환, 타이핑, 읽기, 쓰기 프로그램 등이 그 예입니다.

운동 지원:

이동성을 극대화하고 나중에 발생할 수 있는 정형외과적 문제의 위험을 줄이기 위해 물리 치료를 받는 것이 좋습니다. 필요에 따라 내구성 있는 의료 장비 및 위치 조정 장치(예: 휠체어, 보행기, 목욕 의자, 보조기, 적응형 유모차) 사용을 고려하세요. 먹기, 몸단장하기, 옷 입기, 쓰기 등 적응 기능에 영향을 미치는 소근육 운동 능력에 어려움이 있으면 작업 치료를 받는 것이 좋습니다.

특별 식단:

유아의 수유 장애는 흔하며 유아기 초기에 잘 빨지 못하거나 유아기 후반에 고형식으로 전환하는 데 어려움을 겪는 등의 증상으로 나타납니다. 수유 및 삼킴에 어려움이 있는 경우 위루관을 삽입해야 할 수 있습니다. 변비는 흔한 현상입니다.

치과 관련:

고르지 않은(부정합) 치아 및 충치는 일반적인 OCNDS 증상입니다.

대체 요법

이는 우리 가족이 시도해 보고 추천한 개입 방법입니다.

- 응용 행동 분석 치료(ABA)
- 언어/언어 병리학/언어 치료
- 작업 요법
- 물리 치료 / 물리 요법
- 조기 개입
- 조기 집중 행동 개입
- 행동 요법
- 음악 요법
- 승마 요법
- 놀이 요법
- 비전 요법
- 의사소통 기술

우리 가족이 시도해 보고 추천한 전문가:

- 유전학자
- 급식 / 영양사
- 치과 의사 / 치열교정의사
- 소아산부인과 의사
- 안과 의사
- 면역학자
- 심장 전문의
- 정형 외과 의사
- 신경근계
- 신경과 전문의
- 간질 전문의
- 내분비 전문의
- 청각 전문의
- 이비인후과

지역 홍보대사 프로그램

지역 홍보대사는 배정된 지역에서 OCNDS를 지지하는 커뮤니티를 구축하는 역할을 합니다. 지역 홍보대사는 진단, 치료, 관리의 사회적, 정서적 어려움을 헤쳐나가는 가족들과 함께합니다. 글로벌 커뮤니티를 가장 잘 지원하기 위해 OCNDS 지역 홍보대사는 영어, 독일어, 노르웨이어, 스페인어, 네덜란드어 등 다양한 지역에서 여러 가지 언어로 활동하고 있습니다. 지역 커뮤니티와 연결하여 지역 리소스에 액세스하고 가상 및 오프라인 지역 이벤트에 참여할 수 있습니다. 자세한 내용은 info@csnk2a1foundation.org 로 문의하세요.

유용한 리소스

OCNDS FAQ

부모 책자

원페이지

명함

웹사이트: www.csnk2a1foundation.org/


페이스북: [@csnk2a1](https://www.facebook.com/csnk2a1)


인스타그램: [@csnk2a1_foundation](https://www.instagram.com/csnk2a1_foundation)


LinkedIn: [CSNK2A1 Foundation](https://www.linkedin.com/company/CSNK2A1_Foundation)

X: [@csnk2a1org](https://twitter.com/csnk2a1org)

연락처:

 1395 Marsten Rd. Burlingame, CA 94010

 (415) 501-0147

 info@csnk2a1foundation.org