



Окура-Чунг нейродамудың бұзылу синдромы (OCNDS)

Окура-Чунг нейродамудың бұзылу синдромы дегеніміз не?

Окура-Чунг нейродамудың бұзылу синдромы (OCNDS) (OMIM # 617062) — 2016 жылы алғаш рет анықталған сирек кездесетін генетикалық ауру. ОКРСН синдромы бар әрбір адам белгілі бір деңгейде кешігіп дамуы және/немесе олардың ми жұмысындағы айырмашылықтар болуы мүмкін.

Қанша адамға OCNDS диагнозы қойылған?

Осы уақытқа дейін бүкіл әлемде 350-ден астам адамға OCNDS диагнозы қойылған. Әлемнің басқа аймақтарында толық экзомдық секвенирлеуді қолдану кеңейген сайын бұл сан артуы әбден мүмкін.

OCNDS ауруын не тудырады?

OCNDS 20-шы хромосомадағы CSNK2A1 генінің гетерозиготалы мутацияларынан туындайды.

OCNDS кезінде мутациялардың қандай түрлері байқалады?

OCNDS кезінде миссенс-мутациялар (ең жиі кездесетін), оқу жақтауының ығысу мутациялары, тоқтату-күшейту мутациялары, сплайсинг мутациялары, сондай-ақ геннің толық немесе ішінара жойылу мутациялары байқалады. Клиникалық көріністердің ауырлығындағы айырмашылық мутациялардың әртүрлі типтерімен байланысы бар-жоғын біз әлі білмейміз.

OCNDS тұқым бойынша қалай беріледі? Қайталану қаупі бар ма?

OCNDS синдромы бар адамдағы CSNK2A1! геніндегі мутация жаңа (de novo) және ол ата-ананың екеуінде де жоқ. Ата-аналардың келесі жүктілік кезінде OCNDS синдромы бар тағы бір баланы дүниеге әкелу қаупі шамамен 1% болады. Бұл ата-аналардың біреуінде CSNK2A1 генінде мутациясы бар қосымша жұмыртқа жасушалары немесе сперматозоидтардың болу ықтималдығының аздығына байланысты. Егер OCNDS синдромы бар адамның балалары болса, олардың балаларына CSNK2A1 мутациясын беру қаупі 50% болады.

Қандай да бір гендерлік ауытқу бар ма?

OCNDS ерлерге де, әйелдерге де әсер етеді

Ауру бойынша ұйым бар ма?

CSNK2A1 (OCNDS) қорына мына деректер бойынша хабарласуға болады:

<https://www.csnk2a1foundation.org/>

Басқа отбасылармен қалай байланысуға болады?

Сіз отбасылармен Facebook тобының беті арқылы байланыса аласыз

<https://www.facebook.com/groups/524315764434784/?ref=bookmarks>



OCNDS белгілері қандай?

OCNDS синдромының ең жиі кездесетін белгілері төменде келтірілген. Біз әлі де мұның қаншалықты жиі кездесетінін және қай жаста пайда болатынын немесе өтіп кететінін зерттеп жатырмыз.

- Кешігіп сөйлеу / сөйлей алмау
- Қозғалыс дамуының баяулауы (мысалы, жүру)
- Ақыл-ой кемістігі, оқу кезінде қиындықтар, аутизм спектрі бұзылыстарының белгілері
- Ашуланшақтық, қол сілтеу және басқа да қайталанатын қимылдар сияқты мінез-құлық мәселелері
- Тәуліктік ырғақтың бұзылуына байланысты ұйқының бұзылуы
- Бұлшықет тонусының төмендеуі (гипотония), жүйесіз қимылдар, бастың кішкентай болуы (микроцефалия), қояншық (талма), жүрістің бұзылуы сияқты неврологиялық мәселелер
- Мидың нақты емес құрылымдық ауытқулары
- Бойдың аласалығы, көбінесе өсу гормонының жетіспеушілігінен
- Туылғаннан бастап тамақтандырудағы қиындықтар; рефлюкс (қыжыл), іш қату
- Құлақ пен өкпенің жеңіл инфекциялары
- Қисық (дұрыс орналаспаған) тістер мен тіс жегі қуыстары
- Гипермобильділік, жарықтар, жамбас буынының дисплазиясы
- Қылилық, жақыннан көргіштік, алыстан көргіштік, астигматизм сияқты көру мәселелері
- Омыртқа аймағындағы сүйектердің шамалы деформациясы

OCNDS синдромын емдеу жолы бар ма?

Қазіргі уақытта OCNDS синдромының нақты (түпкілікті) емі жоқ; алайда ілеспелі бұзылыстарды түзетуге бағытталған шаралар қолданған дұрыс:

- Шамамен 12 айлық жастан бастап, көмекші қарым-қатынас құралдарын қолдануды қоса алғанда, логопедиялық терапия
- Интеллектуалдық және мінез-құлықтық дамуды бағалау кейіннен тиісті білім беруді қолдау
- Қозғалыс дамуының кідірісін түзетуге бағытталған физиотерапия және эрготерапия
- Эпилепсия мен жүріс бұзылыстарын бақылау және тексеру
- Өсуді бақылау және тұрақты тамақтану бұзылыстары кезінде гастростомиялық түтіктерді (G пішінді түтіктерді) қолдану
- Көру, тіс жағдайы және иммундық жүйе жұмысын тексеру
- Толығырақ ұсыныстар алу үшін мына GeneReviews сайтындағы OCNDS тарауын қараңыз:
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/>