

Σύνδρομο που σχετίζεται με το γονίδιο SATB2

Άλλες ονομασίες: Σύνδρομο Glass, διαγραφή/μικροδιαγραφή/μετάλλαξη του 2q33.1

ΓΙΑ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΚΑΙ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΕΣ

Χαρακτηριστικά

Τα άτομα με αυτήν την πάθηση είναι γενικά πολύ ευγενικά και χαρούμενα, με τα πιο όμορφα χαμόγελα που έχετε δει ποτέ. Ωστόσο, αυτό το σύνδρομο επηρεάζει σημαντικά πολλούς τομείς ανάπτυξης, συμπεριλαμβανομένων του λόγου (απουσία λόγου σε πολλά άτομα ή σημαντικά καθυστερημένος/επηρεασμένος λόγος), της νόησης (νοητική αναπηρία), των λεπτών κινητικών δεξιοτήτων και των αδρών κινητικών δεξιοτήτων. Συχνά παρουσιάζουν ανωμαλίες της υπερώας, συμπεριλαμβανομένης της υπερωιοσχιστίας ή θολωτής υπερώας, καθώς και οδοντιατρικά προβλήματα, όπως μεγάλα δόντια. Ενδέχεται επίσης να παρουσιάζουν κρίσεις, δυσκολίες στον ύπνο και καθυστερήσεις στην ανάπτυξη. Καθώς τα παιδιά μεγαλώνουν, μπορεί να αναπτυχθούν σημαντικά προβλήματα συμπεριφοράς, καθώς και άλλα ιατρικά θέματα, όπως χαμηλή πυκνότητα οστών.

Σοβαρές ανωμαλίες λόγου και γλώσσας

Ανωμαλίες της υπερώας

Ανωμαλίες δοντιών

Προβλήματα συμπεριφοράς με ή χωρίς ανωμαλίες οστών ή εγκεφάλου

Εναρξη πριν από την ηλικία των 2 ετών

Σύστημα

Συνιστώμενες αρχικές αξιολογήσεις και θεραπείες

(για κοινή χρήση με την ιατρική ομάδα σας)

Γενετικό

Αρχική: Αλληλούχηση SATB2 με ανάλυση διαγραφής/διπλασιασμού/εφαρμογή μοριακού καρυότυπου.
Θεραπεία: Παράσχετε γενετική συμβουλευτική.

Νευρολογικό

Αρχική:
• Λάβετε υπόψη το ενδεχόμενο διενέργειας εξέτασης MRI και ΗΕΓ εγκεφάλου ως γραμμική βάση σε περίπτωση που παρουσιάζονται κρίσεις.
• Φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση.
• Εργοθεραπευτική αξιολόγηση.
• Λάβετε υπόψη το ενδεχόμενο παραπομπής για αποκατάσταση.
Θεραπεία:
• Αντιμετωπίστε θεραπευτικά τις κρίσεις, αν υπάρχουν, και παραπέμψτε σε νευροχειρουργό σε περίπτωση μεγεθυμένων κοιλιών.
• Φυσικοθεραπεία και εργοθεραπεία.
• Ορθωτικά και μηχανικά βοηθήματα.

Ψυχολογικό και ψυχιατρικό

Αρχική: Αναπτυξιακή αξιολόγηση, νευροφυσιολογική αξιολόγηση.
Θεραπεία: Αντιμετωπίστε θεραπευτικά τα προβλήματα συμπεριφοράς, αν απαιτείται.

Λόγος και γλώσσα

Αρχική: Αξιολόγηση λόγου και γλώσσας.
Θεραπεία:
• Εντατική λογοθεραπεία και γλωσσοθεραπεία με συχνές, εξαιρετικά δομημένες συνεδρίες που έχουν στόχο την απραξία λόγου.
• Επαγγελματικές και εναλλακτικές συσκευές επικοινωνίας.

Κρανιοπροσωπικό

Αρχική: Αξιολογήστε για υπερωιοσχιστία/υποβλενονογία υπερωιοσχιστία.
Θεραπεία: Επιδιόρθωση για υπερωιοσχιστία/υποβλενονογία υπερωιοσχιστία.

Γαστρεντερικό

Αρχική: Αξιολογήστε τη διατροφή.
Θεραπεία: Ειδικές θηλές/μπουκάλι για υπερωιοσχιστία, εκπαίδευση στη διατροφή.

Μυοσκελετικό

Αρχική:
• Λάβετε υπόψη το ενδεχόμενο διενέργειας εξέτασης επιμετάλλωσης οστών (οστικής πυκνότητας) από τα 5 έτη ή νωρίτερα αν ενδείκνυται (οσασμένα οστά).
• Λάβετε υπόψη το ενδεχόμενο παραπομπής σε ορθοπεδικό.
Θεραπεία: Βελτιστοποιήστε την επιμετάλλωση των οστών σύμφωνα με τις ανάγκες.

Δόντια

Αρχική: Οδοντιατρική αξιολόγηση.
Θεραπεία: Οδοντιατρική/ορθοδοντιατρική διαχείριση, λάβετε υπόψη το ενδεχόμενο παραπομπής σε εξειδικευμένο κέντρο.

Οφθαλμολογία

Αρχική: Οφθαλμολογική εξέταση γραμμής βάσης.
Θεραπεία: Διόρθωση σφαλμάτων διάθλασης/χειρουργική επέμβαση για στραβισμό.

Διάγνωση

Οι γενετικές εξετάσεις εντοπίζουν αλλοιώσεις του γονιδίου SATB2. Οι αλλοιώσεις του γονιδίου SATB2 μπορεί να περιλαμβάνουν σφάλματα ορθογραφίας (μεταλλάξεις), ελλείψεις τμημάτων (διαγραφές) ή πρόσθετα τμήματα (διπλασιασμούς). Η πρωτεΐνη SATB2 παίζει σημαντικό ρόλο στην ανάπτυξη του εγκεφάλου και του προσώπου. Οι περισσότερες αλλοιώσεις του γονιδίου SATB2 είναι νέες σε αυτό το άτομο (γνωστές ως de novo), ενώ η πιθανότητα να παρουσιαστούν ξανά είναι χαμηλή. Ο γενετιστής σας μπορεί να σας παράσχει περισσότερες πληροφορίες σχετικά με αυτό.

Πόροι

Για επιπλέον ιατρικές και επιστημονικές πληροφορίες, καθώς και για πληροφορίες μητρώου, επισκεφτείτε τη διεύθυνση: www.satb2gene.com.

Για περισσότερες πληροφορίες σχετικά με το ίδρυμα SATB2 Gene Foundation, επισκεφτείτε τη διεύθυνση: www.satb2gene.org.

Για να επικοινωνήσετε με άλλες οικογένειες, αναζητήστε στο Facebook την κλειστή ομάδα «SATB2 Syndrome (2q33.1)».

Πρόσθετοι πόροι:

Σύνδρομο που σχετίζεται με το γονίδιο SATB2 - GeneReviews®: www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK458647

Φυσική ιστορία του συνδρόμου που σχετίζεται με το γονίδιο SATB2: www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29436146