

# OKUR-CHUNG NÖROGELİŞİMSEL SENDROM (OCNDS) BAKIM ÖNERİLERİ

## NOT:

Bu belge yalnızca bilgilendirme ve eğitim amaçlıdır ve profesyonel tıbbi tavsiye veya sağlık uzmanlarıyla konsültasyonun yerine geçmez. Tıbbi tavsiye için lütfen sağlık uzmanları ekibinize danışın.

## KAYNAKLAR

Çevrim içi topluluktan raporlar: [OCNDS Gen İncelemeleri Bölümü](#)

## TANIM

OCNDS, 20. kromozomda bulunan CSNK2A1 genindeki varyantlar ("mutasyonlar") nedeniyle oluşan bir nörogelişimsel sendromdur.

## TANI

OCNDS, moleküler genetik testler, daha yaygın olarak Tüm Ekzom Dizilemesi (WES) veya Tüm Genom Dizilemesi (WGS) gibi genetik kan testleri yoluyla teşhis edilir.

## KALITIM

Herkes CSNK2A1 geninin iki kopyasıyla doğar. OCNDS, genin bir kopyasının sağlıklı, diğer kopyasının ise sendroma neden olan mutasyona sahip olduğu otozomal dominant bir durumdur. Mutasyon genellikle "de novo" yani "yeni"dir, bir başka deyişle ebeveynlerden hiçbirinde mevcut değildir.

## AİLE PLANLAMASI

OCNDS "de novo" veya yeni olduğunda (yani ebeveynlerden hiçbiri mutasyona sahip olmadığında), ebeveynlerin daha fazla çocuğu varsa, başka bir etkilenmiş çocuğa sahip olma riskleri %1'den azdır. OCNDS'li bireylerin bunu çocuklarına geçirme olasılığı %50'dir.

## ORTAK ÖZELLİKLER

OCNDS'nin etkisi, bireyler arasında görülme sıklığı ve şiddeti bakımından farklılık gösterir. Tabloda OCNDS'li bireylerle ilgili yayınlarda bildirilen başlıca semptomlar özetlenmiştir. Gelişimsel gecikme tüm gelişim alanlarını etkiler, ancak çoğu bireyde dil, kaba motor becerilerden daha fazla bozulur. Bu belirtilerin tanı konulan herkeste mevcut olabileceğini veya olmayabileceğini lütfen unutmayın.



# OCNDS'NİN ORTAK ÖZELLİKLERİ

Belirti	Potansiyel Etki	Önerilen Değerlendirme	Önerilen Müdahale
<b>Mikrosefali</b>	Daha küçük baş boyutu	Gerekirse MR görüntüleme	Hiçbiri
<b>Düşük kas tonusu</b>	Sorunlar: <ul style="list-style-type: none"><li>Hareketlilik</li><li>Günlük Yaşam Aktiviteleri</li><li>Azalmış kas tonusu nedeniyle gevşek/hiperekstensibl eklemler</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>Fizik Tedavi</li><li>Mesleki Terapi</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>Fizik tedavi (PT) ve mesleki terapi (OT)</li><li>Fiziksel tıp ve rehabilitasyon</li><li>Ortopedi</li></ul>
<b>Konuşma Gecikmeleri</b>	Konuşma Gecikmesi	<ul style="list-style-type: none"><li>Konuşma Değerlendirmesi</li><li>AAC (Artırıcı ve Alternatif İletişim) değerlendirilmesi</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>Konuşma Terapisi</li><li>Alternatif İletişim Yöntemleri</li></ul>
<b>Görme Zorlukları</b>	Şaşılık ve refraktif kusurlar	Oftalmolojik değerlendirme	Her 1-3 yılda bir oftalmolojik değerlendirme
<b>Beslenme Zorlukları</b>	Çiğneme ve yutma güçlüğü, beslenmeyi reddetme	Beslenme Terapisi (genellikle bir uğraşı veya konuşma terapistinden)	NG tüpü veya G tüpüne ihtiyaç olabilir
<b>Gastrointestinal Zorluklar</b>	Kabızlık	Devam eden beslenme sorunları ve kabızlık belirtileri/semptomları için izleyin.	Gerektiğinde dışkı yumuşatıcılar, prokinetikler, ozmotik ajanlar veya müşhiller
<b>Nöbetler</b>	Çeşitli tipler	Nöroloji (EEG) ve kafa MR görüntülemesi	Hiçbiri
<b>Genel Gelişimde Gecikme</b>	Gelişimin tüm alanlarını etkiler: dil ve motor becerileri	Gelişimsel Pediatri	Düzenli ve sık terapiler
<b>Uyku Zorlukları</b>	Uykuya dalmada veya uykuyu sürdürmede sorun, uyku apnesi	<ul style="list-style-type: none"><li>Uyku bozukluğu kliniği</li><li>Uyku çalışması</li></ul>	Hiçbiri
<b>Öğrenme Güçlükleri</b>	Okulda yaşanan zorluklar	Özel Eğitim Ekibi	<ul style="list-style-type: none"><li>Özel kalacak yer</li><li>Hipotoni ve iletişim desteği</li></ul>
<b>Davranışsal</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>Stereotip hareketler</li><li>Otizm spektrum bozukluğu</li><li>Saldırganlık ve öfke nöbetleri</li><li>ADD/ADHD</li></ul>	Bireyselleştirilmiş Eğitim Planı (IEP)	Çevresel destekler: en az kısıtlayıcı ortam
<b>Ağız Yapısında Farklılıklar</b>	Çarpık (hizada olmayan) dişler ve çürükler	Diş Hekimi veya Ortodonti	<ul style="list-style-type: none"><li>Diş tedavileri</li><li>Potansiyel ortodontik tedavi</li></ul>
<b>Kas-iskelet sistemi</b>	Skolyoz, kifoskolyoz (daha az yaygın)	Ortopedist	Hiçbiri
<b>Kalp Rahatsızlığı</b>	Doğuştan kalp kusurları	Kardiyolog (EKG), Ekokardiyografi	Düzenli kardiyolog takibi
<b>Duyusal Zorluklar</b>	Otizm	Uygulamalı Davranış Analizi (ABA)	Gelişimsel çocuk doktoru ile konsültasyon

# ÖNERİLEN MÜDAHALELERİN SIKLIĞI

Özellikle erken gelişim döneminde terapilerden maksimum düzeyde yararlanmanın faydalı olduğu kanıtlanmıştır. Ailelerin, ruh sağlıklarından ve tüm ailenin yaşam kalitesinden ödün vermeden terapilere erişmeleri teşvik edilmektedir. Mevcut kaynakları daha iyi anlamak için yerel engelli gruplarıyla bağlantı kurmanızı öneririz.

## GELİŞİM GECİKMELERİN YÖNETİMİ

Per Gene Reviews Makalesi: [OCNDS Gene Review](#)

Uygun toplum, devlet ve eğitim kurumlarının katılımını sağlamak ve ebeveynlerin yaşam kalitesini en üst düzeye çıkarmalarına destek olmak için gelişimsel bir çocuk doktoruna danışılması önerilir.

Aşağıdaki bilgiler, Amerika Birleşik Devletlerinde gelişimsel gecikme yaşayan bireyler için tipik yönetim önerilerini içermektedir; standart öneriler ülkeden ülkeye değişiklik gösterebilir.

**0-3 yaş arası:** Mesleki, fiziksel, konuşma ve beslenme terapisi ile bebek ruh sağlığı hizmetlerine, özel eğitimcilere ve duyuşsal bozukluk uzmanlarına erişim için erken müdahale programına sevk edilmesi önerilir. ABD'de erken müdahale, tüm eyaletlerde mevcut olan ve bireysel terapi ihtiyaçlarını hedefleyen evde bakım hizmeti sağlayan federal bazda finanse edilen bir programdır.

**3-5 yaş arası:** ABD'de, yerel kamu okulu bölgesi aracılığıyla gelişimsel okul öncesi eğitim önerilmektedir. Yerleştirmeden önce, ihtiyaç duyulan hizmet ve terapileri belirlemek için bir değerlendirme yapılır ve belirlenen motor, dil, sosyal veya bilişsel gecikmeye göre yeterlilik gösterenler için bireyselleştirilmiş bir eğitim planı (IEP) geliştirilir. Erken müdahale programı genellikle bu geçiş yardımcı olur. Gelişimsel okul öncesi eğitim, merkez tabanlıdır; tıbbi olarak okula devam edemeyecek kadar dengesiz olan çocuklar için evde bakım hizmeti sağlanır.

[Eyaletlere Göre Erken Müdahale İletişim Bilgileri | CDC](#)  
[Eyalet Muafiyet Listesi | Medicaid](#)

**Tüm yaşlar:** Uygun toplum, eyalet ve eğitim kurumlarının (ABD) katılımını sağlamak ve ebeveynlerin yaşam kalitesini en üst düzeye çıkarmalarına destek olmak için gelişimsel bir çocuk doktoruna danışılması önerilir. Dikkat edilmesi gereken bazı hususlar:

### Bireyselleştirilmiş Eğitim Programı (IEP) hizmetleri:

- Bireyselleştirilmiş Eğitim Programı (IEP), şartları sağlayan çocuklara özel olarak tasarlanmış eğitim ve ilgili hizmetleri sağlar.
- Bireyselleştirilmiş Eğitim Programı (IEP) hizmetleri, herhangi bir değişikliğe ihtiyaç olup olmadığını belirlemek amacıyla yıllık olarak gözden geçirilecektir.
- Özel eğitim yasası, Bireyselleştirilmiş Eğitim Programına (IEP) katılan çocukların okulda mümkün olan en az kısıtlayıcı ortamda bulunmalarını ve uygun olduğu zaman ve yerde mümkün olduğunca genel eğitime dâhil edilmelerini gerektirir. Görme danışmanları, akademik materyale erişimi desteklemek için çocuğun Bireyselleştirilmiş Eğitim Programı (IEP) ekibinin bir parçası olmalıdır.
- Çocuğun akademik materyale erişimini etkileyen ihtiyaçlar ölçüsünde Bireyselleştirilmiş Eğitim Programında (IEP) fizyoterapi, ergoterapi ve konuşma hizmetleri sağlanacaktır. Bunun ötesinde, etkilenen bireyin ihtiyaçlarına göre özel destekleyici terapiler düşünülebilir. Tedavinin türüne ilişkin özel öneriler gelişimsel çocuk doktoru tarafından yapılabilir. Çocuğunuz ergenliğe girdiğinde, bir geçiş planı üzerinde çalışılmalı ve Bireyselleştirilmiş Eğitim Programına (IEP) dâhil edilmelidir. Bireyselleştirilmiş Eğitim Programı (IEP) hizmetlerinden yararlananlar için kamu okul bölgesinin 21 yaşına kadar hizmet sağlaması gerekmektedir.

Sınıfın ön tarafında oturma, yardımcı teknoloji cihazları, sınıf yazıcıları, dersler arasında ekstra zaman, değiştirilmiş ödevler ve genişletilmiş metin gibi düzenlemelere veya değişikliklere ihtiyaç duyanlar için 504 planı (Bölüm 504: Engelliliğe dayalı ayrımcılığı yasaklayan ABD federal yasası) düşünülebilir.

Gelişimsel Engelliler İdaresine (DDA) kayıt yaptırmanızı önerilir. DDA, nitelikli bireylere hizmet ve destek sağlayan bir ABD kamu kuruluşudur. Uygunluk eyalete göre farklılık göstermekle birlikte genellikle tanı ve/veya ilişkili bilişsel/uyumsal engellere göre belirlenir.

Geliri ve kaynakları sınırlı olan aileler, engelli çocukları için ek sosyal güvenlik geliri (SSI) almaya da hak kazanabilirler.

## ÖZEL KALACAK YER

### İletişim:

İfade edici dil güçlükleri olan bireyler için alternatif iletişim araçlarının (örneğin, artırıcı ve alternatif iletişim [AAC]) değerlendirilmesini göz önünde bulundurun. AAC değerlendirmesi, bu alanda uzman bir konuşma-dil patoloğu tarafından tamamlanabilir. Değerlendirmede bilişsel yetenekler ve duyuşsal engeller göz önünde bulundurulurken en uygun iletişim biçimi belirlenecektir. AAC cihazları, resimli iletişim gibi düşük teknolojlili cihazlardan ses üreten cihazlar gibi yüksek teknolojlili cihazlara kadar çeşitlilik gösterebilir. Yaygın inanın aksine, AAC cihazları konuşmanın sözel gelişimini engellemez, aksine optimum konuşma ve dil gelişimini destekler.

### Yardımcı Teknoloji:

Yardımcı teknoloji alanı uzun bir yol kat etmiştir ve yetenekleri genişletebilir. Bazı örnekler arasında iletişim cihazları, iletişim düğmeleri, konuşmayı metne dönüştürme, klavye ile yazma ve okuma/yazma programları yer almaktadır.

### Motor Desteği:

Hareket kabiliyetini en üst düzeye çıkarmak ve sonradan ortaya çıkabilecek ortopedik problem riskini azaltmak için fizik tedavi önerilir. Gerektiğinde dayanıklı tıbbi ekipman ve konumlandırma cihazlarının (örneğin tekerlekli sandalyeler, yürüteçler, banyo sandalyeleri, ortezler, adaptif bebek arabaları) kullanımını göz önünde bulundurun. Beslenme, bakım, giyinme ve yazma gibi adaptif işlevleri etkileyen ince motor becerilerindeki zorluklar için ergoterapi önerilir.

### Özel Diyet:

Bebek beslenmesinde yaşanan güçlükler yaygındır ve erken bebeklik döneminde emmede zorluk veya bebekliğin ilerleyen dönemlerinde katı gıdalara geçişte zorluk şeklinde kendini gösterir. Beslenme ve yutma zorlukları gastrostomi tüpü yerleştirilmesini gerektirebilir. Kabızlık yaygındır.

### Diş:

Çarpık (hizada olmayan) dişler ve çürükler OCNDS'nin yaygın belirtileridir.

## ALTERNATİF TERAPİLER

Bunlar ailelerimizin denediği ve önerdiği müdahalelerdir.

- Uygulamalı Davranış Analizi Terapisi (ABA)
- Dil ve Konuşma Patolojisi / Konuşma Terapisi
- Mesleki Terapi
- Fizik Tedavi / Fizyoterapi
- Erken Müdahale
- Erken Yoğun Davranışsal Müdahale
- Davranışsal Terapi
- Müzik Terapisi
- Atlarla Terapi
- Yerde Zaman Terapisi
- Görme Terapisi
- İletişim Teknolojileri

Ailelerimizin denediği ve önerdiği uzmanlar:

- Genetik uzmanı
- Besleme / Beslenme Uzmanı
- Dişçi / Ortodontist
- Çocuk Jinekologu
- Göz doktoru
- İmmünolog
- Kardiyolog
- Ortopedist
- Nöromüsküler
- Nörolog
- Epileptolog
- Endokrinolog
- Odyolog
- Kulak Burun Boğaz

## BÖLGESEL ELÇİ PROGRAMI

Bölgesel elçilerimiz, görevlendirildikleri bölgede destekleyici bir OCNDS topluluğu oluşturmaktan sorumludur. Bölgesel elçiler, aileler teşhis, tedavi ve yönetimin sosyal ve duygusal zorluklarını aşarken ailelerle bağlantı kurar. Küresel topluluğumuza en iyi şekilde destek olmak için OCNDS Bölge Elçileri İngilizce, Almanca, Norveççe, İspanyolca ve Felemenkçe dahil olmak üzere çeşitli bölgelerde ve dillerde hizmet vermektedir. Yerel topluluğunuzla bağlantı kurabilir, yerel kaynaklara erişebilir, sanal ve yüz yüze bölgesel etkinliklere katılabilirsiniz. Daha fazla bilgi edinmek için: E-posta [info@csnk2a1foundation.org](mailto:info@csnk2a1foundation.org).

## YARARLI KAYNAKLAR

OCNDS Sıkça Sorulan Sorular  
Ebeveyn Kitapçığı  
Bir Sayfalık Bilgi  
Kartvizit

**Web sitesi:** [www.csnk2a1foundation.org/](http://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)

### Bize Ulaşın:

 1395 Marsten Rd. Burlingame, CA 94010

 (415) 501-0147

 [info@csnk2a1foundation.org](mailto:info@csnk2a1foundation.org)