



El Síndrome del Neurodesarrollo Okur-Chung (OCNDS)

¿Qué es El Síndrome Neurodesarrollo Okur-Chung (SNDOC)?

El Síndrome del Neurodesarrollo Okur-Chung o SNDOC (OCNDS, por sus siglas en inglés) (OMIM #617062) es un raro trastorno genético que fue identificado en el 2016. Todos aquellos con el SNDOC tienen un cierto grado de retraso en el desarrollo y/o diferencias en la función del cerebro.

¿Cuántos pacientes son diagnosticados con el SNDOC?

Por ahora, alrededor de 60 pacientes han sido diagnosticados con el SNDOC mundialmente. Se cree que este número aumentará con el creciente uso de La Secuenciación Completa del Exoma (Whole Exome Sequencing) (WES, por sus siglas en inglés) en otras regiones del mundo.

¿Qué causa el SNDOC?

El SNDOC es causado por las mutaciones heterocigóticas en el gen CSNK2A1, en el cromosoma 20.

¿Qué tipo de mutaciones se ven en el SNDOC?

Ambas, las mutaciones con cambio de sentido (missense) y las mutaciones en el sitio de empalme (splice site), y las mutaciones de delección de gen totales o parciales ocurren con el SNDOC. Todavía no sabemos si la gravedad de los hallazgos clínicos se correlaciona con diferentes tipos de mutaciones.

¿Cómo se hereda el SNDOC? ¿Hay algún riesgo recurrente?

Las mutaciones CSNK2A1 son mutaciones de novo o son nuevas en los individuos con el SNDOC y no se presentan en ninguno de los dos padres. El riesgo de tener otro hijo/hija con el SNDOC en un embarazo futuro es de ~1% ya que hay una pequeña posibilidad de que uno de los padres tenga células de óvulo o de espermatozoide adicionales con la mutación CSNK2A1. Si un individuo con el SNDOC tiene hijos, hay un 50% de riesgo de pasarle la mutación CSNK2A1 a sus hijos.

¿Existe algún prejuicio de género?

El SNDOC afecta ambos géneros, masculino y femenino.

¿Cuáles son los síntomas del SNDOC?

Los síntomas más comunes del SNDOC se encuentran a continuación. Todavía estamos determinando que tan frecuentemente ocurren estos y a qué edades ocurren o se resuelven comúnmente.

- Retraso en el habla/incapacidad para hablar
- Retraso en el desarrollo global (GDD, por sus siglas en inglés)
- Discapacidad en el aprendizaje, rasgos de trastornos del espectro autista
- Desafíos en el comportamiento tales como berrinches, aleteo de manos, otros movimientos estereotípicos
- Dificultad en la alimentación desde el nacimiento
- Reflujo (agruras), estreñimiento
- Problemas neurológicos, tales como tono muscular bajo (hipotonía), movimientos torpes, cabeza pequeña (microcefalia), epilepsia (convulsiones)
- Infecciones leves de oídos y pulmones
- Dientes torcidos (desalineados) y caries
- Hipermovilidad
- Hernias
- Displasia de las caderas
- Problemas visuales tal como estrabismo, miopía, astigmatismo
- Deformación esquelética leve en las vertebrae
- Anormalidades estructurales en el cerebro

¿Hay tratamiento o cura para el SNDOC?

Todavía no hay una cura definitiva para el SNDOC; sin embargo, se deben tomar medidas específicas con hallazgos asociados:

- Terapia del habla, incluyendo la comunicación asistida empezando a los 12 meses de edad
- Evaluaciones intelectuales y de comportamiento con apoyo educativo adecuado
- Terapia física y ocupacional
- Monitorear el crecimiento y el uso de tubos de gastrostomía (Tubo-G) si hay alimentación persistente
- Evaluar la vista, dientes, y función de sistemas inmunológicos.

¿Cómo puedo contactar a otras familias?

Se puede conectar con otras familias por medio de la página de Facebook del grupo:

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

¿Existe una organización para esta enfermedad?

Si, visite: www.csnk2a1foundation.org

¿Cómo puedo estar informado sobre estudios futuros?

Puede contactar a los investigadores, la **Dra. Wendy Chung** y el **Dr. Volkan Okur**, en la siguiente página web: www.csnk2a1gene.com