



OKUR-CHUNG NEURODEVELOPMENTAL SYNDROME (OCNDS)

Czym jest Zespół Neurorozwojowy Okur-Chung?

Zespół Neurorozwojowy Okur-Chung (OCNDS) (OMIM # 617062) to rzadkie zaburzenie genetyczne, które po raz pierwszy zidentyfikowano w 2016 r. Każda osoba z OCNDS charakteryzuje się pewnym stopniem opóźnienia rozwojowego i/lub różnicami w funkcjonowaniu mózgu.

U ilu osób rozpoznano OCNDS?

Do tej pory OCNDS rozpoznano u ponad 350 osób na całym świecie. Oczekuje się, że liczba ta będzie wzrastać ze zwiększeniem wykorzystania WES w innych regionach świata.

Jakie są przyczyny OCNDS?

OCNDS jest spowodowany mutacjami heterozygotycznymi w genie CSNK2A1 w chromosomie 20.

Jakiego rodzaju mutacje obserwuje się w przypadku OCNDS?

W przypadku OCNDS występują mutacje missensowne (najczęściej), przesunięcia ramki odczytu, mutacje skutkujące powstaniem kodonu stop (typu stop=gain), mutacje miejsca splicingu oraz mutacje obejmujące delecję całego lub części genu. Nie wiadomo jeszcze, czy nasilenie objawów klinicznych jest powiązane z różnymi typami mutacji.

W jaki sposób dziedziczony jest OCNDS? Czy istnieje ryzyko nawrotu?

Mutacje CSNK2A1 występują jako nowe (de novo) u osoby z OCNDS i nie występują u żadnego z rodziców. Ryzyko urodzenia się kolejnego dziecka z OCNDS w przyszłości wynosi ok. 1%, ponieważ istnieje niewielkie prawdopodobieństwo, że jedno z rodziców miało dodatkowe komórki jajowe lub plemniki noszące mutację CSNK2A1. Jeśli osoba z OCNDS będzie miała dzieci, istnieje 50% ryzyko przekazania mutacji CSNK2A1 na potomstwo.

Czy prawdopodobieństwa wystąpienia zespołu zależne jest od płci?

OCNDS występuje zarówno u mężczyzn, jak i kobiet.

Czy istnieje organizacja zrzeszająca chorych?

Możliwe jest kontaktowanie się z CSNK2A1 (OCNDS) Foundation pod adresem

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

Jak można dotrzeć do innych rodzin?

Z rodzinami dotkniętymi tą chorobą można skontaktować się za pośrednictwem strony tej grupy na Facebooku.

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



Jakie są objawy OCNDS?

Poniżej przedstawiono najczęstsze objawy OCNDS. Wciąż nie wiadomo, jak często objawy te występują ani w jakim wieku powszechnie pojawiają się lub ustępują.

- Opóźnienie mowy/brak zdolności mówienia
- Opóźnienie funkcji motorycznej (tj. chodzenie)
- Niepełnosprawność intelektualna, trudności w uczeniu się, cechy zaburzeń ze spektrum autyzmu
- Problemy behawioralne, takie jak napady złości, machanie rękami i inne ruchy stereotypowe
- Problemy ze snem spowodowane zaburzeniami rytmu biologicznego
- Problemy neurologiczne, takie jak zmniejszone napięcie mięśniowe (hipotonia), niezgrabne ruchy, mała głowa (małogłowie), padaczka (drgawki), zaburzenia chodu
- Niespecyficzne nieprawidłowości strukturalne w mózgu
- Niski wzrost; często bez niedoboru hormonu wzrostu
- Trudności w karmieniu od urodzenia; refluks (zgaga), zaparcia
- Drobne infekcje uszu i płuc
- Krzywe zęby i ubytki
- Nadmierna mobilność, przepukliny, dysplazja stawu biodrowego
- Problemy ze wzrokiem, takie jak zez, astygmatyzm z blisko- lub dalekowzrocznością
- Niewielkie zniekształcenia szkieletu w obrębie kręgów

Czy istnieje lek lub terapia do stosowania w przypadku OCNDS?

Nie ma jeszcze leku umożliwiającego wyleczenie OCNDS; należy jednak podjąć konkretne działania w odniesieniu do powiązanych diagnoz:

- Wdrożenie terapii logopedycznej, w tym wspomagania procesu komunikacji, od 12. miesiąca życia
- Przeprowadzanie ocen funkcji intelektualnej i behawioralnej oraz zapewnienie odpowiedniego wsparcia edukacyjnego
- Wdrożenie fizjoterapii i terapii zajęciowej w odniesieniu do opóźnień funkcji motorycznej
- Prowadzenie obserwacji i ocen padaczki oraz trudności z chodzeniem
- Monitorowanie wzrostu i użycia zgłębników gastrostomijnych w przypadku utrzymujących się problemów z przyswajaniem pokarmów
- Przeprowadzanie ocen wzroku, zębów i funkcji układu odpornościowego
- Aby uzyskać bardziej szczegółowe zalecenia, prosimy odwiedzić sekcję OCNDS bazy danych GeneReview, znajdującą się pod adresem <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/>