

Okur-Chung Neurodevelopmental Syndrome

متلازمة أوكور-تشونغ العصبية التنموية

أعراض المرض :

بشكل عام، يعاني الأفراد المصابون باضطراب الوسواس القهري من تأخر في النمو يختلف في شدته. يجب أخذ اضطراب الوسواس القهري في الاعتبار عند الأفراد الذين يعانون من النتائج السريرية التالية:

- تأخر في النمو خفيف إلى متوسط أو إعاقة ذهنية
 - انخفاض التوتر العضلي العام في مرحلة الرضاعة و/أو الطفولة
 - تأخر الكلام
 - أي من السمات التالية التي تظهر في مرحلة الرضاعة أو الطفولة:
 - صعوبات في تغذية الرضيع
 - نوبات تتراوح من نوبة واحدة إلى صرع مستعصي
 - نتائج سلوكية تشمل الحركات المتكررة (النمطية)، واضطراب طيف التوحد، والعدوانية ونوبات الغضب واضطراب نقص الانتباه وفرط النشاط
 - بطء النمو، أو الفشل في النمو أو صعوبة اكتساب الوزن
 - اختلافات غير محددة في الوجه (على سبيل المثال، الوجه المستدير، وطرف الأنف القصير العريض)
- لم يتم تحديد تواتر وعمر ظهور الأعراض وعمر زوالها بشكل جيد، ولكن أكثر أعراض اضطراب طيف التوحد شيوعاً هي:

- تأخر الكلام/عدم القدرة على الكلام
- تأخر الحركة (أي المشي)
- الإعاقات الفكرية، وصعوبات التعلم، وسمات اضطراب طيف التوحد
- التحديات السلوكية مثل نوبات الغضب، ورفرفة اليد والحركات النمطية الأخرى
- مشاكل النوم بسبب اضطراب دورة النوم والاستيقاظ (الإيقاع اليومي)
- الخصائص العصبية (على سبيل المثال، انخفاض قوة العضلات (نقص التوتر العضلي)، والحركات الخرقاء، وصغر الرأس (صغر الرأس)، واضطرابات المشية (النوبات) والصرع)
- تشوهات هيكلية غير محددة في الدماغ
- قصر القامة؛ غالباً بدون نقص هرمون النمو
- صعوبات التغذية بدءاً من الولادة، والارتجاع (حرقة المعدة)، والإمساك
- التهابات بسيطة في الأنف والرئتين
- أسنان وتجويفات ملتوية (غير محاذية)
- فرط الحركة، والفتق، وخلل تنسج الورك
- مشاكل الرؤية مثل الحول، وقصر النظر/بعده، والاستجماتيزم
- تشوهات هيكلية بسيطة في الفقرات

لا توجد معلومات معروفة في هذا الوقت عن تطور المرض ومتوسط العمر المتوقع.

الأسباب:

يحدث مرض OCNDS نتيجة لتغيرات (متغيرات أو طفرات) في جين CSNK2A1. ويتبع مرض OCNDS الوراثة السائدة الجسدية. وهذا يعني أن الفرد يحتاج فقط إلى متغير ممرض واحد (يشار إليه باسم متغاير الزيغوت) في جين CSNK2A1 للتسبب في مشاكل طبية. يمكن أن يرث المتغير الجيني من أي من الوالدين أو يمكن أن يكون نتيجة لجين متغير في الفرد المصاب (يُعرف باسم de novo). تبلغ مخاطر انتقال المتغير الجيني من أحد الوالدين المصابين إلى الطفل 50٪ لكل حمل. والمخاطر هي نفسها للذكور والإناث.

الطفرات المتغايرة الزيغوت تشبه وجود نسختين مختلفتين من الجين في تعليمات الجسم. يمكن اعتبار الجينات قطعًا صغيرة من الشفرة تخبر الجسم بكيفية النمو والتطور والعمل بشكل صحيح. عادةً، نرث مجموعة واحدة من الجينات من أمهاتنا ومجموعة أخرى من والدنا. عندما يحدث متغير، فهذا يعني أن هناك تغييرًا صغيرًا في إحدى مجموعات الجينات هذه. متغاير الزيغوت يعني أن الشفرة الوراثية مختلفة في كل من الجينين (أي أن أحد الجينين يحمل الشفرة العادية، والجين الآخر يحمل شفرة معدلة قليلاً). في بعض الأحيان تؤدي المتغيرات إلى سمات أو حالات صحية فريدة، مثل OCNDS.

يوفر جين CSNK2A1 تعليمات لإنتاج (ترميز) الوحدة الفرعية ألفا لبروتين يسمى كيناز الكازين 2 (CK2). CK2 هو كيناز (إنزيم) مهم وفير في الدماغ ومهم لنمو الخلايا العصبية والانتقال المشبكي. الانتقال المشبكي هو كيفية تواصل الخلايا العصبية مع بعضها البعض - ترسل رسائل عبر فجوات صغيرة تسمى المشابك. تساعد هذه العملية دماغنا على معالجة المعلومات وهي مهمة للتعلم والذاكرة. لا يزال البحث جاريًا لتحديد كيفية تأثير المتغيرات في CSNK2A1 على الأداء الطبيعي.

السكان المتأثرون :

تم الإبلاغ عن إصابة عدد متساوٍ من الذكور والإناث بمتلازمة OCNDS. اعتبارًا من يوليو 2023، تم تسجيل أكثر من 180 فردًا في مؤسسة CSNK2A1، وهي مجموعة غير ربحية للدفاع عن المرضى مكرسة لإيجاد علاج لمتلازمة Okur-Chung العصبية النمائية وضمان حصول الأفراد المتضررين على الفرص والدعم اللازمين لحياة سعيدة وكاملة.

اضطرابات ذات أعراض مماثلة:

متلازمة بوارير-بينفينو النمائية العصبية (POBINDS) هي اضطراب عصبي ناجم عن متغيرات في جين CSNK2B. ومع ذلك، فإن شدة الأعراض متفاوتة، وتختلف POBINDS عن OCNDS في أن معظم الأفراد المصابين بـ POBINDS يعانون من نوبات مبكرة قد تكون مقاومة (غير مستجيبة) للأدوية. ومثل OCNDS، تسبب POBINDS إعاقة فكرية وتأخرًا في النمو وتشوهات في النمو.

التشخيص:

لا يمكن تشخيص اضطراب الوسواس القهري الوراثي إلا من خلال الاختبارات الجينية (على سبيل المثال، تسلسل الإكسوم الكامل أو الجينوم الكامل). ومن المحتمل أن يكون هناك العديد من الأفراد المصابين باضطراب الوسواس القهري الوراثي الذين ليس لديهم تشخيص رسمي بسبب عدم القدرة على الوصول إلى الاختبارات. يشترك اضطراب الوسواس القهري الوراثي في الأعراض مع العديد من الاضطرابات العصبية النمائية الأخرى، ولا يوجد عرض محدد يدفع الطبيب إلى طلب الاختبار الجيني، مما قد يؤدي إلى تأخير التشخيص أو التشخيص الخاطئ. تتمثل التحديات التشخيصية التي تواجه الأسر في عدم القدرة على الوصول إلى الاختبارات والمستشارين الوراثيين.

العلاجات القياسية:

اعتبارًا من يوليو 2023، لم يتم نشر أي ممارسات سريرية أو إرشادات إجماع.

تتضمن التقييمات الموصى بها ما يلي:

- الأعصاب (تخطيط كهربية الدماغ، التصوير بالرنين المغناطيسي، المشية/التنسيق)
- التطور (الحركي، المعرفي، الكلام/اللغة)
- الأعصاب النفسية (المخاوف السلوكية، مشاكل النوم، القلق، اضطراب فرط الحركة ونقص الانتباه، السلوكيات الشبيهة باضطراب طيف التوحد)
- الجهاز الهضمي (الحالة الغذائية، وظيفة الحركة الفموية)
- طب العيون
- القلب والأوعية الدموية
- الجهاز البولي التناسلي
- الجهاز التنفسي/النوم
- الاستشارة الوراثية

تتوفر قائمة مفصلة بالتوصيات في GeneReview هذه.

تتضمن العلاجات التي يمكن استخدامها ما يلي:

- العلاج بالتغذية (بما في ذلك أنبوب فغر المعدة)
- العلاج بهرمون النمو (لعلاج قصر القامة لدى الأفراد الذين لديهم دليل على نقص هرمون النمو)
- أدوية مضادة للصرع موحدة (ASM) للأفراد المصابين بالصرع. لم يثبت فعالية أي من أساليب العلاج السلوكي التطبيقي على وجه التحديد في علاج اضطراب طيف التوحد.
- جراحة العظام، والعلاج الطبيعي، والعلاج المهني (لمشاكل التنسيق الحركي)
- برامج التدخل المبكر لعلاج تأخر النمو/الإعاقة الذهنية
- العلاج بالتحليل السلوكي التطبيقي (ABA) لعلاج اضطراب طيف التوحد
- قد تكون العلاجات الأخرى مناسبة. قد تكون الاستشارات مع أطباء الأطفال المتخصصين في النمو و/أو أطباء الأطفال النفسيين مفيدة اعتمادًا على الفرد.