

# SATB2-関連症候群

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

医療専門家および臨床医対象

## 特徴

- 疾患を持つ患者は皆重度の神経発達障害がみられ、これには幼児期の低血圧症および摂食障害、重度の発達性言語障害を含む発語遅延(発語失行症、発話の影響における失語)、粗大・微細運動技能(発達遅延障害)、認知遅延が含まれる。
- 行動障害: 自閉症傾向、活動亢進、睡眠障害、攻撃性、コミュニケーション不足による欲求不満。
- 口蓋奇形: 口蓋裂、口蓋垂裂、または高口蓋。
- 歯の異常: 突出した上部切歯、他の異常。

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

### 遺伝子 神経

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。

### 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

次のいずれかが検出されることによって発端者として認められる:

- ヘテロ接合型遺伝子内 SATB2 病原性変異体。
- SATB2 を含む 2q33.1 でのヘテロ接合型非反復性欠失。
- 染色体マイクロアレイ分析 (CMA) によって検出可能な SATB2 の遺伝子内欠失または重複。
- SATB2 を破壊する 2q33.1 染色体切断点での染色体転座。

分子遺伝学的検査アプローチにより、CMA、マルチ遺伝子パネル、包括的ゲノム配列決定、およびエクソンアレイの組み合わせを含むことが可能。

## 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](http://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](http://www.satb2gene.org)

同じ症状に関わる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](http://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](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29436146)

