

المتلازمة المرتبطة بجين SATB2

أسماء أخرى: المتلازمة Glass، محو/محو صغير للغاية/طفرة للكرموزوم رقم 2q33.1
للمرضى والعائلات

تشوهات شديدة في الكلام واللغة

تشوهات في الفم

تشوهات في الأسنان

مشاكل سلوكية مصحوبة بتشوهات في العظام والمخ

يبدأ قبل العام الثاني من العمر

الخصائص

الأشخاص المصابون بهذه الحالة يتميزون عموماً بالطيبة الشديدة والإحساس بالسعادة، ويكون لديهم أجمل ابتسامة من الممكن أن تراها على الإطلاق. إلا أن هذه المتلازمة تؤثر بشكل كبير على العديد من مجالات النمو، بما في ذلك الكلام (عدم الكلام في كثير من الحالات أو تأخره / تأثره بشكل سلبي بدرجة كبيرة)، والإدراك (الإعاقة الذهنية)، والمهارات الحركية الدقيقة، والمهارات الحركية الكبرى. وغالباً ما يكون لديهم تشوهات فموية، بما في ذلك شق سقف الحلق أو تقوس سقف الحلق، ومشاكل الأسنان، بما في ذلك الأسنان الكبيرة. وقد يعانون أيضاً من نوبات تشنج، وصعوبات في النوم، وتأخر في النمو. ومع تقدم عمر الأطفال، فقد تظهر مشاكل سلوكية كبيرة، بالإضافة إلى مشاكل طبية أخرى، مثل انخفاض كثافة العظام.

التشخيص

تكشف الاختبارات الجينية عن تغيرات في جين SATB2 قد تتضمن التغيرات في جين SATB2 أخطاء (طفرات) أو قطع مفقودة (محموة) أو قطع إضافية (مضاعفة). يلعب بروتين SATB2 دوراً أساسياً في نمو المخ والوجه. معظم التغيرات التي تحدث على جين SATB2 مستحدثة بحيث يكون الفرد (هو الحالة الأولى)، ومن حيث انخفاض فرصة حدوثها مرة أخرى. يمكن لأخصائي الوراثة الخاص بك تقديم المزيد من المعلومات حول هذا الأمر.

المصادر

لمزيد من المعلومات الطبية والعلمية بالإضافة لمعلومات التسجيل، يرجى زيارة الموقع: www.satb2gene.com.

لمزيد من المعلومات حول مؤسسة جين SATB2، يرجى زيارة الموقع: www.satb2gene.org.

للتواصل مع العائلات الأخرى، ابحث عن مجموعة الفيسبوك المغلقة "متلازمة SATB2 للكرموزوم (2q33.1)".

مصادر إضافية:

متلازمة جين SATB2 - GeneReviews®:

www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK458647

التاريخ الطبيعي لمتلازمة SATB2: www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29436146

الجهاز أو النطاق المعني	العلاجات والتقييمات المبدئية الموصى بها (للمشاركة مع فريقك الطبي)
الجبني	مبدئياً: فحص تسلسل <i>SATB2</i> من حيث وجود محو/تضاعف، تحليل/مصفوفة CGH. العلاج: تقديم مشورة وراثية.
العصبي	مبدئياً: ضع في الاعتبار بشكل أساسي التصوير بالرنين المغناطيسي للدماغ و رسم كهرباء المخ EEG في حالة وجود نوبات تشنج. تقييم الحاجة للعلاج الطبيعي. تقييم الحاجة للعلاج المهني. ضع التحويل إلى التأهيل المهني في الاعتبار. العلاج: عالج نوبات التشنج و جدت، يتم التحويل إلى جراحة الأعصاب في حالة تضخم بطيني المخ. العلاجات الطبيعية والمهنية. تقويم العظام ووسائل المساعدة الميكانيكية.
السلوكي والنفسي	مبدئياً: تقييم النمو والتقييم النفسي العصبي. العلاج: علاج المشاكل السلوكية عند اللزوم.
الكلام واللغة	مبدئياً: تقييم الكلام واللغة. العلاج: علاج مكثف للغة والكلام مع جلسات متكررة منظمة تنظيماً دقيقاً تهدف إلى تطوير آلية الكلام. أجهزة الاتصال المعززة والبدلية.
الوجه والرأس	مبدئياً: تقييم شق سقف الحلق/شق سقف الحلق تحت الغشاء المخاطي. العلاج: إصلاح شق سقف الحلق/شق سقف الحلق تحت الغشاء المخاطي.
الهضمي	مبدئياً: تقييم التغذية. العلاج: حلمات/رضاعات خاصة لسقف الحلق المشقوق، تعليم كيفية التغذية.
العصلي الهيكلي	مبدئياً: ضع في اعتبارك كثافة العظام، من عمر 5 سنوات أو قبل ذلك إذا لزم الأمر (كسور في العظام). ضع في اعتبارك التحويل إلى جراحة العظام. العلاج: قم بتحسين كثافة العظام حسب الحاجة.
الأسنان	مبدئياً: تقييم الأسنان. العلاج: علاج الأسنان/تقويم الأسنان، ضع في اعتبارك التحويل إلى مركز متخصص.
العيون	مبدئياً: اختبار العيون الأساسي. العلاج: تصحيح الأخطاء الانكسارية/ جراحة الحول.

لا تعتبر هذه التوصيات بديلاً عن المشورة الطبية الشخصية. بالنسبة للتقييم والعلاج يجب على العائلات التشاور مع الأطباء المؤهلين. نظراً لتشخيص حالات جديدة لمتلازمة *SATB2*، ستزداد معرفتنا بالمتلازمة. لذلك تعتبر المعلومات المتضمنة في هذا المستند أفضل ما توفر من معلومات في وقت نشر الإصدار الأول منه، 28 مارس 2018

