

# RECOMENDAÇÕES DE CUIDADOS PARA A SÍNDROME DO NEURODESENVOLVIMENTO DE OKUR-CHUNG (OCNDS)

## OBS:

Documento para fins exclusivamente informativos e educativos; não substitui aconselhamento médico profissional ou consultas com profissionais de saúde. Consulte sua equipe médica profissional para obter orientação médica.

## REFERÊNCIAS

Relatórios da comunidade online: [OCNDS Gene Reviews Chapter](#)

## DEFINIÇÃO

A OCNDS é uma síndrome do neurodesenvolvimento causada por variantes ("mutações") no gene CSNK2A1, em que a OCNDS está localizada no cromossomo 20.

## DIAGNÓSTICO

A OCNDS é diagnosticada por meio de testes genéticos moleculares, mais comumente por meio de exames de sangue genéticos, como o Sequenciamento Completo do Exoma (WES) ou o Sequenciamento Completo do Genoma (WGS).

## HEREDITARIEDADE

Todos nascem com duas cópias do gene CSNK2A1. A OCNDS é uma condição autossômica dominante, o que significa que uma cópia do gene é saudável e a outra cópia tem uma mutação que causa a síndrome. Normalmente, a mutação é "de novo" ou "nova", o que significa que não estava presente em nenhum dos pais.

## PLANEJAMENTO FAMILIAR

Quando a OCNDS é "de novo" ou nova (ou seja, nenhum dos pais tem a mutação), se os pais tiverem mais filhos, eles têm menos de 1% de risco de outro filho ser afetado. Indivíduos com OCNDS têm 50% de chance de transmiti-la aos filhos.

## CARACTERÍSTICAS COMUNS

O impacto da OCNDS varia em ocorrência e gravidade de uma pessoa para outra. A tabela resume os principais sintomas relatados em publicações sobre pessoas com OCNDS. O atraso no desenvolvimento afeta todas as áreas do desenvolvimento, mas a linguagem é mais prejudicada do que as habilidades motoras grossas na maioria das pessoas. Observe que esses sintomas podem ou não estar presentes em todos os indivíduos com o diagnóstico.



## CARACTERÍSTICAS COMUNS DA OCNDS

Sintoma	Impacto potencial	Avaliação recomendada	Intervenção recomendada
<b>Microcefalia</b>	Tamanho da cabeça menor	Ressonância magnética (MRI) quando necessário	Nenhuma
<b>Hipotonia</b>	Problemas de: <ul style="list-style-type: none"> <li>Mobilidade</li> <li>Atividades cotidianas</li> <li>Articulações frouxas/hiperextensíveis devido à redução do tônus muscular</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Fisioterapia</li> <li>Terapia ocupacional</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Fisioterapia e Terapia Ocupacional</li> <li>Medicina Física e Reabilitação</li> <li>Ortopedia</li> </ul>
<b>Atrasos na fala</b>	Atraso na fala	<ul style="list-style-type: none"> <li>Avaliação da fala</li> <li>Avaliação de CAA</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Fonoaudiologia</li> <li>Métodos de Comunicação Alternativa</li> </ul>
<b>Dificuldades de visão</b>	Estrabismo e erro de refração	Avaliação oftalmológica	Avaliação oftalmológica a cada 1 a 3 anos
<b>Dificuldades de alimentação</b>	Dificuldade para mastigar e engolir, recusa de alimentação	Terapia alimentar (geralmente de um terapeuta ocupacional ou fonoaudiólogo)	Possível necessidade de sonda nasogástrica ou sonda gástrica
<b>Problemas gastrointestinais</b>	Constipação	Monitoramento de problemas de alimentação em andamento e sinais/sintomas de constipação.	Amaciadores de fezes, procinéticos, agentes osmóticos ou laxantes, quando necessário
<b>Convulsões</b>	Vários tipos	Neurologia (EEG) e ressonância magnética da cabeça	Nenhuma
<b>Atraso global do desenvolvimento</b>	Afeta todas as áreas do desenvolvimento: linguagem e habilidades motoras	Pediatria do desenvolvimento	Terapias regulares e frequentes
<b>Dificuldades do sono</b>	Dificuldade para adormecer ou manter o sono, apneia do sono	<ul style="list-style-type: none"> <li>Clínica de distúrbios do sono</li> <li>Estudo do sono</li> </ul>	Nenhuma
<b>Dificuldades de aprendizagem</b>	Dificuldades na escola	Equipe de Educação Especial	<ul style="list-style-type: none"> <li>Acomodações especiais</li> <li>Hipotonia e suporte de comunicação</li> </ul>
<b>Comportamental</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Movimentos estereotipados</li> <li>Transtorno do espectro autista</li> <li>Agressividade e acessos de raiva</li> <li>DDA/TDAH</li> </ul>	Plano de Educação Individualizado (IEP)	Suportes ambientais: ambiente menos restritivo
<b>Diferenças orais estruturais</b>	Dentes tortos (desalinhados) e cáries	Dentista ou ortodontia	<ul style="list-style-type: none"> <li>Tratamentos odontológicos</li> <li>Possível tratamento ortodôntico</li> </ul>
<b>Musculoesquelético</b>	Escoliose, cifo escoliose (menos comum)	Ortopedista	Nenhuma
<b>Doença cardiovascular</b>	Defeitos cardíacos congênitos	Cardiologista (ECG), Ecocardiografia	Monitoramento regular com um cardiologista
<b>Dificuldades sensoriais</b>	Autismo	Análise Comportamental Aplicada (ABA)	Consulta com um pediatra do desenvolvimento

# FREQUÊNCIA DE INTERVENÇÕES RECOMENDADAS

A intensificação de terapias, especialmente por meio do desenvolvimento precoce, tem se mostrado benéfica. As famílias são encorajadas a acessar terapias sem sacrificar sua saúde mental e a qualidade de vida de toda a família. Recomendamos que você se conecte com grupos locais de pessoas com deficiência para entender melhor os recursos disponíveis.

## GERENCIAMENTO DE ATRASOS NO DESENVOLVIMENTO

De acordo com artigo da Gene Reviews: [OCNDS Gene Review](#)

Recomenda-se consultar um pediatra do desenvolvimento para garantir o envolvimento de agências comunitárias, estaduais e educacionais apropriadas, bem como para dar suporte aos pais na melhoria da qualidade de vida.

As informações a seguir representam recomendações típicas de gerenciamento para pessoas com atraso no desenvolvimento nos Estados Unidos; as recomendações padrão podem variar de um país para outro.

**Idades entre 0 e 3 anos:** Recomenda-se o encaminhamento para um programa de intervenção precoce para acesso às terapias ocupacional, física, fonoaudiológica e alimentar, bem como a serviços de saúde mental infantil, educadores especiais e especialistas em deficiência sensorial. Nos Estados Unidos, a intervenção precoce é um programa financiado pelo governo federal disponível em todos os estados, oferecendo serviços em domicílio para atender às necessidades individuais de terapia.

**Idades entre 3 e 5 anos:** Nos Estados Unidos, recomenda-se a pré-escola de desenvolvimento por meio do distrito escolar público local. Antes da colocação, é realizada uma avaliação para determinar os serviços e terapias necessários, e um plano educacional individualizado (IEP) é desenvolvido para aqueles que se qualificam com base no atraso motor, de linguagem, social ou cognitivo estabelecido. O programa de intervenção precoce normalmente auxilia nessa transição. A pré-escola de desenvolvimento é baseada em um centro; para crianças com instabilidade médica muito grande para frequentar, são oferecidos serviços em domicílio.

[Informações de contato para intervenção precoce por estado | CDC \(Centros de Controle e Prevenção de Doenças\)](#)  
[Lista de isenções estaduais | Medicaid](#)

**Todas as idades:** Recomenda-se consultar um pediatra do desenvolvimento para garantir o envolvimento de agências comunitárias, estaduais e educacionais apropriadas (EUA), bem como para dar suporte aos pais na melhoria da qualidade de vida. Algumas questões a serem consideradas:

### Serviços do IPE:

- Um IEP fornece instruções especialmente projetadas e serviços relacionados a crianças qualificadas.
- Os serviços do IEP serão revisados anualmente para determinar se alguma mudança é necessária.
- A lei de educação especial exige que as crianças que participam de um IEP estejam no ambiente menos restritivo possível da escola e que sejam incluídas na educação geral tanto quanto possível, quando e onde for apropriado. Consultores de visão devem fazer parte da equipe do IEP da criança para dar suporte ao acesso ao material acadêmico.
- Serviços de fisioterapia, terapia ocupacional e fonoaudiologia serão fornecidos no IEP na medida em que a necessidade afetar o acesso da criança ao material acadêmico. Além disso, podem ser consideradas terapias de suporte privadas com base nas necessidades do indivíduo afetado. Recomendações específicas sobre o tipo de terapia podem ser feitas por um pediatra do desenvolvimento. Conforme a criança entra na adolescência, um plano de transição deve ser discutido e incorporado ao IEP. Para aqueles que recebem serviços do IEP, o distrito escolar público será responsável por prestar serviços até a idade de 21 anos.

Um plano 504 (Seção 504: um estatuto federal dos EUA que proíbe a discriminação com base na deficiência) pode ser considerado para aqueles que precisam de acomodações ou modificações, como assentos na frente da sala, dispositivos de tecnologia assistiva, escreventes em sala de aula, tempo adicional entre as aulas, tarefas modificadas e texto ampliado.

A inscrição na Developmental Disabilities Administration (DDA) é recomendada. A DDA é uma agência pública dos EUA que presta serviços e fornece suporte a indivíduos qualificados. A elegibilidade difere de um estado para outro, mas normalmente é determinada pelo diagnóstico e/ou deficiências cognitivas/adaptativas associadas.

Famílias com renda e recursos limitados também podem se qualificar para renda de segurança suplementar (SSI) para seus filhos com deficiência.

# ACOMODAÇÕES ESPECIAIS

## Comunicação:

Considere a avaliação de meios alternativos de comunicação (por exemplo, comunicação aumentativa e alternativa [AAC]) para indivíduos com dificuldades de linguagem expressiva. Pode ser realizada uma avaliação de AAC por um fonoaudiólogo com experiência na área. A avaliação considerará habilidades cognitivas e deficiências sensoriais para determinar a forma mais apropriada de comunicação. Os dispositivos de AAC podem variar de baixa tecnologia, como comunicação por troca de imagens, a alta tecnologia, como dispositivos geradores de voz. Ao contrário da crença popular, os dispositivos de AAC não impedem o desenvolvimento verbal da fala, mas sim promovem o desenvolvimento ideal da fala e da linguagem.

## Tecnologia assistiva:

O campo da tecnologia assistiva percorreu um longo caminho e pode expandir habilidades. Alguns exemplos incluem dispositivos de comunicação, botões de comunicação, conversão de fala em texto, digitação e programas de leitura/escrita.

## Suporte motor:

A fisioterapia é recomendada para aumentar a mobilidade e reduzir o risco de problemas ortopédicos de início tardio. Considere o uso de equipamentos médicos duráveis e dispositivos de posicionamento, conforme necessário (por exemplo, cadeiras de rodas, andadores, cadeiras de banho, órteses, carrinhos de bebê adaptáveis). A terapia ocupacional é recomendada para dificuldades com habilidades motoras finas que afetam a função adaptativa, como alimentação, higiene, vestir-se e escrever.

## Dieta especial:

Dificuldades de alimentação infantil são comuns, e se manifestam como sucção ruim na primeira infância ou dificuldade na transição para alimentos sólidos mais tarde na infância. Dificuldades de alimentação e deglutição podem exigir a colocação de sonda de gastrostomia. A constipação é comum.

## Dentes:

Dentes tortos (desalinhados) e cáries são sintomas comuns da OCNDS.

## TERAPIAS ALTERNATIVAS

Essas são intervenções que nossas famílias experimentaram e recomendaram.

- Terapia de Análise Comportamental Aplicada (ABA)
- Patologia da Fala/Linguagem/Fonoaudiologia
- Terapia ocupacional
- Fisioterapia
- Intervenção precoce
- Intervenção Comportamental Intensiva Precoce
- Terapia Comportamental
- Musicoterapia
- Equoterapia
- Terapia Floortime
- Terapia da Visão
- Tecnologia da Comunicação

Especialistas que nossas famílias experimentaram e recomendaram:

- Geneticista
- Nutricionista/Alimentador
- Dentista/Ortodontista
- Ginecologista pediátrico
- Oftalmologista
- Imunologista
- Cardiologista
- Ortopedista
- Neuromuscular
- Neurologista
- Epileptologista
- Endocrinologista
- Audiologista
- Otorrinolaringologista

## PROGRAMA DE EMBAIXADORES REGIONAIS

Nossos embaixadores regionais são responsáveis por construir uma comunidade de apoio para pessoas com OCND S no âmbito de sua região designada. Os embaixadores regionais se conectam com as famílias em suas jornadas pelos desafios sociais e emocionais do diagnóstico, do tratamento e do gerenciamento. Para melhor apoiar nossa comunidade global, os Embaixadores Regionais da OCND S abrangem regiões e idiomas, incluindo inglês, alemão, norueguês, espanhol e holandês. Você pode se conectar com sua comunidade local e acessar recursos locais, além de participar de eventos regionais virtuais e presenciais. Envie um e-mail para [info@csnk2a1foundation.org](mailto:info@csnk2a1foundation.org) para saber mais.

## RECURSOS ÚTEIS

Perguntas Frequentes sobre a OCND S

Livreto para os pais

One Pager

Cartão de visita

**Site:** [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)

### Entre em contato:

 1395 Marsten Rd. Burlingame, CA 94010

 (415) 501-0147

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