

SATB2-Assosiert syndrom

Andre navn: *Glassyndrom, 2q33.1 sletting/mikrosletting/mutasjon*

FOR PASIENTER OG FAMILIER

Egenskaper

Personer med denne tilstanden er generelt veldig hyggelige og glade, med de vakreste smilene du noen gang har sett. Dette syndromet påvirker imidlertid mange områder utviklingsområder betraktelig, inkludert tale (fraværende tale hos mange eller betydelig forsinket/berørt tale), kognisjon (intellektuell funksjonshemming), finmotoriske ferdigheter og bruttomotoriske ferdigheter. De har ofte palatale anomalier, inkludert kløftgane eller høybuete gane og tannproblemer, inkludert store tenner. De kan også ha anfall, søvnproblemer og vekstforsinkelser. Etter hvert som barna blir eldre, kan betydelige atferdsrelaterte problemer utvikles, så vel som andre medisinske lidelser, som for eksempel lav beintetthet.

Alvorlige tale- og språkanomalier

Ganeanomalier

Tannanomalier

Atferdsproblemer med eller uten bein- eller hjeraneanomalier

Utbrudd før 2-årsalderen

System Anbefalte initielle evalueringer og behandlinger

(skal deles med det medisinske teamet ditt)

Genetisk	Initielt: SATB2-sekvensering med sletting/duplisering av analyse/matrise CGH. Behandling: Gi genetisk rådgivning.
Neurologisk	Initielt: <ul style="list-style-type: none">• Vurder MR og EKG av hjernen ved grunnlinjen ved påviste anfall.• Fysioterapievaluering.• Arbeidsterapievaluering.• Vurder rehabiliteringshenvising. Behandling: <ul style="list-style-type: none">• Behandle påviste anfall, neurokirurgisk henvising ved påviste forstørrede ventrikler.• Fysio- og ergoterapi.• Ortotikk eller mekaniske hjelpemidler.
Psykologisk og Psykiatrisk	Initielt: Utviklingsevaluering, neuropsykologisk evaluering. Behandling: Behandle atferdsproblemer etter behov.
Tale og Språk	Initielt: Tale- og språkevaluering. Behandling: <ul style="list-style-type: none">• Intensiv tale- og språkterapi med hyppige, svært strukturerte økter rettet mot taleapraksi.• Augmentative og alternative kommunikasjonsenheter.
Kraniofasielt	Initielt: Evaluer for kløftgane/submukøs kløftgane. Behandling: Reparasjon av kløftgane/submukøs kløftgane.
Gastrointestinelt	Initielt: Vurder mating. Behandling: Spesielt munnstykke/flaske for kløftgane, matopplæring.
Muskelskeletalt	Initielt: <ul style="list-style-type: none">• Vurder benmineraliseringsevaluering (beintetthet), fra fem år eller tidligere hvis indikert (knuste bein).• Vurder henvising til ortopedikk. Behandling: Optimaliser beinmineralisering etter behov.
Dentalt	Initielt: Dental evaluering. Behandling: Dental/ortodontisk ledelse, vurder henvising til spesialistsenter.
Oftalmologi	Initielt: Grunnlinje-oftalmologiuundersøkelse. Behandling: Korreksjon av refraktive feil/strabismuskirurgi.

Diagnose

Genetiske tester oppdager endringer i SATB2-genet. Endringer i SATB2-genet kan inneholde feilstavinger (mutasjoner), manglende deler (slettelser) eller ekstra deler (duplikasjoner). SATB2-proteinet spiller en viktig rolle i hjerne- og ansiktsutviklingen. De fleste endringer av SATB2-genet er nye hos den enkeltpersonen (kjent som de novo), og sjansen for at det skjer igjen er lav. Genetikeren din kan gi mer informasjon om dette.

Ressurser

For ytterligere medisinsk og vitenskapelig informasjon, samt registerinformasjon, besøk: www.satb2gene.com.

For ytterligere informasjon om SATB2-genfundamentet, besøk: www.satb2gene.org.

For å knytte deg til andre familier, søk etter den lukkede Facebook-gruppen "SATB2 Syndrome (2q33.1)".

Ekstra ressurser:

SATB2-assosiert syndrom - GeneReviews®:
www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK458647

Naturlig historie av SATB2-assosiert syndrom:
www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29436146

