OKUR-CHUNG NEURODEVELOPMENTAL SYNDROME (OCNDS)

오크루충 신경 발달 증후군은 무엇인가요?

오크루충 신경 발달 증후군(OCNDS)(OMIM # 617062)은 2016년에 처음 규명된 희귀한 유전 질환입니다. OCNDS이 있는 모든 사람은 일정 수준의 발달 지연 및/또는 뇌 기능 이상을 보입니다.

OCNDS를 앓는 사람은 몇 명이나 됩니까?

현재까지 전 세계적으로 350명이 OCNDS로 진단받았습니다. 전 세계 여러 지역에서 WES 활용이 증가함에 따라 환자의 수도 증가할 것으로 예상합니다.

OCNDS의 원인은 무엇인가요?

OCNDS의 원인은 20번 염색체의 CSNK2A1 유전자에서 일어나는 이형 접합성 돌연변이입니다.

OCNDS에서는 어떤 돌연변이 유형이 발견됩니까?

OCNDS에서는 미스센스(Missense, 가장 흔함), 프레임 시프트, 스톱 게인(stop-gain), 스플라이스 사이트(splice site) 및 전체 또는 부분 유전자 삭제 돌연변이가 발생합니다. 아직은 임상 소견의 중대 정도가 다른 돌연변이 유형과 어떤 연관이 있는지가 자세히 밝혀지지 않았습니다.

OCNDS는 어떻게 유전됩니까? 재발 위험이 있습니까?

CSNK2A1 돌연변이는 OCNDS가 있는 환자에게서 처음 발견되며 부모에게는 나타나지 않습니다. 부모가 다음에 자녀를 가질 때, 다시 OCNDS가 있는 자녀가 생길 확률은 약 1% 정도인데, 이는 부모 중 한쪽에 CSNK2A1 돌연변이가 있는 정자나 난자가 있을 약간의 확률이 있기 때문입니다. OCNDS가 있는 사람이 자녀를 가지면 자기 자녀에게 CSNK2A1 돌연변이를 물려줄 위험도가 50% 정도 됩니다.

이 질병에 연관되어 도움을 받을 단체가 있습니까?

CSNK2A1 (OCNDS) 재단으로 연락하십시오:
https://www.csnk2a1foundation.org/

다른 가족에게 연락할 방법이 있습니까?

페이스북 그룹 페이지를 통해 연락할 수 있습니다.
https://www.facebook.com/groups/524315764434784/?ref=bookmarks

성별에 따라 차이가 있습니까?

OCNDS는 남성 및 여성 모두에 영향을 줍니다.

OCNDS 증상에는 어떤 것이 있습니까?

OCNDS의 가장 흔한 증상은 아래와 같습니다. 이 증세가 얼마나 자주 발생하는지, 몇 살에 가장 흔하게 나타나는지, 그리고 그 해결 방법에 대해 알아보고 있습니다.

- 언어 지연/언어 장애
- 운동 장애 (예: 보행)
- 지적 장애, 학습 장애, 자폐 스펙트럼 장애 특성
- 울화, 손 펄럭임 및 기타 연판 운동 등의 행동 이상
- 24시간 생물 주기 리듬 이상으로 인한 수면 문제
- 낮은 근 긴장도(근력 저하), 어설픈 동작, 작언 머리(소두증), 간질(발작), 보행 이상 등과 같은 신경계 문제
- 뇌의 비특이성 구조 이상
- 종종 성장 호르몬 결핍으로 인한 단신
- 출생 시점부터의 수유 곤란; 역류(속 쓰림), 변비
- 귀 및 폐의 경미한 감염
- 고르지 않은(부정합) 치아 및 충치
- 운동 과잉증, 탈장, 고관절 이형성
- 사시, 근시/원시, 난시와 같은 시력 문제
- 경미한 척추 골격 변형

OCNDS에 대한 치료 방법이 있습니까?

아직은 OCNDS에 대한 확실한 치료법은 없습니다. 하지만, 진단 소견에 대해 구체적인 조처를 해야 합니다.

- 12개월 월령부터 시작하는 보조적 의사소통 방법을 포함한 언어 치료
- 적절한 교육 방법이 지원되는 지적 및 행동 평가
- 운동 능력 지연에 대한 물리적 및 작업 요법 치료
- 간질 및 보행 이상에 대한 모니터링 및 평가
- 계속해서 수유 곤란이 있는 경우 성장 속도의 모니터링 및 G-튜브의 사용
- 시력, 치아 및 면역 체계 기능 평가

추가 권장 사항은 다음 GeneReview의 OCNDS 부분을 참조하십시오:
https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/