

OKUR-CHUNG 神经发育综合征（OCNDS）护理建议

注意：

本文件仅供参考和教育目的，不能替代专业医疗建议或医疗保健专业人士的咨询。请咨询您的医疗专业团队以获取医疗建议。

参考文献

Reports from the online community: [OCNDS Gene Reviews Chapter](#)

定义

OCNDS 是一种由 CSNK2A1 基因变异（“突变”）引起的神经发育综合征；OCNDS 位于第 20 号染色体上。

诊断

OCNDS 通过分子遗传检测确诊。更常见的诊断手段是基因血液测试，例如全外显子组测序（WES）或全基因组测序（WGS）。

遗传

每个人出生时都带有两个 CSNK2A1 基因副本。OCNDS 是一种常染色体显性遗传病；这意味着基因的一个副本是健康的副本，而另一个副本则发生了导致该综合征的突变。通常，突变是新生或“新发的”突变；这意味着父母双方都不存在这个突变。

计划生育

如果 OCNDS 属于新生或新发的突变（即父母都没有突变），父母后续子女患病风险低于 1%。OCNDS 患者的子女有 50% 的概率遗传该疾病。

共同特征

OCNDS 影响的发生率和严重程度存在个体差异。表格总结了各种出版物中报道的有关 OCNDS 患者的主要症状。发育迟缓会影响所有领域的发展，但对大多数人来说，语言能力受损比粗大运动技能受损更严重。请注意，确诊患者不一定具备所有下列症状。



OCNDS 的共同特征

症状	潜在影响	推荐评估	推荐干预
小头畸形	头部尺寸较小	MRI 检查 (如需要)	无
肌张力低下	存在下列困难: <ul style="list-style-type: none"> • 移动 • 日常生活活动 • 肌肉张力降低导致关节松弛/过度伸展 	<ul style="list-style-type: none"> • 物理治疗 • 职业治疗 	<ul style="list-style-type: none"> • PT & OT • 物理医学和康复 • 骨科
语言发育迟缓	语言发育迟缓	<ul style="list-style-type: none"> • 语言评估 • AAC 评估 	<ul style="list-style-type: none"> • 语言治疗 • 替代沟通方法
视力障碍	斜视和屈光不正	眼科评估	每 1-3 年进行一次眼科评估
喂养困难	咀嚼和吞咽困难, 拒绝进食	喂养治疗 (通常由职业治疗师或语言治疗师进行)	可能需要鼻胃管或胃管
消化道问题	便秘	监测持续的喂养问题和便秘迹象/症状。	按需使用大便软化剂、促动力剂、渗透剂或泻药
癫痫	不同类型	神经内科 (脑电图) 和头部核磁共振	无
整体发育迟缓	影响所有领域的发展: 语言和运动技能	发育儿科	定期频繁治疗
睡眠困难	入睡困难或难以保持睡眠、睡眠呼吸暂停	<ul style="list-style-type: none"> • 睡眠障碍诊所 • 睡眠研究 	无
学习障碍	在学校面临的困难	特殊教育团队	<ul style="list-style-type: none"> • 特殊安排 • 肌张力低下和沟通支持
行为	<ul style="list-style-type: none"> • 刻板动作 • 自闭症谱系障碍 • 攻击性和暴躁 • ADD/ADHD 	个人化教育计划 (IEP)	环境支持: 限制最少的环境
口腔结构差异	歪斜 (错位) 的牙齿和蛀牙	牙医或正畸科	<ul style="list-style-type: none"> • 牙科治疗 • 可能的正畸治疗
肌肉骨骼	脊柱侧弯、脊柱后侧弯 (不太常见)	骨科医师	无
心脏病	先天性心脏缺陷	心脏科医师 (心电图)、超声心动图	定期接受心脏病专家监测
感官问题	自闭症	应用行为分析 (ABA)	咨询发育儿科医生

推荐干预频率

事实证明，最大限度地进行治疗（特别是在早期发育阶段）是有益的。鼓励家庭接受治疗，但不要牺牲自己的心理健康和整个家庭的生活质量。我们建议您与当地残疾人团体联系，进一步了解可用的资源。

发育迟缓管理

Per Gene Reviews Article: [OCNDS Gene Review](#)

建议咨询发育儿科医生，确保适当的社区、州政府和教育机构的参与，并支持父母最大限度地提高生活质量。以下信息代表了美国针对发育迟缓个体的典型管理建议；标准建议可能因国家/地区而异。

0-3岁： 建议转诊至早期干预计划，以获得职业、身体、言语和喂养治疗、以及婴儿心理健康服务、特殊教育者和感觉障碍专家的帮助。在美国，早期干预属于联邦政府资助的计划，可在各州获取相关服务，且针对个人治疗需求提供上门服务。

3-5岁： 在美国，建议通过当地公立学区进行学前教育。入学之前进行评估，以确定所需的服务和治疗，并根据已确定的运动、语言、社交或认知延迟，为符合条件的患者制定个人化教育计划（IEP）。早期干预计划通常可以为这个过渡提供支持。发展性学前教育通常具有固定的场所；对于身体状况不稳定而无法上学的儿童，可提供家庭服务。

[各州早期干预联系信息 | CDC](#)
[州豁免清单 | Medicaid](#)

全年龄段： 建议咨询发育儿科医生，以确保适当的社区、州政府和教育机构的参与（美国），并支持父母最大限度地提高生活质量。需要考虑的问题：

IEP 服务：

- IEP 可为符合条件的儿童提供专门设计的指导和相关服务。
- IEP 服务将每年进行评估，确定是否需要进行调整。
- 《特殊教育法》要求参加 IEP 的儿童在学校中尽可能在限制最少的环境中接受教育，并在可能的情况下尽可能接受普通教育。视力顾问应该成为孩子 IEP 团队的一部分，以支持孩子阅读学术材料。
- IEP 将提供 PT、OT 和语言服务，支持孩子阅读学术材料涉及的相关服务需求。除此之外，还可以根据受影响个人的需要考虑私人的支持治疗。发育儿科医生可以针对治疗类型提出具体建议。孩子进入青少年时期后，应该讨论过渡计划，并将其纳入 IEP。对于接受 IEP 服务的个人，公立学区必须提供服务，直到其年满 21 岁。

504 计划（第 504 条：“禁止基于残疾歧视”的美国联邦法规）适用于需要便利安排或调整的学生，例如课堂前排座位、辅助技术设备、课堂记录、课间额外时间、调整作业和放大文本。

建议报名参加发育障碍管理局（DDA）的活动。DDA 是美国的一个公共机构，为符合条件的个人提供服务和支持。各州的资格要求有所不同，但通常根据诊断和/或相关的认知/适应障碍来确定。

收入和资源有限的家庭也可能符合资格为残疾孩子获得补充保障收入（SSI）。

特殊便利安排

沟通:

考虑针对有语言表达障碍的个人进行替代沟通方式

(例如, 增强沟通和替代沟通[AAC]) 评估。AAC 评估可以由该领域具有专业知识的语言病理学家完成。评估将考虑认知能力和感官障碍, 以确定最合适的沟通形式。AAC 设备的范围包括低技术含量的设备 (例如图像交换通信) 和高科技设备 (例如语音生成设备)。与普遍看法相反的是, AAC 设备不会阻碍言语发展, 反而会支持最佳的言语和语言发展。

辅助技术:

辅助技术领域已经取得了长足的进步, 能够扩展能力。例如, 交流设备、交流按钮、语音转文字、打字和读/写程序。

运动支持:

建议进行物理治疗, 以最大限度地提高运动能力并降低以后发生骨科问题的风险。根据需要考虑使用耐用医疗设备和定位装置 (例如轮椅、助行器、浴椅、矫形器、适应性婴儿车)。对于影响进食、梳洗、穿衣和写作等适应性功能的精细运动技能问题, 建议进行职业治疗。

特殊饮食:

婴儿喂养问题很常见, 表现为婴儿早期吸吮不良或婴儿后期难以过渡到固体食物。喂食和吞咽问题可能需要放置胃造口管。便秘很常见。

牙科:

牙齿歪斜 (错位) 和蛀牙是 OCNDS 的常见症状。

牙齿歪斜 (错位) 和蛀牙是 OCNDS 的常见症状。

这些都是广大家庭尝试过并推荐的干预措施。

- 应用行为分析疗法 (ABA)
- 言语/语言病理/言语治疗
- 职业治疗
- 物理治疗/理疗
- 早期干预
- 早期强化行为干预
- 行为疗法
- 音乐治疗
- 马匹疗法
- 地板时间疗法
- 视觉治疗
- 通信技术

广大家庭尝试过并推荐的专家:

- 遗传学家
- 喂养 / 营养师
- 牙医 / 牙齿矫正医师
- 儿科妇科医生
- 眼科医生
- 免疫学家
- 心脏病专家
- 骨科医生
- 神经肌肉科
- 神经科医生
- 癫痫病专家
- 内分泌科医生
- 听力专家
- 耳鼻喉

地区大使计划

我们的地区大使负责在其指定区域内建立一个支持性的 OCNDS 社区。地区大使与家庭建立联系，帮助他们应对诊断、治疗和管理过程中的社会和情感挑战。为了更好地支持我们的全球社区，OCNDS 地区大使遍布各个地区并使用多种语言，包括英语、德语、挪威语、西班牙语和荷兰语。您可以与当地社区建立联系并获取当地资源，还可以参加线上和线下的区域活动。请发邮件至 info@csnk2a1foundation.org 获取更多信息。

其他资源

OCNDS 常见问题

解答

家长手册

单页信息

卡片

网址: www.csnk2a1foundation.org/


Facebook: [@csnk2a1](https://www.facebook.com/csnk2a1)


Instagram: [@csnk2a1_foundation](https://www.instagram.com/csnk2a1_foundation)


LinkedIn: [CSNK2A1 Foundation](https://www.linkedin.com/company/CSNK2A1_Foundation)

X: [@csnk2a1org](https://twitter.com/csnk2a1org)

联系我们:

 1395 Marsten Rd. Burlingame, CA 94010

 (415) 501-0147

 info@csnk2a1foundation.org