



OKUR-CHUNG NEURODEVELOPMENTAL SYNDROME (OCNDS)



Ce este sindromul de neurodezvoltare Okur-Chung?

Sindromul de neurodezvoltare Okur-Chung (OCNDS) (OMIM # 617062) este o tulburare genetică rară identificată pentru prima oară în 2016. Persoanele cu OCNDS prezintă un anumit grad de întârziere în dezvoltare și/sau diferențe în funcția cerebrală.

Câte persoane sunt diagnosticate cu OCNDS?

Până în prezent, la nivel global au fost identificate peste 350 de persoane cu OCNDS. Se preconizează că această cifră va crește odată cu utilizarea din ce în ce mai accentuată a secvențierii exomului (WES) în alte regiuni de pe glob.

Ce cauzează OCNDS?

OCNDS este cauzat de mutațiile heterozigotice de la nivelul genei CSNK2A1 de pe cromozomul 20.

Ce tip de mutații se observă în OCNDS?

În cazul OCNDS apar mutații missense (mutația cu sens greșit) (cele mai frecvente), frameshift (mutația de schimbare a cadrului de citire), stop-gain (mutația de codon stop), splice site (mutația site-ului de îmbinare) și mutații de ștergere integrală sau parțială a genelor. Încă nu știm dacă severitatea constatărilor clinice este corelată cu diverse tipuri de mutații.

Cum se moștenește OCNDS? Există vreun risc de recurență?

Mutațiile CSNK2A1 sunt noi în cazul persoanei cu OCNDS (de novo) și nu sunt prezente la niciunul din părinți. Riscul ca părinții să aibă un alt copil cu OCNDS în cazul unei sarcini viitoare este de aproximativ 1%, deoarece există o șansă mică ca unul din părinți să aibă un ovul suplimentar sau celule spermatice cu mutație CSNK2A1. Dacă o persoană cu OCNDS are copii, există un risc de 50% ca mutația CSNK2A1 să fie transmisă la copii.

Există o diferențiere în funcție de sex?

OCNDS afectează atât bărbații, cât și femeile.

Există o organizație care se ocupă de această boală?

Puteți contacta Fundația CSNK2A1 (OCNDS) la
<https://www.csnk2a1foundation.org/>

Cum pot lua legătura cu celelalte familii?

Puteți intra în legătură cu respectivele familii prin intermediul paginii de grup de pe Facebook.
<https://www.facebook.com/groups/524315764434784/?ref=bookmarks>



Care sunt simptomele provocate de OCNDS?

Cele mai frecvente simptome ale OCNDS sunt prezentate în continuare. Încă suntem în curs de stabilire a frecvenței de apariție și a vârstelor la care aceste simptome apar sau dispar în mod obișnuit.

- Întârziere de vorbire/incapacitate de a vorbi
- Întârziere motorie (ex. mersul)
- Dizabilități intelectuale, dizabilități de învățare, trăsături ale unor tulburări de spectru autist
- Probleme de comportament precum ieșiri nervoase, fluturarea mâinilor și alte mișcări stereotipice
- Probleme de somn din cauza ritmului circadian perturbat
- Probleme neurologice precum ton muscular scăzut (hipotonie), mișcări neîndemânatică, cap mic (microcefalie), epilepsie (convulsii), anomalii de mers
- Anomalii structurale nespecifice la nivel cerebral
- Statură scundă; de multe ori fără o deficiență a hormonului de creștere
- Dificultăți de hrănire încă de la naștere; reflux (arsuri în capul pieptului), constipație
- Infecții minore la urechi și plămâni
- Dinți încălecați (aliniați incorect) și goluri
- Hipermobilitate, hernii, displazie de șold
- Probleme de vedere precum strabism, miopie/hipermetropie, astigmatism
- Deformări scheletice minore la nivel vertebral

Există vreun remediu sau tratament pentru OCNDS?

Momentan, nu există un remediu definitiv pentru OCNDS; însă, pentru constatările asociate trebuie luate măsuri specifice:

- Logopedie, inclusiv comunicare de asistență, începând cu vârsta de 12 luni
- Evaluări intelectuale și comportamentale cu suport educațional corespunzător
- Terapie fizică și ocupațională pentru întârzierile motorii
- Monitorizarea și evaluarea epilepsiei și a dificultăților de mers
- Monitorizarea creșterii și folosirea sondelor gastrice dacă sunt probleme persistente de hrănire
- Investigarea vederii, a dinților și a funcției sistemului imunitar
- Pentru recomandări mai detaliate, puteți consulta capitolul OCNDS de pe GeneReview la
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/>