

Syndrome associé à SATB2

Autres noms: *syndrome de Glass, délétion/microdélétion/mutation 2q33.1*

POUR LES PATIENTS ET LES FAMILLES

Caractéristiques

Les personnes souffrant de cette maladie sont généralement très gaies et gentilles, avec des sourires véritablement extraordinaires. Ce syndrome touche toutefois de nombreux aspects du développement, comprenant le langage (souvent inexistant chez de nombreux patients, ou retard/difficulté d'élocution), les capacités cognitives (retard mental) ainsi que la motricité fine et globale. Les patients présentent souvent des malformations du palais, notamment une fente ou une voûte palatine, ainsi que des problèmes dentaires tels que des dents proéminentes. Ils peuvent aussi être sujets à des crises et présenter des troubles du sommeil et des retards de croissance. À mesure que les enfants grandissent, des troubles significatifs du comportement peuvent se manifester, ainsi que d'autres problèmes médicaux tels qu'une faible densité osseuse.

Troubles du langage graves

Malformations du palais

Malformations dentaires

Troubles du comportement avec ou sans malformations osseuses ou cérébrales

Survenue avant l'âge de 2 ans

Système	Evaluaciones y tratamientos iniciales recomendados (à partager avec votre équipe médicale)
Génétique	Évaluation initiale: Séquençage <i>SATB2</i> avec suppression/duplication et analyse chromosomique par puce à ADN. Traitement: Fournir des conseils génétiques.
Neurologique	Évaluation initiale: <ul style="list-style-type: none">• Envisager une IRM et une EEG initiales en cas de crises.• Évaluation par un physiothérapeute.• Évaluation par un ergothérapeute.• Envisager une rééducation. Traitement: <ul style="list-style-type: none">• Soigner les crises le cas échéant, prévoir une neurochirurgie en cas d'hypertrophie des ventricules.• Séances de physiothérapie et d'ergothérapie.• Orthèses ou aides mécaniques.
Psychologique et psychiatrique	Évaluation initiale: Évaluation du développement et neuropsychologique. Traitement: Traiter les problèmes comportementaux le cas échéant.
Élocution et langage	Évaluation initiale: Évaluation de l'élocution et du langage. Traitement: <ul style="list-style-type: none">• Thérapie intensive de l'élocution et du langage avec des séances fréquentes et très structurées consacrées au traitement de l'apraxie.• Dispositifs de communication amélioratifs et alternatifs.
Crânio-facial	Évaluation initiale: Recherche d'une fente palatine ou d'une fente palatine sous-muqueuse. Traitement: Réparation de la fente palatine ou de la fente palatine sous-muqueuse.
Gastro-intestinal	Évaluation initiale: Évaluation de l'alimentation. Traitement: Embouts/bouteille spécialement adaptés aux fentes palatines, éducation alimentaire.
Musculo-squelettique	Évaluation initiale: <ul style="list-style-type: none">• Envisager une évaluation de la minéralisation osseuse (densité osseuse), dès l'âge de 5 ans ou avant si indiqué (fractures des os).• Envisager une consultation orthopédique. Traitement: Optimisation de la minéralisation osseuse le cas échéant.
Dentaire	Évaluation initiale: Évaluation dentaire. Traitement: Gestion dentaire/orthodontique, envisager un traitement dans un centre spécialisé.
Ophthalmologie	Évaluation initiale: Examen ophtalmologique initial. Traitement: Correction des défauts visuels/chirurgie du strabisme.

Diagnostic

Des tests génétiques détectent des altérations du gène *SATB2*. Ces altérations du gène *SATB2* peuvent comprendre les mutations, les suppressions ou les duplications. La protéine *SATB2* joue un rôle important dans le développement cérébral et facial. La plupart des altérations du gène *SATB2* sont nouvelles chez l'individu (elles sont appelées « de novo ») et les chances qu'elles se reproduisent sont faibles. Votre généticien peut vous fournir plus d'informations à ce sujet.

Sources

Pour obtenir plus d'informations médicales et scientifiques, ainsi que des informations tirées du registre, veuillez consulter le lien suivant: www.satb2gene.com.

Pour plus d'informations sur la *SATB2* Gene Foundation, veuillez consulter: www.satb2gene.org.

Pour contacter d'autres familles, veuillez vous adresser au groupe Facebook fermé « **SATB2 Syndrome (2q33.1)** ».

Sources supplémentaires:

Syndrome associé à *SATB2* - GeneReviews®: www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK458647

Histoire naturelle du syndrome associé à *SATB2*: www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29436146

