

SATB2-ассоциированный синдром

Другие названия: синдром Glass, 2q33.1 делеция/микроделеция/мутация

ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ И СЕМЕЙ

Основные характеристики

Люди с данным заболеванием в целом очень добры и счастливы, у них одни из красивейших улыбок, которые вам приходилось когда-либо видеть. Однако настоящий синдром значительным образом пагубно сказывается на многих сферах развития, в том числе речи (отсутствие речи у большинства или значительно замедленная/плохая речь), когнитивной функции (задержка умственного развития), мелкой и крупной моторике. Люди с указанным нарушением часто имеют патологии нёба, включая волчью пасть или высокое куполообразное нёбо, а также проблемы с зубами, в том числе крупные зубы. Среди прочих симптомов судороги, расстройства сна и задержка роста. С возрастом у детей могут развиваться значительные поведенческие отклонения, а также другие проблемы со здоровьем, например, низкая плотность костной ткани.

Серьезные нарушения речи и языка

Патологии нёба

Аномалии зубов

Поведенческие проблемы, которые сопровождаются или не сопровождаются

патологиями костной ткани или умственного развития

Начало заболевания в возрасте до 2-х лет

Система

Рекомендованная первичная оценка и лечение

(для совместного использования со своей медицинской группой)

Генетика	Первичная диагностика: Секвенция <i>SATB2</i> с анализом делеции/дупликации/матриксная сравнительная геномная гибридизация. Лечение: Предоставление консультации генетика.
Неврология	Первичная диагностика: <ul style="list-style-type: none">• Рекомендуется МРТ мозга и ЭЭГ на исходном уровне при наличии судорог.• Оценка физиотерапии.• Оценка трудотерапии.• Рекомендуется направление на реабилитацию. Лечение: <ul style="list-style-type: none">• Лечение судорог при условии их наличия, направление к нейрохирургу при наличии расширенных желудочков мозга.• Физио- и трудотерапия.• Применение ортопедических средств или протезов.
Физиология и психиатрия	Первичная диагностика: Оценка развития и нейропсихологическая оценка. Лечение: Коррекция поведенческих отклонений, если необходимо.
Речь и язык	Первичная диагностика: Оценка речи и языка. Лечение: <ul style="list-style-type: none">• Интенсивная логотерапия с частыми сеансами со сложной структурой, направленная на устранение речевой апраксии.• Использование средств дополнительной и альтернативной коммуникации.
Черепно-лицевая область	Первичная диагностика: Проверка наличия волчьей пасти/подслизистой расщелины нёба. Лечение: Закрытие волчьей пасти/подслизистой расщелины нёба.
ЖКТ	Первичная диагностика: Оценка кормления. Лечение: Специальные соски/бутылочки для волчьей пасти, обучение кормлению.
Опорно-двигательная система	Первичная диагностика: <ul style="list-style-type: none">• Рекомендуется оценка минерализации (плотности) костной ткани в возрасте от 5 лет или младше по показаниям (поломаные кости).• Рекомендуется консультация ортопеда. Лечение: Оптимизация минерализации костной ткани, если необходимо.
Стоматология	Первичная диагностика: Оценка ротовой полости. Лечение: Стоматологический/ортодонтический контроль, рекомендуется направление в специализированный центр.
Офтальмология	Первичная диагностика: Базовый офтальмологический осмотр. Лечение: Коррекция аномалий рефракции/лечение косоглазия хирургическим путем.

Диагностика

Генетические тесты выявляют изменения гена *SATB2*. Изменения гена *SATB2* могут включать в себя ошибки (мутации), недостающие части (делеции) или лишние части (дупликации). Белок *SATB2* играет важную роль в умственном развитии и развитии лица. Большинство изменений гена *SATB2* новые в человеке (т.е. первичны) и возможность повтора таких изменений низка. Больше информации вы можете узнать у своего генетика.

Ресурсы

Более подробные медицинские и научные данные, а также информацию о регистрации см. на сайте: www.satb2gene.com.

Подробнее о гене *SATB2* см.: www.satb2gene.org.

Чтобы связаться с другими семьями, воспользуйтесь закрытой группой «**SATB2 Syndrome (2q33.1)**» на Facebook.

Дополнительные ресурсы:

SATB2-ассоциированный синдром - GeneReviews®:

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

Естественное развитие *SATB2*-ассоциированного синдрома:

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

