



OKUR-CHUNG NEURODEVELOPMENTAL SYNDROME (OCNDS)

O que é a Síndrome do desenvolvimento do sistema nervoso Okur-Chung

A Síndrome do desenvolvimento do sistema nervoso Okur-Chung (OCNDS) (OMIM # 617062) é um distúrbio genético raro, identificado pela primeira vez em 2016. Todas as pessoas com OCNDS apresentam um certo grau de atraso de desenvolvimento e/ou diferenças na função cerebral.

Quantos indivíduos são diagnosticados com OCNDS?

Em todo o mundo, já foram diagnosticados mais de 350 indivíduos com OCNDS até ao momento. Prevê-se que este número aumente com a crescente utilização da sequenciação completa do exoma (Whole Exome Sequencing, WES) noutras regiões do mundo.

O que causa a OCNDS?

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

Que tipo de mutações são observadas na OCNDS?

Na OCNDS ocorrem mutações missense (mais frequentes), frameshift, stop-gain, splice site, e de eliminação parcial ou total do gene. Não sabemos, ainda, se a gravidade dos resultados clínicos está correlacionada com diferentes tipos de mutação.

Como é herdada a OCNDS? Existe algum risco de recorrência?

As mutações CSNK2A1 são recentes no indivíduo com OCNDS (de novo) e não se encontram presentes em nenhum dos pais. O risco de os pais terem outro filho com OCNDS numa futura gravidez é de cerca de 1%, dado que existe uma pequena probabilidade de um dos pais ter óvulos ou espermatozoides adicionais com a mutação CSNK2A1. Se uma pessoa com OCNDS tiver filhos, existe um risco de 50% de passar a mutação CSNK2A1 aos seus filhos.

Existe algum preconceito de género?

A OCNDS afeta tanto homens como mulheres.

Existe uma organização sobre a doença?

Pode contactar a Fundação CSNK2A1 (OCNDS) em <https://www.csnk2a1foundation.org/>

Como posso entrar em contacto com as outras famílias

Pode estabelecer contacto com as famílias através da sua página do grupo no Facebook

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



Quais são os sintomas da OCNDS?

Os sintomas mais comuns da OCNDS encontram-se abaixo. Ainda está a ser determinada a frequência com que estes ocorrem e em que idades ocorrem ou se resolvem normalmente.

- Atraso no desenvolvimento da linguagem/incapacidade de falar
- Atraso no desenvolvimento motor (i.e., caminhar)
- Deficiências intelectuais, dificuldades de aprendizagem, traços de perturbação do espectro do autismo
- Comportamentos disruptivos tais como birras, abanar as mãos e outros movimentos estereotipados
- Problemas de sono devido a alterações no ritmo circadiano
- Problemas neurológicos tais como diminuição do tônus muscular (hipotonia), movimentos desajeitados, cabeça pequena (microcefalia), epilepsia (convulsões), anomalias na marcha
- Anomalias estruturais não específicas no cérebro
- Estatura baixa, frequentemente sem deficiência de hormona do crescimento
- Dificuldades de alimentação desde o nascimento; refluxo (azia), obstipação
- Pequenas infeções dos ouvidos e pulmões
- Dentes tortos (desalinhados) e cáries dentárias
- Hipermobilidade, hérnias, displasia da anca
- Problemas de visão tais como estrabismo, astigmatismo na visão ao perto/longe
- Pequena deformação esquelética nas vértebras

Existe cura ou tratamento para a OCNDS?

Ainda não existe uma cura definitiva para a OCNDS; contudo, devem ser tomadas medidas específicas para os resultados associados:

- Terapia da fala, incluindo comunicação assistiva, a partir dos 12 meses de idade
- Avaliações intelectuais e comportamentais com apoio educativo adequado
- Fisioterapia e terapia ocupacional para atrasos no desenvolvimento motor
- Monitorização e avaliação de epilepsia e dificuldades de marcha
- Monitorização do crescimento e uso de tubos de gastronomia se existirem problemas de alimentação persistentes
- Avaliação da visão, dos dentes e do funcionamento do sistema imunitário
- Para obter recomendações mais detalhadas, pode consultar o capítulo sobre OCNDS na GeneReview, em <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/>