

SATB2-Assosiert syndrom

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

FOR MEDISINSK FAGKYNDIGE OG KLINIKERE

Egenskaper

- Signifikante neuroutviklingslidelser hos alle berørte individer, som kan omfatte: infantil hypotoni og mateproblemer, global utviklingsforsinkelse inkludert alvorlig taleforsinkelse (talepraksis, vanlig mangel på tale), brutto-og finmotorforsinkelser (utviklingsdyspraksi), kognitiv forsinkelse.
- Atferdsproblemer: autistiske tendenser, hyperaktivitet, søvnforstyrrelser, aggressivitet, frustrasjon på grunn av mangel på kommunikasjon.
- Palatale anomalier: kløftgane, bifid uvula eller høybuete gane.
- Dentale anomalier: fremtredende øvre snitt, andre anomalier.

Alvorlige tale- og språkanomalier

Ganeanomalier

Tannanomalier

Atferdsproblemer med eller uten bein- eller hjerneanomalier

Utbrudd før 2-årsalderen

System	Anbefalte initielle evalueringer og behandlinger
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 rehabiliteringshenvisning. Behandling: <ul style="list-style-type: none">• Behandle påviste anfall, neurokirurgisk henvisning 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 talepraksis.• 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 (frakturer).• Vurder henvisning til ortopedikk. Behandling: Optimaliser beinmineralisering etter behov.
Dentalt	Initielt: Dental evaluering. Behandling: Dental/ortodontisk ledelse, vurder henvisning til spesialistsenter.
Oftalmologi	Initielt: Grunnlinje-oftalmologiuundersøkelse. Behandling: Korreksjon av refraktive feil/strabismuskirurgi.

Diagnose

Etablert i en proband ved gjenkjenning av ett av følgende:

- heterozygot intragent SATB2-patogenvariant.
- heterozygot ikke-tilbakevendende sletting ved 2q33.1 som inkluderer SATB2.
- intragenisk sletting eller duplisering av SATB2 detekterbar ved kromosomal mikromatriseanalyse (CMA).
- kromosomal translokasjon med et 2q33.1-brytepunkt som avbryter SATB2.

Molekylære genetiske testmetoder kan inkludere en kombinasjon av CMA, et multigenpanel, omfattende genomsekvensering og eksommatrise.

Ressurser

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

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

Lukket Facebook-gruppe som familier kan knytte seg til, søk "**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

