

РЕКОМЕНДАЦІЇ ЩОДО ДОГЛЯДУ ЗА ПАЦІЄНТАМИ З СИНДРОМОМ ПОРУШЕННЯ НЕЙРОРОЗВИТКУ ОКУР-ЧУНГА (СПНОЧ)

ПРИМІТКА

Ця інформація наведена лише для інформаційних та освітніх цілей і не замінює професійної медичної консультації чи консультацій лікарів. Зверніться до своїх відповідних медичних працівників за медичною порадою.

ПОСИЛАННЯ

Звіти з онлайн-спільноти: [Розділ «Огляди генів СПНОЧ»](#)

ВИЗНАЧЕННЯ

OCNDS – це порушення нейророзвитку, спричинене варіантами («мутаціями») гена CSNK2A1, який розташований на 20-й хромосомі.

ДІАГНОСТИКА

OCNDS діагностується за допомогою молекулярно-генетичного тестування, частіше за допомогою генетичних аналізів крові, як-от повноекзомне секвенування (WES) або повне секвенування генома (WGS).

СПАДКОВІСТЬ

Кожна людина народжується з двома копіями гена CSNK2A1. СПНОЧ – це аутосомно-домінантне захворювання, що означає, що одна копія гена здорова, а інша копія має мутацію, що викликає синдром. Зазвичай мутація є de novo або «новою», що означає, що вона була відсутня в обох батьків.

ПЛАНУВАННЯ СІМ'Ї

Коли мутація OCNDS є de novo або новою (тобто жоден з батьків не має мутації), якщо у батьків більше дітей, у них менше ніж 1% ризику народження ще однієї хворої дитини. Люди з СПНОЧ мають 50% ймовірність передати його своїм дітям.

ЗАГАЛЬНІ ОСОБЛИВОСТІ

Вплив СПНОЧ варіюється за частотою та тяжкістю у різних людей. У таблиці підсумовано основні симптоми, про які повідомлялося в публікаціях про людей з СПНОЧ. Затримка розвитку впливає на всі сфери розвитку, але у більшості людей мова порушена сильніше, ніж груба моторика. Зверніть увагу, що ці симптоми можуть бути присутніми у всіх людей з цим діагнозом, а можуть і не бути.



ЗАГАЛЬНІ ОСОБЛИВОСТІ ПРОТІКАННЯ СПНОЧ

Симптом	Потенційний вплив	Рекомендована оцінка	Рекомендоване втручання
Мікроцефалія	Менший розмір голови	MPT за потреби	Немає варіантів
Гіпотонія	Проблеми з: <ul style="list-style-type: none"> • Мобільністю • Повсякденною діяльністю • Ослаблені/гіпергнучкі суглоби через знижений м'язовий тонус 	<ul style="list-style-type: none"> • Фізична терапія • Ерготерапія 	<ul style="list-style-type: none"> • Фізіотерапія і лікувально-трудова терапія • Фізична медицина і реабілітація • Ортопедія
Затримки мовлення	Затримка мовлення	<ul style="list-style-type: none"> • Оцінювання мовлення • Оцінювання ДАК 	<ul style="list-style-type: none"> • Логопедія • Альтернативні методи комунікації
Труднощі з зором	Косоокість і рефракційна аномалія	Офтальмологічна оцінка	Офтальмологічний огляд кожні 1-3 роки
Проблеми з прийманням їжі	Проблеми з жуванням та ковтанням, відмова від їжі	Терапія харчування (зазвичай застосовується ерготерапевтом або логопедом)	Можлива потреба в назогастральній або гастральній інтубації
Шлунково-кишкові розлади	Закреп	Моніторинг виникаючих харчових розладів та ознак/симптомів закрепу.	Пом'якшувачі калу, прокінетики, осмотичні засоби або проносні засоби за потреби
Судоми	Різні типи	Неврологічне обстеження (ЕЕГ) і MPT голови	Немає варіантів
Глобальна затримка розвитку	Впливає на всі сфери розвитку: мову та моторику	Педіатричний супровід, націлений на розвиток	Регулярні та часті терапії
Проблеми зі сном	Проблеми із засинанням або сном, апное сну	<ul style="list-style-type: none"> • Клініка розладів сну • Дослідження сну 	Немає варіантів
Труднощі з навчанням	Труднощі у школі	Команда забезпечення умов для спеціальної освіти	<ul style="list-style-type: none"> • Спеціальні пристосування • Гіпотонія та підтримка комунікації
Поведінкові	<ul style="list-style-type: none"> • Стереотипні рухи • Розлад аутистичного спектру • Агресивність та істерики • РДУ/РДУГ 	Індивідуальний навчальний план (ІНП)	Підтримка навколишнього середовища: найменш обмежувальне середовище
Структурні відмінності в ротовій порожнині	Криві (неправильно розташовані) зуби та карієс	Стоматолог або ортодонт	<ul style="list-style-type: none"> • Стоматологічне лікування • Можливе ортодонтичне лікування
Порушення опорно-рухового апарату	Сколіоз, кіфосколіоз (рідше)	Ортопед	Немає варіантів
Захворювання серця	Вроджені вади серця	Кардіолог (ЕКГ), ехокардіографія	Регулярний кардіологічний моніторинг
Сенсорні проблеми	Аутизм	Прикладний поведінковий аналіз (АВА)	Консультація з педіатром з питань розвитку

РЕКОМЕНДОВАНА ЧАСТОТА ВТРУЧАНЬ

Свою корисність довела максимізація терапевтичних ефектів, особливо на ранніх стадіях розвитку. Сім'ям рекомендується звертатися до терапії, не жертвуючи своїм психічним здоров'ям та якістю життя всієї родини. Рекомендуємо зв'язатися з місцевими групами людей з інвалідністю, щоб краще зрозуміти доступні ресурси.

УПРАВЛІННЯ ЗАТРИМКАМИ РОЗВИТКУ

Стаття з огляду генів: [Огляд генів OCNDS](#)

Рекомендується консультація з педіатром з питань розвитку, щоб забезпечити залучення відповідних громадських, державних та освітніх установ, а також допомогти батькам забезпечити максимально можливу якість життя.

Наведені нижче відомості є типовими рекомендаціями щодо ведення пацієнтів із затримкою розвитку у Сполучених Штатах; стандартні рекомендації можуть відрізнятися залежно від країни.

Вік 0-3 роки: Рекомендується направлення до програми раннього втручання для отримання доступу до ерготерапії, фізичної терапії, логопедичної та годівельної терапії, а також до закладів психічного здоров'я немовлят, спеціальних педагогів та спеціалістів з сенсорних розладів. У США раннє втручання – це програма, що фінансується з федерального бюджету, доступна в усіх штатах, послуги надаються вдома для задоволення індивідуальних потреб у терапії.

Вік 3-5 років: У США рекомендується розвивальна дошкільна освіта через місцевий шкільний округ. Перед записом проводиться оцінка для визначення необхідних послуг та методів лікування, а також розробляється індивідуальний навчальний план (ІНП) для тих, хто відповідає вимогам на основі встановленої моторної, мовної, соціальної або когнітивної затримки. Програма раннього втручання зазвичай допомагає з цим переходом. Розвивальний дошкільний заклад працює в центрі; для дітей, чиє здоров'я нестабільне для відвідування, надаються послуги вдома.

[Контактна інформація щодо раннього втручання за штатами | CDC](#)
[Список державних альтернативних програм | Medicaid](#)

Для всіх вікових груп: Рекомендується консультація з педіатром з питань розвитку, щоб забезпечити залучення відповідних громадських, державних та освітніх установ (США) та допомогти батькам забезпечити максимально можливу якість життя. Деякі питання, які слід враховувати:

Послуги з індивідуальної навчальної програми (ІНП):

- ІНП (індивідуальна навчальна програма) передбачає спеціально розроблене навчання та супутні послуги дітям, які відповідають вимогам.
- Об'єм ІНП щорічно переглядатиметься, щоб визначити, чи потрібні якісь зміни.
- Закон про спеціальну освіту вимагає, щоб діти, які беруть участь у програмі індивідуальної навчальної програми (ІНП), перебували в якомога менш обмежувальному середовищі, яке можливо реалізувати в школі, та були включені до загальної освіти якомога частіше, коли і де це доречно. Консультанти-офтальмологи мають входити до команди ІНП дитини, щоб забезпечити доступ до навчальних матеріалів.
- Послуги з фізіотерапії, лікувально-трудової терапії та логопедії надаватимуться в рамках індивідуальної навчальної програми (ІНП), наскільки це потрібно для доступу дитини до навчальних матеріалів. Крім того, можна розглянути приватну підтримувальну терапію, відповідно до індивідуальних потреб. Конкретні рекомендації щодо виду терапії може надати педіатр з розвитку. Коли дитина вступає у підлітковий вік, план переходу слід обговорити та включити до індивідуальної навчальної програми (ІНП). Для тих, хто навчається за ІНП, шкільний округ зобов'язаний надавати послуги до досягнення 21 року.

План 504 (Розділ 504: федеральний закон США, що забороняє дискримінацію за ознакою інвалідності) може застосовуватись для тих, кому потрібні пристосування або модифікації, як-от місця за першими партами, допоміжні технологічні пристрої, писемні засоби в класі, додаткові перерви між заняттями, змінені завдання та збільшений текст.

Рекомендується реєстрація в Адміністрації з питань порушень розвитку (DDA). DDA – це державне агентство США, яке надає послуги та підтримку кваліфікованим особам. Право на отримання допомоги залежить від штату, але зазвичай визначається діагнозом та/або відповідною когнітивною/адаптивною інвалідністю.

Сім'ї з обмеженим доходом та ресурсами також можуть мати право на додатковий дохід за соціальним страхуванням (SSI) для своєї дитини з інвалідністю.

СПЕЦІАЛЬНІ ПРОПОЗИЦІЇ

Комунікація:

Розгляньте оцінку альтернативних засобів комунікації (наприклад, допоміжної та альтернативної комунікації [ДАК]) для осіб, які мають труднощі з експресивною мовою. Оцінку ДАК може провести логопед, який має досвід у цій галузі. Під час оцінювання враховуватимуться когнітивні здібності та сенсорні порушення, щоб визначити найдоцільнішу форму комунікації. Пристрої ДАК можуть варіюватися від низькотехнологічних, як-от засоби обміну зображеннями, до високотехнологічних, як-от пристрої генерації голосу. Всупереч поширеній думці, пристрої ДАК не перешкоджають вербальному розвитку мовлення, а навпаки сприяють оптимальному розвитку мовлення та мови.

Допоміжні технології:

Галузь допоміжних технологій пройшла довгий шлях і може розширити можливості. Деякі приклади включають комунікаційні пристрої, кнопки зв'язку, перетворення мовлення на текст, введення тексту та програми для читання та писання.

Підтримка моторики:

Фізична терапія рекомендується для забезпечення максимальної рухливості та зменшення ризику виникнення ортопедичних розладів у майбутньому. Розгляньте можливість використання надійного медичного обладнання та пристроїв для позиціонування за потреби (наприклад, інвалідних візків, ходунків, крісел для купання, ортопедичних устілок, адаптивних колісних візків). Ерготерапія рекомендується при труднощах з дрібною моторикою, які впливають на адаптивні функції, такі як харчування, догляд за собою, одягання та письмо.

Спеціальна дієта:

Труднощі з годуванням немовлят є поширеними та проявляються як погане смоктання в ранньому дитинстві або труднощі з переходом на тверду їжу пізніше в дитячому віці. У разі труднощів з харчуванням та ковтанням може знадобитись встановлення гастростомічної трубки. Закреп є поширеним явищем.

Стоматологія:

Криві (неправильно розташовані) зуби та карієс є поширеними симптомами СПНОЧ.

АЛЬТЕРНАТИВНІ ВИДИ ТЕРАПІЇ

Це процедури, які наші родини випробували та рекомендували.

- Терапія прикладного поведінкового аналізу (АВА)
- Патологія мовлення/мови / Логопедія
- Ерготерапія
- Фізична терапія / Фізіотерапія
- Раннє втручання
- Раннє інтенсивне поведінкове втручання
- Поведінкова терапія
- Музична терапія
- Іпотерапія
- Терапія Floor time
- Терапія зору
- Комунікаційні технології

Спеціалісти, яких наші родини випробували та рекомендували:

- Генетик
- Годування / Дієтолог
- Стоматолог / Ортодонт
- Дитячий гінеколог
- Офтальмолог
- Імунолог
- Кардіолог
- Ортопед
- Нейром'язовий терапевт
- Невролог
- Епілептолог
- Ендокринолог
- Аудіолог
- Оториноларинголог

ПРОГРАМА РЕГІОНАЛЬНИХ АМБАСАДОРІВ

Наші регіональні амбасадори відповідають за створення спільноти підтримки СПНОЧ у своєму регіоні. Регіональні амбасадори спілкуються з родинами, допомагаючи їм долати соціальні та емоційні труднощі, пов'язані з діагностикою, лікуванням та веденням пацієнтів. Щоб найкраще підтримувати нашу всесвітню спільноту, регіональні амбасадори СПНОЧ працюють у різних регіонах та володіють різними мовами, зокрема англійською, німецькою, норвезькою, іспанською та голландською. Ви можете зв'язатися з місцевою громадою та отримати доступ до місцевих ресурсів, а також брати участь у віртуальних та очних регіональних заходах. Електронна пошта info@csnk2a1foundation.org, щоб дізнатися більше.

КОРИСНІ РЕСУРСИ

[Найчастіші запитання щодо СПНОЧ](#)

[Батьківський буклет](#)

[Односторінкова розповідь](#)

[Візитна картка](#)

Вебсайт: www.csnk2a1foundation.org/


Фейсбук: [@csnk2a1](#)


Інстаграм: [@csnk2a1_foundation](#)


LinkedIn: [Фонд CSNK2A1](#)

Твіттер: [@csnk2a1org](#)

Контактна адреса:

 1395 Marsten Rd. Burlingame, CA 94010

 (415) 501-0147

 info@csnk2a1foundation.org