

PRIPOROČILA ZA OSKRBO OKUR-CHUNGOVEGA NEVRORAZVOJNEGA SINDROMA (OCNDS)

OPOMBA:

Priporočilo je zgolj v informativne in izobraževalne namene in ne nadomešča strokovnega zdravniškega nasveta ali posvetovanja z zdravstvenimi delavci. Za zdravniški nasvet se posvetujte z zdravstvenim osebjem.

SKLICI

Poročila spletne skupnosti: [OCNDS Gene Reviews Chapter](#)

OPREDELITEV

OCNDS je nevrorazvojni sindrom, ki ga povzročajo različice (»mutacije«) na genu CSNK2A1, pri čemer se OCNDS nahaja na 20. kromosomu.

DIAGNOZA

OCNDS se diagnosticira z molekularno genetskim testiranjem, pogosteje z genetskimi krvnimi preiskavami, kot sta sekvenciranje celotnega eksoma (WES) ali sekvenciranje celotnega genoma (WGS).

DEDOVANJE

Vsak se rodi z dvema kopijama gena CSNK2A1. OCNDS je avtosomno dominantna bolezen, kar pomeni, da je ena kopija gena zdrava, druga kopija pa ima mutacijo, ki povzroča sindrom. Običajno je mutacija de novo ali »nova«, kar pomeni, da ni bila prisotna pri nobenem od staršev.

NAČRTOVANJE DRUŽINE

Ko se OCNDS pojavi *de novo* ali na novo (kar pomeni, da nobeden od staršev nima mutacije), imata starša, če imata več otrok, manj kot 1 % tveganje za rojstvo drugega prizadetega otroka. Posamezniki z OCNDS imajo 50 % možnost, da sindrom prenesejo na svoje otroke.

SKUPNE ZNAČILNOSTI

Posledice OCNDS se med posamezniki razlikuje po pojavnosti in resnosti. Tabela povzema glavne simptome, o katerih poročajo publikacije o posameznikih z OCNDS. Zaostanek v razvoju vpliva na vsa področja razvoja, vendar je pri večini posameznikov jezik bolj prizadet kot groba motorika. Upoštevajte, da vsi simptomi niso prisotni pri vseh pacientih s to diagnozo.



SKUPNE ZNAČILNOSTI OCNDS

Simptom	Potencialni vpliv	Priporočena ocena	Priporočena intervencija
Mikrocefalija	Manjša velikost glave	MR, če je potrebno	Brez
Hipotonija	Težave z: <ul style="list-style-type: none"> • mobilnostjo • vsakdanjimi življenjskimi dejavnostmi • ohlapnimi/hiperraztegljivimi sklepi zaradi zmanjšanega mišičnega tonusa 	<ul style="list-style-type: none"> • Fizioterapija • Delovna terapija 	<ul style="list-style-type: none"> • Fizioterapija in delovna terapija • Fizikalna medicina in rehabilitacija • Ortopedija
Zakasnel govorni razvoj	Zaostanek v razvoju govora	<ul style="list-style-type: none"> • Ocena govora • Ocena AAC 	<ul style="list-style-type: none"> • Govorna terapija • Alternativne metode komuniciranja
Težave z vidom	Strabizem in refrakcijska napaka	Oftalmološka ocena	Oftalmološki pregled vsake 1 do 3 leta
Težave pri hranjenju	Težave pri žvečenju in požiranju, zavračanje hranjenja	Terapija hranjenja (običajno pri delovnem terapevtu ali logopedu)	Možna potreba po nazogastrični sondi ali gastrostomski sondi
Gastrointestinalne težave	Zaprtje	Spremljanje morebitnih težav s hranjenjem in znakov/simptomov zaprtja.	Mehčalci blata, prokinetiki, osmotiki ali odvajala (po potrebi)
Epileptični napadi	Različne vrste	Nevrologija (EEG) & MR glave	Brez
Splošen zaostanek v razvoju	Vpliva na vsa področja razvoja: jezikovne in motorične sposobnosti	Razvojna pediatrija	Redne in pogoste terapije
Težave s spanjem	Težko zaspi ali težave s spanjem, apneja v spanju	<ul style="list-style-type: none"> • Klinika za motnje spanja • Študija spanja 	Brez
Učne težave	Učne težave	Ekipe za posebno izobraževanje	<ul style="list-style-type: none"> • Posebne namestitve • Hipotonija in komunikacijska podpora
Vedenjske motnje	<ul style="list-style-type: none"> • Stereotipno gibanje • Motnja avtističnega spektra • Agresivnost in izbruhi jeze • ADD/ADHD 	Individualiziran izobraževalni načrt (INIZ)	Okoljska podpora: najmanj restriktivno okolje
Oralne strukturne razlike	Krivi (neporavnani) zobje in zobna gniloba	Zobozdravnik ali ortodont	<ul style="list-style-type: none"> • Zdravljenje zob • Možno ortodontsko zdravljenje
Mišično-skeletne težave	Skolioza, kifoskolioza (manj pogosto)	Ortoped	Brez
Težave s srcem	Prirojene srčne napake	Kardiolog (EKG), ehokardiografija	Redni kardiološki pregledi
Senzorične težave	Avtizem	Aplikativna vedenjska analiza (ABA)	Posvet z razvojnim pediatrom

PRIPOROČENA POGOSTOST INTERVENCIJ

Povečanje števila terapij, zlasti v zgodnjem razvojnem obdobju, se je izkazalo za koristno. Družine se spodbuja, da dostopajo do terapij, ne da bi pri tem žrtvovale svoje duševno zdravje in kakovost življenja celotne družine. Priporočamo, da se povežete z lokalnimi invalidskimi skupinami, da boste bolje razumeli razpoložljive vire.

UPRAVLJANJE Z RAZVOJNIMI ZAMIKI

Članek o pregledih genov: [OCNDS Gene Review](#)

Priporočljivo je posvetovanje z razvojnim pediatrom, da se zagotovi vključenost ustreznih skupnosti, države in izobraževalnih agencij ter da se staršem pomaga zagotoviti čim boljše kakovost življenja.

Naslednje informacije predstavljajo tipična priporočila za zdravljenje posameznikov z zaostankom v razvoju v Združenih državah Amerike; standardna priporočila se lahko razlikujejo od države do države.

Starost od 0 do 3 let: Napotitev v program zgodnje intervencije je priporočljiva za dostop do poklicne, fizične, govorne terapije in terapije hranjenja ter storitev duševnega zdravja dojenčkov, posebnih pedagogov in specialistov za senzorične okvare. V ZDA je zgodnja intervencija zvezno financiran program dostopen v vseh zveznih državah, pri čemer zagotavlja storitve na domu na področju različnih individualnih terapij.

Starost od 3 do 5 let: V ZDA je priporočljiva razvojna predšolska vzgoja prek lokalnega javnega šolskega okrožja. Pred namestitvijo se opravi ocena za določitev potrebnih storitev in terapij ter razvije individualiziran izobraževalni načrt (INIZ) za tiste, ki izpolnjujejo pogoje na podlagi ugotovljene motorične, jezikovne, socialne ali kognitivne zaostalosti. Program zgodnje intervencije običajno pomaga pri tem prehodu. Razvojna predšolska vzgoja se izvaja v ustanovi; za otroke, ki so zdravstveno preveč nestabilni, da bi jo obiskovali, so na voljo storitve na domu.

[Kontaktne podatke za zgodnjo intervencijo po državah | CDC](#)
[Seznam državno financiranih programov | Medicaid](#)

Vse starosti: Priporočljivo je posvetovanje z razvojnim pediatrom, da se zagotovi sodelovanje ustrezne skupnosti, države in izobraževalnih agencij (v ZDA) ter da se staršem pomaga zagotoviti čim boljše kakovost življenja. Nekaj vprašanj, ki jih je treba upoštevati:

Storitve povezane z individualnimi izobraževalnimi programi (INIZ):

- INIZ zagotavlja posebej oblikovana navodila in povezane storitve za otroke, ki izpolnjujejo pogoje.
- Storitve INIZ bodo vsako leto pregledane, da se ugotovi, ali so potrebne kakršne koli spremembe.
- Zakon o posebnem izobraževanju zahteva, da so otroci, ki sodelujejo v INIZ, v čim manj omejujočem okolju v šoli in da so čim bolj vključeni v splošno izobraževanje, kadar in kjer je to primerno. Svetovalci za vid bi morali biti del otrokove INIZ skupine za podporo pri dostopu do učnega gradiva.
- Fizioterapija, delovna terapija in logopedske storitve bodo zagotovljene v INIZ v obsegu, ki je potreben, da otrok lahko dostopa do učnega gradiva. Poleg tega se lahko razmisli o zasebnih podpornih terapijah, ki temeljijo na potrebah prizadetega posameznika. Konkretna priporočila glede vrste terapije lahko poda razvojni pediater. Ko otrok vstopi v najstniška leta, se je treba pogovoriti o prehodnem načrtu in ga vključiti v INIZ. Tistim, ki prejemajo storitve INIZ, mora javni šolski okoliš zagotoviti storitve do 21. leta.

Načrt 504 (504 člen: zvezni zakon ZDA, ki prepoveduje diskriminacijo na podlagi invalidnosti) lahko pride v poštev za tiste, ki potrebujejo prilagoditve ali spremembe, kot so sedeži spredaj v razredu, uporaba podporne tehnologije, asistenti za pomoč učencem, dodatni čas med učnimi urami, spremenjene naloge in povečano besedilo.

Priporočila se vpis v Upravo za razvojne motnje (DDA). DDA je ameriška javna agencija, ki nudi storitve in podporo kvalificiranim posameznikom. Upravičenost se razlikuje glede na državo, vendar je običajno določena z diagnozo in/ali povezanimi kognitivnimi/adaptivnimi motnjami.

Družine z omejenim dohodkom in viri so prav tako lahko upravičene do dodatnega varnostnega dohodka (SSI) za svojega invalidnega otroka.

POSEBNE NASTANITVE

Komunikacija:

Razmislite o uporabi alternativnih komunikacijskih sredstev (npr. dopolnilna in alternativna komunikacija [AAC]) pri posameznikih, ki imajo težave z izražanjem. Vrednotenje AAC lahko opravi logoped, ki ima strokovno znanje na tem področju. Ocena bo upoštevala kognitivne sposobnosti in senzorične okvare, da se določi najprimernejša oblika komunikacije. Naprave AAC lahko zajemajo vse od nizekotehnoloških, kot je komunikacija z izmenjavo slik, do visokotehnoloških, kot so naprave za ustvarjanje glasu. V nasprotju s splošnim prepričanjem naprave AAC ne ovirajo verbalnega razvoja govora, temveč podpirajo optimalen razvoj govora in jezika.

Podporna tehnologija:

Področje podporne tehnologije je napredovalo in lahko olajša komunikacijo. To vključuje komunikacijske naprave, komunikacijske gumbe, pretvarjanje govora v besedilo, tipkanje in programe za branje in pisanje.

Motorična podpora:

Fizioterapija je priporočljiva za povečanje mobilnosti in zmanjšanje tveganja za kasnejše ortopedske težave. Po potrebi razmislite o uporabi trajne medicinske opreme in pripomočkov za pozicioniranje (npr. invalidski vozički, hojice, kopalni stoli, ortoze, prilagodljivi otroški vozički). Delovna terapija je priporočljiva za težave s fino motoriko, ki vplivajo na prilagoditvene funkcije, kot so hranjenje, nega, oblačenje in pisanje.

Posebna dieta:

Težave pri hranjenju dojenčka so pogoste in se kažejo kot slabo sesanje v zgodnjem otroštvu ali težave pri prehodu na gosto hrano pozneje v otroštvu. Težave s hranjenjem in požiranjem lahko zahtevajo namestitev gastrostomske sonde. Zaprtje je pogosto.

Zobje:

Krivi (neporavnani) zobje in zobna gniloba so pogosti simptomi OCNDS.

ALTERNATIVNE TERAPIJE

To so posegi, ki so jih naše družine preizkusile in priporočile.

- Terapija z aplikativno vedenjsko analizo (ABA)
- Govorna/Jezikovna patologija / Govorna terapija
- Delovna terapija
- Fizikalna terapija / Fizioterapija
- Zgodnja intervencija
- Zgodnja intenzivna vedenjska intervencija
- Vedenjska terapija
- Glasbena terapija
- Terapija s konji
- Floortime terapija
- Terapija vida
- Komunikacijska tehnologija

Strokovnjak, ki ga je naša družina preizkusila in priporočila:

- Genetik
- Hranjenje / Nutricionist
- Zobozdravnik / Ortodont
- Pediater ginekolog
- Oftalmolog
- Imunolog
- Kardiolog
- Ortoped
- Specialist za živčnomišične bolezni
- Nevrolog
- Epileptolog
- Endokrinolog
- Avdiolog
- Otorinolaringolog

REGIONALNI AMBASADORSKI PROGRAM

Naši regionalni ambasadorji so odgovorni za izgradnjo podporne skupnosti OCNDS znotraj njihove dodeljene regije. Regionalni ambasadorji se povezujejo z družinami, ko se spopadajo s socialnimi in čustvenimi izzivi diagnoze, zdravljenja in upravljanja. Da bi kar najbolje podprli našo globalno skupnost, regionalni ambasadorji OCNDS pokrivajo regije in jezike, vključno z angleščino, nemščino, norveščino, španščino in nizozemščino. Lahko se povežete s svojo lokalno skupnostjo in dostopate do lokalnih virov ter sodelujete v virtualnih in osebnih regionalnih dogodkih. Za več informacij, pišite na: info@csnk2a1foundation.org.

UPORABNI VIRI

Pogosta vprašanja o OCNDS

Knjižica za starše

Enostranski dokument

Vizitka

Spletna stran: www.csnk2a1foundation.org/


Facebook: [@csnk2a1](https://www.facebook.com/csnk2a1)


Instagram: [@csnk2a1_foundation](https://www.instagram.com/csnk2a1_foundation)


LinkedIn: [CSNK2A1 Foundation](https://www.linkedin.com/company/CSNK2A1_Foundation)

X: [@csnk2a1org](https://twitter.com/csnk2a1org)

Kontaktirajte nas:

 1395 Marsten Rd. Burlingame, CA 94010

 (415) 501-0147

 info@csnk2a1foundation.org