

# ZALECENIA DOTYCZĄCE OPIEKI NAD OSOBAMI Z ZESPOŁEM OKURA-CHUNGA (OCNDS)

## UWAGA:

Niniejszy opis jest przeznaczony do celów informacyjnych i edukacyjnych i nie może zastąpić profesjonalnej porady lekarskiej ani konsultacji z personelem medycznym. O porady medyczne należy zwracać się do członków profesjonalnego personelu medycznego.

## ŹRÓDŁA INFORMACJI

Raporty społeczności online: [Rozdział zawierający informacje o genie OCNDS](#)

## DEFINICJA

OCNDS jest zespołem neurorozwojowym powodowanym przez warianty („mutacje”) genu CSNK2A1, zlokalizowanego w chromosomie 20.

## DIAGNOZA

OCNDS jest diagnozowany przy użyciu molekularnych testów genetycznych, najczęściej genetycznych badań krwi, takich jak sekwencjonowanie całego egzomu (WES) lub sekwencjonowanie całego genomu (WGS).

## DZIEDZICZENIE

Każdy człowiek rodzi się z dwiema kopiami genu CSNK2A1. OCNDS jest chorobą dziedziczną autosomalnie dominującą, co oznacza, że jedna kopia genu jest zdrowa, a druga ulega mutacji, powodującej wystąpienie zespołu. Zwykle jest to mutacja *de novo*, czyli „nowa”, co oznacza, że wcześniej nie występowała ona u żadnego z rodziców.

## PLANOWANIE RODZINY

Kiedy OCNDS jest wynikiem mutacji *de novo*, czyli nowej (co oznacza, że żadne z rodziców nie ma mutacji), wówczas szansa, że kolejne dziecko tych rodziców urodzi się z nieprawidłowym genem, wynosi mniej niż 1%. W przypadku osób z OCNDS prawdopodobieństwo przekazania mutacji dziecku wynosi 50%.

## CZĘSTE PRZEJAWY ZESPOŁU

Skutki OCNDS różnią się pod względem częstości występowania i nasilenia w zależności od pacjenta. Tabela zawiera podsumowanie najważniejszych ze zgłaszanych w publikacjach objawów występujących u osób z OCNDS. Opóźnienia w rozwoju wpływają na różne aspekty funkcjonowania organizmu, ale u większości osób OCNDS silniej wpływa na mowę niż na motorykę dużą. Należy pamiętać, że objawy te mogą występować u niektórych osób, a u innych nie.



## CZĘSTE PRZEJAWY OCNDS

Objaw	Potencjalne oddziaływanie	Zalecana ocena	Zalecane działanie
<b>Mikrocefalia</b>	Mniejsza głowa	Badanie RM, jeśli jest potrzebne	Brak
<b>Obniżone napięcie mięśniowe</b>	Problemy z: <ul style="list-style-type: none"> <li>• poruszaniem się</li> <li>• czynnościami życia codziennego</li> <li>• luźnymi/nadmiernie elastycznymi stawami z powodu zmniejszonego napięcia mięśni</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Fizykoterapia</li> <li>• Terapia zajęciowa</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Fizjoterapia i terapia zajęciowa</li> <li>• Fizykoterapia i rehabilitacja</li> <li>• Ortopedia</li> </ul>
<b>Opóźniony rozwój mowy</b>	Opóźnienia w rozwoju mowy	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ocena mowy</li> <li>• Ocena pod kątem komunikacji wspomagającej i alternatywnej</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Logopedia</li> <li>• Alternatywne metody komunikacji</li> </ul>
<b>Zaburzenia widzenia</b>	Zez i zaburzenia refrakcji	Ocena okulistyczna	Badanie okulistyczne co 1-3 lata
<b>Problemy z odżywianiem</b>	Trudności z przeżuwaniem i przelękaniem, odmowa przyjmowania pokarmu	Terapia żywieniowa (zwykle prowadzona przez specjalistę terapii zajęciowej lub logopedę)	Możliwa konieczność stosowania zgłębnika dożołądkowego lub gastrostomijnego
<b>Problemy żołądkowo-jelitowe</b>	Zaparcia	Monitoring trwających zaburzeń odżywiania oraz oznak/objawów zaparcia	Środki zmiękczające stolec, prokinetyki, środki osmotyczne lub środki przeczyszczające w miarę potrzeby
<b>Drgawki</b>	Różne typy	Badanie neurologiczne (EEG) oraz RM głowy	Brak
<b>Ogólne opóźnienie w rozwoju</b>	Wpływ na wszystkie aspekty rozwoju: umiejętności językowe i motoryczne	Pediatra rozwojowa	Regularne i częste terapie
<b>Problemy ze snem</b>	Trudności z zasypianiem, bezdech senny	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Klinika zaburzeń snu</li> <li>• Badania snu</li> </ul>	Brak
<b>Trudności w nauce</b>	Problemy w szkole	Zespół ds. edukacji specjalnej	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Specjalne udogodnienia</li> <li>• Pomoc w związku z hipotonią i komunikacją</li> </ul>
<b>Objawy behawioralne</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Stereotypie ruchowe</li> <li>• Spektrum autyzmu</li> <li>• Agresywność i napady złości</li> <li>• Zaburzenie koncentracji uwagi/Zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi</li> </ul>	Plan zindywidualizowanego nauczania (IEP)	Pomoce środowiskowe: mniej ograniczające otoczenie
<b>Nietypowe cechy budowy jamy ustnej</b>	Krzywe (nieprawidłowo ustawione) zęby oraz ubytki	Lekarz dentysta lub ortodonta	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Leczenie zębów</li> <li>• Ewentualne leczenie ortodontyczne</li> </ul>
<b>Objawy ze strony układu mięśniowo-szkieletowego</b>	Skolioza, kyfoskolioza (rzadziej)	Ortopeda	Brak
<b>Stan serca</b>	Wrodzone wady serca	Kardiolog (EKG), echokardiografia	Regularne badania kardiologiczne
<b>Zaburzenia czucia</b>	Autyzm	Stosowana Analiza Behawioralna (ABA)	Konsultacja z pediatrą rozwojowym

# ZALECANA CZĘSTOŚĆ INTERWENCJI

Wykazano, że maksymalizacja terapii, szczególnie na wczesnych etapach rozwoju, ma korzystny wpływ na stan pacjenta. Zaleca się rodzinom, aby korzystały z terapii bez poświęcania zdrowia psychicznego i jakości życia całej rodziny. Zalecamy nawiązanie kontaktów z lokalną grupą osób z niepełnosprawnościami, co pozwoli lepiej poznać dostępne zasoby.

## POSTĘPOWANIE W PRZYPADKU OPÓŹNIEŃ ROZWOJOWYCH

Artykuły w Gene Reviews: [OCNDS Gene Review](#)

Zaleca się konsultację z pediatrą rozwojowym, co pozwoli zapewnić zaangażowanie odpowiednich instytucji lokalnych, państwowych i edukacyjnych oraz uzyskać pomoc dla rodziców, umożliwiającą maksymalizację jakości ich życia.

Poniższe informacje stanowią typowe zalecenia dotyczące postępowania dla osób z opóźnieniami w rozwoju w Stanach Zjednoczonych; standardowe zalecenia mogą różnić się w zależności od kraju.

**Wiek 0-3 lata:** zaleca się skierowanie do programu wczesnej interwencji, umożliwiającego dostęp do terapii zajęciowej, fizykoterapii, logopedii i terapii żywieniowej, a także usług związanych ze zdrowiem psychicznym małych dzieci, do edukatorów oraz specjalistów ds. zaburzeń wzroku lub słuchu. W Stanach Zjednoczonych wczesne interwencje są objęte finansowaniem na szczeblu federalnym programem, dostępnym we wszystkich stanach, który pozwala zapewnić ukierunkowane na indywidualne potrzeby usługi w środowisku domowym.

**Wiek 3-5 lat:** w Stanach Zjednoczonych zaleca się skierowanie do przedszkola rozwojowego za pośrednictwem lokalnego okręgu szkolnego. Przed umieszczeniem tam dziecka przeprowadzana jest ocena, mająca na celu określenie, które usługi są potrzebne. Dla kwalifikujących się dzieci jest opracowywany indywidualny plan edukacji (IEP) z uwzględnieniem opóźnień w rozwoju motorycznym, mowy, społecznym lub poznawczym. Przy przejściu do takiego przedszkola zwykle pomocny jest program wczesnej interwencji. Przedszkole rozwojowe odbywa się w odpowiednich ośrodkach; dla dzieci, którym stan zdrowia nie pozwala uczestniczyć w zajęciach w ośrodku, organizowane są zajęcia w domu.

[Informacje kontaktowe dotyczące wczesnej interwencji według stanów | CDC](#)  
[Lista programów świadczeń społecznych | Medicaid](#)

**Dzieci niezależnie od wieku:** zaleca się konsultację z pediatrą rozwojowym, pozwoli ona zapewnić zaangażowanie odpowiednich instytucji lokalnych, państwowych i edukacyjnych (Stany Zjednoczone) i uzyskać pomoc dla rodziców umożliwiającą maksymalizację jakości ich życia. Niektóre kwestie do rozważenia:

### Usługi w ramach IEP:

- Program IEP dostarcza kwalifikującym się dzieciom specjalnie opracowaną instrukcję i powiązane usługi.
- Program IEP będzie corocznie poddawany ocenie w celu ustalenia, czy są potrzebne jakiegokolwiek zmiany.
- Przepisy dotyczące edukacji specjalnej wymagają, aby dzieci uczestniczące w programie IEP przebywały w szkole w jak najmniej restrykcyjnym otoczeniu i w jak największym stopniu były włączane do nauczania ogólnego, kiedy to właściwe. W opiekującym się dzieckiem zespole IEP powinni znaleźć się konsultanci ds. wzroku, aby pomagać w korzystaniu z materiałów edukacyjnych.
- Usługi w dziedzinie fizjoterapii, terapii zajęciowej oraz logopedii będą świadczone w ramach IEP odpowiednio do stopnia, w jakim dana potrzeba wpływa na dostęp dziecka do materiałów edukacyjnych. Poza tym mogą być rozważane prywatne terapie pomocnicze dostosowane do indywidualnych potrzeb. Szczegółowe zalecenia dotyczące typu terapii mogą być przedstawiane przez pediatrę rozwojowego. Kiedy dziecko staje się nastolatkiem, należy przedyskutować plan na okres przejściowy i wkomponować go w IEP. W przypadku osób korzystających z usług w ramach IEP publiczny okręg szkolny ma obowiązek świadczenia usług do czasu ukończenia przez pacjenta 21 lat.

W przypadku osób, które wymagają udogodnień lub modyfikacji przebiegu nauczania, takich jak siedzenie w pierwszych ławkach, stosowanie technicznych urządzeń pomocniczych, udział osób pomagających w pisaniu, dodatkowy czas między zajęciami, zmodyfikowane zadania i powiększona czcionka, można rozważyć zastosowanie planu 504 (ustęp 504: federalna ustawa USA zakazująca dyskryminacji z powodu niepełnosprawności).

Zaleca się rejestrację w Administracji ds. Niepełnosprawności Rozwojowych. DDA jest amerykańską agencją publiczną, która świadczy usługi dla kwalifikujących się osób i udziela im pomocy. Kryteria kwalifikacji różnią się w zależności od stanu, ale zwykle opierają się na diagnozie oraz/lub powiązanych niepełnosprawnościach poznawczych/adaptacyjnych.

Rodziny o niskich dochodach i ograniczonych zasobach mogą się także ubiegać o uzupełniający zasiłek z ubezpieczenia społecznego (SSI) dla dziecka z niepełnosprawnością.

# UDOGODNIENIA SPECJALNE

## Komunikacja:

W przypadku osób z ograniczoną sprawnością językową należy rozważyć ocenę alternatywnych sposobów komunikacji (tj. komunikację alternatywną i wspomagającą [AAC]). Ocena AAC może być przeprowadzona przez logopedę z doświadczeniem w tej dziedzinie. Ocena powinna uwzględniać zdolności poznawcze i zaburzenia wzroku lub słuchu, aby umożliwić ustalenie najwłaściwszej formy komunikacji. Urządzenia AAC mogą obejmować zarówno proste elementy, takie jak obrazki ułatwiające komunikację, jak i urządzenia zaawansowane technologicznie, takie jak generatory głosu. Wbrew powszechnemu przekonaniu, urządzenia AAC nie hamują werbalnego rozwoju mowy, ale raczej pomagają zapewnić optymalną mowę i rozwój językowy.

## Technologia wspomagająca

Technologia wspomagająca przeszła długą ewolucję i jej możliwości wciąż rosną. Do przykładów można zaliczyć urządzenia do komunikacji, przyciski komunikacyjne, urządzenia przekształcające mowę w tekst i piszące oraz programy odczytujące/zapisujące.

## Wsparcie motoryki:

Zalecana jest fizjoterapia, pozwalająca na maksymalizację ruchliwości i zmniejszająca ryzyko pojawienia się z czasem problemów ortopedycznych. Należy rozważyć stosowanie trwałego sprzętu medycznego i urządzeń pozycjonujących (np. wózków inwalidzkich, chodzików, krzesełek do kąpielii, ortez, wózków adaptacyjnych). W przypadku problemów z motoryką małą, która zakłóca funkcje adaptacyjne, takie jak odżywianie się, dbanie o siebie, ubieranie się czy pisanie, zaleca się terapię zajęciową.

## Specjalna dieta:

Trudności z karmieniem małych dzieci występują często i przejawiają się słabym ssaniem we wczesnym niemowlęctwie lub trudnościami przy przechodzeniu na pokarm stały na późniejszym etapie rozwoju. Trudności z karmieniem i przełykaniem mogą wymagać umieszczenia zgłębnika gastrostomijnego. Często występują zaparcia.

## Zęby:

Częstymi oznakami OCNDS są krzywe (nieprawidłowo ustawione) zęby

## TERAPIE ALTERNATYWNE

Są to interwencje wypróbowane i zalecane przez nasze rodziny.

- Terapia oparta o stosowaną analizę behawioralną (ABA)
- Patologia mowy/języka / Logopedia
- Terapia zajęciowa
- Fizykoterapia/Fizjoterapia
- Wczesna interwencja
- Wczesna intensywna interwencja behawioralna
- Terapia behawioralna
- Terapia muzyką
- Hipoterapia
- Terapia podłogowa
- Terapia wzroku
- Technologia komunikacyjna

Specjalista wypróbowany i polecany przez nasze rodziny

- Genetyk
- Specjalista ds. żywienia/Dietetyk
- Dentysta/Ortodonta
- Ginekolog pediatryczny
- Okulista
- Immunolog
- Kardiolog
- Ortopeda
- Specjalista w dziedzinie chorób nerwowo-mięśniowych
- Neurolog
- Epileptolog
- Endokrynolog
- Audiolog
- Laryngolog

## PROGRAM REGIONALNYCH AMBASADORÓW

Nasi regionalni ambasadorzy odpowiadają w przypisanych im regionach za wspieranie społeczności OCNDS. Regionalni ambasadorzy nawiązują kontakty z rodzinami zmagającymi się ze społecznymi i emocjonalnymi problemami związanymi z diagnozą, leczeniem i opieką. Aby jak najlepiej wspierać naszą globalną społeczność, regionalni ambasadorzy OCNDS działają na terenie różnych regionów i posługują się wieloma językami, w tym angielskim, niemieckim, norweskim, hiszpańskim i niderlandzkim. Możesz nawiązać kontakt ze swoją lokalną społecznością i uzyskać dostęp do miejscowych zasobów, a także uczestniczyć wirtualnie i osobiście w różnych wydarzeniach. Jeśli chcesz dowiedzieć się więcej, napisz na adres e-mail [info@csnk2a1foundation.org](mailto:info@csnk2a1foundation.org)

## PRZYDATNE MATERIAŁY

### CZĘSTO ZADAWANE PYTANIA NA TEMAT

OCNDS

Broszura dla rodziców

Arkusze informacyjne

Wizytówka

**Strona internetowa:** [www.csnk2a1foundation.org/](http://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 z nami:

 1395 Marsten Rd. Burlingame, CA 94010

 (415) 501-0147

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