

Síndrome associado ao SATB2

Outros nomes: *Síndrome de Glass, deleção/microdeleção/mutação 2q33.1*

PARA PACIENTES E FAMÍLIAS

Caraterísticas

Indivíduos com esta condição são geralmente simpáticos e felizes, com os sorrisos mais lindos alguma vez vistos. No entanto, esta síndrome afeta significativamente muitas áreas do desenvolvimento, incluindo a fala (para muitas pessoas com ocorrência de ausência da fala ou de atraso significativo/fala afetada), cognição (deficiência intelectual), capacidades motoras finas e capacidades motoras grossas. Apresentam frequentemente anormalidades do palato, incluindo palato fendido ou palato elevado e arqueado e problemas dentários, incluindo dentes grandes. Podem também ter convulsões, dificuldade em dormir e atrasos do crescimento. À medida que as crianças crescem, podem desenvolver-se problemas comportamentais significativos, bem como outros problemas médicos, como a baixa densidade óssea.

Anomalias severas da fala e da linguagem

Anormalidades do palato

Anomalias dentárias

Problemas comportamentais com ou sem anomalias ósseas ou cerebrais

Aparecimento antes dos 2 anos de idade

Sistema	Avaliações e tratamentos iniciais recomendados (a partilhar com a sua equipa médica)
Genética	Inicial: Sequência de <i>SATB2</i> com análise de deleção/duplicação/variedade CGH. Tratamento: Fornecer aconselhamento genético.
Neurológico	Inicial: <ul style="list-style-type: none">• Considerar a ressonância magnética do cérebro (MRI) e eletroencefalograma (EEG) no início, se houver presença de convulsões.• Avaliação fisioterapêutica.• Avaliação de terapia ocupacional.• Considerar o encaminhamento para reabilitação. Tratamento: <ul style="list-style-type: none">• Tratar convulsões quando houver, encaminhamento para neurocirurgia se os ventrículos se apresentarem alargados.• Terapias físicas e ocupacionais.• Órteses ou auxiliares mecânicos.
Psicológico e Psiquiátrico	Inicial: Avaliação do desenvolvimento, avaliação neuropsicológica. Tratamento: Tratar problemas comportamentais, quando necessário.
Fala e Linguagem	Inicial: Avaliação da fala e da linguagem. Tratamento: <ul style="list-style-type: none">• Terapia da fala e da linguagem intensiva, com sessões frequentes e altamente estruturadas tendo em vista a apraxia da fala.• Dispositivos ampliativos e alternativos de comunicação.
Craniofacial	Inicial: Avaliar palato fendido/submucosa do palato fendido. Tratamento: Correção de palato fendido/submucosa do palato fendido.
Gastrointestinal	Inicial: Avaliar a alimentação. Tratamento: Tetinas/biberões especiais para palato fendido, educação alimentar.
Musculosquelético	Inicial: <ul style="list-style-type: none">• Considerar a avaliação da mineralização óssea (densidade óssea), a partir dos 5 anos ou mais cedo, quando indicado (ossos fraturados).• Considerar o encaminhamento para ortopedia. Tratamento: Melhorar a mineralização óssea de acordo com o necessário.
Dentário	Inicial: Avaliação dentária. Tratamento: Gestão odontológica/ortodôntica, considerar encaminhamento para centro especializado.
Oftalmologia	Inicial: Exame oftalmológico de base. Tratamento: Correção de erros de refração/cirurgia para o estrabismo.

Diagnóstico

Testes genéticos detetam alterações do gene *SATB2*. As alterações do gene *SATB2* podem incluir erros ortográficos (mutações), ausência de peças (deleções) ou peças extras (duplicações). A proteína *SATB2* desempenha um papel importante no desenvolvimento cerebral e facial. A maioria das alterações do gene *SATB2* é nova nesse indivíduo (conhecidas como de novo), e a possibilidade de tal acontecer novamente é baixa. O seu geneticista poderá fornecer-lhe mais informações a esse respeito.

Recursos

Para informações médicas e científicas adicionais, bem como para informações referentes a registos, visite:

www.satb2gene.com.

Para mais informações a respeito da Fundação Genética SATB2 visite: **www.satb2gene.org**.

Para contactar outras famílias, procure o grupo fechado do Facebook "**SATB2 Syndrome (2q33.1)**".

Recursos adicionais:

Síndrome Associado ao SATB2 - GeneReviews®:

www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK458647

História natural da síndrome associada ao *SATB2*:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29436146

