

OKUR-CHUNG NEURODEVELOPMENTAL SYNDROM (OCNDS) OMSORGSANBEFALINGER

MERK:

Dette er kun for informasjons- og pedagogiske formål og erstatter ikke profesjonell medisinsk rådgivning eller konsultasjoner med helsepersonell. Rådfør deg med ditt medisinske fagteam for medisinsk råd.

REFERANSER

Rapporter fra nettsamfunnet: [OCNDS Gene Reviews Chapter](#)

DEFINISJON

OCNDS er et nevro-utviklingssyndrom forårsaket av varianter ('mutasjoner') i CSNK2A1-genet, som ligger på kromosom 20.

DIAGNOSE

OCNDS diagnostiseres gjennom molekylær genetisk testing, mer vanlig gjennom genetiske blodprøver som Whole Exome Sequencing (WES) eller Whole Genome Sequencing (WGS).

ARV

Alle er født med to kopier av CSNK2A1-genet. OCNDS er en autosomal dominant tilstand som betyr at en kopi av genet er frisk, og den andre kopien har en mutasjon som forårsaker syndromet. Vanligvis er mutasjonen de novo eller "ny", noe som betyr at den ikke var tilstede hos noen av foreldrene.

FAMILIEPLANLEGGING

Når OCNDS er *de novo* eller ny (det vil si at ingen av foreldrene har mutasjonen), har foreldrene mindre enn 1 % risiko for å få et annet barn med sykdommen dersom de får flere barn. Personer med OCNDS har 50 % sjanse for å overføre den til sine egne barn.

FELLES FUNKSJONER

Virkningen av OCNDS varierer i forekomst og alvorlighetsgrad mellom individer. Tabellen oppsummerer hovedsymptomene rapportert i publikasjoner om individer med OCNDS. Utviklingsforsinkelse påvirker alle utviklingsområder, men språket er mer svekket enn grovmotorikken hos de fleste individer. Vær oppmerksom på at disse symptomene kan eller ikke kan være tilstede for alle med diagnosen.



VANLIGE FUNKSJONER AV OCNDS

Symptom	Potensiell innvirkning	Anbefalt evaluering	Anbefalt inngrep
Mikrocefali	Mindre hodestørrelse	MR om nødvendig	Ingen
Hypotoni	Problemer med: <ul style="list-style-type: none"> • Mobilitet • Dagliglivets aktiviteter • Løse/hyperekstensible ledd på grunn av redusert muskeltonus 	<ul style="list-style-type: none"> • Fysioterapi • Ergoterapi 	<ul style="list-style-type: none"> • Fysioterapi og ergoterapi • Fysisk medisin og rehabilitering • Ortopedi
Taleforsinkelser	Taleforsinkelse	<ul style="list-style-type: none"> • Talevurdering • AAC-evaluering 	<ul style="list-style-type: none"> • Logopedi • Alternative kommunikasjonsmetoder
Synsvansker	Skjeling og brytningsfeil	Oftalmologisk vurdering	Oftalmologisk vurdering hvert 1–3 år
Ernæringsutfordringer	Problemer med å tygge og svelge, matvegring	Ernæringsterapi (vanligvis fra en ergoterapeut eller logoped)	Mulig behov for NG-rør eller G-rør
Gastrointestinale utfordringer	Forstoppelse	Overvåk for vedvarende spiseproblemer og tegn/symptomer på forstoppelse.	Avføringsmidler, prokinetika, osmotiske midler eller laksativer etter behov.
Anfall	Varierende typer	Nevrologi (EEG) & hode-MR	Ingen
Global utviklingsforsinkelse	Påvirker alle utviklingsområder: språk og motoriske ferdigheter	Utviklingspediatri	Regelmessige og hyppige terapier
Søvnutfordringer	Problemer med å sovne eller holde seg i søvn, søvnapné	<ul style="list-style-type: none"> • Søvnforstyrrelsesklinikk • Søvnstudie 	Ingen
Lærevansker	Utfordringer på skolen	Spesialpedagogisk team	<ul style="list-style-type: none"> • Spesielle tilpasninger • Hypotoni og kommunikasjonsstøtte
Atferdsmessig	<ul style="list-style-type: none"> • Stereotypiske bevegelser • Autismespekterforstyrrelse • Aggressivitet og raserianfall • ADD/ADHD 	Individualisert utdanningsplan (IEP)	Miljøstøtte: minst restriktive miljø
Muntlige strukturelle forskjeller	Skjeve (feiljusterte) tenner og hull	Tannlege eller kjeveortopedi	<ul style="list-style-type: none"> • Tannbehandlinger • Potensiell kjeveortopedisk behandling
Muskuloskeletal	Skoliose, kyfoskoliose (mindre vanlig)	Ortoped	Ingen
Hjertetilstand	Medfødte hjertefeil	Kardiolog (EKG), Ekkokardiografi	Regelmessig overvåking av kardiolog
Sensoriske utfordringer	Autisme	Anvendt atferdsanalyse (ABA)	Konsultasjon med utviklingsbarnelege

ANBEFALT INTERVENSJONSFREKVENS

Maksimering av terapier, spesielt gjennom tidlig utvikling, har vist seg å være gunstig. Familier oppfordres til å få tilgang til behandlinger uten å ofre sin mentale helse og livskvaliteten til hele familien. Vi anbefaler at du tar kontakt med lokale grupper for funksjonshemmede for å få en bedre forståelse av tilgjengelige ressurser.

HÅNTERING AV UTVIKLINGSHEMMING

I henhold til Gene Reviews-artikkelen: [OCNDS Gene Review](#)

Konsultasjon med en utviklingsbarnelege anbefales for å sikre involvering av passende samfunns-, statlige og utdanningsorganer og for å støtte foreldre i å maksimere livskvaliteten.

Følgende informasjon representerer typiske håndteringsanbefalinger for personer med utviklingsforsinkelse i USA; standardanbefalinger kan variere fra land til land.

Alder 0–3 år: Henvisning til et tidlig intervensjonsprogram anbefales for tilgang til ergo-, fysisk-, tale- og ernæringsterapi, samt spedbarns psykiske helsetjenester, spesialpedagoger og spesialister på sansehemming. I USA er tidlig intervensjon et føderalt finansiert program tilgjengelig i alle stater som tilbyr hjemmetjenester for å målrette individuelle terapibehov.

Alder 3–5 år: I USA anbefales utviklingsbasert førskole gjennom det lokale offentlige skoledistriktet. Før utplassering blir det gjort en evaluering for å bestemme nødvendige tjenester og terapier, og en individualisert utdanningsplan (IEP) er utviklet for de som kvalifiserer basert på etablert motorisk, språklig, sosial eller kognitiv forsinkelse. Det tidlige intervensjonsprogrammet hjelper vanligvis med denne overgangen. Utviklingsførskole er senterbasert; for barn som er for medisinsk ustabile til å delta, tilbys hjemmebaserte tjenester.

[Kontaktinformasjon for tidlig intervensjon etter stat | CDC](#)
[Statens dispensasjonsliste | Medicaid](#)

Alle aldre: Konsultasjon med en utviklingsbarnelege anbefales for å sikre involvering av passende samfunns-, statlige og utdanningsorganer (USA) og for å støtte foreldre i å maksimere livskvaliteten. Noen ting å ta hensyn til:

IEP-tjenester:

- En IEP gir spesialdesignet instruksjon og relaterte tjenester til barn som kvalifiserer til disse.
- IEP-tjenestene vil bli gjennomgått årlig for å avgjøre om det er behov for endringer.
- Spesialundervisningsloven krever at barn som deltar i en IEP skal være i det minst restriktive miljøet som er mulig på skolen og inkluderes i generell undervisning så mye som mulig, når og der det er hensiktsmessig. Synskonsulenter bør være en del av barnets IEP-team for å støtte tilgang til akademisk materiale.
- Fysioterapi, ergoterapi og logopedtjenester vil bli gitt i IEP i den grad behovet påvirker barnets tilgang til akademisk materiale. Utover det kan private støttende terapier basert på den berørte personens behov vurderes. Spesifikke anbefalinger angående type terapi kan gis av en utviklingsbarnelege. Når et barn går inn i tenårene, bør en overgangsplan diskuteres og innlemmes i IEP. For de som mottar IEP-tjenester, er det offentlige skoledistriktet pålagt å tilby tjenester frem til 21 år.

En 504-plan (seksjon 504: en amerikansk føderal lov som forbyr diskriminering på grunn av funksjonshemming) kan vurderes for de som trenger tilrettelegging eller modifikasjoner som sitteplasser foran klassen, hjelpemidler, klasseromsskrivere, ekstra tid mellom timene, modifiserte oppgaver, og forstørret tekst.

Påmelding til utviklingshemmingsadministrasjonen (DDA) anbefales. DDA er et amerikansk offentlig byrå som tilbyr tjenester og støtte til kvalifiserte personer. Kvalifisering varierer fra stat, men bestemmes vanligvis av diagnose og/eller assosiert kognitive/adaptive funksjonshemninger.

Familier med begrenset inntekt og ressurser kan også kvalifisere for supplerende trygghetsinntekt (SSI) for barn med nedsatt funksjonsevne.

SPESIELLE TILPASNINGER

Kommunikasjon:

Vurder evaluering for alternative kommunikasjonsmidler (f.eks. supplerende og alternativ kommunikasjon [AAC]) For personer som har vansker med uttrykksfullt språk. En AAC-evaluering kan gjennomføres av en logopedolog som har ekspertise på området. Evalueringen vil vurdere kognitive evner og sensoriske svekkelser for å bestemme den mest hensiktsmessige formen for kommunikasjon. AAC-enheter kan variere fra lavteknologiske, for eksempel bildeutvekslingskommunikasjon, til høyteknologiske, for eksempel talegenererende enheter. I motsetning til hva mange tror, hindrer ikke AAC-enheter verbal utvikling av tale, men støtter heller optimal tale- og språkutvikling.

Hjelpeteknologi:

Hjelpemiddelfeltet har kommet langt og kan utvide ferdigheter. Noen eksempler inkluderer kommunikasjonsenheter, kommunikasjonsknapper, tale-til-tekst, skriving og lese-/skriveprogrammer.

Motorisk støtte:

Fysioterapi anbefales for å maksimere mobiliteten og redusere risikoen for senere oppståtte ortopediske problemer. Vurder bruk av holdbart medisinsk utstyr og posisjoneringsutstyr etter behov (f.eks. rullestoler, rullatorer, badestoler, ortoser, tilpassede barnevogner). Ergoterapi anbefales for vansker med finmotorikk som påvirker adaptiv funksjon som spising, stell, påkledning og skriving.

Spesialdiett:

Vansker med mating av spedbarn er vanlige og viser seg som dårlig sugetak i tidlig spedbarnsår, eller vansker med overgangen til fast føde senere i spedbarnsperioden. Spise- og svelgevansker kan kreve plassering av gastrostomisonde. Forstoppelse er vanlig.

Tannlege:

Skjeve (feiljusterte) tenner og hull er vanlige symptomer på OCNDS.

ALTERNATIVE TERAPIER

Dette er intervensjoner som våre familier har prøvd og anbefalt.

- Anvendt atferdsanalyseterapi (ABA)
- Tale- og språkterapi
- Ergoterapi
- Fysioterapi
- Tidlig intervensjon
- Tidlig intensiv atferdsintervensjon
- Atferdsterapi
- Musikkterapi
- Hestetterapi
- Gulvtidsterapi
- Synsterapi
- Kommunikasjonsteknologi

Spesialister som våre familier har prøvd og anbefalt:

- Genetiker
- Mat / Ernæringsfysiolog
- Tannlege / Kjeveortoped
- Pediatrisk gynekolog
- Øyelege
- Immunolog
- Kardiolog
- Ortoped
- Nevromuskulært
- Nevrolog
- Epileptolog
- Endokrinolog
- Audiolog
- Øre-Nese-Hals

REGIONALT AMBASSADØRPROGRAM

Våre regionale ambassadører er ansvarlige for å bygge et støttende OCNDS-felleskap innenfor deres tildelte region. Regionale ambassadører får kontakt med familier mens de navigerer i de sosiale og følelsesmessige utfordringene med diagnose, behandling og ledelse. For best mulig støtte for vårt globale fellesskap, spenner OCNDS regionale ambassadører på tvers av regioner og språk, inkludert engelsk, tysk, norsk, spansk og nederlandsk. Du kan koble deg til lokalsamfunnet ditt og få tilgang til lokale ressurser, samt delta i virtuelle og personlige regionale arrangementer. E-post: info@csnk2a1foundation.org for å få vite mer.

NYTTIGE RESSURSER

OCNDS vanlige spørsmål

Foreldrehefte

Én-sides

Visittkort

Nettsted: 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)

Kontakt oss:

 1395 Marsten Rd. Burlingame, CA 94010

 (415) 501-0147

 info@csnk2a1foundation.org