



OKUR-CHUNG NEURODEVELOPMENTAL SYNDROME (OCNDS)



Kaj je Okur-Chungov nevrorazvojni sindrom?

Okur-Chungov nevrorazvojni sindrom (OCNDS) (OMIM #617062) je redka genetska motnja, ki je bila prvič prepoznana leta 2016. Vsakdo z OCNDS ima določeno stopnjo zaostanka v razvoju in/ali razlike v delovanju možganov.

Koliko posameznikov ima diagnozo OCNDS?

Doslej je diagnozo OCNDS prejelo več kot 350 posameznikov iz celega sveta. Pričakuje se, da se bo to število povečalo zaradi vse bolj razširjene uporabe genskih testov WES drugod po svetu.

Kaj povzroča OCNDS?

OCNDS povzročajo heterozigotne mutacije gena CSNK2A1 na 20. kromosomu.

Kakšne vrste mutacij lahko opazimo pri OCNDS?

Pri OCNDS pride do drugačnosmiselnih mutacij (najpogostejše), mutacij s spremenjenim bralnim okvirom, mutacij na spojitvenem mestu in do delne oziroma celotne delecije gena. Ne vemo še, ali je resnost kliničnih ugotovitev povezana z različnimi vrstami mutacij.

Kako se OCNDS deduje? Ali obstaja tveganje za ponovitev?

Mutacije gena CSNK2A1 so pri posamezniku z OCNDS nove (de novo) in niso prisotne pri nobenem od staršev. Tveganje, da bodo starši pri prihodnji nosečnosti imeli še enega otroka z OCNDS, je ~1 %, ker obstaja majhna verjetnost, da je imel eden od staršev dodatno jajčece ali semenčice z mutacijo CSNK2A1. Če ima posameznik z OCNDS otroke, obstaja 50-odstotno tveganje za prenos mutacije CSNK2A1 na njihove otroke.

Ali je sindrom pogostejši pri katerem od spolov?

OCNDS prizadene tako moške kot ženske.

Kakšni so simptomi OCNDS?

Spodaj so navedeni najpogostejši simptomi OCNDS. Še vedno ugotavljamo, kako pogosto se pojavljajo in pri kateri starosti se običajno pojavijo oziroma razrešijo.

- Zakasnitev razvoja govora/nezmožnost govora
- Zakasnitev pri razvoju motorike (tj. hoje)
- Motnje v duševnem razvoju, učne težave, značilnosti motenj avtističnega spektra
- Vedenjski izzivi, kot so izbruhi jeze, mahanje z rokami in drugi stereotipni gibi
- Težave s spanjem zaradi motenega cirkadianega ritma
- Nevrološke težave, kot so nizek mišični tonus (hipotonija), nerodni gibi, majhna glava (mikrocefalija), epilepsija (epileptični napadi) in motnje hoje
- Nespecifične strukturne možganske anomalije
- Nizka rast, pogosto brez pomanjkanja ravnega hormona
- Težave s hranjenjem že od rojstva; refluks (zgaga), zaprtje
- Manjša vnetja ušes in pljuč
- Krivi (neporavnani) zobje in karies
- Hipermobilnost, hernije, displazija kolkov
- Težave z vidom, kot so strabizem, kratkovidnost in astigmatizem
- Manjša skeletna deformacija vretenc

Ali obstaja zdravilo ali zdravljenje za OCNDS?

Kljub temu, da za OCNDS še ne obstaja specifičnega zdravljenja, je treba obravnavati posamezne povezane simptome:

- Govorna terapija, vključno z napravami in pripomočki za govor, od 12. meseca naprej
- Duševne in vedenjske ocene z ustrezno izobraževalno podporo
- Fizioterapija in delovna terapija za zaostanke pri razvoju motorike
- Spremljanje in pregledi za epilepsijo in težave pri hoji
- Spremljanje rasti in uporaba gastrostomske cevi, če obstajajo stalne težave s hranjenjem
- Pregled vida, ustne votline (zob) in delovanja imunskega sistema
- Za podrobnejša priporočila lahko obiščete poglavje o OCNDS na GeneReview na <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/>

Ali obstaja kakšna organizacija, ki se posveča tej bolezni?

Lahko se obrnete na CSNK2A1 (OCNDS) Foundation na <https://www.csnk2a1foundation.org/>

Kako lahko stopim v stik z drugimi družinami?

Z družinami se lahko povežete s pomočjo njihove Facebook skupine.

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

