

OKUR-CHUNG UTVECKLINGSNEUROLOGISKT SYNDROM (OCNDS) VÅRDREKOMMENDATIONER

NOTERA:

Detta är endast i informations- och utbildningssyfte och ersätter inte professionell medicinsk rådgivning eller konsultationer med sjukvårdspersonal. Rådgör med ditt medicinska team för medicinsk rådgivning.

REFERENSER

Rapporter från onlinecommunityt: [OCNDS Gene Reviews Chapter](#)

DEFINITION

OCNDS är en neuropsykiatrisk funktionsnedsättning orsakad av varianter ('mutationer') i CSNK2A1-genen, som ligger i kromosom 20.

DIAGNOS

OCNDS diagnostiseras genom molekylär genetisk testning, vanligare genom genetiska blodtester som Whole Exome Sequencing (WES) eller Whole Genome Sequencing (WGS).

ARV

Alla föds med två kopior av CSNK2A1-genen. OCNDS är ett autosomt dominant tillstånd som innebär att en kopia av genen är frisk och den andra kopian har en mutation som orsakar syndromet. Vanligen är mutationen *de novo* eller "ny" vilket betyder att den inte fanns hos någon av föräldrarna.

FAMILJEPLANERING

När OCNDS är *de novo* eller ny (vilket betyder att ingen av föräldrarna har mutationen), har föräldrarna mindre än 1 % risk att få ett ännu ett drabbat barn. Individer med OCNDS har 50 % risk att föra det vidare till sina barn.

GEMENSAMMA EGENSKAPER

Påverkan av OCNDS varierar i förekomst och svårighetsgrad mellan individer. Tabellen sammanfattar de viktigaste symptom som rapporterats i publikationer om individer med OCNDS. Utvecklingsförsening omfattar alla utvecklingsområden, men språket är hos de flesta individerna mer påverkat än grovmotoriken. Observera att dessa symtom inte nödvändigtvis förekommer hos alla med diagnosen.



GEMENSAMMA EGENSKAPER HOS OCNDS

Symtom	Potentiell påverkan	Rekommenderad bedömning	Rekommenderad intervention
Mikrocefali	Mindre huvudstorlek	MRT vid behov	Ingen
Hypotoni	Problem med: <ul style="list-style-type: none"> Rörlighet Aktiviteter i det dagliga livet Slappa/överrörliga leder på grund av minskad muskeltonus 	<ul style="list-style-type: none"> Fysioterapi Arbetsterapi 	<ul style="list-style-type: none"> Fysioterapi och arbetsterapi Fysikalisk medicin och rehab Ortopedi
Talförseningar	Talförsening	<ul style="list-style-type: none"> Talbedömning AAC-bedömning 	<ul style="list-style-type: none"> Talterapi Alternativa kommunikationsmetoder
Synsvårigheter	Skelning & brytningsfel	Oftalmologisk bedömning	Oftalmologisk bedömning varje 1-3 år
Ättsvårigheter	Problem med att tugga och svälja, matvägran	Ätterapi (vanligen med en arbetsterapeut eller logoped)	Eventuellt behov av nasogastrisk sond eller gastrostomison
Gastrointestinala problem	Förstoppning	Övervaka pågående matproblem och tecken/symptom på förstoppning.	Avföringsmjukgörare, prokinetika, osmotiskt verkande medel eller laxermedel efter behov
Krampanfall	Olika typer	Neurologi (EEG) och MRT skalle	Ingen
Global utvecklingsförsening	Påverkar alla utvecklingsområden: språk och motorik	Utvecklingspediatrik	Regelbundna och frekventa behandlingar
Sömnsvårigheter	Svårt att somna eller att sova, sömnapné	<ul style="list-style-type: none"> Sömnutredningsklinik Sömnstudie 	Ingen
Inlärningssvårigheter	Problem i skolan	Specialpedagogiska team	<ul style="list-style-type: none"> Särskilda boenden Hypotoni och kommunikationsstöd
Beteende	<ul style="list-style-type: none"> Stereotypa rörelser Autismspektrumstörning Aggressivitet och raserianfall ADD/ADHD 	Individuell undervisningsplan (IUP)	Miljöstöd: minst restriktiv miljö
Orala strukturella skillnader	Sneda (felställda) tänder och karies	Tandläkare eller ortodonti	<ul style="list-style-type: none"> Tandvård Eventuell ortodontisk behandling
Muskuloskeletala problem	Skolios, kyfoslolios (mindre vanligt)	Ortoped	Ingen
Hjärtproblem	Medfödda hjärtfel	Kardiolog (EKG), ekokardiografi	Regelbunden kardiologövervakning
Sensoriska problem	Autism	Tillämpad beteendeanalys (TBA)	Konsultation med barnläkare specialiserad på utvecklingsstörningar

REKOMMENDERAD INTERVENTIONSFREKVENNS

Att maximera behandlingar, särskilt under tidig utveckling, har visat sig vara fördelaktigt. Familjer uppmanas att få tillgång till behandlingar utan att offra sin mentala hälsa och hela familjens livskvalitet. Vi rekommenderar att du kontaktar lokala handikappgrupper för att få en bättre förståelse för tillgängliga resurser.

HANTERING AV UTVECKLINGSFÖRSENING

Per Gene översiktsartikel: [OCNDS Gene Review](#)

Konsultation med en barnläkare specialiserad inom utvecklingsstörningar rekommenderas för att säkerställa deltagande av lämpliga samhälls-, statliga och utbildningsorgan och för att stödja föräldrar i att maximera livskvaliteten.

Följande information representerar typiska behandlingsrekommendationer för individer med utvecklingsförsening i USA; standardrekommendationer kan variera från land till land.

Ålder 0-3 år: Remiss till ett tidigt interventionsprogram rekommenderas för tillgång till arbetsterapi, fysioterapi, logopedi och hjälp med matningsproblem, liksom psykisk hälsovård för spädbarn, specialpedagoger och specialister inom sensorisk funktionsnedsättning. I USA är tidig intervention ett federalt finansierat program som är tillgängligt i alla stater som tillhandahåller tjänster i hemmet med inriktning på individuella terapibehov.

Åldrar 3-5 år: I USA rekommenderas utvecklingsförskola via det lokala kommunala skoldistriktet. Före placering görs en bedömning för att fastställa nödvändiga tjänster och behandlingar och en individualiserad undervisningsplan (IUP) utvecklas för de som kvalificerar sig baserat på etablerad motorisk, språklig, social eller kognitiv försening. Programmet för tidiga insatser hjälper vanligen till med denna övergång. Utvecklingsförskolan är centrumbaserad; för barn som är för medicinskt instabila för att delta tillhandahålls hembaserade tjänster.

[Kontaktinformation för tidiga insatser enligt stat | CDC](#)
[Lista över statlig ansvarsfriskrivning | Medicaid](#)

Alla åldrar: Konsultation med en barnläkare specialiserad inom utvecklingsstörningar rekommenderas för att säkerställa medverkan av lämpliga samhälls-, statliga och utbildningsorgan (USA) och för att stödja föräldrar i att maximera livskvaliteten. Några frågor att överväga:

IUP-tjänster:

- En IUP tillhandahåller specialutformad undervisning och relaterade tjänster till berättigade barn.
- IUP-tjänster kommer att ses över årligen för att avgöra om några ändringar behövs.
- Specialundervisningslagen kräver att barn som deltar i en IUP ska vara i den minst restriktiva miljö som är möjlig i skolan och inkluderas i allmän utbildning så mycket som möjligt, när och där det är lämpligt. Synkonsulter bör vara en del av barnets IUP-team för att stödja tillgången till akademiskt material.
- Fysioterapi, arbetsterapi och taltjänster kommer att tillhandahållas i IUP i den mån behovet påverkar barnets tillgång till akademiskt material. Utöver det kan privata stödjande behandlingar baserade på den berörda individens behov övervägas. Specifika rekommendationer angående typ av behandling kan göras av en barnläkare specialiserad inom utvecklingsstörningar. När ett barn kommer upp i tonåren bör en övergångsplan diskuteras och införlivas i IUP-planen. För de som tar emot IUP-tjänster måste det kommunala skoldistriktet tillhandahålla tjänster fram till 21 års ålder.

En 504-plan (avsnitt 504: en amerikansk federal stadga som förbjuder diskriminering på grund av funktionshinder) kan övervägas för de som behöver logi eller anpassningar såsom särskilda sittplatser längst fram i klassrummet, tekniska hjälpmedel, skrivhjälpare i klassrummet, extra tid mellan lektionerna, anpassade uppgifter och förstora text.

Registrering hos administrationen för utvecklingsstörningar (DDA) rekommenderas. DDA är en amerikansk offentlig byrå som tillhandahåller tjänster och stöd till berättigade individer. Stödberättigande skiljer sig åt i olika stater men bestäms vanligen av diagnos och/eller relaterade kognitiva/adaptiva funktionshinder. Familjer med begränsade inkomster och resurser kan också kvalificera sig för kompletterande ekonomiskt stöd för sitt barn med funktionsnedsättning.

SÄRSKILDA BOENDEN

Kommunikation:

Överväg bedömning för alternativa kommunikationsmedel (t. ex. förstärkande och alternativ kommunikation [AAC]) för individer med expressiv språkstörning. En AAC-bedömning kan genomföras av en logoped med expertis inom området. Bedömningen kommer att omfatta kognitiva förmågor och sensoriska störningar för att avgöra den lämpligaste formen av kommunikation. AAC-enheter kan omfatta allt från lågteknologiska, såsom bildkommunikation, till högteknologiska, såsom talgenererande enheter. I motsats till vad många tror hindrar inte AAC-enheter den verbala utvecklingen av tal, utan stöder snarare optimal utveckling av tal och språk.

Tekniska hjälpmedel:

Hjälpmiddelsfältet har kommit långt och kan utvidga förmågor. Några exempel inkluderar kommunikationshjälpmedel, kommunikationsknappar, skrivtolkar, skrivning på tangentbord och läs/skriv-program.

Motorikstöd:

Fysioterapi rekommenderas för att maximera rörligheten och för att minska risken för senare uppkomst av ortopediska problem. Överväg användning av hållbar medicinsk utrustning och positioneringsanordningar vid behov (t.ex. rullstolar, rullatorer, badstolar, ortoser, anpassade barnvagnar). Arbetsterapi rekommenderas för svårigheter med finmotorik som påverkar adaptiva funktioner såsom ätande, hygien, påklädning och skrivning.

Specialdiet:

Ättsvårigheter hos spädbarn är vanliga och visar sig som dålig sugförmåga i tidig spädbarnsålder eller svårigheter att övergå till fast föda senare i spädbarnsåldern. Ät- och sväljsvårigheter kan kräva inläggning av sond via gastrostomi Förstoppning är vanligt.

Dentalt:

Sneda (felställda) tänder och karies är vanliga symtom på OCNDS.

ALTERNATIV TERAPI

Det här är insatser som våra familjer har prövat och rekommenderat.

- Tillämpad beteendeanalys (TBA)
- Tal- och språkpatologi / Talterapi
- Arbetsterapi
- Fysisk terapi / Fysioterapi
- Tidig intervention
- Tidig intensiv beteendeintervention
- Beteendeterapi
- Musikterapi
- Hästterapi
- Golvlekterapi
- Synterapi
- Kommunikationsteknik

Specialister som våra familjer har prövat och rekommenderat:

- Genetiker
- Matintag / Nutritionist
- Tandläkare / Ortodontist
- Barngynekolog
- Ögonläkare / Oftalmolog
- Immunolog
- Kardiolog
- Ortoped
- Neuromuskulär specialist
- Neurolog
- Epileptolog
- Endokrinolog
- Audionom
- Öron-näsa-hals-läkare

REGIONALA AMBASSADÖRPROGRAM

Våra regionala ambassadörer ansvarar för att bygga en stödjande OCNDS-gemenskap i sin tilldelade region. Regionala ambassadörer får kontakt med familjer när de navigerar i de sociala och känslomässiga utmaningarna med diagnos, behandling och hantering. För att på bästa sätt stödja vår globala gemenskap spänner OCNDS regionala ambassadörer över regioner och språk, inklusive engelska, tyska, norska, spanska och holländska. Du kan ta kontakt med ditt lokalsamhälle och få tillgång till lokala resurser såväl som delta i virtuella och personliga regionala evenemang. Kontakta info@csnk2a1foundation.org för mer information.

ANVÄNDBARA RESURSER

OCNDS vanliga frågor
Föräldrahäfte
Informationsblad
Visitkort

Webbplats: 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)

Kontakta oss:

 1395 Marsten Rd. Burlingame, CA 94010

 (415) 501-0147

 info@csnk2a1foundation.org