

# РЕКОМЕНДАЦИИ ПО УХОДУ ЗА БОЛЬНЫМИ С СИНДРОМОМ НЕЙРОРАЗВИТИЯ ОКУР-ЧУНГА (OCNDS)

## ПРИМЕЧАНИЕ:

Данная информация носит исключительно информационный и образовательный характер и не заменяет профессиональную медицинскую консультацию или консультацию со специалистами в области здравоохранения. Проконсультируйтесь с вашим лечащим врачом для получения медицинской консультации.

## ССЫЛКИ

Отчеты интернет-сообщества: [OCNDS Gene Reviews Chapter](#)

## ОПРЕДЕЛЕНИЕ

OCNDS — это синдром нарушения нейроразвития, вызванный вариантами («мутациями») в гене CSNK2A1, который расположен на 20-й хромосоме.

## ДИАГНОЗ

OCNDS диагностируется посредством молекулярно-генетического тестирования, чаще всего с помощью генетических анализов крови, таких как секвенирование полного экзона (WES) или секвенирование полного генома (WGS).

## НАСЛЕДСТВЕННЫЙ ФАКТОР

Каждый человек рождается с двумя копиями гена CSNK2A1. OCNDS — это аутосомно-доминантное заболевание, при котором одна копия гена здорова, а другая имеет мутацию, вызывающую синдром. Как правило, мутация возникает *de novo* или как «первичная», то есть она не присутствовала ни у одного из родителей.

## ПЛАНИРОВАНИЕ СЕМЬИ

Когда OCNDS является *de novo* или первичным (то есть ни у одного из родителей нет мутации), риск рождения ребенка с синдромом при дальнейших беременностях составляет менее 1%. У людей с OCNDS вероятность передачи заболевания детям составляет 50%.

## ОБЩИЕ ХАРАКТЕРИСТИКИ

Воздействие OCNDS различается по частоте возникновения и степени тяжести у разных людей. В таблице обобщены основные симптомы, описанные в публикациях о людях с OCNDS. Задержка развития затрагивает все сферы развития, но у большинства людей речь нарушена больше, чем крупная моторика. Обратите внимание, что подобные симптомы могут как присутствовать, так и отсутствовать у пациентов с данным диагнозом.



# ОБЩИЕ ХАРАКТЕРИСТИКИ ОСНДС

Симптом	Потенциальное воздействие	Рекомендованная оценка	Рекомендуемое вмешательство
<b>Микроцефалия</b>	Меньший размер головы	MPT при необходимости	Ничего
<b>Гипотония</b>	Сложности со следующим: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Мобильность</li> <li>• Повседневная деятельность</li> <li>• Повышенная гибкость/растяжимость суставов из-за снижения мышечного тонуса</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Физиотерапия</li> <li>• Трудотерапия</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Физиотерапия и трудотерапия</li> <li>• Физическая медицина и реабилитация</li> <li>• Ортопедия</li> </ul>
<b>Задержка речи</b>	Задержка речи	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Оценка речи</li> <li>• Оценка альтернативной и дополненной коммуникации</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Логопедическое лечение</li> <li>• Альтернативные методы общения</li> </ul>
<b>Проблемы со зрением</b>	Косоглазие и аномалия рефракции	Офтальмологическая оценка	Офтальмологическое обследование каждые 1-3 года
<b>Проблемы с кормлением</b>	Проблемы с жеванием и глотанием, отказ от еды	Пищевая терапия (обычно у специалиста по трудотерапии или логопеда)	Возможная необходимость в назогастральном зонде или гастростомической трубке
<b>Проблемы с желудочно-кишечным трактом</b>	Запор	Следите за текущими проблемами кормления и признаками/симптомами запоров.	Размягчители стула, прокинетики, осмотические агенты или слабительные по мере необходимости
<b>Приступы / припадки</b>	Различные типы	Неврология (ЭЭГ) и MPT головы	Ничего
<b>Общая задержка развития</b>	Влияет на все сферы развития: речевые и моторные навыки	Развивающая педиатрия	Регулярные и частые терапии
<b>Проблемы со сном</b>	Проблемы с засыпанием или поддержанием сна, апноэ во сне	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Клиника расстройств сна</li> <li>• Исследование сна</li> </ul>	Ничего
<b>Проблемы с обучаемостью</b>	Проблемы в школе	Команда специального образования	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Специальные условия размещения</li> <li>• Гипотония и поддержка коммуникации</li> </ul>
<b>Поведенческий</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Стереотипные движения</li> <li>• Расстройство аутистического спектра</li> <li>• Агрессивность и истерики</li> <li>• Синдром дефицита внимания и гиперактивности (СДВГ)</li> </ul>	Индивидуальный план обучения (ИПО)	Экологическая поддержка: наименее ограничивающая среда
<b>Различия в структуре речевого аппарата</b>	Кривые (неправильно расположенные) зубы и кариес	Стоматолог или ортодонтия	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Стоматологическое лечение</li> <li>• Потенциальное ортодонтическое лечение</li> </ul>
<b>Опорно-двигательный аппарат</b>	Сколиоз, кифосколиоз (реже)	Ортопед	Ничего
<b>Заблевание сердца</b>	Врожденные пороки сердца	Кардиолог (ЭКГ), эхокардиография	Регулярный контроль кардиолога
<b>Сенсорные трудности</b>	Аутизм	Прикладной анализ поведения (АВА)	Консультация врача-педиатра по развитию

# РЕКОМЕНДУЕМАЯ ЧАСТОТА ВМЕШАТЕЛЬСТВ

Доказано, что максимизация терапии, особенно на ранних этапах развития, приносит пользу. Семьям рекомендуется получать терапию, не жертвуя своим психическим здоровьем и качеством жизни всех членов семьи. Мы рекомендуем вам связаться с местными группами людей с ограниченными возможностями, чтобы лучше понять имеющиеся ресурсы.

## УПРАВЛЕНИЕ ЗАДЕРЖКАМИ РАЗВИТИЯ

Статья Gene Review: [OCNDS Gene Review](#) Рекомендуется консультация с педиатром, специализирующимся на проблемах развития, чтобы обеспечить участие соответствующих общественных, государственных и образовательных учреждений, а также оказать поддержку родителям в повышении качества жизни.

Следующая информация представляет собой типичные рекомендации по ведению лиц с задержкой развития в США; стандартные рекомендации могут различаться в зависимости от страны.

Возраст от 0 до 3 лет: рекомендуется направление на программу раннего вмешательства для доступа к трудовой, физической, логопедической и диетической терапии, а также к услугам по охране психического здоровья младенцев, специальным педагогам и специалистам по сенсорным нарушениям. В США раннее вмешательство — это финансируемая из федерального бюджета программа, доступная во всех штатах, которая предоставляет услуги на дому для удовлетворения индивидуальных потребностей в терапии.

Возраст 3–5 лет: в США рекомендуется дошкольное развитие в местном государственном школьном округе. Перед размещением проводится оценка для определения необходимых услуг и методов лечения, а также разрабатывается индивидуальный план обучения (ИПО) для тех, кто соответствует требованиям на основании установленной задержки двигательного, языкового, социального или когнитивного развития. Программа раннего вмешательства обычно помогает в этом переходе. Дошкольное учреждение развития работает на базе центра; детям, которые не могут посещать занятия по состоянию здоровья, предоставляются услуги на дому.

[Контактная информация по раннему вмешательству по штатам | CDC](#)  
[Список отказов от государственных требований | Medicaid](#)

**Все возрасты:** рекомендуется консультация с педиатром, специализирующимся на проблемах развития, чтобы обеспечить участие соответствующих общественных, государственных и образовательных учреждений (США), а также оказать поддержку родителям в повышении качества жизни. Некоторые вопросы для рассмотрения:

### Услуги ИПО:

- Индивидуальный план обучения (ИПО) предусматривает специально разработанное обучение и сопутствующие услуги для детей, имеющих на это право.
- Услуги ИПО ежегодно пересматриваются для определения необходимости каких-либо изменений.
- Закон о специальном образовании требует, чтобы дети, участвующие в ИПО, находились в минимально ограничивающей среде в школе и были максимально включены в общее образование, когда и где это целесообразно. Консультанты по зрению должны входить в состав группы ИПО ребенка, чтобы обеспечить ему доступ к учебным материалам.
- Услуги физической культуры, трудотерапии и логопедии будут предоставляться в рамках ИПО в той мере, в которой это влияет на доступ ребенка к учебным материалам. Помимо этого, могут быть рассмотрены частные поддерживающие методы лечения, основанные на потребностях. Конкретные рекомендации относительно типа терапии может дать врач-педиатр, специализирующийся на вопросах развития. Когда ребенок вступает в подростковый возраст, следует обсудить план перехода и включить его в ИПО. Для тех, кто получает услуги ИПО, муниципальный отдел образования обязан предоставлять услуги до достижения 21-летнего возраста.

План 504 (раздел 504: федеральный закон США, запрещающий дискриминацию по признаку инвалидности) может быть рассмотрен для тех, кому требуются такие удобства или изменения, как места в передней части классной комнаты, вспомогательные технологические устройства, классные помощники, дополнительное время между занятиями, измененные задания и увеличенный шрифт текста.

Рекомендуется зарегистрироваться в Управлении по работе с людьми с нарушениями развития (Developmental Disabilities Administration, DDA). DDA — государственное агентство США, предоставляющее услуги и поддержку соответствующим лицам. Право на участие различается в зависимости от штата, но обычно определяется диагнозом и/или связанной когнитивной/адаптивной инвалидностью.

Семья с ограниченным доходом и ресурсами также могут претендовать на дополнительный социальный доход для своего ребенка с ограниченными возможностями.

# СПЕЦИАЛЬНЫЕ УСЛОВИЯ РАЗМЕЩЕНИЯ

## Коммуникация:

Рассмотрите возможность оценки альтернативных средств коммуникации (например, усиливающей и альтернативной коммуникации [ААС]) для людей, испытывающих трудности с экспрессивной речью. Оценку ААС может провести логопед, имеющий опыт в этой области. При оценке будут учитываться когнитивные способности и сенсорные нарушения для определения наиболее подходящей формы общения. Устройства ААС могут варьироваться от низкотехнологичных, таких как средства обмена изображениями, до высокотехнологичных, таких как устройства генерации голоса. Вопреки распространенному мнению, устройства ААС не препятствуют развитию вербальной речи, а наоборот, способствуют оптимальному развитию речи и языка.

## Вспомогательные технологии:

Сфера вспомогательных технологий получила широкое развитие и способна расширить возможности. Некоторые примеры включают в себя устройства связи, кнопки связи, преобразование речи в текст, набор текста и программы чтения/письма.

## Поддержка двигательной функции:

Для максимального повышения подвижности и снижения риска возникновения ортопедических проблем в будущем рекомендуется физиотерапия. Рассмотрите возможность использования прочного медицинского оборудования и приспособлений для позиционирования по мере необходимости (например, инвалидных колясок, ходунков, кресел для купания, ортопедических изделий, адаптивных колясок). Трудотерапия рекомендуется при трудностях с мелкой моторикой, которые влияют на адаптивные функции, такие как прием пищи, уход за собой, одевание и письмо.

## Специальная диета:

Трудности кормления у младенцев встречаются часто и проявляются в плохом сосании в раннем младенчестве или в трудностях перехода к твердой пище в более старшем возрасте. Трудности с кормлением и глотанием могут потребовать установки гастростомической трубки. Запоры — частое явление.

## Стоматология:

Распространенными симптомами OCNDS являются кривые (неправильно расположенные) зубы и кариес.

# АЛЬТЕРНАТИВНЫЕ МЕТОДЫ ЛЕЧЕНИЯ

Следующие вмешательства опробовали и рекомендовали наши семьи.

- Прикладная поведенческая аналитическая терапия (АВА)
- Языковая / речевая патология / Логопедическое лечение
- Трудотерапия
- Физическая терапия / Физиотерапия
- Раннее вмешательство
- Раннее интенсивное поведенческое вмешательство
- Поведенческая терапия
- Музыкальная терапия
- Иппотерапия
- Floortime терапия
- Визуальная терапия
- Коммуникационные технологии

Специалисты, которых попробовали и рекомендовали наши семьи:

- Генетик
- Кормление / Диетолог
- Стоматолог / Ортодонт
- Детский гинеколог
- Офтальмолог
- Иммунолог
- Кардиолог
- Ортопед
- Специалист по нервно-мышечной диагностике
- Невролог
- Эпилептолог
- Эндокринолог
- Аудиолог
- Отоларинголог

# РЕГИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА АМБАССАДОРОВ

Наши региональные амбассадоры отвечают за создание поддерживающего сообщества OCNDS в своем регионе. Региональные амбассадоры общаются с семьями, помогая им преодолевать социальные и эмоциональные трудности диагностики, лечения и ведения больных. Чтобы наилучшим образом поддержать наше мировое сообщество, региональные амбассадоры OCNDS работают в разных регионах и говорят на разных языках, включая английский, немецкий, норвежский, испанский и голландский. Вы можете связаться с местным сообществом и получить доступ к местным ресурсам, а также принять участие в виртуальных и реальных региональных мероприятиях. Пишите по электронной почте [info@csnk2a1foundation.org](mailto:info@csnk2a1foundation.org), чтобы узнать больше.

## ПОЛЕЗНЫЕ РЕСУРСЫ

[Часто задаваемые вопросы по OCNDS](#)

[Буклет для родителей](#)

[Одностраничный документ](#)

[Визитная карточка](#)

**Веб-сайт:** [www.csnk2a1foundation.org/](http://www.csnk2a1foundation.org/)

---

**Фейсбук:** [@csnk2a1](#)

---

**Инстаграм:** [@csnk2a1\\_foundation](#)


---


**LinkedIn:** [CSNK2A1 Foundation](#)


---

**Твиттер:** [@csnk2a1org](#)

### Связаться с нами:

 1395 Marsten Rd. Burlingame, CA 94010

 (415) 501-0147

 [info@csnk2a1foundation.org](mailto:info@csnk2a1foundation.org)