

SATB2-関連症候群

別名: **Glass 症候群**、**2q33.1 欠失/微細欠失/変異**

患者および家族対象

特徴

この疾患を有する個人は一般的に優しく、楽しそうである。また、見たこともない素晴らしい笑みをたたえていることが多い。しかし、この症候群は言語（発達性言語障害や発話の影響における失語）、認知（知的障害）、微細運動技能、粗大運動技能といった発達する多くの領域に顕著な影響を与える。しばしば、口蓋裂や高口蓋といった口蓋の異常や、歯の肥大化といった歯の異常をもたらす。また、発作性疾患、睡眠障害、成長の遅れも認められる。子どもが成長する過程で、行動障害の他、低骨密度といった医学的な懸念も顕著に現れるようになる。

重度の特異性言語障害

口蓋の疾患

歯の疾患

骨障害または脳障害の有無に因らない行動障害

2歳になる前の発症

系統・身体

推奨される初期評価および治療

(医療チームに共有のこと)

遺伝子

初期: SATB2シーケンシングおよび欠失/重複解析/アレイ CGH。

治療: 遺伝カウンセリングの提供。

神経

初期:

- 発作がみとめられる場合、ベースラインに脳の MRI および EEG を検討。
- 理学療法評価。
- 作業療法評価
- リハビリの紹介を検討。

治療:

- 発作がある場合はその治療。また、脳室拡大がみとめられる場合は脳神経外科の紹介。
- 理学・作業療法。
- 装具・機械的補助。

心理的・精神的治療

初期: 発達評価、神経心理学的評価。

治療: 必要に応じ、行動障害の治療。

言語面

初期: 言語評価。

治療:

- 発語失行症を対象とした頻繁な体系的セッションによる集中的言語療法。
- 補助代替コミュニケーション(AAC)装置の活用。

頭蓋顔面

初期: 口蓋裂/粘膜下口蓋裂の評価。

治療: 口蓋裂/粘膜下口蓋裂の治療。

消化器

初期: 摂取評価。

治療: 口蓋裂用特殊ニップル/ボトル、摂取評価。

筋骨格

初期:

- 5歳もしくは兆候(骨折)があればその時期より早く、骨石灰化評価(骨密度)の検討。
- 整形外科の紹介を検討。

治療: 必要に応じて、骨石灰化の最適な治療。

歯科

初期: 歯科的評価。

治療: 歯科/歯列矯正治療。専門センターの紹介を検討。

眼科

初期: ベースライン眼科検査。

治療: 屈折異常の矯正、斜視手術。

診断

遺伝子検査により、SATB2 遺伝子の変異を検出する。SATB2 遺伝子の変異には、スペルミス(変異)、欠落(欠失)、余分(重複)が含まれることもある。SATB2 タンパク質は脳と顔の発達に大きな影響を与える。SATB2 遺伝子変異の多くは、新規原因遺伝子(de novo変異として知られる)で、再発の可能性は低い。詳しくは、担当する遺伝専門医が説明する。

リソース(情報源)

医学的および科学的にさらに詳しい情報については、レジストリの情報を参照のこと。

www.satb2gene.com

SATB2 Gene Foundation (SATB2遺伝子基金)について詳しくは、こちらのウェブサイト参照。

www.satb2gene.org

同じ症状に関わる他の家族とつながるには、非公開の Facebook グループ「SATB2 Syndrome (2q33.1)」を検索のこと。

追加情報:

SATB2 関連症候群 - GeneReviews®:

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

SATB2 関連症候群の経過について:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29436146

