

# توصیه‌های مراقبتی مربوط به سندرم رشدی عصبی-OKUR- CHUNG (OCNDS)

## توجه:

این مطلب صرفاً جنبه اطلاعاتی و آموزشی دارد و جایگزین توصیه‌های پزشکی حرفه‌ای یا مشاوره با متخصصان مراقبت‌های بهداشتی نیست. برای مشاوره پزشکی، لطفاً با تیم حرفه‌ای پزشکی خود مشورت کنید.

## منابع

[OCNDS](#) گزارش‌های جامعه آنلاین: [فصل بررسی ژن](#)

## تعریف

سندرم OCNDS یک سندرم رشدی عصبی است که به علت واریانت‌ها («جهش‌ها») در ژن CSNK2A1 به وجود می‌آید و این ژن در کروموزوم 20 قرار دارد.

## تشخیص

تشخیص OCNDS از طریق آزمایش‌های ژنتیک مولکولی انجام می‌شود که معمولاً شامل آزمایش‌های خون ژنتیکی مانند تعیین توالی اگزوم کامل (WES) یا تعیین توالی ژنوم کامل (WGS) است.

## توارث

همه افراد با دو نسخه از ژن CSNK2A1 متولد می‌شوند. OCNDS یک بیماری غالب اتوزومی است؛ به این معنی که یکی از نسخه‌های ژن سالم است، و نسخه دیگر دارای جهشی است که باعث بروز این سندرم می‌شود. به طور معمول، این جهش de novo یا «جدید» است؛ به این معنا که در هیچ‌یک از والدین وجود نداشته است.

## تنظیم خانواده

زمانی که OCNDS به صورت de novo یا جدید است (به این معنا که جهش در هیچ‌یک از والدین وجود نداشته)، اگر والدین فرزندان دیگری داشته باشند، خطر ابتلای یک فرزند دیگر آنها به این سندرم کمتر از 1% خواهد بود. احتمال انتقال OCNDS از افراد مبتلا به فرزندان 50% است.

## ویژگی‌های مشترک

تأثیر OCNDS از حیث وقوع و شدت بین افراد متفاوت است. این جدول علائم اصلی گزارش شده در نشریات مربوط به افراد مبتلا به OCNDS را به طور خلاصه بیان می‌کند. تأخیر در رشد، همه زمینه‌های رشد را تحت تأثیر قرار می‌دهد، اما در غالب افراد، زبان بیشتر از مهارت‌های حرکتی درشت، آسیب می‌بیند. لطفاً توجه داشته باشید که این علائم ممکن است برای هر فرد مبتلا به این بیماری وجود داشته باشد یا نباشد.



## ویژگی‌های مشترک OCNDS

علامت	تأثیر بالقوه	ارزیابی پیشنهادی	مداخله توصیه شده
میکروسفالی [کوچک‌سری]	اندازه سر کوچک‌تر	در صورت نیاز MRI	هیچ‌کدام
هیپوتونیا [کاهش تون عضلانی]	مشکل در: • تحرک • فعالیت‌های زندگی روزانه • مفاصل شل/بیش از حد بازشونده به دلیل کاهش تون [تنش و سفتی] عضلانی	• فیزیوتراپی • کاردرمانی	• PT (فیزیوتراپیست) و OT (کاردرمانگر) • طب فیزیکی و توان‌بخشی • ارتوپدی
تأخیر در گفتار	تأخیر در گفتار	• ارزیابی گفتار • ارزیابی AAC	• گفتاردرمانی • روش‌های ارتباطی جایگزین
مشکلات بینایی	استرابیسم [انحراف چشم] و عیوب انکساری	ارزیابی چشم‌پزشکی	ارزیابی چشم‌پزشکی هر 1-3 سال یک‌بار
چالش‌های تغذیه	مشکل در جویدن و بلعیدن، امتناع از تغذیه	تغذیه‌درمانی (معمولاً توسط یک متخصص کار یا گفتاردرمانی)	نیاز احتمالی به لوله NG یا لوله G
چالش‌های دستگاه گوارش	یبوست	مشکلات مداوم تغذیه و نشانه‌ها/علائم یبوست را تحت نظر داشته باشید.	نرم‌کننده‌های مدفوع، پروکینتیک‌ها، عوامل اسمزی یا ملین‌ها در صورت نیاز
حملات عصبی	انواع مختلف	نورولوژی (EEG) و MRI سر	هیچ‌کدام
تأخیر رشدی سراسری	بر همه زمینه‌های رشد تأثیر می‌گذارد: زبان و مهارت‌های حرکتی	پزشکی تخصصی رشد و تکامل کودکان	درمان‌های منظم و مکرر
چالش‌های خواب	مشکل در به خواب رفتن یا ماندن در خواب، آپنه خواب	• کلینیک اختلالات خواب • مطالعه خواب	هیچ‌کدام
اختلالات یادگیری	چالش‌های تحصیلی	تیم نیازهای آموزشی خاص	• امکانات ویژه • هیپوتونیا و حمایت ارتباطی
رفتاری	• حرکات کلیشه‌ای • اختلال طیف اوتیسم • پرخاشگری و عصبانیت • ADD/ADHD	طرح آموزش فردی (IEP)	حمایت‌های محیطی: محیطی با کمترین محدودیت
تفاوت‌های ساختاری دهان	دندان‌های کج (نامرتب) و پوسیدگی دندان	دندان‌پزشک یا ارتودنسی	□ درمان‌های دندان‌پزشکی □ درمان‌های احتمالی ارتودنسی
عضلانی اسکلتی	اسکولیوز، کیفوسکولیوز (شیوع کمتر)	ارتوپد	هیچ‌کدام
عارضه قلبی	نقایص مادرزادی قلب	متخصص قلب (ECG)، اکوکاردیوگرافی	نظارت منظم متخصص قلب
چالش‌های حسی	اوتیسم	تحلیل رفتار کاربردی (ABA)	مشاوره با متخصص رشد اطفال

## بازه تکرار مداخلات توصیه شده

به حداکثر رساندن درمان‌ها، به‌ویژه از طریق رشد اولیه، سودمند است. خانواده‌ها تشویق می‌شوند تا بدون به خطر انداختن سلامت روانی و کیفیت زندگی کل خانواده، به درمان‌ها دسترسی داشته باشند. توصیه می‌کنیم برای درک بهتر منابع موجود، با گروه‌های محلی معلولین ارتباط برقرار کنید.

## مدیریت تأخیرهای رشدی

مقاله بررسی‌های هر ژن: [بیررسی ژن OCNDS](#)

مشاوره با یک متخصص رشد اطفال برای اطمینان از مشارکت جامعه، ایالت و سازمان‌های آموزشی مطلوب و حمایت از والدین در به حداکثر رساندن کیفیت زندگی توصیه می‌شود.

اطلاعات زیر حاوی توصیه‌های مدیریتی معمول برای افراد دارای تأخیر رشد در ایالات متحده است. توصیه‌های استاندارد ممکن است در کشورهای مختلف، متفاوت باشد.

**سنین 0-3 سال:** ارجاع به یک برنامه مداخله زودهنگام برای دسترسی به کاردرمانی، درمان فیزیکی، گفتار، و تغذیه و همچنین خدمات بهداشت روانی نوزادان، آموزگاران آموزش‌های خاص، و متخصصان اختلالات حسی توصیه می‌شود. در ایالات متحده، مداخله زودهنگام یک برنامه با بودجه فدرال است که در همه ایالت‌ها وجود دارد و خدماتی را در خانه برای رسیدگی به نیازهای درمانی فردی ارائه می‌دهد.

**سنین 3 تا 5 سال:** در ایالات متحده، پیش‌دبستانی رشدی از طریق ناحیه آموزش و پرورش محلی توصیه می‌شود. قبل از جابجایی، یک برای کسانی که بر اساس تأخیر حرکتی، (IEP) ارزیابی برای تعیین خدمات و درمان‌های مورد نیاز انجام می‌گیرد و یک طرح آموزشی فردی زبانی، اجتماعی، یا شناختی واجد شرایط هستند، تدوین می‌شود. برنامه مداخله زودهنگام معمولاً به این انتقال کمک می‌کند. پیش‌دبستانی رشدی به‌صورت مرکز محور است؛ برای کودکانی که از لحاظ پزشکی در وضعیتی نیستند که بتوانند در مراکز شرکت کنند، خدمات خانگی ارائه می‌شود.

### [CDC | اطلاعات تماس مداخله اولیه بر اساس ایالت](#)

**Medicaid:** مشاوره با یک متخصص رشد اطفال برای اطمینان از مشارکت جامعه، ایالت، و سازمان‌های آموزشی مطلوب (ایالات متحده) و حمایت از والدین در به حداکثر رساندن کیفیت زندگی توصیه می‌شود. برخی مسائل که باید در نظر گرفته شوند:

#### خدمات IEP:

- برنامه IEP آموزش‌های خاص و خدمات مرتبط را به کودکانی که واجد شرایط هستند، ارائه می‌دهد.
  - خدمات IEP سالانه مورد بازبینی قرار می‌گیرد تا مشخص شود که آیا تغییراتی لازم است یا خیر.
  - قانون آموزش‌های خاص ایجاب می‌کند که کودکانی که در یک IEP شرکت می‌کنند در محیطی با کمترین محدودیت ممکن در مدرسه باشند و تا حد امکان، در زمان و مکان مناسب، تحت آموزش عمومی قرار گیرند. مشاوران بینایی باید بخشی از تیم IEP کودک باشند تا از دسترسی به مطالب تحصیلی حمایت کنند.
  - خدمات فیزیوتراپی (PT)، کاردرمانی (OT)، و گفتاردرمانی در IEP ارائه خواهند شد تا جایی که نیاز به این خدمات بر دسترسی کودک به مطالب تحصیلی تأثیر بگذارد. فراتر از آن، ممکن است درمان‌های حمایتی خصوصی بر اساس نیازهای فرد آسیب‌دیده در نظر گرفته شود. توصیه‌های خاص در مورد نوع درمان می‌تواند توسط پزشک متخصص رشد اطفال ارائه شود. با ورود کودک به سال‌های نوجوانی، باید یک برنامه انتقالی مورد بحث قرار گیرد و در IEP گنجانده شود. برای کسانی که خدمات IEP دریافت می‌کنند، ناحیه آموزش و پرورش محلی ملزم به ارائه خدمات تا سن 21 سالگی است.
- یک طرح 504 (بخش 504: قانون فدرال ایالات متحده که تبعیض بر اساس معلولیت را ممنوع می‌کند) می‌تواند برای کسانی که به امکانات یا تغییراتی مانند صندلی جلوی کلاس، لوازم فناوری کمکی، متون کلاس، زمان اضافی بین کلاس‌ها، تکالیف اصلاح‌شده و متن با خط درشت نیاز دارند.

ثبت‌نام در اداره ناتوانی‌های رشدی (DDA) توصیه می‌شود. DDA یک سازمان دولتی ایالات متحده است که خدمات و پشتیبانی را به افراد واجد شرایط ارائه می‌دهد. واجد شرایط بودن بر حسب ایالت متفاوت است، اما معمولاً بر اساس تشخیص و/یا ناتوانی‌های شناختی/انطباقی مرتبط تعیین می‌شود.

خانواده‌هایی با درآمد و منابع محدود نیز ممکن است واجد شرایط دریافت درآمد تأمین تکمیلی (SSI) برای فرزند معلول خود باشند.

## امکانات ویژه

### ارتباط:

جایگزین [AAC] را برای افرادی که مشکلات زبان بیانی دارند، در نظر بگیرید. ارزیابی AAC را می‌توان توسط یک آسیب‌شناس گفتار-زبان که در این زمینه تخصص دارد، تکمیل کرد. این ارزیابی، توانایی‌های شناختی و اختلالات حسی را برای تعیین مناسب‌ترین شکل ارتباط، مورد ملاحظه قرار می‌دهد. دستگاه‌های AAC می‌توانند از فناوری پایین، مانند ارتباطات تبادل تصویر، تا فناوری بالا، مانند دستگاه‌های تولید صدا، متغیر باشند. برخلاف تصور عموم، دستگاه‌های AAC مانع رشد کلامی گفتار نمی‌شوند، بلکه به رشد بهینه گفتار و زبان کمک می‌کنند.

### فناوری کمکی:

حوزه فناوری کمکی راه درازی را پیموده است و می‌تواند توانایی‌ها را گسترش دهد. نمونه‌هایی از آن شامل دستگاه‌های ارتباطی، دکمه‌های ارتباطی، گفتار به متن، تایپ و برنامه‌های خواندن/نوشتن می‌شود.

### پشتیبانی حرکتی:

فیزیوتراپی برای به حداکثر رساندن تحرک و کاهش خطر مشکلات ارتوپدی که بعداً شروع می‌شوند، توصیه می‌شود. استفاده از تجهیزات پزشکی بادوام و دستگاه‌های موقعیت‌یابی را در صورت نیاز در نظر بگیرید (مثلاً صندلی چرخ‌دار، واکر، صندلی حمام، ارتز، کالسکه سازگار). کاردرمانی برای مشکل در مهارت‌های حرکتی ظریف که بر عملکرد سازگاری مانند تغذیه، نظافت، لباس پوشیدن و نوشتن تأثیر می‌گذارد، توصیه می‌شود.

### رژیم غذایی خاص:

مشکلات تغذیه نوزاد رایج است و به‌صورت مکیدن ضعیف در اوایل دوران نوزادی یا مشکل در شروع مصرف غذاهای جامد در اواخر دوران شیرخوارگی ظاهر می‌شود. مشکلات تغذیه و بلع ممکن است نیاز به قرار دادن لوله تغذیه معده (گاستروستومی) داشته باشند. بیوست شایع است.

### دندان پزشکی:

دندان‌های کج (نامرتب) و پوسیدگی دندان از علائم شایع OCNDS هستند.

## درمان‌های جایگزین

اینها مداخلاتی است که خانواده‌های ما امتحان و توصیه کرده‌اند.

- درمان تحلیل رفتار کاربردی (ABA)
- آسیب‌شناسی گفتار/زبان/گفتاردرمانی
- کاردرمانی
- درمان فیزیکی/فیزیوتراپی
- مداخله زودهنگام
- مداخله رفتاری فشرده اولیه
- رفتاردرمانی
- موسیقی‌درمانی
- اسب‌درمانی
- درمان فلورتایم
- بینایی‌درمانی
- فناوری ارتباطات

متخصصانی که خانواده‌های ما امتحان و توصیه کرده‌اند:

- متخصص قلب و عروق
- ارتوپد
- عصبی عضلانی
- متخصص مغز و اعصاب
- متخصص صرع
- متخصص غدد
- شنوایی‌شناس
- متخصص گوش، حلق، و بینی
- متخصص ژنتیک
- متخصص شیردهی/تغذیه
- دندان‌پزشک/متخصص ارتودنسی
- متخصص زنان و زایمان اطفال
- چشم‌پزشک
- ایمونولوژیست

## برنامه سفیران منطقه‌ای

سفیران منطقه‌ای ما مسئول ایجاد یک جامعه حمایتی OCNDS در منطقه تعیین شده خود هستند. سفیران منطقه‌ای ضمن بررسی چالش‌های اجتماعی و عاطفی تشخیص، درمان و مدیریت، با خانواده‌ها ارتباط برقرار می‌کنند. برای حمایت بهتر از جامعه جهانی ما، سفیران منطقه‌ای OCNDS در مناطق مختلف و به زبان‌هایی گوناگون، از جمله انگلیسی، آلمانی، نروژی، اسپانیایی و هلندی، فعالیت می‌کنند. می‌توانید با جامعه محلی خود ارتباط برقرار کنید و به منابع محلی دسترسی داشته باشید و همچنین در رویدادهای منطقه‌ای مجازی و حضوری شرکت کنید. برای کسب اطلاعات بیشتر، به نشانی [info@csnk2a1foundation.org](mailto:info@csnk2a1foundation.org) ایمیل بزنید.

### منابع مفید

[OCNDS پرسش‌های متداول](#)

[کتابچه والدین](#)

[بروشور تک صفحه](#)

[کارت ویزیت](#)

وبسایت: [www.csnk2a1foundation.org/](http://www.csnk2a1foundation.org/)


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


اینستاگرام: [@csnk2a1\\_foundation](https://www.instagram.com/csnk2a1_foundation)


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

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

### تماس با ما:

 1395 Marsten Rd. Burlingame, CA 94010

 (415) 501-0147

 [info@csnk2a1foundation.org](mailto:info@csnk2a1foundation.org)