



OKUR-CHUNG NEURODEVELOPMENTAL SYNDROME (OCNDS)

O que é a síndrome de desenvolvimento neurológico Okur-Chung?

A síndrome de desenvolvimento neurológico Okur-Chung (OCNDS) (OMIM # 617062) é um distúrbio genético raro, identificado pela primeira vez em 2016. Indivíduos portadores de OCNDS apresentam certo grau de atraso no desenvolvimento e/ou diferenças na função cerebral.

Qual o número de pessoas diagnosticadas com OCNDS?

Mais de 350 pessoas de todo o mundo foram diagnosticadas com OCNDS até agora. Estima-se que esse número aumente com o crescente uso do Sequenciamento Completo do Exoma (WES) em outras regiões do mundo.

O que causa a OCNDS?

A OCNDS é causada por mutações heterozigóticas no gene CSNK2A1 no cromossomo 20.

Que tipos de mutações são observadas na OCNDS?

Missense (mais comum), frameshift, stop-gain, splice site e mutações de deleção total ou parcial do gene ocorrem na OCNDS. Ainda não se sabe se a gravidade dos achados clínicos tem correlação com diferentes tipos de mutação.

Como a OCNDS é adquirida? Existe risco de recorrência?

As mutações no CSNK2A1 são novas no indivíduo com OCNDS (de novo), e não estão presentes em nenhum dos pais. O risco de os pais terem outro filho com OCNDS em uma futura gestação é de aproximadamente 1%, pois existe uma pequena chance de que um dos pais tenha óvulos ou espermatozoides adicionais com a mutação do CSNK2A1. Se um indivíduo com OCNDS tiver filhos, existe um risco de 50% de transferir a mutação do CSNK2A1 para os filhos.

Existe algum viés de gênero?

A OCNDS afeta homens e mulheres.

Existe alguma organização voltada para a doença?

Você pode entrar em contato com a Fundação CSNK2A1 (OCNDS) em <https://www.csnk2a1foundation.org/>

Como faço pra entrar em contato com outras famílias?

Você pode se conectar com as famílias através da página do seu grupo no Facebook <https://www.facebook.com/groups/524315764434784/?ref=bookmarks>



Quais são os sintomas da OCNDS?

Os sintomas mais comuns da OCNDS estão descritos abaixo. Ainda estamos determinando com que frequência ocorrem e em que idades normalmente ocorrem ou desaparecem.

- Atraso na fala/incapacidade de falar
- Atraso motor (ou seja, andar)
- Deficiências intelectuais, dificuldades de aprendizagem, traços de transtorno do espectro autista
- Desafios comportamentais, como acessos de raiva, agitação das mãos e outros movimentos estereotipados
- Transtornos do sono devido ao ritmo circadiano interrompido
- Distúrbios neurológicos, como baixo tônus muscular (hipotonia), movimentos sem coordenação motora, cabeça pequena (microcefalia), epilepsia (convulsões), anormalidades na marcha
- Anomalias estruturais inespecíficas no cérebro
- Baixa estatura, muitas vezes sem deficiência de hormônio do crescimento
- Dificuldades de alimentação desde o nascimento; Refluxo (azia), constipação
- Infecções leves nos ouvidos e pulmões
- Dentes tortos (desalinhados) e cáries
- Hipermobilidade, Hérnias, Displasia da anca
- Problemas de visão, como estrabismo, astigmatismo de visão de perto/longe
- Pequena deformação esquelética nas vértebras

Existe cura ou tratamento para a OCNDS?

Ainda não existe uma cura definitiva para a OCNDS; no entanto, medidas específicas devem ser tomadas para achados associados:

- Fonoaudiologia, incluindo comunicação assistiva, a partir dos 12 meses de idade
- Avaliações intelectuais e comportamentais com suporte educacional adequado
- Fisioterapia e terapia ocupacional para atrasos motores
- Monitoramento e avaliação de epilepsia e disfunções da marcha
- Monitoramento do crescimento e uso de sondas de gastrostomia (G-tubes) se houver problema persistente de alimentação
- Avaliação da visão, dentes e função do sistema imunológico
- Para recomendações mais detalhadas, acesse o capítulo OCNDS da GeneReview em <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/>