



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-/fjernsynthet astigmatisme
Mindre skjelettdeformasjoner 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/>