

OKUR-CHUNG NEURODEVELOPMENTAL SYNDROME (OCNDS)

Okur-Chung Nörogelişimsel Sendromu Nedir?

Okur-Chung Nörogelişimsel Sendromu (OCNDS) (OMIM # 617062) ilk kez 2016 yılında tanımlanan nadir bir genetik hastalıktır. OCNDS'li herkesin bir dereceye kadar gelişimsel gecikmesi ve/veya beyin fonksiyonlarında farklılıklar bulunmaktadır.

Kaç kişiye OCNDS tanısı konuldu?

Dünya çapında şu ana kadar 350'tan fazla kişiye OCNDS tanısı konuldu. Bu sayının, dünyanın diğer bölgelerinde WES (Tüm Ekzom Dizilimi) kullanımının artmasıyla birlikte daha da artması beklenmektedir.

OCNDS'ye neler sebep olur?

OCNDS, kromozom 20'deki CSNK2A1 genindeki heterozigot mutasyonlardan kaynaklanır.

OCNDS'de hangi tip mutasyonlar görülür?

OCNDS'de yanlış anlamlı (en yaygın), çerçeve kayması, stop kazanımı, ek yeri ve tüm veya kısmi gen silme mutasyonları görülür. Klinik bulguların hangi derecede farklı mutasyon tipleriyle ilişkili olup olmadığını henüz bilmiyoruz.

OCNDS kalıtsal olarak iletilir mi? Tekrarlama riski var mı?

CSNK2A1 mutasyonları OCNDS'li bireyde yeni (de novo) olup ebeveynlerin hiçbirinde mevcut değildir. Ebeveynlerin gelecekteki bir gebelikte OCNDS'li başka bir çocuğa sahip olma riski yaklaşık %1'dir. Çünkü ebeveynlerden birinin CSNK2A1 mutasyonu taşıyan ek yumurta veya sperm hücresine sahip olma ihtimali düşüktür. OCNDS'li bir kişinin çocukları varsa CSNK2A1 mutasyonunu çocuklarına geçirme riski %50'dir.

Cinsiyet farklılığı var mı?

OCNDS hem erkekleri hem de kadınları etkiler.

Hastalıkla ilgili bir organizasyon var mı?

CSNK2A1 (OCNDS) Vakfı ile şu adresten iletişime geçebilirsiniz:
<https://www.csnk2a1foundation.org/>

Diğer ailelere nasıl ulaşabilirim?

Ailelerle Facebook grup sayfaları aracılığıyla bağlantı kurabilirsiniz.

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



OCNDS'nin belirtileri nelerdir?

OCNDS'nin en sık görülen belirtileri aşağıdadır. Bunların ne sıklıkla ve genellikle hangi yaşlarda meydana geldiğini veya çözüldüğünü hâlâ belirlemeye çalışıyoruz.

- Konuşmada gecikme / konuşamama
- Motor gecikmesi (ör. yürüme)
- Zihinsel engellilik, öğrenme güçlüğü, otizm spektrum bozukluğu özellikleri
- Öfke nöbetleri, el çırpma ve diğer stereotipik hareketler gibi davranışsal zorluklar
- Sirkadiyen ritmin bozulması nedeniyle uyku sorunları
- Düşük kas tonusu şeklinde nörolojik sorunlar(hipotoni), hantal hareketler, küçük baş (mikrosefali), epilepsi (nöbetler), yürümeye bozukluklar
- Beyindeki spesifik olmayan yapısal bozukluklar
- Çoğu zaman büyüme hormonu eksikliği olmadan kısa boy
- Doğumdan itibaren başlayan beslenme zorlukları; reflü (mide yanması), kabızlık
- Kulak ve akciğerde küçük enfeksiyonlar
- Çarpık (hizada olmayan) dişler ve çürükler
- Eklem hipermobilité, Fıtıklar, Kalça displazisi
- Şaşılık gibi görme sorunları, yakın/uzak görme bozukluğu astigmatizma
- Omurgada hafif iskelet deformasyonu

OCNDS'nin bir tedavisi veya çaresi var mı?

OCNDS için henüz kesin bir tedavi yoktur; ancak ilişkili bulgular için özel önlemler alınmalıdır:

- 12. aydan itibaren destekleyici iletişim de dâhil olmak üzere konuşma terapisi
- Uygun eğitim desteğiyle entelektüel ve davranışsal değerlendirmeler
- Motor hareketlerdeki gecikmeler için fiziksel ve mesleki terapi
- Epilepsi ve yürüyüş zorluklarını izleyin ve değerlendirin
- Kalıcı beslenme sorunları varsa büyümenin izlenmesi ve G-tüplerinin kullanımı
- Görme, diş ve bağışıklık sistemi fonksiyonunu değerlendirin
- Daha detaylı öneriler için GeneReviews'daki OCNDS bölümünü ziyaret edebilirsiniz.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/>