

Informatie over het Okur-Chung syndroom

Wat is het Okur-Chung syndroom?

Het Okur-Chung syndroom is een genetische aandoening die gepaard gaat met een achterstand in de ontwikkeling. Het is vernoemd naar twee artsen die het syndroom in 2016 voor het eerst beschreven hebben. In het Engels wordt het Okur-Chung neurodevelopmental syndrome genoemd, afgekort OCNDS. Het komt even vaak voor bij jongens als bij meisjes.

De aard en de ernst van de verschijnselen bij Okur-Chung syndroom kunnen per kind verschillen. Jonge kinderen met het Okur-Chung syndroom hebben vaak een lage spierspanning. Hierdoor zijn ze vaak later met bijvoorbeeld het optillen van hun hoofd en met lopen. Een deel van de kinderen heeft problemen bij het drinken. Meestal verbetert dit met het ouder worden.

De motorische ontwikkeling verloopt vertraagd en veel kinderen blijven wat onhandig in hun motoriek. Ook in de fijne motoriek zijn er vaak problemen. Een deel van de kinderen heeft moeite met het evenwicht. Kinderen met Okur-Chung syndroom gaan vaak laat praten. Sommige kinderen blijven in losse woordjes praten, andere kinderen kunnen zinnen maken. Kinderen met Okur-Chung syndroom hebben vrijwel altijd leerproblemen, die kunnen variëren van mild tot meer ernstig. Concentratieproblemen komen vaak voor. Veel kinderen zijn overgevoelig voor (te veel) prikkels. Door overprikkeling kunnen ze afwijkend gedrag vertonen, bijvoorbeeld ineens heel boos of verdrietig worden of druk gedrag vertonen.

Andere problemen die bij Okur-Chung syndroom beschreven zijn, zijn voedingsproblemen (waaronder reflux), obstipatie, kwijlen door slapte van de spieren in het gelaat, slaapproblemen, hypermobiliteit, scoliose (S-kromming in de wervelkolom) en gevoeligheid voor infecties op jonge leeftijd. Een deel van de kinderen heeft epilepsie. Een deel van de kinderen heeft een kleine lengte en/of een kleine hoofdomtrek. Bij enkele kinderen is een aangeboren hartafwijking geconstateerd. Kinderen met Okur-Chung syndroom hebben vaak uiterlijke kenmerken die wat anders zijn dan die bij ouders en broertjes of zusjes. Het is echter lastig om het syndroom op grond van de uiterlijke kenmerken te herkennen.

Het Okur-Chung syndroom is nog maar pas bekend. Tot nu toe zijn in de medische literatuur nog maar ongeveer 25 kinderen met de aandoening beschreven. De verwachting is dat de kennis erover in de loop van de tijd zal toenemen, doordat bij meer kinderen de diagnose wordt gesteld.

Welke medische adviezen zijn er?

Okur-Chung syndroom is niet te genezen. De behandeling bestaat uit het ondersteunen van de ontwikkeling, bijvoorbeeld door begeleiding en ondersteuning van een fysiotherapeut en logopedist. Een deel van de kinderen kan met extra ondersteuning naar regulier basisonderwijs. Veel kinderen gaan naar speciaal onderwijs, omdat de klassen daar kleiner zijn en meer therapie mogelijk is. Verdere behandeling hangt af van de klachten die een kind heeft.

Dr. Chung, één van de artsen die het Okur-Chung syndroom voor het eerst beschreven heeft, wil meer nauwkeurig in kaart brengen welke verschijnselen bij het syndroom kunnen voorkomen. Aan de hand daarvan wordt een richtlijn opgesteld voor medische controles. Ouders die aan dit project willen bijdragen, kunnen de verschijnselen bij hun kind met Okur-Chung syndroom delen op de (Engelstalige) website <https://www.simonsearchlight.org/research/what-we-study/csnk2a1/>.

Het advies is om over enige tijd bij de klinisch geneticus of behandelend arts te informeren naar nieuwe inzichten over het Okur-Chung syndroom.

Wat is de oorzaak?

Het Okur-Chung syndroom wordt veroorzaakt door DNA-veranderingen (mutaties) in het *CSNK2A1* – gen. Dit gen ligt op de korte arm van chromosoom 20 (meer specifiek in bandje 20p13).

Hoe erft het Okur-Chung syndroom over?

Het Okur-Chung syndroom erft autosomaal dominant over. Ieder mens heeft twee kopieën van het *CSNK2A1*-gen, de erfelijke eigenschap die betrokken is bij het Okur-Chung syndroom: één kopie geërfd van vader en één kopie geërfd van moeder. Bij autosomaal dominante overerving zorgt een DNA-verandering in één kopie van het gen ervoor dat iemand de aandoening heeft.

Vaak is de DNA-verandering in het *CSNK2A1*-gen bij een kind nieuw ontstaan, waardoor hij of zij de eerste is in de familie met het Okur-Chung syndroom.

Kinderen van iemand met Okur-Chung syndroom hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om de mutatie in het *CSNK2A1*-gen te erven. In dat geval heeft het kind ook het Okur-Chung syndroom.

Wat betekent dit voor familieleden?

Als ouders eerder een kind hebben gekregen met Okur-Chung syndroom door een bij het kind nieuw ontstane mutatie in het *CSNK2A1*-gen, dan is de kans op herhaling van het syndroom bij een volgend kind in het gezin niet nul. Dit komt doordat de mutatie aanwezig kan zijn in een groepje ei- of zaadcellen. Dit wordt kiemcelmozaïcisme genoemd. De kans op herhaling is echter klein, hooguit 1%. Voor andere familieleden is er in dat geval geen verhoogde kans op de aandoening.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kindrewens?

Als de aanleg voor Okur-Chung syndroom in de familie bekend is, is bij een verhoogde kans op Okur-Chung syndroom bij het ongeboren kind onderzoek mogelijk tijdens de zwangerschap door middel van een vlokkentest (rond de 11^e week) of vruchtwaterpunctie (rond de 16^e week). Beide ingrepen geven een kleine kans op een miskraam (van respectievelijk 0,2% en 0,1%).

Waar vind ik meer informatie?

Meer informatie over Okur-Chung syndroom kunt u vinden op de website www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/syndromen/okur%20chung.php,

Ook kunt u terecht bij de Engelstalige website www.csnk2a1foundation.org en de Amerikaanse facebookgroep (<https://www.facebook.com/groups/524315764434784>).

Vereniging ZeldSamen (<https://zeldsamen.nl/>) biedt informatie, contact en herkenning voor ouders na de diagnose van een zeldzaam genetisch syndroom.

5 augustus 2020.