



OKUR-CHUNG NEURODEVELOPMENTAL SYNDROME (OCNDS)

متلازمة أوكور تشونج العصبية النمائية OCNDS

ما هي أعراض متلازمة OCNDS ؟
فيما يلي الأعراض الأكثر شيوعاً لمتلازمة OCNDS. ما زلنا نحدد مدى تكرار حدوث هذه الأعراض وفي أي أعمار تحدث أو يتم حلها عادةً.
• تأخر الكلام / عدم القدرة على الكلام.
• تأخر النمو العالمي (GDD).

- صعوبات التعلم ، سمات اضطراب طيف التوحد.
- التحديات السلوكية مثل نوبات الغضب ، ورفرفة اليد ، وغيرها.
- الحركات النمطية.
- صعوبات التغذية منذ الولادة.
- ارتجاع (حرقة) ، إمساك (مشاكل الجهاز الهضمي).
- مشاكل عصبية مثل ضعف العضلات (نقص التوتر).
- حركات خرقاء ، رأس صغير (صغر الرأس) ، صرع (نوبات).
- التهابات طفيفة في الأذنين والرننتين.
- الأسنان الملتوية (المنحرفة) والتجاويف.
- فرط الحركة ، الفقق ، مشكلة التنسج الوركي.
- مشاكل الرؤية مثل الحول ، قصر / بعد النظر ، اللابورية.
- تشوهات بسيطة في الهيكل العظمي في الفقرات.
- التشوهات الهيكلية في الدماغ.

هل هناك علاج ؟ وما هي أفضل الطرق للمصابين بمتلازمة OCNDS ؟
لا يوجد علاج نهائي لمتلازمة OCNDS حتى الآن ؛ ومع ذلك يجب اتخاذ تدابير محددة للنتائج ذات الصلة، ومنها :
• مراقبة النمو واستخدام أنابيب للتغذية إذا كانت هناك مشاكل تغذية مستمرة.
• علاج النطق بما في ذلك التواصل المساعد ابتداء من الشهر 12 من العمر.
• تقييم الرؤية والأسنان ووظيفة الجهاز المناعي مهم.
• عمل تقييمات للذكاء والسلوك.
• الدعم التعليمي المبكر والعلاج الطبيعي والمهني المناسب.

ما هي متلازمة أوكور تشونج العصبية النمائية
متلازمة أوكور تشونج العصبية النمائية (OCNDS) (OMIM #617062) هي اضطراب وراثي نادر تم تحديده لأول مرة في عام 2016. كل شخص مصاب بـ OCNDS لديه درجة معينة من التأخر في النمو و / أو الاختلافات في وظائف المخ.

كم عدد المرضى الذين تم تشخيصهم بمتلازمة OCNDS ؟
تم تشخيص حوالي 60 مريضاً في جميع أنحاء العالم مع OCNDS حتى الآن. ومن المتوقع أن يزداد هذا الرقم مع زيادة استخدام هذا النوع من الفحص في مناطق أخرى من العالم.

ما الذي يسبب متلازمة OCNDS ؟
تحدث الإصابة بمتلازمة OCNDS بسبب طفرات متغايرة الزوجات في جين CSNK2A1 على الكروموسوم 20.

ما نوع الطفرات التي تظهر في متلازمة OCNDS ؟
في هذه المتلازمة تحدث طفرات الحذف الجيني الكلي أو الجزئي. لا نعرف حتى الآن ما إذا كانت شدة النتائج السريرية مرتبطة بأنواع الطفرات المختلفة.

كيف يتم توريث متلازمة OCNDS ؟ وهل هناك أي مخاوف من توريثها ؟
طفرة CSNK2A1 هي (طفرة de novo) أو جديدة في الفرد المصاب بمتلازمة OCNDS وليست موجودة في أي من الوالدين أصلاً. إن خطر إنجاب الأبوين لطفل آخر مصاب بـ OCNDS في الحمل المستقبلي هو ~ 1٪ لأن هناك احتمال ضئيل أن يكون لدى أحد الوالدين بويضات أو خلايا منوية إضافية من طفرة CSNK2A1. إذا كان لدى الفرد المصاب بمتلازمة OCNDS أطفال ، فهناك خطورة بنسبة 50٪ في نقل طفرة متلازمة CSNK2A1 إلى أطفالهم.

هل متلازمة OCNDS تصيب أحد الجنسين دون الآخر؟
تصيب متلازمة OCNDS كلا الجنسين الذكور والإناث.

**كيف يمكنني التواصل مع العائلات الأخرى؟
هل توجد منظمة مرضية؟**

يمكنك الاتصال بمنظمة (OCNDS) CSNK2A1 على
<https://www.csnk2a1foundation.org/>

يمكنك التواصل مع العائلات عبر صفحة مجموعة الفيسبوك الخاصة بهم

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

كيف يمكنني التعرف على دراسات المستقبل؟

يمكنك الاتصال بالباحثين الدكتورة ويندي تشونج والدكتور فولكان أوكور
على الموقع التالي: www.csnk2algene.com