



Синдром порушення нейророзвитку Окур-Чунга (СПНОЧ)

Що таке синдром порушення нейророзвитку Окур-Чунга?

Синдром порушення нейророзвитку Окур-Чунга (СПНОЧ) (OMIM № 617062) – це рідкісне генетичне захворювання, вперше виявлене у 2016 році. У кожної особи зі СПНОЧ є певний ступінь затримки розвитку та/або відмінності у функціонуванні мозку.

Скільки людей мають діагноз СПНОЧ?

На сьогоднішній день у понад 350 осіб у всьому світі діагностовано СПНОЧ. Очікується, що це число зростатиме зі збільшенням використання повноекзомного секвенування (ПЕС) в інших регіонах світу.

Що викликає СПНОЧ?

СПНОЧ викликають гетерозиготні мутації в гені CSNK2A1 на 20-й хромосомі.

Які типи мутацій спостерігаються при СПНОЧ?

При СПНОЧ трапляються місенс-мутації (найпоширеніші), зсув рамки зчитування, мутації зупинки накопичення, мутації в сайтах сплайсингу та повні або часткові делеції генів. Ми ще не знаємо, чи корелює тяжкість клінічних проявів з різними типами мутацій.

Як успадковується СПНОЧ? Чи є ризик рецидиву?

Мутації CSNK2A1 є новими у особи з СПНОЧ («de novo») та відсутні у обох батьків. Ризик для батьків народити ще одну дитину з СПНОЧ під час майбутньої вагітності становить ~1%, оскільки існує невелика ймовірність того, що один з батьків мав додаткові яйцеклітини або сперматозоїди з мутацією CSNK2A1. Якщо у людини з СПНОЧ є діти, існує 50% ризик передачі мутації CSNK2A1 їхнім дітям.

Чи є якісь гендерні зсуви?

СПНОЧ вражає як чоловіків, так і жінок

Чи існує організація, що займається цією хворобою?

Ви можете зв'язатися з фондом CSNK2A1 (OCNDS) за адресою

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

Як я можу зв'язатися з іншими родинами?

Ви можете зв'язатися з родинами через їхню сторінку в групі у Facebook

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



Які симптоми СПНОЧ?

Найпоширеніші симптоми СПНОЧ наведені нижче. Ми поки що на етапі визначення того, як часто вони трапляються та в якому віці вони зазвичай виникають або зникають.

- Затримка мовлення/Неспроможність говорити
- Затримка рухових функцій (наприклад, ходьби)
- Інтелектуальна недостатність, труднощі в навчанні, риси розладів аутистичного типу
- Поведінкові розлади, такі як істерики, розмахування руками та інші стереотипні рухи
- Порушення сну через порушення циркадного ритму
- Неврологічні розлади, такі як низький м'язовий тонус (гіпотонія), незграбні рухи, маленька голова (мікроцефалія), епілепсія (судоми), порушення ходи
- Неспецифічні структурні аномалії головного мозку
- Низький зріст; часто проходить без дефіциту гормону росту
- Труднощі з харчуванням, починаючи з народження; рефлекс (печія), закреп
- Незначні інфекції вух та легень
- Криві (неправильно розташовані) зуби та карієс
- Гіпермобільність, грижі, дисплазія кульшового суглоба
- Порушення зору, такі як косоокість, короткозорість або далекозорість
- Незначна деформація скелета в хребцях

Чи існують ліки та чи можливе лікування від СПНОЧ?

Поки що немає остаточного вилікування від СПНОЧ; проте слід вживати певних заходів для зменшення супутніх симптомів:

- Логопедія, включаючи допоміжну комунікацію, починаючи з 12 місяців
- Інтелектуальне та поведінкове оцінювання з відповідною освітньою підтримкою
- Фізична та трудотерапія для лікування затримки моторики
- Контроль та перевірка на наявність епілепсії та труднощів з ходою
- Контроль росту та застосування гастральної інтубації, якщо виникають постійні проблеми з харчуванням
- Перевірка зору, зубів та функціонування імунної системи
- Для отримання детальніших рекомендацій ви можете відвідати розділ СПНОЧ на GeneReviews за адресою <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK581083/>