

Σύνδρομο που σχετίζεται με το γονίδιο SATB2

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

ΓΙΑ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΕΣ ΙΑΤΡΟΥΣ ΚΑΙ ΚΛΙΝΙΚΟΥΣ ΙΑΤΡΟΥΣ

Χαρακτηριστικά

- Σημαντικές νευροαναπτυξιακές διαταραχές σε όλα τα επηρεαζόμενα άτομα, που ενδέχεται να περιλαμβάνουν: βρεφική υποτονία και δυσκολίες διατροφής, γενική αναπτυξιακή καθυστέρηση συμπεριλαμβανομένης σοβαρής καθυστέρησης στον λόγο (απραξία λόγου, συνήθως απουσία λόγου), καθυστερήσεις στις αδρές και λεπτές κινητικές δεξιότητες (αναπτυξιακή δυσπραξία), νοητική καθυστέρηση.
- Προβλήματα συμπεριφοράς: τάσεις αυτισμού, υπερκινητικότητα, διαταραχές του ύπνου, επιθετικότητα, αγανάκτηση λόγω έλλειψης επικοινωνίας.
- Ανωμαλίες υπέρωας: υπερωιοσχισία, δισχιδής σταφυλή ή θολωτή υπέρωα.
- Οδοντιατρικές ανωμαλίες: οριζόντια πρόταξη άνω κοπτήρων, άλλες ανωμαλίες.

Σοβαρές ανωμαλίες λόγου και γλώσσας

Ανωμαλίες της υπέρωας

Ανωμαλίες δοντιών

Προβλήματα συμπεριφοράς με ή χωρίς ανωμαλίες οστών ή εγκεφάλου

Έναρξη πριν από την ηλικία των 2 ετών

Σύστημα

Συνιστώμενες αρχικές αξιολογήσεις και θεραπείες

Γενετικό

Αρχική: Αλληλούχηση SATB2 με ανάλυση διαγραφής/διπλασιασμού/εφαρμογή μοριακού καρούτυπου.
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.
- Επαυξητικές και εναλλακτικές συσκευές επικοινωνίας.

Κρανιοπροσωπικό

Αρχική: Αξιολογήστε για υπερωιοσχισία/υποβλενονόγνια υπερωιοσχισία.
Θεραπεία: Επιδιόρθωση για υπερωιοσχισία/υποβλενονόγνια υπερωιοσχισία.

Γαστρεντερικό

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

Μυοσκελετικό

Αρχική:

- Λάβετε υπόψη το ενδεχόμενο διενέργειας εξέτασης επιμετάλλωσης οστών (οστικής πυκνότητας) από τα 5 έτη ή νωρίτερα αν ενδείκνυται (κατάγματα).
- 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

Καθορίζεται στον ασθενή που αποτελεί το σημείο εκκίνησης μιας γενετικής μελέτης μιας οικογένειας (proband) με τον εντοπισμό ενός από τα εξής:

- ετερόζυγη διαγονιδιακή παθολογία παραλλαγή του SATB2.
- ετερόζυγη μη επαναλαμβανόμενη διαγραφή στο 2q33.1 που περιλαμβάνει το SATB2.
- Διαγονιδιακή διαγραφή ή διπλασιασμός του SATB2 που ανιχνεύεται με χρωμοσωματική ανάλυση με μικροσυστοιχίες (CMA).
- Χρωμοσωματική μετατόπιση με σημείο θραύσης στο 2q33.1 που διασπά το SATB2.

Οι προσεγγίσεις εξετάσεων μοριακής γενετικής μπορεί να περιλαμβάνουν έναν συνδυασμό ανάλυσης CMA, panel πολλαπλών γονιδίων, ολοκληρωμένης αλληλούχησης γονιδιώματος και μικροσυστοιχίας εξωνίων.

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.

Κλειστή ομάδα στο Facebook για την επικοινωνία των οικογενειών – αναζητήστε την 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