

Sindrome associata a SATB2

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

PER PROFESSIONISTI MEDICI E DOTTORI

Caratteristiche

- Disturbi dello sviluppo neurologico significativi in tutti i soggetti interessati fra cui anche: ipotonia infantile e difficoltà alimentari, ritardo generale dello sviluppo, fra cui grave ritardo della parola (aprassia linguistica, di solito assenza di parola), ritardo delle attività motorie generali e di precisione (disprassia dello sviluppo), ritardo cognitivo.
- Problemi comportamentali: tendenze autistiche, iperattività, disturbi del sonno, aggressività, frustrazione per carenze comunicative.
- Anomalie palatali: palatoschisi, ugola bifida o palato molto arcuato.
- Anomalie dentali: incisivi superiori sporgenti, altre anomalie.

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

Diagnosi

Stabilito in probando tramite rilevamento di uno dei seguenti casi:

- variante patogena di *SATB2* intragenico eterozigote.
- delezione eterozigote non-ricorrente su 2q33.1 che comprende *SATB2*.
- delezione intragenica o duplicazione di *SATB2* rilevabile tramite analisi di microarray cromosomico (CMA).
- traslocazione cromosomica con un punto di rottura 2q33.1 che altera *SATB2*.

Gli approcci con test genetici molecolari possono comprendere combinazioni di CMA, pannelli di geni multipli, sequenziamento genomico completo e array di esoni.

Risorse

Per ulteriori informazioni mediche e scientifiche, ma anche informazioni sui registri, visitare:

www.satb2gene.com.

Per ulteriori informazioni sulla fondazione "SATB2 Gene Foundation", visitare: **www.satb2gene.org**.

Il gruppo Facebook chiuso è destinato al contatto tra famiglie: ricercare "**SATB2 Syndrome (2q33.1)**".

Risorse aggiuntive:

Sindrome associata a *SATB2* - GeneReviews®:

www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK458647

Storia naturale della sindrome associata a *SATB2*:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29436146

