



# Le syndrome de développement neurologique d'OKUR-CHUNG (OCNDS)

## Qu'est-ce que le syndrome de développement neurologique d'Okur-Chung ?

Le syndrome d'Okur-Chung (OCNDS) (OMIM # 617062) est une maladie génétique rare identifiée pour la première fois en 2016. Chaque porteur de ce syndrome a un certain degré de retard de développement cérébral accompagné ou non de différences de fonctionnement cérébral.

## Combien de patients ont été diagnostiqués avec ce syndrome ?

Environ 60 personnes dans le monde ont été diagnostiquées porteuses de ce syndrome jusqu'à ce jour. On s'attend à une hausse du nombre de cas liée à l'augmentation de l'utilisation de la technique WES (whole exome sequencing) dans d'autres régions du monde.

## Quel est la cause de l'OCNDS ?

C'est une mutation hétérozygote dans le gène CSNK2A1 sur le chromosome 20 qui en est la cause.

## Quels types de mutations peut-on rencontrer dans l'OCNDS ?

A la fois il y a des mutations faux sens, site d'épissage, et de partielles ou totales suppressions de gènes se produisent dans l'OCNDS. Nous ne savons pas encore si la gravité des résultats cliniques est corrélée à différents types de mutations.

## Comment hérite-t-on de ce syndrome ? Existe-t-il un risque récurrent ?

Les mutations du gène CSNK2A1 sont des mutations de novo ou sont nouvelles chez le porteur du syndrome d'Okur-Chung et ne sont pas présentes chez les parents. Le risque pour les parents d'avoir un autre enfant avec ce syndrome lors d'une future grossesse est de 1% parce qu'il y a une petite chance qu'un des parents ait un ovule ou des spermatozoïdes avec la mutation du gène. En revanche si un patient porteur du syndrome a des enfants, le risque de donner à leurs enfants la mutation est de 50%.

## Y a-t-il une différence en fonction du sexe ?

Non, le syndrome affecte de la même manière hommes et femmes.

## Quels sont les signes de ce syndrome ?

*Les symptômes les plus fréquents du syndrome sont décrits juste après. Nous cherchons toujours à déterminer la fréquence de leurs apparitions et à quel âge ils apparaissent ou se résolvent.*

- Retard de langage ou impossibilité de parler
- Retard global de développement
- Difficultés d'apprentissage, troubles du spectre autistique
- Comportements difficiles, colères, battements de mains, mouvements stéréotypiques
- Difficultés à manger, commençant dès la naissance
- Reflux, constipation
- Problèmes neurologiques tels que l'hypotonie musculaire, des mouvements maladroits, la microcéphalie, l'épilepsie
- Problèmes infectieux ORL et bronchiques
- Mauvais alignement dentaire et caries
- Agitation motrice
- Hernies
- Dysplasies des hanches
- Problèmes visuels comme le strabisme, la myopie ou l'hypermétropie
- Petites déformations vertébrales
- Anomalies structurelles dans le cerveau

## Existe-t-il un traitement du syndrome d'Okur-Chung ?

*Il n'existe actuellement pas de traitement définitif du syndrome mais des mesures spécifiques devraient être prises de manière associée.*

- Orthophonie et aide à la communication
- Ergothérapie
- Surveillance de la croissance et alimentation par sonde gastrique si les problèmes d'alimentation persistent
- Surveillance et bilan ophtalmologique

**Comment je peux joindre d'autres familles ?  
Existe-t-il une organisation à propos de cette  
maladie ?**

Vous pouvez joindre les familles sur le groupe fermé facebook :  
<https://www.facebook.com/groups/5243115764434784/?ref=bookmarks>

**Comment je peux me renseigner à propos  
de futures études ?**

Vous pouvez contacter les chercheurs **Dr Wendy CHUNG** et  
**Dr Volkan OKUR** sur le site suivant :  
[www.csnk2a1gene.com](http://www.csnk2a1gene.com)