

Síndrome associado ao SATB2

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

PARA PROFISSIONAIS MÉDICOS E CLÍNICOS

Características

- Distúrbios significativos do desenvolvimento neurológico em todos os indivíduos afetados, os quais podem incluir: hipotonia infantil e dificuldades com a alimentação, atraso global do desenvolvimento incluindo atraso grave na fala (apraxia da fala, comumente ausência de fala), atrasos motores grosseiros e finos (dispraxia do desenvolvimento), atrasos cognitivos.
- Problemas comportamentais: tendências autistas, hiperatividade, perturbações do sono, agressividade, frustração devido à falta de comunicação.
- Anomalias palatais: palato fendido, úvula bifida ou palato elevado em arco.
- Anomalias dentárias: incisivos superiores proeminentes, outras anomalias.

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
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 (fraturas).• 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

Estabelecido num caso índice pela deteção de um dos sintomas seguintes:

- variante patogénica *SATB2* intragénica heterozigótica.
- deleção heterozigótica não recorrente em 2q33.1 que inclui *SATB2*.
- deleção intragénica ou duplicação de *SATB2* detetável por análise cromossómica por microarray (ACM).
- translocação cromossómica com um ponto de interrupção 2q33.1 que interrompe o *SATB2*.

As abordagens de testes genéticos moleculares podem incluir uma combinação de ACM, um painel multigénico, sequenciamento abrangente do genoma e variedade de exomas.

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.

Grupo fechado do Facebook para as famílias se contactarem, pesquise "**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