

RECOMANDĂRI DE ÎNGRIJIRE ÎN SINDROMUL DE NEURODEZVOLTARE OKUR-CHUNG (OCNDS)

NOTĂ:

Acest material are scop informativ și educațional și nu înlocuiește recomandările medicale ale unor profesioniști sau consultarea cu cadre medicale calificate. Vă rugăm să vă consultați echipa de cadre medicale pentru sfaturi de natură medicală.

REFERINȚE

Rapoarte de la comunitatea online: [Capitolul OCNDS Gene Reviews](#)

DEFINIȚIE

OCNDS este un sindrom de neurodezvoltare cauzat de variante (mutații) ale genei CSNK2A1, localizată pe cromozomul 20.

DIAGNOSTICARE

OCNDS se diagnostichează prin efectuarea de teste moleculare, mai frecvent prin teste genetice de sânge, precum secvențierea integrală a exomului (WES) sau secvențierea integrală a genomului (WGS).

MOȘTENIRE

Fiecare persoană se naște cu două copii ale genei CSNK2A1. OCNDS este o afecțiune cu transmitere autozomal dominantă, ceea ce înseamnă că o copie a genei este sănătoasă iar cealaltă prezintă o mutație care provoacă sindromul. În general, mutația este de novo sau „nouă”, ceea ce înseamnă că nu a fost prezentă la niciunul din părinți.

PLANIFICARE FAMILIALĂ

Atunci când sindromul este de novo sau nou (adică niciunul din părinți nu prezintă mutația), dacă părinții au mai mulți copii, probabilitatea de a mai avea un alt copil afectat este de sub 1%. Persoanele cu OCNDS au o probabilitate de 50% de a-l transmite la copiii.

CARACTERISTICI FRECVENTE

În ceea ce privește ocurența și severitatea, impactul OCNDS variază de la persoană la persoană. Tabelul sintetizează principalele simptome raportate în publicații despre persoane cu OCNDS. Întârzierea în dezvoltare afectează toate domeniile dezvoltării, dar la majoritatea persoanelor limbajul este mai afectat decât abilitățile motorii grosiere. Vă rugăm să rețineți că în cazul persoanelor cu acest diagnostic simptomatologia poate fi prezentă sau nu.



CARACTERISTICI FRECVENTE ALE OCNDS

Simptom	Impact potențial	Evaluare recomandată	Intervenție recomandată
Microcefalie	Dimensiune mai mică a capului	RMN dacă este necesar	Niciuna
Hipotonie	Probleme legate de: <ul style="list-style-type: none"> Mobilitate Activitățile traiului zilnic Articulații laxe/hiperextensibile din cauza tonusului muscular redus 	<ul style="list-style-type: none"> Terapie fizică Terapie ocupațională 	<ul style="list-style-type: none"> Terapie fizică și ocupațională Medicină fizică și reabilitare Ortopedie
Întârzieri ale vorbirii	Întârzierea vorbirii	<ul style="list-style-type: none"> Evaluare logopedică Evaluare AAC 	<ul style="list-style-type: none"> Logopedie Metode alternative de comunicare
Dificultăți de vedere	Strabism și viciu de refracție	Evaluare oftalmologică	Evaluare oftalmologică la fiecare 1-3 ani
Dificultăți de hrănire	Probleme de masticație și deglutiție, refuzul alimentației	Terapie pentru alimentație (de obicei efectuată de un terapeut ocupațional sau un logoped)	Posibil să fie nevoie de o sondă nazogastrică sau gastrică
Dificultăți gastrointestinale	Constipație	Monitorizare pentru probleme permanente de alimentație și semne/simptome de constipație.	Medicamente emoliente pentru scaun, medicamente procinetice, agenți osmotici și laxative la nevoie
Convulsii	Tipuri variabile	Neurologie (EEG) și RMN cranian	Niciuna
Întârziere de dezvoltare globală	Afectează toate domeniile de dezvoltare: abilități lingvistice și motorii	Pediatrie pentru probleme de dezvoltare	Terapii regulate sau frecvente
Tulburări de somn	Probleme cu adormitul sau dormitul, apnee în somn	<ul style="list-style-type: none"> Clinica pentru tulburări ale somnului Studiul somnului 	Niciuna
Dizabilități de învățare	Dificultăți la școală	Echipă de educație specială	<ul style="list-style-type: none"> Adaptări speciale Hipotonie și suport pentru comunicare
Comportamental	<ul style="list-style-type: none"> Mișcări stereotipe Tulburare de spectru autist Agresivitate și accese de furie ADD/ADHD 	Plan educațional individualizat (PEI)	Sisteme de suport pentru mediu: mediu cât mai puțin restrictiv
Diferențe structurale orale	Dinți încălecați (aliniați incorect) și goluri	Stomatolog sau ortodont	<ul style="list-style-type: none"> Tratamente stomatologice Potențial tratament ortodontic
Musculoscheletice	Scolioză, cifoscolioză (mai puțin frecvente)	Ortoped	Niciuna
Afecțiuni cardiace	Defecte cardiace congenitale	Cardiolog (EKG), ecocardiografie	Monitorizare cardiologică regulată
Dificultăți senzoriale	Autism	Analiză comportamentală aplicată (ABA)	Consultare cu un pediatru pe probleme de dezvoltare

FRECVENȚĂ RECOMANDATĂ A INTERVENȚIILOR

Maximizarea efectelor terapiilor, în special prin dezvoltare timpurie, s-a dovedit benefică. Familiile sunt încurajate să apeleze la aceste terapii fără a-și sacrifica sănătatea mintală și calitatea vieții a întregii familii. Pentru a înțelege mai bine resursele disponibile, vă recomandăm să luați legătura cu grupurile locale pentru dizabilități.

GESTIONAREA ÎNTÂRZIERILOR DE DEZVOLTARE

Conform articolului Gene Reviews: [OCNDS Gene Review](#)

Pentru a asigura implicarea agențiilor corespunzătoare de la nivel comunitar, statal, precum și cele educaționale și pentru a ajuta părinții în maximizarea calității vieții, se recomandă consultarea unui pediatru pe probleme de dezvoltare.

Următoarele informații reprezintă recomandări tipice în Statele Unite pentru persoanele cu întârziere de dezvoltare; recomandările standard pot varia de la o țară la alta.

Vârsta 0-3 ani: Pentru acces la terapii ocupaționale, fizice, logopedice și de alimentație, precum și pentru servicii de sănătate mentală pentru copii mici, educatori speciali și specialiști pentru deficiențe senzoriale, se recomandă efectuarea unei trimiteri pentru un program de intervenție timpurie. În SUA, intervenția timpurie este un program finanțat la nivel federal disponibil în toate statele și furnizează servicii la domiciliu destinate nevoilor terapeutice individuale.

Vârsta 3-5 ani: În SUA, se recomandă dezvoltare preșcolară prin intermediul inspectoratelor școlare locale. Înainte de efectuarea plasamentului, se face o evaluare pentru a stabili serviciile și terapiile necesare și pe baza întârzierilor depistate de dezvoltare motorie, lingvistică, socială și cognitivă se elaborează un plan educațional individualizat (PEI) pentru persoanele respective. În general, programul de intervenție timpurie ajută această tranziție. Dezvoltarea preșcolară se efectuează în centre. În cazul copiilor care nu pot participa din cauza instabilității medicale, se asigură și servicii la domiciliu.

[Date de contact pentru intervenție timpurie pentru fiecare stat | CDC](#)
[Listă programe State Waivers | Medicaid](#)

Toate vârstele: Pentru a asigura implicarea agențiilor corespunzătoare de la nivel comunitar, statal, precum și cele educaționale (SUA) și pentru a ajuta părinții în maximizarea calității vieții, se recomandă consultarea unui pediatru pe probleme de dezvoltare. Câteva aspecte de avut în vedere:

Servicii PEI:

- Un PEI oferă copiilor, care îndeplinesc condițiile, educație special concepută și servicii conexe.
- Serviciile PEI vor fi analizate anual pentru a se stabili dacă sunt necesare eventuale modificări.
- Legea privind educația specială prevede că minorii care participă la un PEI trebuie să se afle într-un mediu școlar cât mai puțin restrictiv și, pe cât posibil, trebuie incluși în sistemul general de educație, atunci și acolo unde este cazul. Pentru a-l ajuta să aibă acces la materialele școlare, în echipa PEI a copilului trebuie incluși consultanți pe probleme de vedere.
- Serviciile de fizioterapie, terapie ocupațională și cele logopedice vor fi furnizate în cadrul PEI în măsura în care nevoia afectează accesul copilului la materialele școlare. În afară de asta, pot fi luate în calcul terapii private de suport în funcție de nevoile persoanei afectate. Un pediatru pe probleme de dezvoltare poate face recomandări specifice cu privire la tipul de terapie. În momentul în care copilul intră în perioada adolescenței, trebuie discutat un plan de tranziție care să fie încorporat în PEI. Pentru cei care beneficiază de PEI, inspectoratele școlare sunt obligate să asigure serviciile până la vârsta de 21 de ani.

În cazul persoanelor care necesită adaptări sau modificări, de exemplu loc în băncile din fața clasei, dispozitive de tehnologie asistivă, asistenți care să ofere ajutor la scris, timp suplimentar între ore, teme modificate și text mărit se poate lua în calcul un plan 504 (Secțiunea 504: un statut federal american care interzice discriminarea pe baza unei dizabilități).

Se recomandă înregistrarea la Administrația pentru dizabilități de dezvoltare (DDA). DDA este o agenție publică americană care furnizează servicii și asistență pentru persoanele care îndeplinesc condițiile. Eligibilitatea variază în funcție de stat dar, în general, se stabilește pe baza diagnosticului și/sau a dizabilităților cognitive/adaptive asociate.

De asemenea, familiile cu venituri sau resurse limitate se pot încadra pentru venit social suplimentar (SSI) pentru copilul cu o dizabilitate.

ADAPTĂRI SPECIALE

Comunicare:

Pentru persoanele care prezintă dificultăți de limbaj expresiv, luați în calcul efectuarea unei evaluări pentru mijloace alternative de comunicare (de exemplu, comunicare augmentativă și alternativă [AAC]) Evaluarea AAC poate fi efectuată de un logoped cu expertiză în domeniu. Evaluarea va analiza abilitățile cognitive și deficiențele senzoriale pentru a stabili cea mai bună formă de comunicare. Dispozitivele AAC pot varia de la cele fără prea multă tehnologie, de exemplu comunicare prin schimb de imagini, până la cele de înaltă tehnologie, de exemplu dispozitive generatoare de voce. Contrar opiniei populare, dispozitivele AAC nu împiedică dezvoltarea vorbirii, ci ajută la dezvoltarea optimă a vorbirii și limbajului.

Tehnologie asistivă:

Domeniul tehnologiei asistive a evoluat foarte mult și poate extinde abilitățile. Printre exemple enumerăm: dispozitive de comunicare, butoane de comunicare, programe de transformare a vorbirii în text, de tastare și de citire/scriere.

Asistență motorie:

Terapia fizică este recomandată pentru maximizarea mobilității și reducerea riscului apariției unor probleme ortopedice cu debut ulterior. În funcție de nevoi, luați în calcul folosirea unor echipamente medicale și dispozitive de poziționare durabile (ex. scaune cu rotile, suporturi de mers, scaune de baie, dispozitive ortetice, cărucioare adaptive). Terapia ocupațională este recomandată în cazul dificultăților cu abilitățile motorii fine care afectează funcția adaptivă, de exemplu hrănire, efectuarea îngrijirii personale, îmbrăcat și scris.

Dietă specială:

Dificultățile de hrănire la sugari sunt frecvente și se manifestă sub forma unor dificultăți la supt în primele luni de viață sau dificultăți în lunile ulterioare în ceea ce privește tranziția la alimente solide. Dificultățile de hrănire și deglutiție pot necesita introducerea unei sonde gastrice. Constipația este frecventă.

Stomatologie:

Dinții încălecați (aliniați incorect) și golurile reprezintă simptome frecvente ale sindromului OCNDS.

TERAPII ALTERNATIVE

Aceste intervenții au fost testate și sunt recomandate de familiile noastre.

- Terapie prin analiză comportamentală aplicată (ABA)
- Patologie de vorbire/limbaj / Terapie logopedică
- Terapie ocupațională
- Terapie fizică / Fizioterapie
- Intervenție timpurie
- Intervenție comportamentală intensivă timpurie
- Terapie comportamentală
- Terapie prin muzică
- Terapie ecvestră
- Terapie Floortime
- Terapie vizuală
- Tehnologie de comunicare

Specialiști testați și recomandați de familiile noastre:

- Genetician
- Specialist în alimentație / Nutriționist
- Stomatolog / Ortodont
- Ginecolog pediater
- Oftalmolog
- Imunolog
- Cardiolog
- Ortoped
- Specialist boli neuromusculare
- Neurolog
- Epileptolog
- Endocrinolog
- Audiolog
- ORL-ist

PROGRAMUL „AMBASADOR REGIONAL”

Ambasadorii noștri regionali trebuie să construiască o comunitate de sprijin OCNDS în cadrul regiunii alocate. Ambasadorii regionali iau legătura cu familiile care se confruntă cu dificultățile de natură socială și emoțională ale diagnosticului, tratamentului și gestionării bolii. Pentru a veni în sprijinul comunității noastre globale, ambasadorii regionali OCNDS își oferă serviciile în cadrul mai multor regiuni și în mai multe limbi, inclusiv engleză, germană, norvegiană, spaniolă și neerlandeză. Puteți lua legătură cu comunitatea dvs. locală și puteți accesa resurse locale. De asemenea, puteți participa la evenimente regionale virtuale sau în persoană. Trimiteți un e-mail la info@csnk2a1foundation.org pentru a afla mai multe.

RESURSE UTILE

ÎNTREBĂRI FRECVENTE OCNDS

[Broșură pentru părinți](#)

[Rezumat pe o pagină](#)

[Carte de vizită](#)

Site web: www.csnk2a1foundation.org/


Facebook: [@csnk2a1](#)


Instagram: [@csnk2a1_foundation](#)


LinkedIn: [CSNK2A1 Foundation](#)

X: [@csnk2a1org](#)

Contactați-ne:

 1395 Marsten Rd. Burlingame, CA 94010

 (415) 501-0147

 info@csnk2a1foundation.org