

# SATB2-संबद्ध सिंड्रोम

अन्य नाम: **Glass** सिंड्रोम, **2q33.1** डिलीशन/माइक्रोडिलीशन/म्यूटेशन

मरीजों एवं परिवारों के लिए

## वर्णन

इस रोग से पीड़ित व्यक्ति आमतौर पर बहुत दयालु और प्रसन्नचित्त होते हैं और उनके चहरो पर ऐसी खूबसूरत मुस्कान खिली होती है, जिसे आपने पहले कभी न देखा हो। हालांकि, यह सिंड्रोम शारीरिक विकास के कई क्षेत्रों को काफी हद तक प्रभावित करता है, जिनमें बोल-चाल (कई लोग बोल पाने में असमर्थ होते हैं अथवा बोल-चाल में काफी देर होती है/दुष्प्रभाव पड़ता है), बोध (बौद्धिक अक्षमता), फाइन मोटर स्किल और ग्रांस मोटर स्किल शामिल हैं। उनमें अकसर तालू की असमानताएं होती हैं, जिनमें कटे होंठ या उच्च चापकार तालू और बड़े दांत की समस्याएं शामिल हैं। इन मरीजों को उद्वेग, नींद आने में कठिनाई और शारीरिक विकास में देरी भी हो सकती है। बच्चे जैसे-जैसे बड़े होते जाते हैं, अन्य कम अस्थांघनत्व की चिकित्सीय चुनौतियों के साथ-साथ व्यवहारगत समस्याएं काफी हद तक विकसित होती जाती हैं।

बोलचाल और जुबान की गंभीर असमानताएं

तालू/होंठ की असमानताएं

दांत की असमानताएं

अस्थांघा मसृष्टिक की असमानताओं सहित या उसके बिना व्यवहारगत समस्याएं

आयु 2 से पूर्व 2 अंसेट

## सिस्टम

### प्रारंभिक मूल्यांकन और उपचार का सुझाव (अपनी मेडिकल टीम से साझा करें)

#### आनुवंशिक

**प्रारंभिक:** डिलीशन/डुप्लिकेशन विश्लेषण/एरे CGH के साथ SATB2 का अनुक्रम।  
**उपचार:** आनुवंशिकीय परामर्श उपलब्ध कराएं।

#### न्यूरोलॉजिकल

**प्रारंभिक:**  
• यदा उद्वेग हो, तो बेसलाइन पर दमिग के एमआरआई और ईईजी पर विचार करें।  
• शारीरिक चिकित्सा मूल्यांकन।  
• व्यावसायिक थेरेपी मूल्यांकन।  
• पुनर्वास रेफरल पर विचार।  
**उपचार:**  
• वेंटरकिलस बड़े हों तथा यदा न्यूरोसर्जरी रेफरल हो, तो उद्वेग का इलाज करें।  
• शारीरिक और व्यावसायिक उपचार।  
• ऑर्थोटिकस या मैकेनिकल सहायता।

#### मनोवैज्ञानिक और मानसिक रोगी

**प्रारंभिक:** विकास परक मूल्यांकन, न्यूरोमनोवैज्ञानिक मूल्यांकन।  
**उपचार:** यदा आवश्यक हो, तो व्यवहार संबंधी समस्याओं का इलाज करें।

#### बोल-चाल एवं जुबान

**आरंभिक:** बोल-चाल एवं जुबान का मूल्यांकन  
**उपचार:**  
• बोलचाल अपरेकसिया के उद्देश्य से लगातार, अत्यधिक संरचित सत्रों में गहन बोलचाल एवं जुबान चिकित्सा।  
• संवर्धित और वैकल्पिक बोलचाल के डिवाइस।

#### क्रैनोफेशियल

**प्रारंभिक:** कटे होंठ/सबम्यूकस कटे होंठ के लिए मूल्यांकन करें।  
**उपचार:** कटे होंठ/सबम्यूकस कटे होंठ की मरम्मत।

#### गैस्ट्रोइंटेस्टाइनल

**प्रारंभिक:** फीडिंग का आकलन करें  
**उपचार:** कटे होंठ के लिए विशेष नपिल/बोतल, दूध पलाने हेतु शिक्षा।

#### म्यूकोस्केलल

**प्रारंभिक:**  
• 5 साल की उमर से या उससे पहले यदा संकेत हो (फ्रैक्चर) तो अस्थांघन मूल्यांकन (हड्डी घनत्व) पर विचार करें।  
• ऑर्थोपेडिक के लिए रेफरल पर विचार करें।  
**उपचार:** आवश्यकतानुसार अस्थांघन खनजिकरण को अनुकूलित करें।

#### दांत

**प्रारंभिक:** दांत का मूल्यांकन।  
**उपचार:** डेंटल/ऑर्थोडॉन्टिक प्रबंधन, विशेष केंद्र के लिए रेफरल पर विचार करें।

#### नेत्र विज्ञान

**प्रारंभिक:** बेसलाइन नेत्र विज्ञान परीक्षा।  
**उपचार:** रफ्रैक्टिव त्रुटियों में सुधार/स्ट्रेबिसमस सर्जरी।

## नदान

जेनेटिक परीक्षण से SATB2 जीन में परिवर्तन का पता चलता है। SATB2 जीन के परिवर्तन में मसिस्पेलिगि (म्यूटेशन), मसिगि पीस (डीलेशन), या एक्ट्रा पीस (डुप्लिकेशन) शामिल हैं। दमिग और चेहरे के विकास में SATB2 प्रोटीन महत्वपूर्ण भूमिका निभाता है। SATB2 जीन के अधिकांश परिवर्तन उस व्यक्ति में नए होते हैं (जिसे बिल्कुल नया कहा जाता है) और इसके दोबारा होने का मौका कम ही होता है। आनुवंशिकी विज्ञानी इसके बारे में अधिक जानकारी आपको दे सकेंगे।

## संसाधन

अतिरिक्त चिकित्सीय और वैज्ञानिक जानकारी के साथ-साथ रजिस्ट्री संबंधी जानकारी के लिए, कृपया यहां देखें: [www.satb2gene.com](http://www.satb2gene.com).

SATB2 जीन फाउंडेशन की अधिक जानकारी के लिए, [www.satb2gene.org](http://www.satb2gene.org) देखें।

अन्य परिवारों से संपर्क के लिए नजदीकी फेसबुक समूह खोजें **"SATB2 Syndrome (2q33.1)"**.

### अतिरिक्त संसाधन:

SATB2-संबद्ध सिंड्रोम - जीन रीक्वैज®:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK458647](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK458647)

SATB2 के प्राकृतिक इतिहास से जुड़ा सिंड्रोम: : [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29436146](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29436146)

