



OKUR-CHUNG NEURODEVELOPMENTAL SYNDROME (OCNDS)

Hva er Okur-Chung Neurodevelopmental Syndrome?

Okur-Chung Neurodevelopmental Syndrome (OCNDS) (OMIM Nr. 617062) er en sjelden genetisk lidelse som ble først identifisert i 2016. Alle med OCNDS har en viss grad av utviklingsforsinkelse og/eller forskjeller i hjernefunksjon.

Hvor mange personer er diagnostisert med OCNDS?

Over 350 personer over hele verden har blitt diagnostisert med OCNDS så langt. Dette tallet forventes å øke med økende bruk av WES i andre regioner i verden.

Hva forårsaker OCNDS?

OCNDS er forårsaket av heterozygote mutasjoner i CSNK2A1-genet på kromosom 20.

Hvilken type mutasjoner sees i OCNDS?

Missense (mest vanlig), frameshift, stop-gain, splice site og hele eller delvise gene deletion-mutasjoner forekommer i OCNDS. Vi vet ennå ikke om alvorlighetsgraden av de kliniske funnene er korrelert med ulike mutasjonstyper.

Hvordan arves OCNDS? Er det noen gjentakelsesrisiko?

CSNK2A1-mutasjoner er nye hos personen med OCNDS (de novo) og er ikke tilstede hos noen av foreldrene. Risikoen for at foreldre får enda et barn med OCNDS i en fremtidig graviditet er ~1 % fordi det er en liten sjanse for at en av foreldrene hadde flere egg- eller sædceller med CSNK2A1-mutasjon. Hvis en person med OCNDS får barn, er det 50 % risiko for at CSNK2A1-mutasjonen blir overført til barna.

Er det noen skjevhet mellom kjønn?

OCNDS påvirker både menn og kvinner

Finnes det en sykdomsorganisasjon?

Du kan kontakte CSNK2A1 (OCNDS) Foundation på

<https://www.csnk2a1foundation.org/>

Hvordan kan jeg kontakte andre familier?

Du kan få kontakt med familier via deres gruppeside på Facebook

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



Hva er symptomene på OCNDS?

De vanligste symptomene på OCNDS er nevnt nedenfor. Vi prøver fortsatt å finne ut hvor ofte disse forekommer og i hvilke aldre de vanligvis forekommer eller forsvinner.

- Taleforsinkelse/manglende evne til å snakke
- Motorisk forsinkelse (dvs. gåing)
- Intellektuelle funksjonshemminger, lærevansker, autismspekterforstyrrelser
- Atferdsutfordringer som raserianfall, vifting med hendene og andre stereotypiske bevegelser
- Søvnproblemer på grunn av forstyrret døgnrytme
- Nevrologiske problemer som lav muskeltonus (hypotoni), klønete bevegelser, lite hode (mikrocefali), epilepsi (anfall), gangavvik
- Uspesifikke strukturelle abnormiteter i hjernen
- Kortvokst; ofte uten veksthormonmangel
- Matingsvansker fra fødselen; Refluks (halsbrann), forstoppelse
- Mindre infeksjoner i ørene og lungene
- Skjeve (feilplasserte) tenner og hull
- Hypermobilitet, brokk, hofteladdysplasi
- Synsproblemer som skjeling, nær-/fjernsynet astigmatisme
- Mindre skjelettdeformasjon i ryggvirvlene

Finnes det en kur eller behandling for OCNDS?

Det er ikke en definitiv kur for OCNDS ennå; Det bør imidlertid iverksettes spesifikke tiltak for tilknyttede funn:

- Logopedi, inkludert assisterende kommunikasjon, med start ved 12 måneders alder
- Intellektuelle og atferdsmessige vurderinger med egnet pedagogisk støtte
- Fysio- og ergoterapi for motoriske forsinkelser
- Overvåke og evaluere for epilepsi og gangvansker
- Overvåking av vekst og bruk av gastrostomisonde hvis det er vedvarende matingsproblemer
- Vurdere syn, tenner og immunsystemfunksjon
- For mer detaljerte anbefalinger kan du besøke GeneReview sitt OCNDS-kapittel på <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/>