

Syndrome associé à SATB2

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

POUR LES PROFESSIONNELS DE SANTE ET LES MEDECINS

Caractéristiques

- Troubles significatifs du développement neurologique chez l'ensemble des personnes touchées, pouvant comprendre: hypotonie infantile et difficultés alimentaires, retard de développement général comprenant un retard d'élocution grave (apraxie, généralement absence de parole), retards de motricité fine et globale (dyspraxie), retards cognitifs.
- Troubles du comportement: comportements autistiques, hyperactivité, troubles du sommeil, agressivité, frustration induite par une absence de communication.
- Malformations du palais: fente palatine, lèvre bifide ou voûte palatine.
- Malformations dentaires: incisives supérieures proéminentes, autres malformations.

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	Évaluations initiales et traitements recommandés
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

Cas index par la détection de l'un des éléments suivants:

- variante pathogène *SATB2* hétérozygote intragénique.
- suppression hétérozygote non récurrente à 2q33.1 comprenant *SATB2*.
- suppression ou duplication intragénique de *SATB2* détectable par analyse chromosomique sur puce à ADN.
- translocation avec un seuil 2q33.1 perturbant *SATB2*.

Des approches par test génétique moléculaire peuvent comprendre une combinaison d'analyses chromosomiques sur puce à ADN, un panel multigénique, un séquençage approfondi des génomes et un ensemble d'exomes.

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.

Un groupe Facebook fermé permet aux familles d'entrer en contact: « **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

