

SARANAN PENJAGAAN SINDROM PERKEMBANGAN NEURO OKUR-CHUNG (OKUR-CHUNG NEURODEVELOPMENTAL SYNDROME, OCNDS)

PERHATIAN::

Dokumen ini adalah untuk tujuan maklumat dan pendidikan sahaja dan tidak menggantikan nasihat perubatan profesional atau perundingan dengan pakar penjagaan kesihatan. Sila rujuk pasukan pakar perubatan anda untuk mendapatkan nasihat perubatan.

RUJUKAN

Laporan daripada komuniti dalam talian: [Bab Kajian Semula Gen OCNDS](#)

DEFINISI

OCNDS ialah sejenis sindrom perkembangan neuro yang disebabkan oleh varian ('mutasi') dalam gen CSNK2A1, di mana OCNDS terletak pada Kromosom 20.

DIAGNOSIS

OCNDS didiagnos melalui ujian genetik molekul, lebih lazim dilakukan melalui ujian darah genetik seperti Penjujukan Eksom Menyeluruh (Whole Exome Sequencing, WES) atau Penjujukan Genom Menyeluruh (Whole Genome Sequencing, WGS).

PEWARISAN

Setiap orang dilahirkan dengan dua salinan gen CSNK2A1. OCNDS ialah keadaan autosomal dominan yang bermaksud bahawa satu salinan gen adalah sihat manakala salinan yang satu lagi mempunyai mutasi yang menyebabkan sindrom ini. Biasanya, mutasi adalah de novo atau "baharu" yang bermaksud bahawa ia tidak terdapat dalam ibu mahu pun bapa.

PERANCANGAN KELUARGA

Apabila OCNDS adalah de novo atau baharu (bermaksud ibu bapa tidak mengalami mutasi), jika ibu bapa mempunyai lebih ramai anak, mereka mempunyai risiko kurang daripada 1% untuk mendapat anak lain yang mengalami sindrom ini. Individu yang mengalami OCNDS mempunyai peluang 50% untuk mewariskannya kepada anak mereka.

CIRI-CIRI BIASA

Kesan OCNDS berbeza dalam kejadian dan keterukan antara individu. Jadual ini meringkaskan gejala utama yang dilaporkan dalam penerbitan tentang individu yang mengalami OCNDS. Kelewatan perkembangan menjejaskan semua bidang perkembangan, tetapi bahasa lebih terjejas berbanding kemahiran motor kasar pada kebanyakan individu. Sila ambil perhatian bahawa gejala-gejala ini mungkin atau mungkin tidak wujud pada setiap orang yang didiagnos dengan sindrom ini.



CIRI-CIRI BIASA OCNDS

Gejala	Impak Berkemungkinan	Penilaian yang Dicadangkan	Intervensi yang Dicadangkan
Mikrosefali	Saiz kepala kecil	MRI jika diperlukan	Tiada
Hipotonia	Masalah dengan: <ul style="list-style-type: none"> • Mobiliti • Aktiviti Kehidupan Harian • Sendi-sendi yang longgar/boleh regang hiper kerana tona otot berkurangan 	<ul style="list-style-type: none"> • Terapi Fizikal • Terapi Carakerja 	<ul style="list-style-type: none"> • PT & OT • Perubatan fizikal & pemulihan • Ortopedik
Kelewatan Pertuturan	Kelewatan Pertuturan	<ul style="list-style-type: none"> • Penilaian Pertuturan • Penilaian AAC 	<ul style="list-style-type: none"> • Terapi Pertuturan • Kaedah Komunikasi Alternatif
Kesukaran Penglihatan	Strabismus & ralat biasan	Penilaian oftalmologi	Penilaian oftalmologi setiap 1-3 tahun
Cabaran Pemakanan	Masalah mengunyah dan menelan, keengganan makan	Terapi Makan (biasanya daripada ahli terapi carakerja atau pertuturan)	Keperluan berkemungkinan untuk tiub NG atau tiub G
Cabaran Gastrousus	Sembelit	Pemantauan masalah pemakanan berterusan & tanda/gejala sembelit.	Pelembut najis, prokinetik, osmotikagen atau julap mengikut keperluan
Sawan	Pelbagai jenis	Neurologi (EEG) & MRI kepala	Tiada
Kelewatan Perkembangan Global	Menjejaskan semua bidang perkembangan: kemahiran bahasa dan motor	Pediatrik Perkembangan	Terapi berkala dan kerap
Cabaran Tidur	Masalah tidur atau kekal tidur, apnea tidur	<ul style="list-style-type: none"> • Klinik gangguan tidur • Kajian tidur 	Tiada
Masalah Pembelajaran	Cabaran di sekolah	Pasukan Pendidikan Khas	<ul style="list-style-type: none"> • Penginapan khas • Hipotonia dan sokongan komunikasi
Tingkah Laku	<ul style="list-style-type: none"> • Pergerakan stereotipik • Gangguan spektrum autisme • Keagresifan dan tantrum • ADD/ADHD 	Pelan Pendidikan Diperibadikan (Individualized Education Plan, IEP)	Sokongan persekitaran: persekitaran paling kurang terbatas
Perbezaan Struktur Lisan	Gigi tidak rata (tidak sejajar) dan berlubang	Doktor Gigi atau Ortodontik	<ul style="list-style-type: none"> • Rawatan pergigian • Potensi rawatan ortodontik
Muskuloskeletal	Skoliosis, kifoskoliosis (kurang biasa)	Pakar Ortopedik	Tiada
Keadaan Jantung	Kecacatan jantung kongenital	Pakar Kardiologi (ECG), Ekokardiografi	Pemantauan pakar kardiologi secara berkala
Cabaran Deria	Autisme	Analisis Tingkah Laku Gunaan (Applied Behavior Analysis, ABA)	Perundingan bersama pakar pediatrik perkembangan

KEKERAPAN INTERVENSI YANG DICADANGKAN

Memaksimumkan terapi, terutamanya melalui perkembangan awal telah terbukti bermanfaat. Keluarga digalakkan untuk mengakses terapi tanpa mengorbankan kesihatan mental dan kualiti kehidupan seluruh keluarga. Kami mencadangkan agar anda berhubung dengan kumpulan orang kelainan upaya tempatan untuk mendapatkan pemahaman yang lebih baik tentang sumber yang tersedia.

PENGURUSAN KELEWATAN PERKEMBANGAN

Artikel Semakan Semula Per Gen: [Semakan Semula Gen OCNDS](#)

Perundingan dengan pakar pediatrik perkembangan adalah disarankan untuk memastikan penglibatan komuniti, negeri dan agensi pendidikan yang sesuai dan menyokong ibu bapa dalam memaksimumkan kualiti kehidupan.

Maklumat berikut mewakili cadangan pengurusan biasa untuk individu yang mengalami kelewatan perkembangan di Amerika Syarikat; cadangan standard mungkin berbeza dari negara ke negara.

Umur 0-3 tahun: Rujukan kepada program intervensi awal disarankan bagi mendapatkan akses kepada terapi carakkerja, fizikal, pertuturan dan pemakanan serta perkhidmatan kesihatan mental bayi, pendidik khas dan pakar kecacatan deria. Di AS, intervensi awal merupakan program yang dibiayai kerajaan persekutuan yang tersedia di semua negeri yang menyediakan perkhidmatan di rumah bagi menyasarkan keperluan terapi individu.

Umur 3-5 tahun: Di AS, prasekolah perkembangan melalui daerah sekolah awam tempatan adalah disarankan. Sebelum penempatan, penilaian dibuat untuk menentukan perkhidmatan dan terapi yang diperlukan dan pelan pendidikan diperibadikan (Individualized Education Plan, IEP) dibangunkan untuk mereka yang layak berdasarkan kelewatan motor, bahasa, sosial atau kognitif yang ditetapkan. Program intervensi awal biasanya membantu dengan peralihan ini. Prasekolah perkembangan adalah berasaskan pusat; bagi kanak-kanak yang terlalu tidak stabil dari segi perubatan untuk hadir, perkhidmatan di rumah disediakan.

[Maklumat Hubungan Intervensi Awal mengikut Negeri | CDC](#)
[Senarai Penepian Negeri | Medicaid](#)

Semua peringkat umur: Perundingan bersama pakar perkembangan kanak-kanak dicadangkan untuk memastikan penglibatan komuniti, negeri dan agensi pendidikan yang berkenaan (AS) serta menyokong ibu bapa dalam memaksimumkan kualiti kehidupan. Beberapa isu untuk dipertimbangkan:

Perkhidmatan IEP:

- IEP memberikan arahan yang direka khusus dan perkhidmatan yang berkaitan kepada kanak-kanak yang layak.
- Perkhidmatan IEP akan dikaji semula setiap tahun untuk menentukan sama ada sebarang perubahan diperlukan.
- Undang-undang pendidikan khas mengkehendaki kanak-kanak mengambil bahagian dalam IEP dalam persekitaran paling kurang sekatan yang boleh dilaksanakan di sekolah dan dimasukkan dalam pendidikan am sebanyak mungkin, waktu dan tempat yang sesuai. Perunding penglihatan perlu menjadi sebahagian daripada pasukan IEP bagi menyokong akses kepada bahan akademik.
- Perkhidmatan PT, OT dan pertuturan akan disediakan dalam IEP ke takat yang perlu mempengaruhi akses kanak-kanak kepada bahan akademik. Selain itu, terapi sokongan persendirian berdasarkan keperluan individu yang terjejas mungkin dipertimbangkan. Cadangan khusus mengenai jenis terapi boleh dibuat oleh pakar pediatrik perkembangan. Apabila kanak-kanak memasuki usia remaja, pelan peralihan harus dibincangkan dan digabungkan ke dalam IEP. Bagi mereka yang menerima perkhidmatan IEP, daerah sekolah awam dikehendaki menyediakan perkhidmatan tersebut sehingga umur 21 tahun.

Pelan 504 (Seksyen 504: statut persekutuan AS yang melarang diskriminasi berdasarkan ketidakupayaan) boleh dipertimbangkan bagi mereka yang memerlukan penginapan atau pengubahsuaian seperti tempat duduk di hadapan kelas, peranti teknologi bantuan, jurutulis bilik darjah, masa tambahan antara kelas, tugas yang diubah suai dan teks yang diperbesar.

Pendaftaran Pentadbiran Kurang Upaya Perkembangan (Developmental Disabilities Administration, DDA) disarankan. DDA ialah sebuah agensi awam AS yang menyediakan perkhidmatan dan sokongan kepada individu yang layak. Kelayakan berbeza mengikut negeri tetapi biasanya ditentukan oleh diagnosis dan/atau ketidakupayaan kognitif/adaptif yang berkaitan.

Keluarga yang mempunyai pendapatan dan sumber yang terhad juga mungkin layak mendapat pendapatan keselamatan tambahan (Supplemental Security Income, SSI) untuk anak mereka yang kurang upaya.

PENGINAPAN KHAS

Komunikasi:

Pertimbangkan penilaian untuk kaedah komunikasi alternatif (contohnya komunikasi augmentatif dan alternatif [AAC]) bagi individu yang mempunyai masalah bahasa ekspresif. Penilaian AAC boleh dilengkapkan oleh pakar patologi bahasa pertuturan yang mempunyai kepakaran dalam bidang tersebut. Penilaian akan mengambil kira kebolehan kognitif dan gangguan deria untuk menentukan bentuk komunikasi yang paling sesuai. Peranti AAC boleh terdiri daripada teknologi rendah, seperti komunikasi pertukaran gambar, kepada teknologi tinggi, seperti peranti penjaanaan suara. Bertentangan dengan kepercayaan popular, peranti AAC tidak menghalang perkembangan lisan pertuturan, sebaliknya menyokong perkembangan pertuturan dan bahasa yang optimum.

Teknologi Bantuan:

Bidang teknologi bantuan telah berkembang jauh dan boleh meluaskan kebolehan. Beberapa contoh termasuk peranti komunikasi, butang komunikasi, program pertuturan ke teks, menaip dan membaca/menulis.

Sokongan Motor:

Terapi fizikal disarankan untuk memaksimumkan mobiliti dan mengurangkan risiko masalah ortopedik yang timbul kemudian. Pertimbangkan penggunaan peralatan perubatan yang tahan lama dan peranti penentu kedudukan seperti yang diperlukan (contohnya kerusi roda, pejalan kaki, kerusi mandi, ortotik, kereta sorong adaptif). Terapi carakerja disarankan untuk kesukaran dengan kemahiran motor halus yang menjejaskan fungsi adaptif seperti pemakanan, dandan, berpakaian dan menulis.

Diet Khas:

Kesukaran penyusuan bayi adalah perkara biasa dan nyata sebagai penyusuan yang lemah pada peringkat awal bayi atau kesukaran beralih kepada makanan pepejal kemudian pada masa bayi. Kesukaran makan dan menelan mungkin memerlukan penempatan tiub gastrostomi. Sembelit adalah perkara biasa.

Pergigian:

Gigi bengkok (tidak sejajar) dan kaviti adalah gejala biasa OCNDS.

TERAPI ALTERNATIF

Berikut ialah intervensi yang telah dicuba dan disarankan oleh keluarga kami.

- Terapi Analisis Tingkah Laku Gunaan (Applied Behavior Analysis, ABA)
- Patologi Pertuturan/Bahasa / Terapi Pertuturan
- Terapi Carakerja
- Terapi Fizikal / Fisioterapi
- Intervensi Awal
- Intervensi Tingkah Laku Intensif Awal
- Terapi Tingkah Laku
- Terapi Muzik
- Terapi Ekuin
- Terapi masa lantai
- Terapi Penglihatan
- Teknologi Komunikasi

Pakar yang telah dicuba dan disarankan oleh keluarga kami:

- Pakar Genetik
- Pemakanan / Pakar Pemakanan
- Doktor Gigi / Pakar Ortodontik
- Pakar Sakit Puan Pediatrik
- Pakar Oftalmologi
- Pakar Imunologi
- Pakar Kardiologi
- Pakar Ortopedik
- Neuromuskular
- Pakar Neurologi
- Pakar Epileptologi
- Pakar Endokrinologi
- Pakar Audiologi
- Telinga, Hidung & Tekak

PROGRAM DUTA SERANTAU

Duta serantau kami bertanggungjawab membina komuniti OCNDS sokongan dalam lingkungan kawasan yang telah ditetapkan. Duta serantau berhubung dengan keluarga semasa mereka mengharungi cabaran sosial dan emosi daripada diagnosis, rawatan dan pengurusan. Wakil Serantau OCNDS merentasi wilayah dan bahasa termasuk Inggeris, Jerman, Norway, Sepanyol dan Belanda untuk memberi sokongan terbaik kepada komuniti global kami. Anda boleh berhubung dengan komuniti tempatan anda dan mengakses sumber tempatan serta mengambil bahagian dalam acara serantau secara maya dan bersemuka. E-mel info@csnk2a1foundation.org untuk mengetahui lebih lanjut.

SUMBER BERGUNA

[SOALAN LAZIM OCNDS](#)

[Risalah Ibu Bapa](#)

[One Pager](#)

[Kad Perniagaan](#)

Laman web: www.csnk2a1foundation.org/


Facebook: [@csnk2a1](#)


Instagram: [@csnk2a1_foundation](#)


LinkedIn: [CSNK2A1 Foundation](#)

X: [@csnk2a1org](#)

Hubungi Kami:

 1395 Marsten Rd. Burlingame, CA 94010

 (415) 501-0147

 info@csnk2a1foundation.org