

RECOMENDACIONES DE CUIDADOS PARA EL SÍNDROME DEL NEURODESARROLLO DE OKUR CHUNG (OCNDS)

NOTA:

Esto es solo para fines informativos y educativos y no sustituye el consejo médico profesional ni las consultas con profesionales sanitarios. Consulte a su equipo profesional médico para obtener asesoramiento médico.

BIBLIOGRAFÍA

Informes de la comunidad en línea: [OCNDS Gene Reviews Chapter](#)

DEFINICIÓN

El OCNDS es un síndrome del desarrollo neurológico causado por variantes («mutaciones») en el gen CSNK2A1, que se localiza en el cromosoma 20.

DIAGNÓSTICO

El OCNDS se diagnostica mediante pruebas genéticas moleculares, más frecuentemente a través de análisis genéticos de sangre como la secuenciación del exoma completo (SEC) o la secuenciación del genoma completo (SGC).

HERENCIA

Todo el mundo nace con dos copias del gen CSNK2A1. El OCNDS es una enfermedad autosómica dominante, es decir, una copia del gen está sana y la otra tiene una mutación que causa el síndrome. Por lo general, la mutación es de novo o «nueva», lo que significa que no estaba presente en ninguno de los progenitores.

PLANIFICACIÓN FAMILIAR

Cuando el OCNDS es de novo o nuevo (es decir, ninguno de los progenitores tiene la mutación), si los padres tienen más hijos, tienen menos de un 1 % de riesgo de tener otro hijo afectado. Las personas con OCNDS tienen un 50 % de probabilidades de transmitir la afección a sus hijos.

CARACTERÍSTICAS COMUNES

Las repercusiones del OCNDS varían en cuanto a la incidencia y la gravedad entre las personas. La tabla resume los principales síntomas descritos en publicaciones sobre personas con OCNDS. El retraso del desarrollo afecta a todas las áreas del desarrollo, pero el lenguaje está más deteriorado que las habilidades motoras gruesas en la mayoría de las personas. Tenga en cuenta que estos síntomas pueden o no estar presentes en todas las personas con este diagnóstico.



CARACTERÍSTICAS COMUNES DEL OCNDS

| Síntoma | Impacto potencial | Evaluación recomendada | Intervención recomendada |
|---|---|--|---|
| Microcefalia | Cabeza más pequeña | Resonancia magnética si es necesario | Ninguno |
| Hipotonía | Problemas de: <ul style="list-style-type: none"> Movilidad Actividades de la vida diaria Articulaciones flojas/hiperextensibles debido a un tono muscular reducido | <ul style="list-style-type: none"> Fisioterapia Terapia ocupacional | <ul style="list-style-type: none"> Terapia ocupacional y fisioterapia Medicina física y rehabilitación Ortopedia |
| Retraso del habla | Retraso del habla | <ul style="list-style-type: none"> Evaluación del habla Evaluación CAA | <ul style="list-style-type: none"> Logopedia Métodos alternativos de comunicación |
| Dificultades de visión | Estrabismo y error refractivo | Evaluación oftalmológica | Evaluación oftalmológica cada 1-3 años |
| Problemas de alimentación | Dificultad para masticar y tragar, rechazo de alimentos | Terapia de alimentación (por lo general a cargo de un terapeuta ocupacional o logopeda) | Posible necesidad de sonda nasogástrica o sonda de gastrostomía |
| Problemas gastrointestinales | Estreñimiento | Control de los problemas de alimentación en curso y de los signos/síntomas de estreñimiento. | Ablandadores de heces, procinéticos, osmóticos o laxantes según sea necesario |
| Convulsiones | Tipos variables | Neurología (EEG) y resonancia magnética de la cabeza | Ninguno |
| Retraso global del desarrollo | Afecta a todas las áreas del desarrollo: lenguaje y habilidades motoras | Pediatría del desarrollo | Terapias regulares y frecuentes |
| Problemas de sueño | Problemas para conciliar o mantener el sueño, apnea del sueño | <ul style="list-style-type: none"> Clínica de trastornos del sueño Estudio del sueño | Ninguna |
| Problemas de aprendizaje | Dificultades en la escuela | Equipo de educación especial | <ul style="list-style-type: none"> Adaptaciones especiales Hipotonía y apoyo a la comunicación |
| Comportamiento | <ul style="list-style-type: none"> Movimientos estereotipados Trastorno del espectro autista Agresividad y rabietas TDA/TDAH | Plan Educativo Individualizado (PEI) | Apoyos ambientales: entorno menos restrictivo |
| Diferencias estructurales orales | Dientes torcidos (desalineados) y caries | Dentista u ortodoncista | <ul style="list-style-type: none"> Tratamientos dentales Posible tratamiento de ortodoncia |
| Musculoesquelético | Escoliosis, cifoescoliosis (menos frecuente) | Ortopeda | Ninguno |
| Problemas cardíacos | Defectos cardíacos congénitos | Cardiólogo (ECG), ecocardiografía | Control cardiológico regular |
| Retos sensoriales | Autismo | Análisis aplicado del comportamiento (ABA, por sus siglas en inglés) | Consulta con un pediatra especialista en desarrollo |

FRECUENCIA DE LAS INTERVENCIONES RECOMENDADAS

Se ha demostrado que es beneficioso aprovechar al máximo las terapias, especialmente en las primeras etapas del desarrollo. Se anima a las familias a acceder a las terapias sin sacrificar su salud mental y la calidad de vida de toda la familia. Le recomendamos que se ponga en contacto con grupos locales de discapacidad para conocer mejor los recursos disponibles.

TRATAMIENTO DE LOS RETRASOS EN EL DESARROLLO

Artículo de Per Gene Reviews: [OCNDS Gene Review](#)

Se recomienda consultar a un pediatra especialista en desarrollo para garantizar la participación de los organismos comunitarios, estatales y educativos apropiados y para ayudar a los padres a maximizar la calidad de vida.

La siguiente información representa las recomendaciones de tratamiento típicas para personas con retraso del desarrollo en Estados Unidos; las recomendaciones estándar pueden variar de un país a otro.

De 0 a 3 años: Se recomienda la derivación a un programa de intervención temprana para poder acceder a terapia ocupacional, física, logopedia y de la alimentación, así como a servicios de salud mental infantil, educadores especiales y especialistas en deficiencias sensoriales. En EE. UU. la intervención temprana es un programa financiado por el gobierno federal y disponible en todos los estados que ofrece servicios a domicilio para atender las necesidades terapéuticas individuales.

De 3 a 5 años: En EE. UU. se recomienda la educación preescolar de desarrollo a través del distrito escolar público local. Antes de la asignación, se realiza una evaluación para determinar los servicios y terapias necesarios y se elabora un plan educativo individualizado (PEI) para quienes reúnan los requisitos en función del retraso motor, lingüístico, social o cognitivo establecido. El programa de intervención temprana suele ayudar en esta transición. La educación preescolar para el desarrollo se imparte en centros; a los niños demasiado inestables desde el punto de vista médico para asistir se les ofrecen servicios a domicilio.

[Información de contacto de intervención temprana por estado | CDC](#)
[Lista de exenciones estatales | Medicaid](#)

Todas las edades: Se recomienda consultar a un pediatra especialista en desarrollo para garantizar la participación de los organismos comunitarios, estatales y educativos apropiados y para ayudar a los padres a maximizar la calidad de vida. Algunas cuestiones a tener en cuenta:

Servicios del PEI:

- El PEI proporciona indicaciones especialmente diseñadas y servicios relacionados con los niños que cumplen los requisitos.
- Los servicios del PEI se revisarán anualmente para determinar si es necesario introducir algún cambio.
- La ley de educación especial exige que los niños que participan en un PEI estén en el entorno menos restrictivo posible en la escuela y que se les incluya en la educación general tanto como sea posible, cuando y donde sea apropiado. Los asesores visuales deben formar parte del equipo del PEI del niño para apoyar el acceso al material académico.
- Los servicios de fisioterapia, terapia ocupacional y logopedia se incluirán en el PEI en la medida en que la necesidad afecte al acceso del niño al material académico. Más allá de eso, se pueden estudiar terapias de apoyo privadas basadas en las necesidades de la persona afectada. Un pediatra especialista en desarrollo puede hacer recomendaciones específicas sobre el tipo de terapia. Cuando un niño entra en la adolescencia, se debe comentar un plan de transición e incorporarlo al PEI. En el caso de las personas que reciben servicios del PEI, el distrito escolar público está obligado a prestarles servicios hasta los 21 años.

Puede considerarse la posibilidad de un plan 504 (Sección 504: estatuto federal estadounidense que prohíbe la discriminación por motivos de discapacidad) para quienes necesiten adaptaciones o modificaciones como asientos delante de la clase, dispositivos tecnológicos de apoyo, escritas en clase, tiempo extra entre clases, tareas modificadas y texto ampliado.

Se recomienda la inscripción en la Developmental Disabilities Administration (Administración de Discapacidades del Desarrollo) (DDA, por sus siglas en inglés). La DDA es una agencia pública de estadounidense que proporciona servicios y apoyo a personas cualificadas. La elegibilidad varía según el estado, pero suele venir determinada por el diagnóstico o las discapacidades cognitivas/adaptativas asociadas.

Las familias con ingresos y recursos limitados también pueden optar a la Seguridad de Ingreso Suplementario (SSI) para su hijo con discapacidad.

ADAPTACIONES ESPECIALES

Comunicación:

Considere la evaluación de medios de comunicación alternativos (p. ej., comunicación aumentativa y alternativa [CAA]) para las personas que tienen dificultades con el lenguaje expresivo. La evaluación de la CAA puede realizarla un logopeda experto en la materia. La evaluación tendrá en cuenta las capacidades cognitivas y las deficiencias sensoriales para determinar la forma de comunicación más adecuada. Los dispositivos de CAA pueden ser de baja tecnología, como la comunicación por intercambio de imágenes o de alta tecnología, como los dispositivos generadores de voz. Contrariamente a la creencia popular, los dispositivos de CAA no obstaculizan el desarrollo verbal del habla, sino que favorecen un desarrollo óptimo del habla y del lenguaje.

Tecnología de apoyo:

El campo de la tecnología de apoyo ha avanzado mucho y puede ampliar las capacidades. Algunos ejemplos incluyen dispositivos de comunicación, botones de comunicación, voz a texto, mecanografía y programas de lectura/escritura.

Apoyo motor:

Se recomienda la fisioterapia para maximizar la movilidad y reducir el riesgo de problemas ortopédicos posteriores. Considere la posibilidad de usar equipos médicos duraderos y dispositivos de posicionamiento según sea necesario (p. ej., sillas de ruedas, andadores, sillas de baño, aparatos ortopédicos, cochecitos adaptados). Se recomienda la terapia ocupacional para las dificultades con la motricidad fina que afectan a la función adaptativa, como alimentarse, asearse, vestirse y escribir.

Dieta especial:

Las dificultades en la alimentación del lactante son frecuentes y se manifiestan como una mala succión en los primeros años de vida o dificultades en la transición a los alimentos sólidos más adelante en la infancia. Las dificultades de alimentación y deglución pueden requerir la colocación de una sonda de gastrostomía. El estreñimiento es frecuente.

Dental:

Los dientes torcidos (desalineados) y las caries son síntomas frecuentes del OCNSD.

TERAPIAS ALTERNATIVAS

Estas son intervenciones que nuestras familias han probado y recomendado.

- Terapia de análisis aplicado del comportamiento (ABA)
- Patología del Habla/lenguaje/logopedia
- Terapia ocupacional
- Fisioterapia
- Intervención temprana
- Intervención conductual intensiva temprana
- Terapia conductual
- Terapia musical
- Terapia equina
- Terapia de suelo
- Terapia visual
- Tecnología de la comunicación

Especialistas que nuestras familias han probado y recomendado:

- Genetista
- Alimentación/nutricionista
- Dentista/ortodoncista
- Ginecólogo pediátrico
- Oftalmólogo
- Inmunólogo
- Cardiólogo
- Ortopeda
- Neuromuscular
- Neurólogo
- Epileptólogo
- Endocrinólogo
- Audiólogo
- Otorrinolaringólogo

PROGRAMA DE EMBAJADORES REGIONALES

Nuestros embajadores regionales se encargan de crear una comunidad OCNDS de apoyo dentro de la región asignada. Los embajadores regionales se ponen en contacto con las familias que afrontan los retos sociales y emocionales del diagnóstico, el tratamiento y el manejo. Para apoyar mejor a nuestra comunidad global, los embajadores regionales del OCNDS abarcan distintas regiones e idiomas, incluidos el inglés, el alemán, el noruego, el español y el holandés. Puede ponerse en contacto con su comunidad local y acceder a recursos locales, así como participar en eventos regionales virtuales y presenciales. Envíe un correo electrónico a info@csnk2a1foundation.org para obtener más información.

RECURSOS ÚTILES

Preguntas frecuentes sobre el OCNDS

Folleto para padres

One Pager

Tarjeta de presentación

Sitio web: 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)

Contacte con nosotros:

 1395 Marsten Rd. Burlingame, CA 94010

 (415) 501-0147

 info@csnk2a1foundation.org