



СИНДРОМ НЕЙРОРАЗВИТИЯ ОКУР-ЧУНГА (OCNDS)

Что такое синдром нейроразвития Окур-Чунга?

Синдром нейроразвития Окур-Чунга (OCNDS) (OMIM # 617062) — редкое генетическое заболевание, впервые выявленное в 2016 году. У каждого человека с OCNDS наблюдается некоторая степень задержки развития и/или различия в работе мозга.

У скольких людей диагностировано OCNDS?

На сегодняшний день диагноз OCNDS поставлен более чем 350 людям по всему миру. Ожидается, что это число увеличится по мере расширения использования WES (секвенирование полного экзона) в других регионах мира.

Что вызывает OCNDS?

OCNDS вызывается гетерозиготными мутациями в гене CSNK2A1 на 20-й хромосоме.

Какие типы мутаций наблюдаются при OCNDS?

При OCNDS наблюдаются миссенс-мутации (наиболее распространенные), мутации сдвига рамки считывания, мутации со стоп-кодоном, мутации сайта сплайсинга, а также мутации с полной или частичной делецией гена. Пока неизвестно, связана ли тяжесть клинических проявлений с различными типами мутаций.

Как наследуется OCNDS? Есть ли риск рецидива?

Мутации CSNK2A1 являются первичными (de novo) у пациента с OCNDS и не присутствуют ни у одного из родителей. Риск того, что OCNDS будет диагностирован у ребенка от следующей беременности, составляет около 1%, ввиду небольшой вероятности того, что у одного из родителей имелась дополнительная яйцеклетка или сперматозоиды с мутацией CSNK2A1. Если у человека с OCNDS есть дети, существует 50% риск передачи им мутации CSNK2A1.

Есть ли гендерная зависимость?

OCNDS поражает как мужчин, так и женщин.

Существует ли организация по борьбе с заболеванием?

Вы можете связаться с Фондом CSNK2A1 (OCNDS) по:

<https://www.csnk2a1foundation.org/>

Как я могу связаться с другими семьями?

Вы можете связаться с семьями через страницу группы в Facebook.

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



Каковы симптомы OCNDS?

Наиболее распространенные симптомы OCNDS приведены ниже. По-прежнему ведется изучение того, как часто они случаются и в каком возрасте обычно возникают или проходят.

- Задержка речевого развития / отсутствие речи
- Задержка моторики (например, ходьбы)
- Интеллектуальные нарушения, трудности в обучении, черты расстройства аутистического спектра
- Поведенческие проблемы, такие как истерики, хлопанье руками и другие стереотипные движения
- Проблемы со сном из-за нарушения циркадного ритма
- Неврологические проблемы, такие как низкий мышечный тонус (гипотония), неуклюжие движения, маленькая голова (микроцефалия), эпилепсия (припадки), нарушения походки
- Неспецифические структурные аномалии в головном мозге
- Низкий рост, зачастую без дефицита гормона роста
- Трудности кормления с рождения; рефлюкс (изжога), запор
- Незначительные инфекции ушей и легких
- Кривые (неправильно расположенные) зубы и кариес
- Гипермобильность, грыжи, дисплазия тазобедренного сустава
- Проблемы со зрением, такие как косоглазие, близорукость/дальнозоркость, астигматизм
- Незначительная деформация скелета позвоночника

Существует ли лекарство или метод лечения OCNDS?

Пока еще не существует окончательного метода лечения OCNDS, однако следует принять конкретные меры в случае возникновения сопутствующих нарушений:

- Логопедия, включая способы вспомогательной коммуникации, начиная с 12-месячного возраста
- Интеллектуальная и поведенческая оценка с соответствующей образовательной поддержкой
- Физическая и трудовая терапия при задержках моторного развития
- Мониторинг и обследование на предмет эпилепсии и трудностей с походкой
- Мониторинг роста и использование гастростомических зондов в случае возникновения постоянных проблем с кормлением
- Обследование зрения, зубов и функции иммунной системы
- Для получения более подробных рекомендаций можно ознакомиться с главой по OCNDS на GeneReviews:
- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/>