OKUR-CHUNG NEURODEVELOPMENTAL SYNDROME (OCNDS)

¿Qué es el síndrome del neurodesarrollo de Okur Chung?

El síndrome del neurodesarrollo de Okur Chung (OCNDS, por sus siglas en inglés) (OMIM # 617062) es un trastorno genético raro que se identificó por primera vez en 2016.Todas las personas con OCNDS tienen algún grado de retraso del desarrollo o diferencias en la función cerebral.

¿A cuántas personas se les ha diagnosticado OCNDS?

Hasta la fecha, se ha diagnosticado OCNDS a más de 350 personas en todo el mundo. Se espera que la cifra aumente con la creciente utilización de la técnica WES en otras regiones del mundo.

¿Qué provoca el OCNDS?

La causa del OCNDS son mutaciones heterocigóticas en el gen CSNK2A1 del cromosoma 20.

¿Qué tipo de mutaciones se observan en el OCNDS?

En el OCNDS se observan mutaciones de aminoácidos (lo más habituales), desplazamiento del marco de lectura, terminación prematura de la proteína, sitio de empalme y eliminación génica total o parcial. Todavía no sabemos si la gravedad de los hallazgos clínicos se correlaciona con diferentes tipos de mutaciones.

¿Cómo se hereda el OCNDS?¿Hay riesgo de recaída?

Las mutaciones en el gen CSNK2A1 son nuevas en personas con OCNDS (de novo) y no están presentes en ninguno de los progenitores. El riesgo de que los padres tengan otro hijo con OCNDS en un embarazo futuro es de aproximadamente el 1 %, porque hay una pequeña probabilidad de que uno de los progenitores tenga óvulos o espermatozoides adicionales con la mutación en el gen CSNK2A1. Si una persona con OCNDS tiene hijos, tiene un 50 % de probabilidades de transmitir la mutación del gen CSNK2A1 a sus hijos.

¿Hay algún sesgo de género?

El OCNDS afecta tanto a hombres como a mujeres.

¿Hay alguna organización que se ocupe de esta enfermedad?

Puede ponerse en contacto con la Fundación CSNK2A1 (OCNDS) a través de
https://www.csnk2a1foundation.org/

¿Cómo puedo contactar con otras familias?

Puede ponerse en contacto con otras familias a través de la página del grupo de Facebook.
https://www.facebook.com/groups/524315764434784/?ref=bookmarks

¿Cuáles son los síntomas del OCNDS?

A continuación, detallamos los síntomas más habituales del OCNDS. Todavía estamos determinando con qué frecuencia se producen y a qué edades se suelen manifestar o resolver.

- Retraso en el habla/incapacidad para hablar
- Retraso motor (es decir, caminar)
- Discapacidades intelectuales, discapacidades de aprendizaje o rasgos del trastorno del espectro autista
- Problemas conductuales como rabietas, manotazos y otros movimientos estereotípicos
- Problemas de sueño debido a la alteración del ritmo circadiano
- Problemas neurológicos como bajo tono muscular (hipotonía), movimientos torpes, cabeza pequeña (microcefalia), epilepsia (convulsiones) o anomalías en la marcha
- Anomalías cerebrales estructurales inespecíficas
- Talla baja; a menudo sin deficiencia de la hormona del crecimiento
- Dificultades en la alimentación desde el nacimiento; reflujo (acidez estomacal) o estreñimiento
- Infecciones leves en los oídos y los pulmones
- Dientes torcidos (desalineados) y caries
- Hipermovilidad, hernias o displasia de cadera
- Problemas de visión como estrabismo, astigmatismo con miopía o hipermetropía
- Deformación esquelética leve en las vértebras

¿Existe alguna cura o tratamiento para el OCNDS?

Todavía no existe una cura definitiva para el OCNDS; sin embargo, se deben adoptar medidas concretas para los hallazgos asociados:

- Logopedia, incluida la comunicación asistida, a partir de los 12 meses de edad
- Evaluaciones intelectuales y conductuales con asistencia educativa adecuada
- Fisioterapia y ergoterapia para los retrasos motores
- Control y evaluación de la epilepsia y las dificultades para caminar
- Control del crecimiento y uso de sondas de gastrostomía si existen problemas de alimentación persistentes
- Evaluación de la visión, los dientes y la función del sistema inmunitario
- Para obtener recomendaciones más detalladas, visite el capítulo sobre el OCNDS en GeneReview en https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/