

Zespół związany z SATB2

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

DLA SPECJALISTÓW Z DZIEDZINY MEDYCZYNY I LEKARZY

Cechy

- Ciężkie zaburzenia neurorozwojowe występujące u wszystkich pacjentów, w tym: hipotonia wieku niemowlęcego oraz trudności w karmieniu, globalne opóźnienie rozwoju obejmujące ciężkie opóźnienie mowy (apraksja mowy, często brak mowy), opóźnienie rozwoju dużej i małej motoryki (dyspraksja rozwojowa), opóźnienie funkcji poznawczych.
- Zaburzenia behawioralne: zachowania autystyczne, nadpobudliwość, zaburzenia snu, agresja, frustracja spowodowana brakiem komunikacji.
- Nieprawidłowa budowa podniebienia: rozszczep podniebienia, języczek rozszczepiony lub podniebienie gotyckie.
- Nieprawidłowości stomatologiczne: wystające górne siekacze, inne anomalie.

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

Rozpoznanie

Stawiane u probanda po wykryciu jednej z następujących zmian:

- heterozygotyczny wewnątrzgenowy patogeniczny wariant genu *SATB2*.
- heterozygotyczna niepowtarzalna delecja fragmentu 2q33.1 w genie *SATB2*.
- wewnątrzgenowa delecja lub duplikacja genu *SATB2* wykrywalna za pomocą analizy CMA.
- chromosomalna translokacja w punkcie złamania 2q33.1 zaburzająca strukturę genu *SATB2*.

Metody molekularnych badań genetycznych mogą stanowić połączenie CMA, panelu wielogenowego, sekwencjonowania całego genomu oraz analizy matrycy eksomu.

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 rodzin pacjentów możliwy jest 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

Genetyka

Wstępne: Sekwencjonowanie genu *SATB2* z analizą delecji/duplikacji/porównawczą hybrydyzacją genomową do mikromacierzy (ang. Comparative Genomic Hybridization, CGH).

Leczenie: Poradnictwo genetyczne.

Układ Nerwowy

Wstępne:

- 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:

- 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:

- 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:

- 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 zeza.