

المتلازمة المرتبطة بجين SATB2

أسماء أخرى: المتلازمة Glass، محو/محو صغير للغاية/طفرة للكرموزوم رقم 2q33.1 للأطباء وللفرق الطبية المتخصصة

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

اضطرابات عصبية نمائية كبيرة عند كل الأشخاص المصابين، والتي قد يكون منها: نقص توتر العضلات لدى الرضع وصعوبات التغذية وتأخر عام في النمو بما في ذلك التأخر الشديد في الكلام (تعذر الكلام، غالبا عدم الكلام بالكافية)، وتأخر في المهارات الحركية الدقيقة والمهارات الحركية الكبرى (خلل نمائي)، وتأخر الإدراك. مشاكل سلوكية: ميول للتوحد، وفرط النشاط، واضطرابات النوم، والعدوانية، والإحباط بسبب عدم التواصل. تشوهات الفم: سقف الحلق المشقوق أو اللهاة المشقوقة أو التقوس الكبير في سقف الحلق. تشوهات الأسنان: بروز القواطع العلوية، أو تشوهات أخرى.

التشخيص

يتم إجراؤه على المستلقت من خلال الكشف على واحد مما يلي. نوع مسبب للمرض داخل جين SATB2 متزاوج اللواقح. محو غير متكرر متزاوج اللواقح بالكرموزوم 2q33.1 المحتوي على الجين SATB2. محو أو تضاعف داخل الجين SATB2 عن طريق تحليل نسق مايكروي الكروموزومي (CMA). إزفاء كروموزومي مع نقطة فصل للكرموزوم 2q33.1 يشق الجين SATB2. يمكن أن تشمل طرق الاختبار الجيني الجزيئي مزيجا من تحليل CMA، واللوحة متعددة الجينات، وتسلسل مجموعة الجينات الشامل، وتحليل مجموعة أكسوم.

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 ابحت عن مجموعة الفيسبوك المغلقة "متلازمة SATB2 الكروموزوم رقم (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
الجيني	مبدئياً: فحص تسلسل <i>SATB2</i> من حيث وجود محو/تضاعف، تحليل/مصفوفة <i>CGH</i> . 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 وجدت، 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.
العظمي 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 نشره الإصدار الأول، 28 مارس 2018