



OKUR-CHUNG NEURODEVELOPMENTAL SYNDROME (OCNDS)

Apakah itu Sindrom Perkembangan Neuro Okur-Chung?

Sindrom Perkembangan Neuro Okur-Chung (OCNDS) (OMIM # 617062) ialah gangguan genetik yang jarang ditemui yang pertama kali dikenal pasti pada tahun 2016. Semua orang yang menghidap OCNDS mengalami beberapa tahap kelewatan perkembangan dan/atau perbezaan dalam fungsi otak.

Berapakah bilangan individu yang disahkan menghidap OCNDS?

Lebih 350 individu di seluruh dunia telah disahkan menghidap OCNDS setakat ini. Bilangan ini dijangka meningkat dengan peningkatan penggunaan WES di kawasan lain di dunia.

Apakah punca OCNDS?

OCNDS disebabkan oleh mutasi heterozigot di dalam gen CSNK2A1 pada kromosom 20.

Apakah jenis mutasi yang dilihat dalam OCNDS?

Salah erti (paling lazim), anjakan rangka, stop-gain, tapak hiris-cantum dan mutasi pemadaman gen keseluruhan atau sebahagian berlaku dalam OCNDS. Kami belum tahu lagi sama ada keterukan penemuan klinikal dikaitkan dengan jenis mutasi yang berbeza.

Bagaimanakah OCNDS diwarisi? Adakah terdapat sebarang risiko yang berulang?

Mutasi CSNK2A1 adalah baharu pada individu yang menghidap OCNDS (de novo) dan tidak terdapat pada mana-mana ibu bapa. Risiko ibu bapa untuk mendapat anak lain yang menghidap OCNDS dalam kehamilan akan datang ialah ~1% kerana terdapat kemungkinan kecil salah seorang daripada ibu bapa yang mempunyai sel telur atau sperma tambahan dengan mutasi CSNK2A1. Jika individu yang menghidap OCNDS mempunyai anak, terdapat risiko 50% untuk menurunkan mutasi CSNK2A1 tersebut kepada anak-anak mereka.

Apakah terdapat sebarang bias jantina?

OCNDS menjejaskan kedua-dua lelaki dan perempuan

Adakah terdapat organisasi penyakit?

Anda boleh menghubungi Yayasan CSNK2A1 (OCNDS) di <https://www.csnk2a1foundation.org/>

Bagaimanakah saya boleh menghubungi keluarga lain?

Anda boleh berhubung dengan keluarga lain melalui halaman kumpulan Facebook mereka

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



Apakah gejala OCNDS?

Gejala OCNDS yang paling lazim adalah seperti di bawah. Kami masih menentukan kekerapan perkara ini berlaku dan pada umur berapa perkara ini biasa berlaku atau diselesaikan.

Kelewatan pertuturan/ketidakupayaan untuk bercakap
Kelewatan motor (iaitu, berjalan)
Kecacatan intelektual, ketidakupayaan pembelajaran, ciri gangguan spektrum autisme
Cabaran tingkah laku seperti tantrum, mengepak tangan dan pergerakan stereotaip lain
Masalah tidur akibat gangguan ritma sirkadian
Masalah neurologi seperti ton otot rendah (hipotonia), pergerakan kekok, kepala kecil (mikrosefali), epilepsi (sawan), kelainan gaya berjalan
Keabnormalan struktur tidak spesifik dalam otak
Bertubuh pendek; selalunya masa tanpa kekurangan hormon pertumbuhan
Kesukaran memberi makan bermula sejak lahir; Refluks (pedih ulu hati), sembelit
Jangkitan kecil pada telinga dan paru-paru
Gigi tidak rata (tidak sejajar) dan berlubang
Hipermobiliti, Hernia, Displasia pinggul
Masalah penglihatan seperti strabismus, astigmatisme rabun dekat/jauh
Kecacatan rangka kecil di dalam vertebra

Adakah terdapat penawar atau rawatan untuk OCNDS?

Tiada penawar muktamad untuk OCNDS lagi; bagaimanapun, langkah-langkah khusus perlu diambil untuk penemuan yang berkaitan:

Terapi pertuturan, termasuk komunikasi bantuan, bermula pada usia 12 bulan
Penilaian intelektual dan tingkah laku dengan sokongan pendidikan yang sesuai
Terapi fizikal dan pekerjaan untuk kelewatan motor
Pantau dan jalani penilaian untuk epilepsi dan kesukaran berjalan
Memantau pertumbuhan dan menggunakan tiub-G jika terdapat masalah pemberian makanan yang berterusan
Buat penilaian penglihatan, gigi, dan fungsi sistem imun
Untuk mendapatkan cadangan yang lebih terperinci, anda boleh melawati bab OCNDS pada GeneReview di <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/>