



Okur-Chung-Neuroentwicklungssyndrom (OCNDS)

Was ist das Okur-Chung-Neuroentwicklungssyndrom?

Das Okur-Chung- Neuroentwicklungssyndrom (OCNDS) (OMIM Nr. 617062) ist eine seltene genetische Erkrankung, die erstmals 2016 identifiziert wurde. Patient mit OCNDS weisen eine gewisse Entwicklungsverzögerung und / oder Unterschiede in der Gehirnfunktion auf.

Wie viele Patienten wurden bereits mit OCNDS diagnostiziert?

Weltweit wurden bisher rund 60 Patienten mit OCNDS diagnostiziert. Diese Zahl wird voraussichtlich mit zunehmender Nutzung von der Methoden der Gensequenzierung in anderen Regionen der Welt zunehmen.

Was verursacht OCNDS?

OCNDS wird durch heterozygote Mutationen im CSNK2A1-Gen auf dem Chromosom 20 verursacht.

Welche Arten von Mutationen treten bei OCNDS auf?

Sowohl Missense-, Spleißstellen- als auch vollständige oder teilweise Gen-Deletionsmutationen treten bei OCNDS auf. Wir wissen noch nicht, ob der Schweregrad der klinischen Befunde mit verschiedenen Mutationstypen korreliert.

Wie wird OCNDS vererbt? Gibt es ein Wiederholungsrisiko?

CSNK2A1-Mutationen sind De-novo-Mutationen, also neu auftauchende Mutationen bei OCNDS-Patienten und sind bei keinem der Elternteile vorhanden. Das Risiko für Eltern, in einer zukünftigen Schwangerschaft ein weiteres Kind mit OCNDS zu bekommen, beträgt ca. 1%, da eine geringe Wahrscheinlichkeit besteht, dass einer der Eltern zusätzliche Ei- oder Samenzellen mit der CSNK2A1-Mutation aufweist. Wenn eine Person mit OCNDS Kinder hat, besteht ein 50-prozentiges Risiko, dass die CSNK2A1-Mutation auf die Kinder übertragen wird.

Betrifft die Krankheit beide Geschlechter gleich?

OCNDS betrifft sowohl Männer als auch Frauen.

Was sind die Symptome von OCNDS?

Die häufigsten Symptome von OCNDS sind unten angeführt. Wir bestimmen immer noch, wie häufig diese auftreten und in welchem Alter sie üblicherweise auftreten oder sich auflösen.

- Sprachverzögerung / Sprachunfähigkeit
- Globale Entwicklungsverzögerung
- Lernbehinderungen, Merkmale von Autismus-Spektrum-Störungen
- Verhaltensauffälligkeiten wie Wutanfälle, Handflattern und andere stereotype Bewegungen
- Ernährungsprobleme ab der Geburt.
- Reflux (Sodbrennen), Verstopfung
- Neurologische Probleme wie niedriger Muskeltonus (Hypotonie), ungeschickte Bewegungen, kleiner Kopf (Mikrozephalie), Epilepsie (Anfälle)
- Kleinere Infektionen der Ohren und Lunge
- Krumme (falsch ausgerichtete) Zähne und Hohlräume
- Hypermobilität, Hernien, Hüftdysplasie
- Sehstörungen wie Strabismus, Nah- / Fernsichtigkeit, Astigmatismus
- Geringe Skelettdeformationen der Wirbel
- Strukturelle Auffälligkeiten im Gehirn

Gibt es eine Heilung oder Behandlung für OCNDS?

Es gibt noch keine endgültige Heilung für OCNDS. Es sollten jedoch spezifische Maßnahmen für die entsprechenden Symptome getroffen werden:

- TSprachtherapie einschließlich unterstützender Kommunikation ab dem 12. Lebensmonat
- Bewertung des Denkvermögens und des Verhaltens mit angemessener pädagogischer Unterstützung
- Physiotherapie und Ergotherapie
- Überwachen Sie das Wachstum und verwenden Sie G-Tubes, wenn anhaltende Fütterungsprobleme auftreten
- Bewerten Sie das Sehvermögen, die Zähne und die Funktion des Immunsystems

Wie kann ich andere Familien erreichen?

Gibt es eine Krankheitsorganisation?

Sie können die CSNK2A1 (OCNDS) Foundation kontaktieren
<https://www.csnk2a1foundation.org/>

Sie können über die Facebook-Gruppenseite eine Verbindung zu Familien herstellen

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

Wie kann ich etwas über die zukünftigen Studien erfahren?

Sie können die Forscher **Dr. Wendy Chung** und **Dr. Volkan Okur** auf der folgenden Website kontaktieren
www.csnk2a1gene.com