

SATB2-geassocieerd syndroom

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

VOOR MEDISCHE PROFESSIONALS

Kenmerken

- Gestoorde neurologische ontwikkeling, waaronder: infantiele hypotonie en voedingsproblemen, algemene ontwikkelingsachterstand met ernstig vertraagde spraakontwikkeling (spraakapraxie, meestal afwezigheid van spraak), vertraagde grove en fijn motorische ontwikkeling (ontwikkelingsdyspraxia), vertraagde cognitieve ontwikkeling.
- Gedragsproblemen: autistische kenmerken, hyperactiviteit, slaapproblemen, frustratie door bemoeilijkte communicatie, agressie.
- Afwijkend palatum: palatoschizis, bifide uvula of hoog smal gehemelte.
- Gebitsafwijkingen: vergrote bovenste snijtanden, andere gebitsafwijkingen.

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
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">• Zo nodig behandeling epileptische aanvallen, verwijzing naar neurochirurgie bij vergrote 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 spraakapraxie.• Communicatie-ondersteunende hulpmiddelen (AAC).
Craniofaciaal	Initieel: Onderzoek naar gespleten gehemelte/submuceuze gehemeltespleet. Behandeling: Correctie gespleten gehemelte/submuceuze gehemeltespleet.
Gastrointestinaal	Initieel: In kaart brengen eventuele voedingsproblemen. Behandeling: Speciale spenen/fles voor gespleten gehemelte, voedingsvoorlichting en -advies.
Muculoskeletaal	Initieel: <ul style="list-style-type: none">• Overweeg onderzoek botdichtheid vanaf 5 jaar, of eerder als aangewezen (fracturen).• 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.
Oftalmologie	Initieel: Oftalmologisch basisonderzoek. Behandeling: Zo nodig correctie refractieafwijkingen, correctie strabismus.

Diagnose

Vastgesteld door het aantonen van een van de volgende zaken:

- heterozygote intragene SATB2 pathogene variant.
- heterozygote deletie van 2q33.1 met inbegrip van SATB2.
- intragene deletie of duplicatie van SATB2 detecteerbaar door micro-array/SNP-array.
- chromosomale translocatie met een 2q33.1 breekpunt dat SATB2 verstoort.

De genetische diagnostiek kan een combinatie van SNP-array, exome sequencing met genenpaneel of whole exome sequencing (WES) omvatten.

Sources

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.

Besloten Facebook-groep voor families om met elkaar in contact te komen, zoek:

« **SATB2 Syndrome (2q33.1)** ».

Meer medische informatie:

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

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

