

# Sindrome associata a SATB2

Altri nomi: *sindrome di Glass, delezione/microdelezione/mutazione 2q33.1*

DOCUMENTO DESTINATO A PAZIENTI E FAMIGLIE

## Caratteristiche

I soggetti interessati da questa condizione si presentano in genere molto gentili e felici, con i più bei sorrisi che si possano immaginare. Tuttavia, questa sindrome interessa in maniera significativa numerosi campi dello sviluppo, fra cui il linguaggio (linguaggio assente in numerosi soggetti o linguaggio fortemente ritardato/interessato), la cognizione (invalidità intellettuale), abilità motorie di precisione e generali. Spesso i soggetti presentano anomalie del palato, fra cui palato leporino o palato molto arcuato e problemi dentali, fra cui denti di grandi dimensioni. Possono inoltre presentare attacchi, difficoltà del sonno e ritardi della crescita. All'aumentare dell'età dei bambini, si possono sviluppare problemi comportamentali significativi, ma anche altre complicanze mediche, come ad esempio la ridotta densità ossea.

*Gravi anomalie della parola e del linguaggio*

*Anomalie del palato*

*Anomalie dentali*

*Problemi comportamentali con o senza anomalie scheletriche o cerebrali*

*Manifestazione prima dei 2 anni d'età*

Sistema	Valutazioni e trattamenti iniziali consigliati (da condividere con il team medico curante)
Genetico	<b>Iniziale:</b> Sequenziamento di <i>SATB2</i> con delezione/analisi di duplicazioni/serie CGH. <b>Trattamento:</b> Fornitura di consulenza genetica.
Neurologico	<b>Iniziale:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Valutazione di RMN e ECG nella linea di base in presenza di attacchi.</li><li>• Valutazione della terapia fisica.</li><li>• Valutazione della terapia occupazionale.</li><li>• Considerazione del supporto riabilitativo.</li></ul> <b>Trattamento:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Trattamento degli attacchi in caso di presenza, consulenza neurochirurgica in presenza di ventricoli allargati.</li><li>• Terapie fisiche ed occupazionali.</li><li>• Supporti ortesici e meccanici.</li></ul>
Psicologico e Psichiatrico	<b>Iniziale:</b> Valutazione dello sviluppo e valutazione neuropsicologica. <b>Trattamento:</b> Trattamento dei problemi comportamentali in caso di necessità.
Parola e Linguaggio	<b>Iniziale:</b> Valutazione della parola e del linguaggio. <b>Trattamento:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Terapia intensiva della parola e del linguaggio con frequenti sessioni molto strutturate mirate all'aprassia linguistica.</li><li>• Dispositivi di comunicazione aumentata ed alternativa.</li></ul>
Craniofacciale	<b>Iniziale:</b> Valutazione di palatoschisi/palatoschisi di tipo submucoso. <b>Trattamento:</b> Riparazione della palatoschisi/palatoschisi di tipo submucoso.
Gastrointestinale	<b>Iniziale:</b> Valutazione dell'alimentazione. <b>Trattamento:</b> Tettarelle/biberon speciali per palatoschisi, informazioni alimentari.
Muscolo-scheletrico	<b>Iniziale:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Considerazione della valutazione della mineralizzazione ossea (densità ossea) dai 5 anni d'età o prima se indicato (rottura di ossa).</li><li>• Considerazione di eventuale consulto di ortopedici.</li></ul> <b>Trattamento:</b> Ottimizzazione della mineralizzazione ossea a seconda delle esigenze.
Dentale	<b>Iniziale:</b> Valutazione dentale. <b>Trattamento:</b> Gestione dentale/ortodontica, valutazione di eventuale consulto di centri specializzati.
Oftalmologico	<b>Iniziale:</b> Esame oftalmologico della linea base. <b>Trattamento:</b> Correzioni degli errori rifrattivi/chirurgia per strabismo.

## Diagnosi

I test genetici rilevano le alterazioni del gene *SATB2*. Le alterazioni del gene *SATB2* possono eventualmente comprendere mutazioni, delezioni (parti mancanti) o duplicazioni (pezzi aggiuntivi). La proteina *SATB2* riveste un ruolo importante nello sviluppo cerebrale e facciale. La maggior parte delle alterazioni del gene *SATB2* è nota come "de novo" (frutto di un evento nuovo) nell'individuo interessato e vi è una ridotta probabilità una ripetizione dell'evento. Il genetista competente sarà in grado di fornire maggiori informazioni in merito a questo aspetto.

## Risorse

Per ulteriori informazioni mediche e scientifiche, ma anche informazioni sui registri, visitare: [www.satb2gene.com](http://www.satb2gene.com).

Per ulteriori informazioni sulla fondazione "SATB2 Gene Foundation", visitare: [www.satb2gene.org](http://www.satb2gene.org).

Per entrare in contatto con altre famiglie, ricercare il gruppo chiuso su Facebook "**SATB2 Syndrome (2q33.1)**".

### Risorse aggiuntive:

Sindrome associata a *SATB2* - GeneReviews®:  
[www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK458647](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK458647)

Storia naturale della sindrome associata a *SATB2*:  
[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29436146](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29436146)

