

Zespół związany z SATB2

Inne nazwy: zespół Glass, zespół delecji/mikrodelecji/mutacji 2q33.1

DLA PACJENTÓW ORAZ ICH RODZIN

Cechy

Osoby, u których występuje to zaburzenie są z reguły bardzo miłe i wesole oraz obdarzają innych pięknym uśmiechem. Jednakże zespół mikrodelecji 2q33.1 ma istotny wpływ na wiele obszarów ich rozwoju, w tym mowę (częsty jej brak lub znaczne opóźnienie/upośledzenie), zdolności poznawcze (niepełnosprawność umysłowa), zdolności motoryczne (niezręczność ruchowa całego ciała oraz manualna). Często stwierdza się także nieprawidłową budowę podniebienia, w tym jego rozszczep lub wysokie wysklepienie oraz nieprawidłową budowę uzębienia, w tym bardzo duże zęby. U osób z tym zaburzeniem mogą również występować napady drgawkowe, trudności ze snem oraz opóźnienie wzrostu. Wraz z wiekiem u dzieci mogą pojawić się poważne zaburzenia zachowania, a także inne problemy zdrowotne, takie jak np. niska gęstość kości.

Ciężkie zaburzenia rozwoju mowy i języka

Nieprawidłowa budowa podniebienia

Nieprawidłowości uzębienia

Zaburzenia zachowania z nieprawidłowościami kostnymi lub mózgowymi, bądź bez nich

Pojawienie się objawów do 2. roku życia

Obszar

Zalecane wstępne badania i leczenie

(do przekazania zespołowi medycznemu)

Genetyka	Wstępne: Sekwencjonowanie genu <i>SATB2</i> z analizą delecji/duplikacji/porównawczą hybrydyzacją genomową do mikromacierzy (ang. Comparative Genomic Hybridization, CGH). Leczenie: Poradnictwo genetyczne.
Układ Nerwowy	Wstępne: <ul style="list-style-type: none">• Jeśli występują napady drgawkowe, podczas wizyty początkowej należy rozważyć rezonans magnetyczny oraz badanie EEG mózgu.• Ocena pod kątem fizjoterapeutycznym.• Ocena pod kątem terapii zajęciowej.• Należy rozważyć konsultację rehabilitacyjną. Leczenie: <ul style="list-style-type: none">• Leczenie napadów drgawkowych (jeśli występują), konsultacja neurochirurgiczna w przypadku poszerzenia komór mózgu.• Fizjoterapia oraz terapia zajęciowa.• Ortezy lub mechaniczne aparaty ortopedyczne.
Stan Psychologiczny i Psychiatryczny	Wstępne: Ocena rozwoju, ocena neuropsychologiczna. Leczenie: W razie potrzeby leczenie zaburzeń behawioralnych.
Mowa i Język	Wstępne: Ocena mowy i języka. Leczenie: <ul style="list-style-type: none">• Intensywna terapia mowy i języka obejmująca częste spotkania o dokładnie określonej strukturze, mające na celu leczenie apraksji mowy.• Alternatywne i wspomagające metody komunikacji.
Twarzoczaszka	Wstępne: Badanie pod kątem rozpoznania rozszczepu podniebienia/podśluzówkowego rozszczepu podniebienia. Leczenie: Leczenie rozszczepu podniebienia/podśluzówkowego rozszczepu podniebienia.
Układ Pokarmowy	Wstępne: Ocena karmienia. Leczenie: Specjalne nakładki na sutki/butelki do karmienia dzieci z rozszczepem podniebienia, edukacja na temat sposobów karmienia.
Układ Mięśniowo-szkieletowy	Wstępne: <ul style="list-style-type: none">• Należy rozważyć ocenę mineralizacji kości (gęstość kości) w wieku od 5 lat lub wcześniej, jeśli jest to wskazane (złamanie kości).• Należy rozważyć konsultację ortopedyczną. Leczenie: Optymalizacja mineralizacji kości według potrzeb.
Uzębienie	Wstępne: Ocena uzębienia. Leczenie: Leczenie dentystryczne/ortodontyczne, do rozważenia konsultacja w specjalistycznym ośrodku.
Oczy	Wstępne: Podstawowe badanie okulistyczne. Leczenie: Korekta wad refrakcyjnych/chirurgiczna korekcja zezów.

Rozpoznanie

Zmiany w genie *SATB2* wykrywa się za pomocą badań genetycznych. Zmiany w genie *SATB2* mogą polegać na nieprawidłowym zapisie informacji w obrębie genu (mutacja), braku jego elementów (delecja) lub powieleniu jego fragmentów (duplikacja). Białko *SATB2* odgrywa ważną rolę w procesie rozwoju mózgu i twarzy. Większość zmian w obrębie genu *SATB2* u danego pacjenta to zmiany nowe (nazywane zmianami de novo), a szansa na ich ponowne wystąpienie jest niska. Więcej informacji na ten temat można uzyskać od genetyka.

Więcej informacji

Dodatkowe informacje medyczne i naukowe oraz informacje z rejestrów można znaleźć na stronie internetowej: www.satb2gene.com.

Dodatkowe informacje na temat fundacji *SATB2 Gene Foundation* można znaleźć na stronie internetowej: www.satb2gene.org.

Kontakt z innymi rodzinami można nawiązać na Facebooku poprzez zamkniętą grupę o nazwie „**SATB2 Syndrome (2q33.1)**”.

Dodatkowe źródła informacji:

artykuł „*SATB2*-Associated Syndrome - GeneReviews®”: www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK458647

artykuł „Natural history of *SATB2*-associated syndrome”: www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29436146

