



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/>