

SATB2-相关综合征

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

适用于医务工作者 & 临床医生

特征

- 受到该综合征影响的患者都患有显著的神经发育障碍, 有可能出现以下症状: 婴儿期肌肉张力低下和喂养困难、整体发育迟缓, 包括: 严重言语发育迟缓 (言语失用、缺乏普通言语能力)、整体和精细运动发育迟缓 (发育性运动障碍)、认知发育迟缓等。
- 行为问题: 自闭倾向、多动症、睡眠障碍、具有攻击性、由于缺少交流而产生的沮丧感。
- 颞部畸形: 腭裂、悬雍垂裂或高腭穹。
- 牙齿畸形: 上切牙突出、其它类型的畸形。

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

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

可以通过以下检测之一确认原发患者:

- 杂合性基因内的 *SATB2* 致病性变异体。
- 包括 *SATB2* 在内的 2q33.1 的杂合性、无复发性缺失。
- 通过染色体微阵列分析 (CMA) 可检测到的 *SATB2* 的基因内缺失或复制。
- 2q33.1 的断裂点导致 *SATB2* 基因的阻断, 从而引发染色体易位。

分子基因检测方法包括 染色体微阵列分析 (CMA)、多基因面板、全面基因组测序和外显子组微阵列的组合。

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。

如需联系面向患者家庭的封闭性 Facebook 群组, 请搜索 "**SATB2 Syndrome (2q33.1)**"。

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

