

# ОКУРА-ЧУНГ НЕЙРОДАМУДЫҢ БҰЗЫЛУ СИНДРОМЫНА (OCNDS) КҮТІМ КӨРСЕТУ ТУРАЛЫ ҰСЫНЫСТАР

## ЕСКЕРТПЕ:

Бұл ақпарат тек ақпараттық және білім беру мақсатында берілген, әрі кәсіби медициналық немесе денсаулық сақтау мамандарының кеңесін алмастыра алмайды. Медициналық кеңес алу үшін кәсіби медициналық топпен кеңесіңіз.

## ӘДЕБИЕТТЕР

Онлайн қауымдастықтың есептері: [OCNDS гендерге шолулар тарауы](#)

## АНЫҚТАМА

OCNDS — OCNDS 20-хромосомада орналасқан CSNK2A1 геніндегі нұсқалардан («мутациялар») туындаған жүйке жүйесінің даму синдромы.

## ДИАГНОЗ

OCNDS диагнозы молекулалық-генетикалық сынау, көбінесе толық экзомалық реттілік (WES) немесе тұтас геномдық реттілік (WGS) сияқты генетикалық қан сынақтары арқылы қойылады.

## МҰРАЛАУ

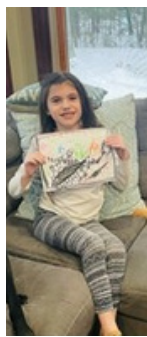
Әрбір адам CSNK2A1 генінің екі көшірмесімен дүниеге келеді. OCNDS — аутосомды доминантты жағдай, яғни, бұл геннің бір көшірмесі сау, ал екінші көшірмеде синдромды тудыратын мутация бар. Әдетте, мутация de novo немесе «жаңа». Бұл оның ата-анасының ешқайсысында болмағанын білдіреді.

## ОТБАСАНЫ ЖОСПАРЛАУ

OCNDS de novo немесе жаңа болғанда (ата-аналардың ешқайсысында мутация жоқ дегенді білдіреді), ата-аналардың балалары көп болса, оларда зардап шеккен баланың туылу қаупі 1%-дан азырақ болады. OCNDS бар адамдардың оны балаларына беру ықтималдығы 50%-ды құрайды.

## ЖАЛПЫ ЕРЕКШЕЛІКТЕР

OCNDS әсері адамдар арасында пайда болу және ауырлық дәрежесі бойынша өзгереді. Кестеде OCNDS синдромы бар адамдар туралы жарияланымдарда хабарланған негізгі белгілер жинақталған. Дамудың кешеуілдеуі дамудың барлық саласына әсер етеді, алайда адамдардың көпшілігінде ірі моторикаға қарағанда сөйлеу қабілеті айтарлықтай бұзылған болады. Бұл белгілер диагнозы бар барлық адамдарда болуы да, немесе болмауы да мүмкін екенін ескеріңіз.



# OSNDS СИНДРОМЫНЫҢ ЖАЛПЫ ЕРЕКШЕЛІКТЕРІ

| Симптом                           | Ықтимал әсер                                                                                                                                                                                            | Ұсынылатын бағалау                                                                                  | Ұсынылатын араласу                                                                                                            |
|-----------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Микроцефалия                      | Кішірек бас өлшемі                                                                                                                                                                                      | Қажет болса, МРТ                                                                                    | Жоқ                                                                                                                           |
| Гипотония                         | Мынамен мәселе:<br><ul style="list-style-type: none"> <li>Мобильділік</li> <li>Күнделікті әрекеттер</li> <li>Бұлшықет тонусының төмендеуіне байланысты бос/гиперсерпімді буындар</li> </ul>             | <ul style="list-style-type: none"> <li>Физикалық терапия</li> <li>Еңбек терапиясы</li> </ul>        | <ul style="list-style-type: none"> <li>РТ және ОТ</li> <li>Физикалық медицина және реабилитация</li> <li>Ортопедия</li> </ul> |
| Сөйлеудегі кідірістер             | Сөйлеудегі кідіріс                                                                                                                                                                                      | <ul style="list-style-type: none"> <li>Сөйлеуге баға беру</li> <li>AAC бойынша баға беру</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>Сөйлеу терапиясы</li> <li>Баламалы коммуникация әдістері</li> </ul>                    |
| Көру проблемалары                 | Қылилық және рефракция ауытқуы                                                                                                                                                                          | Көз дәрігерінің тексеруі                                                                            | Әр 1-3 жыл сайын офтальмологиялық тексеру                                                                                     |
| Тамақтандыру қиындықтары          | Шайнау және жұту мәселелері, тамақтанудан бас тарту                                                                                                                                                     | Тамақтандыру терапиясы (әдетте кәсіби мамен немесе логопед жасайды)                                 | NG-түтік немесе G-түтікке ықтимал қажеттілік                                                                                  |
| Асқазан-ішек жолдарының мәселері  | Іш қату                                                                                                                                                                                                 | Ағымдағы тамақтану мәселелерін және іш қату белгілерін/симптомдарын бақылаңыз.                      | Қажет болса, нәжісті жұмсартқыштар, прокинетика, осмотикалық агенттер немесе іш жүргізетін дәрілер                            |
| Ұстамалар                         | Әртүрлі типтер                                                                                                                                                                                          | Неврология (ЭЭГ) және бастың МРТ процедурасы                                                        | Жоқ                                                                                                                           |
| Жалпы дамудың кешігуі             | Дамудың барлық салаларына әсер етеді: тіл және моторика дағдылары                                                                                                                                       | Даму педиатриясы                                                                                    | Тұрақты және жиі емдеулер                                                                                                     |
| Ұйқы қиындықтары                  | Ұйықтау немесе ұйықтаған күйде қалу қиын, ұйқы апноэсы                                                                                                                                                  | <ul style="list-style-type: none"> <li>Ұйқы бұзылысы клиникасы</li> <li>Ұйқыны зерттеу</li> </ul>   | Жоқ                                                                                                                           |
| Оқу бойынша мәселелер             | Мектептегі қиындықтар                                                                                                                                                                                   | Арнайы білім беру тобы                                                                              | <ul style="list-style-type: none"> <li>Арнайы баспаналар</li> <li>Гипотония және коммуникацияны қолдау</li> </ul>             |
| Мінез-құлық                       | <ul style="list-style-type: none"> <li>Стереотиптік қозғалыстар</li> <li>Аутизм спектріндегі бұзылыс</li> <li>Агрессивтілік және ашуланшақтық</li> <li>Гипербелсенділік/зейін жетіспеушілігі</li> </ul> | Дербестендірілген білім беру жоспары (ДБЖ)                                                          | Экологиялық қолдау: ең аз шектеулі орта                                                                                       |
| Ауыз құрылымындағы айырмашылықтар | Қисық (дұрыс орналаспаған) тістер мен тіс жегі қуыстары                                                                                                                                                 | Тіс дәрігері немесе ортодонтия                                                                      | <ul style="list-style-type: none"> <li>Тіс емдері</li> <li>Ықтимал ортодонтиялық емдеу</li> </ul>                             |
| Тірек-қимыл аппараты              | Сколиоз, кифосколиоз (азырақ таралған)                                                                                                                                                                  | Ортопед                                                                                             | Жоқ                                                                                                                           |
| Жүрек жағдайы                     | Туа біткен жүрек ақаулары                                                                                                                                                                               | Кардиолог (ЭКГ), эхокардиография                                                                    | Жүйелі кардиологтың бақылауы                                                                                                  |
| Сезім органдарындағы қиындықтар   | Аутизм                                                                                                                                                                                                  | Қолданбалы мінез-құлық талдауы (ABA)                                                                | Даму жөніндегі педиатрмен кеңесу                                                                                              |

# ҰСЫНЫЛАТЫН АРАЛАСУЛАР ЖИІЛІГІ

Емдерді барынша арттыру (әсіресе ерте дамыту арқылы) тиімді екендігі дәлелденді. Отбасыларға өздерінің психикасы мен бүкіл отбасының өмір сапасын құрбан етпестен, емдеу алу ұсынылады. Біз сізге қолжетімді ресурстарды жақсырақ түсіну үшін жергілікті мүмкіндігі шектеулі адамдар топтарымен байланысуды ұсынамыз.

## ДАМУ КІДІРІСТЕРІН БАСҚАРУ

Гендерге шолу туралы мақала: [OCNDS гендеріне шолу](#)

Тиісті қоғамдық, мемлекеттік және білім беру ұйымдары қатысу үшін, сондай-ақ ата-аналарға өмір сүру сапасын жақсартуға қолдау көрсету үшін даму мәселелері бойынша мамандандырылған педиатрмен кеңесу ұсынылады.

Келесі ақпарат Америка Құрама Штаттарындағы даму кідірісі бар адамдарды бақылаудың әдеттегі ұсыныстарын көрсетеді; стандартты ұсыныстар елге байланысты өзгеруі мүмкін.

**0-3 жас:** Кәсіби, физикалық, сөйлеу және тамақтандыру терапиясына, сондай-ақ сәбилердің психикалық денсаулығы қызметтеріне, арнайы педагогтарға және сенсорлық бұзылулар бойынша мамандарға қол жеткізу үшін ерте араласу бағдарламасына сілтеме жасау ұсынылады. АҚШ-та ерте араласу — бұл барлық штаттарда қол жетімді федералды қаржыландыратын бағдарлама, ол жеке терапия қажеттіліктерін мақсатты ету үшін үйде қызмет көрсетеді.

**3-5 жас:** АҚШ-та жергілікті мемлекеттік мектеп округі арқылы дамытатын мектепке дейінгі мекеме ұсынылады. Орналастыру алдында қажетті қызметтер мен емдеу әдістерін анықтау мақсатында бағалау жүргізіледі. Сонымен қатар, қозғалыс, сөйлеу, әлеуметтік немесе танымдық дамудың кешеуілдеуі анықталған негізде белгіленген өлшемдерге сай келетін адамдар үшін жеке оқыту жоспары (ЖОЖ) жасалады. Ерте араласу бағдарламасы әдетте бұл ауысуға көмектеседі. Мектепке дейінгі дамытушы күтім орталық базасында жүзеге асырылады, денсаулық жағдайына байланысты мектепке дейінгі ұйымға бара алмайтын балалар үшін қызметтер үйде көрсетіледі.

[Мемлекет бойынша ерте араласу туралы байланыс ақпараты](#) | [CDC](#)  
[Мемлекеттік бас тарту тізімі](#) | [Medicaid](#)

**Барлық жастағылар:** Даму мәселелеріне маманданған педиатрдан кеңес алу ұсынылады. Бұл тиісті қоғамдық, мемлекеттік және білім беру мекемелерінің (АҚШ) қатысуын қамтамасыз етуге, сондай-ақ ата-аналарға өмір сүру сапасын арттыруға қолдау көрсетуге мүмкіндік береді. Қарастыру керек кейбір мәселелер:

### Жеке білім беру бағдарламасы (IEP) қызметтері:

- Жеке білім беру бағдарламасы (IEP) осыған құқығы бар балалар үшін арнайы әзірленген оқытуды және ілеспе қызметтерді қамтамасыз етеді.
- Жеке білім беру бағдарламасы (IEP) қандай да бір өзгерістер қажет екенін анықтау үшін жыл сайын тексеріледі.
- Арнайы білім беру туралы заң жеке білім беру бағдарламасына (IEP) қатысатын балалардың мектепте мүмкіндігінше шектеулі ортада болуын және қашан және қайда қажет болса, жалпы білім беру бағдарламасына мүмкіндігінше енгізілуін талап етеді. Көру бойынша кеңесшілер баланың жеке оқу жоспары тобының құрамына кіруі және оған оқу материалдарына қол жеткізуге көмектесуі керек.
- Физиотерапия (PT), эрготерапия (OT) және логопедиялық қызметтер баланың оқу материалдарына қол жеткізуіне әсер ететін дәрежеде жеке білім беру бағдарламасы (IEP) аясында ұсынылады. Бұдан бөлек, баланың жеке қажеттіліктеріне негізделген қосымша жеке түзету терапиясын қарастыруға болады. Терапия түрлері бойынша нақты ұсыныстарды дамытушы педиатр-дәрігер бере алады. Бала жасөспірімдік шаққа өткенде, өтпелі кезең жоспарын (transition plan) талқылап, оны жеке білім беру бағдарламасына (IEP) енгізу қажет. Жеке білім беру бағдарламасы (IEP) бойынша қызмет алатындар үшін мемлекеттік мектеп округі 21 жасқа толғанға дейін қолдау көрсетуге міндетті.

Сонымен қатар, егер арнайы жағдайлар немесе бейімдеулер қажет болса, 504-жоспарды (504-бөлім — мүгедектік белгісі бойынша кемсітуге тыйым салатын АҚШ-тың федералдық заңы) қарастыруға болады, мысалы: сыныптың алдыңғы қатарында отыру, көмекші технологияларды қолдану, көмекші (оқушының орнына жазатын), сабақтар арасында қосымша уақыт беру, бейімделген тапсырмалар, оқу материалдарының үлкейтілген қаріпі.

Даму мәселелері жөніндегі басқармада (DDA) тіркелу ұсынылады. DDA — бұл расталған даму бұзылыстары бар адамдарға қызмет көрсететін және қолдау ұсынатын АҚШ-тың мемлекеттік агенттігі. Көмек алу құқығы әр штатта әртүрлі, бірақ әдетте диагнозға және/немесе когнитивті немесе бейімделу бұзылыстарының болуына байланысты анықталады.

Табысы мен ресурстары шектеулі отбасылар да мүгедек балаға арналған SSI (Supplemental Security Income) бағдарламасы бойынша қосымша жәрдемақы алуға құқылы.

# АРНАЙЫ БАСПАНАЛАР

## Қарым-қатынас:

сөйлеуді білдіруде қиындықтарға тап болған адамдар үшін қарым-қатынастың балама құралдарын ([AAC]) бағалау ұсынылады. AAC бағалауды тиісті біліктілігі бар логопед жүргізе алады. Бағалау барысында қарым-қатынастың ең қолайлы түрін анықтау үшін танымдық қабілеттер мен сенсорлық бұзылулар ескеріледі. AAC құрылғылары төмен технологиялық, мысалы, суреттермен алмасу немесе жоғары технологиялық, мысалы, сөйлеуді синтездеу құрылғылары болуы мүмкін. Кең таралған пікірге қарамастан, AAC құрылғыларын пайдалану ауызша сөйлеуді дамытуға кедергі келтірмейді, керісінше, сөйлеу мен тілдік дағдылардың оңтайлы дамуына ықпал етеді.

## Көмекші технология:

Көмекші технологиялар саласы ұзақ жолдан өтті және олар қабілеттерді кеңейте алады. Кейбір мысалдарға байланыс құрылғылары, байланыс түймелері, сөзді мәтінге түрлендіру, теру және оқу/жазу бағдарламалары жатады.

## Қозғалыс функцияларын қолдау:

Қозғалысшықты барынша жақсарту және кеш ортопедиялық проблемалардың қаупін азайту үшін физиотерапия (физикалық терапия) жүргізу ұсынылады. Қажет болған жағдайда дене қалпын сақтауға арналған берік медициналық жабдықтар мен құрылғыларды қолдануды қарастыру керек (мысалы, мүгедектер арбасы, жүргізгіштер, шомылуға арналған арнайы орындықтар, ортопедиялық бұйымдар, бейімделген арбалар). Эрготерапия (кәсіби терапия) тамақтану, өзіне күтім жасау, киіну және жазу сияқты бейімделу дағдыларына әсер ететін ұсақ моторика қиындықтары кезінде ұсынылады.

## Арнайы диета:

Сәбилерде ерте жаста әлсіз ему рефлексімен немесе кейінірек қатты тағамға көшу қиындықтарымен көрінетін тамақтану мәселелері жиі кездеседі. Тамақтану және жұту қиындықтары гастростомиялық түтікті орнатуды қажет етуі мүмкін. Іш қату жиі кездеседі.

## Стоматологиялық:

Қысық (дұрыс емес) тістер мен қуыстар OCNDS синдромының жиі кездесетін белгілері.

# БАЛАМАЛЫ ЕМДЕР

Бұл отбасыларымыз қолданып көрген және ұсынатын араласулар.

- Қолданбалы мінез-құлықты талдау терапиясы (ABA)
- Сөйлеу/тіл патологиясы / сөйлеу терапиясы
- Еңбек терапиясы
- Физикалық терапия / физиотерапия
- Ерте араласу
- Ерте қарқынды мінез-құлыққа араласу
- Мінез-құлық терапиясы
- Музыкалық терапия
- Жылқы терапиясы
- Едендік уақыт терапиясы
- Көру терапиясы
- Қарым-қатынас технологиясы

Отбасыларымыз сынап көрген және ұсынатын маман:

- Генетик
- Тамақтандыру / нутрициолог
- Тіс дәрігері / ортодонт
- Балалар гинекологы
- Офтальмолог
- Иммунолог
- Кардиолог
- Ортопед
- Жүйке-бұлшықет
- Невролог
- Эпилептолог
- Эндокринолог
- Аудиолог
- Құлақ, мұрын және тамақ

# АЙМАҚТЫҚ ЕЛШІ БАҒДАРЛАМАСЫ

Біздің аймақтық елшілеріміз өздеріне тағайындалған аймақта қолдау көрсететін OCNDS қауымдастығын құруға жауапты. Аймақтық елшілер диагностиканың, емдеудің және басқарудың әлеуметтік және эмоционалдық мәселелерін шешуде отбасылармен байланысады. Біздің жаһандық қауымдастықты барынша қолдау үшін OCNDS аймақтық елшілері ағылшын, неміс, норвег, испан және нидерланд тілдерін қоса алғанда, әртүрлі аймақтар мен тілдерді ұсынады. Сіз өзіңіздің жергілікті қауымдастығыңызбен байланыса аласыз, аймақтық ресурстарға қол жеткізе аласыз, сондай-ақ аймағыңызда өткізілетін онлайн және тікелей іс-шараларға қатыса аласыз. Қосымша мәліметтер алу үшін [info@csnk2a1foundation.org](mailto:info@csnk2a1foundation.org) мекенжайына электрондық хат жіберіңіз.

## ПАЙДАЛЫ РЕСУРСТАР

[OCNDS туралы жиі қойылатын сұрақтар](#)

[Ата-аналар кітапшасы](#)

[Бір беттік құжат](#)

[Визитка](#)

**Веб-сайт:** [www.csnk2a1foundation.org/](http://www.csnk2a1foundation.org/)

**Facebook:** [@csnk2a1](#)

**Instagram:** [@csnk2a1\\_foundation](#)

**LinkedIn:** [CSNK2A1 Foundation](#)

**Twitter:** [@csnk2a1org](#)

### Бізге хабарласу:

 1929 Van Ness Avenue San Francisco, CA 94109

 (415) 483-2488

 [info@csnk2a1foundation.org](mailto:info@csnk2a1foundation.org)