

SATB2-assoziiertes Syndrom

Andere Bezeichnungen: **Glass-Syndrom, 2q33.1-Deletion/Mikrodeletion/Mutation**

FÜR PATIENTEN & FAMILIEN

Merkmale

Menschen mit dieser Störung sind üblicherweise sehr freundlich und glücklich und haben das schönste Lächeln, das man je gesehen hat. Dieses Syndrom beeinträchtigt jedoch zahlreiche Bereiche der Entwicklung, einschließlich der Sprache (in vielen Fällen keine Sprache oder eine wesentliche Verzögerung/beeinträchtigte Sprache), der Kognition (geistige Behinderung), den feinmotorischen und grobmotorischen Fähigkeiten. Betroffene weisen häufig Abnormalitäten des Gaumens, etwa in Form einer Gaumenspalte oder eines hohen Gaumens, sowie Zahnprobleme, etwa in Form von großen Zähnen, auf. Es kann zu Krampfanfällen, Schlafproblemen und Wachstumsverzögerungen kommen. Wenn die Kinder älter werden, können sich schwere Verhaltensprobleme sowie andere medizinische Probleme, wie etwa eine geringe Knochendichte, entwickeln.

*Schwere Sprech- und Sprachanomalien
Abnormalitäten des Gaumens
Zahnanomalien
Verhaltensprobleme mit oder ohne
Knochen- oder Gehirnanomalien
Beginn der Auffälligkeiten vor dem Alter
von 2 Jahren*

System	Empfohlene anfängliche Beurteilungen und Behandlungen (teilen Sie dies mit Ihrem medizinischen Team)
Genetisch	Anfänglich: SATB2-Sequenzierung mit Löschungs-/Duplikationsanalyse/Array CGH. Behandlung: Genetische Beratung.
Neurologisch	Anfänglich: <ul style="list-style-type: none">• Gehirn-MRI und EEG als Baseline in Betracht ziehen, wenn Krampfanfälle vorliegen.• Beurteilung der Möglichkeit von Physiotherapie.• Beurteilung der Möglichkeit von Ergotherapie.• Beurteilung der Möglichkeit einer Überweisung an die Rehabilitation. Behandlung: <ul style="list-style-type: none">• Behandlung vorliegender Krampfanfälle, Neurochirurgie bei Vorliegen vergrößerter Ventrikel.• Physio- und Ergotherapien.• Orthesen und mechanische Hilfen.
Psychologisch & Psychiatrisch	Anfänglich: Beurteilung der Entwicklung, neuropsychologische Beurteilung. Behandlung: Bei Bedarf Behandlung von Verhaltensproblemen.
Sprechen & Sprache	Anfänglich: Sprech- & Sprachbeurteilung. Behandlung: <ul style="list-style-type: none">• Intensive Logopädie mit häufigen, stark strukturierten Sitzungen zur Behandlung der Sprachapraxie.• Augmentative und alternative Kommunikationsgeräte.
Kraniofazialer Bereich	Anfänglich: Beurteilung auf Gaumenspalte/submuköse Gaumenspalte. Behandlung: Korrektur der Gaumenspalte/submukösen Gaumenspalte.
Gastrointestinal	Anfänglich: Beurteilung der Fütterung. Behandlung: Spezielle Sauger/Flasche für Gaumenspalte, Schulung für die Fütterung.
Muskuloskeletal	Anfänglich: <ul style="list-style-type: none">• Beurteilung der Knochenmineralisierung (Knochendichte) ab einem Alter von 5 Jahren; bei Indikation (Knochenbrüche) früher in Betracht ziehen.• Überweisung an die Orthopädie in Betracht ziehen. Behandlung: Knochenmineralisierung nach Bedarf optimieren.
Dental	Anfänglich: Dentale Beurteilung. Behandlung: Zahnärztliches/kieferorthopädisches Management; Überweisung an spezialisiertes Zentrum in Betracht ziehen.
Kurzsichtigkeit	Anfänglich: Baseline-Untersuchung auf Kurzsichtigkeit. Behandlung: Refraktionsfehlerkorrektur/Strabismus-Operation.

Diagnose

Genetests finden Veränderungen des SATB2-Gens. Veränderungen des SATB2-Gens können Fehler (Mutationen), fehlende Stücke (Deletionen) oder zusätzliche Stücke (Duplikationen) umfassen. Das Protein SATB2 spielt eine wichtige Rolle in der Gehirn- und Gesichtsentwicklung. Die meisten Veränderungen des SATB2-Gens treten bei der jeweiligen Person neu auf (bezeichnet als "de novo"), und die Wahrscheinlichkeit eines wiederholten Auftretens ist gering. Ihr Genetiker kann Ihnen dazu weitere Informationen geben.

Ressourcen

Für weitere medizinische und wissenschaftliche Informationen sowie Registerinformationen, siehe www.satb2gene.com.

Für weitere Informationen zur SATB2 Gene Foundation, siehe www.satb2gene.org.

Um Kontakt mit anderen betroffenen Familien aufzunehmen, suchen Sie die geschlossene Facebook-Gruppe "**SATB2 Syndrome (2q33.1)**".

Weitere Ressourcen:

SATB2-assoziiertes Syndrom - GeneReviews®:
www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK458647

Naturgeschichte des SATB2-assoziierten Syndroms
www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29436146

