

# SATB2-ассоциированный синдром

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

ДЛЯ МЕДИЦИНСКИХ РАБОТНИКОВ И ЛЕЧАЩЕГО ПЕРСОНАЛА

## Основные характеристики

- Значительные нарушения нервно-психического развития у всех лиц с данным синдромом, включая гипотонию младенцев и проблемы со вскармливанием, общую задержку развития, сопровождаемую серьезной задержкой развития речи (речевая апраксия, часто отсутствие речи), задержку крупной и мелкой моторики (диспраксия развития) и когнитивной функции.
- Поведенческие отклонения: склонность к аутизму, гиперактивность, нарушения сна, агрессивность, фрустрация в результате недостатка общения.
- Патологии нёба: волчья пасть, расщепление небного язычка или высокое куполообразное нёбо.
- Патологии ротовой полости: выступающие верхние резцы, прочие отклонения.

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

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

## Диагностика

Установлено у пробанда при обнаружении следующего:

- гетерозиготного внутригеномного патогенного варианта *SATB2*.
- Гетерозиготная неповторяющаяся делеция в 2q33.1, который включает в себя *SATB2*.
- Внутригеномная делеция или дупликация *SATB2*, определяемая при хромосомном микроматричном анализе (ХМА).
- Хромосомная транслокация с разрывом 2q33.1, который разрушает *SATB2*.

Молекулярно-генетические исследования могут включать в себя ХМА, мультигенную панель, полное определение геномной последовательности и информацию об экзоме.

## Ресурсы

Более подробные медицинские и научные данные, а также информацию о регистрации см. на сайте: [www.satb2gene.com](http://www.satb2gene.com).

Подробнее о гене *SATB2* см.: [www.satb2gene.org](http://www.satb2gene.org).

Закрывающаяся группа на Facebook для общения семей «**SATB2 Syndrome (2q33.1)**».

### Дополнительные ресурсы:

*SATB2*-ассоциированный синдром - GeneReviews®:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK458647](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK458647)

Естественное развитие *SATB2*-ассоциированного синдрома:

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29436146](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29436146)