



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
Hiper mobilidade, 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/>