

# SATB2-assoziiertes Syndrom

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

FÜR MEDIZINISCHES FACHPERSONAL & KLINIKER

## Merkmale

- Bei allen betroffenen Personen liegen schwere Störungen bei der Entwicklung des Nervensystems vor. Sie können folgende Bereiche umfassen: infantile Hypotonie und Probleme bei der Fütterung, globale Entwicklungsverzögerung mit schwerer Sprachverzögerung (Sprachapraxie, häufig fehlende Sprache), grob- und feinmotorische Verzögerungen (Entwicklungsdyspraxie), kognitive Verzögerung.
- Verhaltensprobleme: autistische Züge, Hyperaktivität, Schlafstörungen, Aggressivität, Frust durch fehlende Kommunikation.
- Gaumenanomalien: Gaumenspalte, gespaltenes Gaumenzäpfchen oder hoher Gaumen.
- Zahnanomalien: vorstehende obere Schneidezähne, andere Anomalien.

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

## Diagnose

Feststellung bei einem Probanden bei Vorliegen eines der folgenden Punkte:

- heterozygote intragenische SATB2-pathogene Variante.
- heterozygote nicht-wiederholte Deletion an 2q33.1, einschließlich SATB2.
- intragenische Deletion oder Duplikation von SATB2, erkennbar durch chromosomale Mikroarray-Analyse (CMA).
- chromosomale Translokation mit einer 2q33.1-Bruchstelle, die SATB2 unterbricht.

Molekulare Gentestansätze können eine Kombination von CMA, ein Multigenpanel, umfassende Genomsequenzierung und eine Exomarray umfassen.

## Ressourcen

Für weitere medizinische und wissenschaftliche Informationen sowie Registerinformationen, siehe [www.satb2gene.com](http://www.satb2gene.com).

Für weitere Informationen zur SATB2 Gene Foundation, siehe [www.satb2gene.org](http://www.satb2gene.org).

Geschlossene Facebook-Gruppe für Kontakt zwischen Familien, Suche nach "SATB2 Syndrome (2q33.1)".

### Weitere Ressourcen:

SATB2-assoziiertes Syndrom - GeneReviews®: [www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK458647](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK458647)

Naturgeschichte des SATB2-assoziierten Syndroms [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29436146](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29436146)

