

Síndrome asociado a SATB2

Otros nombres: *Síndrome de Glass, delección/microdelección/mutación 2q33.1*

PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Características

Las personas con esta afección generalmente son muy amables y felices, con las más bellas sonrisas que jamás hayas visto. Sin embargo, este síndrome afecta significativamente muchas áreas del desarrollo, incluido el habla (ausencia del habla en muchos casos o lenguaje significativamente retrasado / afectado), la capacidad cognitiva (discapacidad intelectual), habilidades motrices y finas. A menudo tienen anomalías en el paladar, que incluyen paladar hendido o paladar arqueado, y problemas dentales, incluidos dientes grandes. También pueden tener convulsiones, dificultades para dormir y retrasos en el crecimiento. A medida que los niños crecen, pueden desarrollarse problemas de comportamiento significativos, así como otros problemas médicos, como la baja densidad ósea.

Graves anomalías en el habla y el lenguaje
Anormalidades del paladar
Anomalías de los dientes
Problemas de comportamiento con o sin anomalías óseas o cerebrales
Aparición antes de los 2 años

| Sistema | Evaluaciones y tratamientos iniciales recomendados (a compartir con su equipo médico) |
|----------------------------|---|
| Genético | Inicial: Secuenciación <i>SATB2</i> con análisis de delección/duplicación/array CGH. Tratamiento: Proporcionar asesoramiento genético. |
| Neurológico | Inicial: <ul style="list-style-type: none">• Considere resonancia magnética y el EEG cerebrales al inicio si se presentan convulsiones.• Evaluación de fisioterapia.• Evaluación de terapia ocupacional.• Considere la referencia de rehabilitación. Tratamiento: <ul style="list-style-type: none">• Trate las convulsiones, si se presentan, referir a neurocirugía si hay ventrículos agrandados.• Terapias físicas y ocupacionales.• Ayudas ortopédicas o mecánicas. |
| Psicológico y Psiquiátrico | Inicial: Evaluación del desarrollo, evaluación neuropsicológica. Tratamiento: Trate los problemas de comportamiento si es necesario. |
| Habla y Lenguaje | Inicial: Evaluación del habla y lenguaje. Tratamiento: <ul style="list-style-type: none">• Terapia intensiva del habla y del lenguaje con sesiones frecuentes y muy estructuradas dirigidas a la apraxia del habla.• Dispositivos de comunicación alternativos y aumentativos. |
| Craneofacial | Inicial: Evaluar el paladar hendido/paladar hendido submucoso. Tratamiento: Reparación del paladar hendido/paladar hendido submucoso. |
| Gastrointestinal | Inicial: Evaluar la alimentación. Tratamiento: Boquillas/botellas especiales para el paladar hendido, educación alimentaria. |
| Musculo-esquelético | Inicial: <ul style="list-style-type: none">• Considere la evaluación de la mineralización ósea (densidad ósea), a partir de los 5 años o antes, si está indicado (huesos rotos).• Considere referir a ortopedia. Tratamiento: Optimizar la mineralización ósea según sea necesario. |
| Dental | Inicial: Evaluación dental. Tratamiento: Control dental/ortodóntico, considere referir a un centro especializado. |
| Oftalmología | Inicial: Examen de oftalmología. Tratamiento: Corrección de errores de refracción/cirugía de estrabismo. |

Diagnóstico

Las pruebas genéticas detectan alteraciones del gen *SATB2*. Las alteraciones del gen *SATB2* pueden incluir errores ortográficos (mutaciones), piezas faltantes (delecciones) o piezas adicionales (duplicaciones). La proteína *SATB2* juega un papel importante en el desarrollo cerebral y facial. La mayoría de las alteraciones del gen *SATB2* son nuevas en este individuo (conocido como de novo), y la posibilidad de que vuelva a suceder es baja. Su genetista puede proporcionar más información sobre esto.

Fuentes

Para obtener información médica y científica adicional, así como información de registro, visite www.satb2gene.com.

Para obtener más información acerca de *SATB2* Gene Foundation, visite www.satb2gene.org.

Para contactar con otras familias, busque el grupo cerrado de Facebook "**Síndrome SATB2 (2q33.1)**".

Fuentes Adicionales:

Síndrome asociado a *SATB2* - GeneReviews®:
www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK458647

Historia natural del síndrome asociado a *SATB2*:
www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29436146

