

SATB2-संबद्ध सिंड्रोम

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

चिकित्सा पेशेवरों और चिकित्सकों के लिए

वर्णन

- सभी प्रभावित रोगियों में महत्वपूर्ण न्यूरो डेवलपमेंटल विकार, जिनमें शामिल हैं: इन्फैन्टाइल हाइपोटोनिया एवं फीडिंग कठिनाई, जिसमें बोलचाल की गंभीर असमानताएं (स्पीच अप्रैक्सिया, आमतौर पर बोल पाने में असमर्थता), ग्रांस एवं फाइनिंग मोटर वलिंग (विकासीय अप्रैक्सिया), संज्ञानात्मक सहति ग्लोबल डेवलपमेंट वलिंग शामिल हैं।
- व्यवहार संबंधी समस्याएं: वधियों के आदान प्रदान की कमी के कारण ऑटिस्टिक प्रवृत्तियों, अतिसक्रियता, नींद में गड़बड़ी, आक्रामकता, नरिशा।
- तालब्य असमानताएं: कटे हॉठ, बफिडियुवुला, या उच्च चापाकार तालू।
- दांत की असमानताएं: प्रमुख ऊपरी इनसिजर्स, अन्य असमानताएं।

बोलचाल और जुबान की गंभीर असमानताएं

तालू/हॉठ की असमानताएं

दांत की असमानताएं

अस्थि या मस्तकिक की असमानताओं सहति या उसके बनिा व्यवहारगत समस्याएं

आयु 2 से पूर्व 2 ऑनसेट

सिस्टम

प्रारंभिक मूल्यांकन और उपचार का सुझाव

आनुवंशिक

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

न्यूरोलॉजिकल

प्रारंभिक:

- यदि उद्वेग हो, तो बेसलाइन पर दमिग के एमआरआई और ईईजी पर वधिय करें।
- शारीरिक चिकित्सा मूल्यांकन।
- व्यावसायिक थेरेपी मूल्यांकन।
- पुनर्वास रेफरल पर वधिय।

उपचार:

- वैटिकुलस बढे हों तथा यदि 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: यद आवश्यक हो, तो व्यवहार संबंधी समस्याओं का इलाज करें।

बोल-चाल एवं जुबान

आरंभिक: बोल-चाल एवं जुबान का मूल्यांकन
उपचार:

- बोलचाल अप्रैक्सिया के उद्वेग से लगातार, अत्यधिक संरचित सत्रों में गहन बोलचाल एवं जुबान चिकित्सा।
- संरचित और वैकल्पिक बोलचाल के डिवाइस।

करोनोफेशियल

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

गैस्ट्रोइंटेस्टाइनल

प्रारंभिक: फीडिंग का आकलन करें
उपचार: कटे हॉठ के लिए वधिय नपिल/बोतल, दूध पलाने हेतु शक्ति।

म्यूकोस्केलटल

प्रारंभिक:

- 5 साल की उमर से या उससे पहले यद संकेत हो (फ्रैक्चर) तो अस्थि खनजि मूल्यांकन (हड्डी घनत्व) पर वधिय करें।
- ऑर्थोपेडिक के लिए रेफरल पर वधिय करें।

उपचार: आवश्यकतानुसार अस्थि खनजिकरण को अनुकूलित करें।

दांत

प्रारंभिक: दांत का मूल्यांकन।
उपचार: डेंटल/ऑर्थोडॉटिक प्रबंधन, वधिय केंद्र के लिए रेफरल पर वधिय करें।

नेत्र वजिज्ञान

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

नदिन

नमिनलखिति में से कसी एक का पता लगाकर सुनश्चिति करना:

- हेटरोजाइगस इंटराजेनिक SATB2 रोगजनक प्रकार।
 - हेटरोजाइगस गैर-आवर्ती 2q33.1 पर डिलीशन, जिसमें SATB2 शामिल है।
 - गुणसूत्र माइक्रोएरे विश्लेषण (CMA) द्वारा पता लगाने योग्य SATB2 की इंटराजेनिक डिलीशन या डुप्लिकेशन।
 - 2q33.1 ब्रेकपॉइंट के साथ गुणसूत्र में स्थान परिवर्तन जो SATB2 को बाधति करता है।
- आणविक अनुवंशिक परीक्षण दृष्टिकोण में CMA, एक बहु-जीन पैनेल, व्यापक जीनोम अनुक्रम और एक्सोम एरे का संयोजन शामिल हो सकता है।

संसाधन

अतरिकित चिकित्सकीय और वैज्ञानिक जानकारी के साथ-साथ रजिस्ट्री संबंधी जानकारी के लिए, कृपया यहां देखें: www.satb2gene.com.

SATB2 जीन फाउंडेशन की अधिक जानकारी के लिए, www.satb2gene.org देखें।

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

अतरिकित संसाधन:

SATB2-संबद्ध सिंड्रोम - जीन रीव्यूज@:

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

SATB2 के प्राकृतिक इतिहास से जुड़ा सिंड्रोम: : www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29436146