

SATB2-相关综合征

其他名称: **Glass 综合征**、**2q33.1 缺失/微缺失/突变**

适用于患者 & 患者家庭

特征

患有此症状的病人通常非常善良和快乐, 他们拥有我们曾经见过的最美丽的笑容。然而, 这种综合征可显著影响很多发育功能, 包括言语 (很多患者言语功能缺乏或发育显著迟缓或受到严重影响)、认知 (智力低下)、精细运动技能和整体运动技能。他们常患有颞部畸形, 包括腭裂或高腭穹以及牙齿过大等牙齿问题。他们可能还患有癫痫、睡眠困难和发育迟缓等。随着患儿的长大, 这些显著的行为问题也会加重, 并伴有诸如低骨密度等其他健康问题。

严重的言语和语言异常

颞部畸形

牙齿畸形

行为问题伴发或不伴发骨骼或脑部异常

在 2 岁之前发作

系统

推荐的初步评估和治疗

(用于和您的医疗团队共享)

基因方面	初步评估: 通过基因缺失/复制分析/微阵列比较基因组杂交对 <i>SATB2</i> 进行基因测序。 治疗: 提供基因咨询服务。
神经学方面	初步评估: <ul style="list-style-type: none">• 如果出现癫痫, 可考虑进行基础脑部核磁共振和脑电图扫描。• 物理疗法评估。• 职业疗法评估。• 考虑康复转诊。 治疗: <ul style="list-style-type: none">• 如出现癫痫症状, 治疗癫痫; 如出现脑室扩大症状, 转诊神经外科。• 物理和职业疗法。• 器械矫正或机械辅助。
心理学和精神病学方面	初步评估: 发育评估、神经心理学评估。 治疗: 如有需要, 治疗行为问题。
言语和语言方面	初步评估: 言语和语言评估。 治疗: <ul style="list-style-type: none">• 通过频繁且高度结构化的会话, 对言语失用进行言语和语言强化治疗。• 增强性、选择性的沟通装置。
颌面方面	初步评估: 评估腭裂/黏膜下颞裂状况。 治疗: 腭裂/黏膜下颞裂修复。
胃肠方面	初步评估: 评估喂养状况。 治疗: 专为腭裂设计的特制奶嘴/奶瓶、喂养训练。
肌肉骨骼方面	初步评估: <ul style="list-style-type: none">• 考虑骨质矿化评估 (骨密度), 如有指征 (骨折), 则从 5 岁或更早开始评估。• 考虑转诊至骨科。 治疗: 根据需要改善骨质矿化状况。
牙齿方面	初步评估: 牙齿评估。 治疗: 牙齿/畸齿矫正管理, 考虑转诊至专科中心。
眼科方面	初步评估: 基础眼科检查。 治疗: 屈光不正矫正/斜视矫正术。

诊断

基因检测可查出 *SATB2* 基因的变化。
SATB2 基因的变化包括基因拼写错误 (突变)、缺少基因片段 (缺失) 或多余基因片段 (复制)。*SATB2* 蛋白质在大脑和面部发育方面发挥着至关重要的作用。大多数 *SATB2* 基因的变化对于个体而言都是全新的变化 (被称为 原发性), 而且其再次发生的概率很低。您的遗传学家可以提供更多有关这方面的信息。

资源

如需了解更多医学、科学以及注册信息, 请访问: www.satb2gene.com。

如需了解更多关于 *SATB2* 基因基金会的信
息, 请访问: www.satb2gene.org。

如需联系其他家庭, 请搜索封闭性的
Facebook 群组 "[SATB2 Syndrome \(2q33.1\)](https://www.facebook.com/SATB2Syndrome2q33.1)"。

更多资源:

SATB2 关联综合征 - GeneReviews®:
www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK458647

SATB2 关联综合征自然史:
www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29436146

