



OKUR-CHUNG NEURODEVELOPMENTAL SYNDROME (OCNDS)

Vad är Okur-Chung Utvecklingsneurologiskt syndrom?

Okur-Chung Utvecklingsneurologiskt syndrom (OCNDS) (OMIM # 617062) är en sällsynt genetisk störning som först identifierades 2016. Alla med OCNDS har någon grad av försenad utveckling och/eller avvikande hjärnfunktion.

Hur många har diagnostiserats med OCNDS?

Minst 350 personer världen över har hittills diagnostiserats med OCNDS. Antalet förväntas öka i och med att helexomsekvensering, WES, används allt mer i andra delar av världen.

Vad orsakar OCNDS?

OCNDS orsakas av heterozygota mutationer i CSNK2A1-genen på kromosom 20.

Vad för slags mutationer hittar man i OCNDS?

Mutationer av typen missense (vanligast), frameshift, stop-gain, splice site och hel eller partiell deletion av gener förekommer i OCNDS. Vi vet ännu inte hur de kliniska fyndens svårighetsgrad korrelerar med olika mutationstyper.

Hur ärvs OCNDS? Finns det någon familjär överrisk?

CSNK2A1-mutationer är nya hos individen med OCNDS (de novo) och förekommer inte hos någon av föräldrarna. Risken för föräldrar att få ännu ett barn med OCNDS vid en framtida graviditet är ~1 % eftersom det finns en liten risk att en av föräldrarna har ytterligare ägg eller spermier med CSNK2A1-mutation. Om en person med OCNDS får barn är risken 50 % att CSNK2A1-mutationen överförs till barnet.

Har personens kön någon betydelse?

OCNDS drabbar både män och kvinnor

Finns det någon organisation för sjukdomen?

Du kan kontakta CSNK2A1 (OCNDS) Foundation på

<https://www.csnk2a1foundation.org/>

Hur kan jag kontakta de andra familjerna?

Du kan ta kontakt med familjer via deras grupsida på Facebook

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



Vad är symptomen på OCNDS?

De vanligaste symptomen på OCNDS ges nedan. Vi håller fortfarande på att fastställa hur ofta dessa förekommer och vid vilken ålder de vanligtvis uppträder eller försvinner.

- Försenat tal/oförmåga att tala
- Försenad motorik (dvs. gång)
- Intellectuella funktionsnedsättningar, inlärningssvårigheter, drag av autismspektrumstörningar
- Beteendemässiga utmaningar som raseriutbrott, handviftande och andra stereotypa rörelser
- Sömnpå problem på grund av störd dygnsrytm
- Neurologiska problem som låg muskeltonus (hypotoni), klumpiga rörelser, litet huvud (mikrocefali), epilepsi (anfall), gånggrubbningar
- Ospecifika strukturella hjärnabnormiteter
- Kortväxthet; ofta utan brist på tillväxthormon
- Matningssvårigheter från födseln; reflux (halsbränna), förstoppning
- Lindriga infektioner i öron och lungor
- Sneda (felställda) tänder och karies
- Hypermobilitet, Bråck, Höftledsdysplasi
- Synproblem som strabism, när-/långsynthet, astigmatism
- Lindrig skelettdeformitet i ryggkotor

Finns det någon bot eller behandling för OCNDS?

Det finns ännu inget definitivt botemedel mot OCNDS; men särskilda åtgärder bör dock vidtas för relaterade symtom:

- Talterapi, inklusive alternativ och kompletterande kommunikation, från 12 månaders ålder
- Intellectuella och beteendemässiga utvärderingar med lämpligt pedagogiskt stöd
- Fysioterapi och arbetsterapi för motoriska förseningar
- Övervaka och utvärdera för epilepsi och gångsvårigheter
- Övervakning av tillväxt och sonmatning via gastrostomi vid varaktiga matningsproblem
- Utvärdera syn, tänder och immunsystemfunktion
- Besök för mer detaljerade rekommendationer OCNDS-kapitlet i GeneReview på <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/>