

SATB2-geassocieerd syndroom

Andere namen: **Glassyndroom, 2q33.1 deletie/microdeletie/mutatie**

VOOR PATIËNTEN & FAMILIES

Kenmerken

Mensen met deze aandoening zijn over het algemeen heel vriendelijk en vrolijk, met een prachtige glimlach. Maar het syndroom kan een negatieve invloed hebben op verschillende ontwikkelingsdomeinen, waaronder spraak (in veel gevallen geen spraak of een ernstig vertraagde of gestoorde spraakontwikkeling), cognitieve ontwikkeling (verstandelijke beperking) en fijne en grove motorische vaardigheden. Afwijkingen aan het gehemelte komen vaak voor, waaronder gespleten gehemelte of een hoog smal gehemelte, en gebitsproblemen, waaronder grote tanden. Er kan sprake zijn van epileptische aanvallen, slaapproblemen en een vertraagde groei. Als kinderen ouder worden kunnen ze gedragsproblemen ontwikkelen en andere medische problemen, zoals lage botdichtheid.

Spraak- en taalstoornissen

Afwijkingen van het gehemelte

Gebitsafwijkingen

Gedragsproblemen, verlaagde botdichtheid en/of hersenafwijkingen

Start voor de leeftijd van 2 jaar

System	Aanbevolen initiële onderzoeken en behandelingen (te delen met uw medisch team)
Genetisch	Initieel: SATB2 sequencing met deletie/duplicatie analyse/array CGH. Behandeling: Genetische counseling.
Neurologisch	Initieel: <ul style="list-style-type: none">• Overweeg MRI hersenen en EEG in geval van epileptische aanvallen.• Fysiotherapeutisch onderzoek.• Ergotherapeutisch onderzoek.• Overweeg verwijzing naar een revalidatiearts. Behandeling: <ul style="list-style-type: none">• Indien aanwezig behandel de epilepsie, verwijzing naar neurochirurgie bij vergrootte ventrikels.• Fysio- en ergotherapeutische behandelingen.• Steunzolen of hulpmiddelen.
Ontwikkeling & Gedrag	Initieel: Ontwikkelingsonderzoek, neuropsychologisch onderzoek. Behandeling: Zo nodig behandeling van gedragsproblemen.
Taal & Spraak	Initieel: In kaart brengen van taal en spraak. Behandeling: <ul style="list-style-type: none">• Intensieve logopedie met regelmatige, sterk gestructureerde sessies gericht op spraakaproxie.• Communicatie-ondersteunende hulpmiddelen (AAC).
Craniofaciaal	Initieel: Onderzoek naar gespleten gehemelte/submuceuze gehemeltespleet. Behandeling: Correctie gespleten gehemelte/submuceuze gehemeltespleet.
Maag-darm	Initieel: In kaart brengen eventuele voedingsproblemen. Behandeling: Speciale spenen/fles voor gespleten gehemelte, voedingsvoorlichting en -advies.
Bewegingsapparaat	Initieel: <ul style="list-style-type: none">• Overweeg onderzoek van botdichtheid vanaf 5 jaar, of eerder als aangewezen (botbreuken).• Overweeg verwijzing orthopedie bij structurele botafwijkingen. Behandeling: Behandel zo nodig verlaagde botdichtheid.
Gebit	Initieel: Inventarisatie gebitsproblemen. Behandeling: Door tandarts en/of orthopedist, zo nodig verwijzing naar centrum voor bijzondere tandheelkunde.
Oogheelkunde	Initieel: Onderzoek van visus door orthoptist of oogarts. Behandeling: Zo nodig bril en/of correctie van scheelzien.

Diagnose

Veranderingen in het SATB2-gen worden opgespoord met genetisch onderzoek. Deze veranderingen kunnen bestaan uit misspellingen (mutaties), ontbrekende delen (deleties) of dubbele delen (duplicaties). Het SATB2-eiwit speelt een belangrijke rol in de ontwikkeling van de hersenen en het aangezicht. De meeste veranderingen in het SATB2-gen zijn nieuw ontstaan (de novo) waardoor de kans dat het zich opnieuw voordoet heel laag is. Uw geneticus kan u vertellen hoe dit in uw persoonlijke situatie zit.

Informatiebronnen

Voor meer medische en wetenschappelijke informatie, en informatie m.b.t. registratie voor onderzoek, gaat u naar: www.satb2gene.com.

Voor meer informatie over de SATB2 Gene Foundation, gaat u naar: www.satb2gene.org.

Om in contact te komen met andere families kunt u zoeken naar de besloten Facebook-groep "SATB2 Syndrome (2q33.1)".

Meer medische informatie:

SATB2-geassocieerd syndroom - GeneReviews®:
www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK458647

Artikel: Natuurlijk beloop van het SATB2-geassocieerd syndroom: www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29436146

