

# SATB2-associerat syndrom

Andra benämningar: *Glassyndrom, 2q33.1 deletions/mikrodeletionssyndrom/mutation*

FÖR PATIENTER & FAMILJER

## Kännetecken

Individer med denna diagnos är generellt mycket vänliga och glada, med de vackraste leendena som du kanske någonsin sett. Emellertid har det här syndromet en betydande inverkan på alla områden inom individens utveckling, såsom tal (frånvaro av tal hos många eller markant försenad/försämrad talförmåga), uppfattningsförmåga (intellektuell handikapp), finmotorik och grovmotorik. De har ofta missbildningar i gommen, såsom gomspalt eller mycket välvd gom samt tandproblem, såsom stora tänder. De kan även få krampfall, ha sömnsvårigheter och fördröjd utvecklingstakt att växa till normal, vuxen storlek. När barnen blir äldre, kan betydande beteendeproblem utvecklas såväl som andra medicinska åkommor, såsom försämrad bentäthet.

Allvarliga tal- och språkanomalier

Missbildningar i gommen

Tandanomalier

Beteendemässiga problem med eller utan ben- eller hjärnanomalier

Anfall före 2-års ålder

System	Rekommenderade grundläggande utvärderingar och behandlingar (att delas med ditt medicinska team)
Genetiska Störningar	<b>Grundläggande:</b> SATB2-sekvensering med deletion/dupliceringsanalys/matrix CGH. <b>Behandling:</b> Erbjud genetisk rådgivning.
Neurologiska	<b>Grundläggande:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Överväg hjärnmagnetrontgen och EEG som grundscenari, om krampfall förekommer.</li><li>• Fysikalisk terapiutvärdering.</li><li>• Utvärdering av arbetsterapi.</li><li>• Överväg en rehabiliteringsremiss.</li></ul> <b>Behandling:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Om krampfall förekommer, behandla dem genom att remittera till neurokirurgi, ifall utvidgade ventriklar förekommer.</li><li>• Fysikalisk terapi och arbetsterapi.</li><li>• Ortotiska eller mekaniska hjälpmedel.</li></ul>
Psykologiska & Psykiatriska	<b>Grundläggande:</b> Utvecklingsutvärdering, neuropsykologisk utvärdering. <b>Behandling:</b> Behandla beteendeproblem vid behov.
Tal & Språk	<b>Grundläggande:</b> Tal- och språkutvärdering. <b>Behandling:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Intensivterapi angående tal och språk med frekventa, strikt strukturerade sessioner riktade mot språkpraxi.</li><li>• Förstärkande och alternativa kommunikationshjälpmedel.</li></ul>
Kraniofaciala	<b>Grundläggande:</b> Utvärdera angående gomspalt/submukös gomspalt. <b>Behandling:</b> Restaurering av gomspalt/submukös gomspalt.
I Matsmältnings-systemet	<b>Grundläggande:</b> Utvärdera matningsprocessen. <b>Behandling:</b> Speciell dinapp/flaska för gomspalt, matningshandledning.
Muskuloskeletal	<b>Grundläggande:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Överväg utvärdering av benvävsmineralisering (bentäthet), från 5-års ålder eller tidigare vid symptom (frakturer).</li><li>• Överväg remiss till ortoped.</li></ul> <b>Behandling:</b> Optimera benvävsmineralisering vid behov.
Dentala	<b>Grundläggande:</b> Dental utvärdering. <b>Behandling:</b> Dental-/tandregleringsbehandling, överväg remiss till specialistvård.
Oftalmologiska	<b>Grundläggande:</b> Undersökning av oftalmologiska indexfall. <b>Behandling:</b> Korrektion av brytningsfel/skelningsoperation.

## Diagnos

Via genetiska tester upptäcks förändringar i SATB2-genen. Förändringarna i SATB2-genen kan omfatta språkliga felstavningar (mutationer), saknade delar (deletioner) eller tillagda delar (duplikationer). SATB2-proteinet spelar en viktig roll i hjärnans utveckling och den kraniofaciala utvecklingen. De flesta förändringarna i SATB2-genen är nya i den aktuella individen (med andra ord de novo) och risken för upprepning är låg. Din genetist kan ge ytterligare information om detta.

## Källor

För ytterligare medicinsk och vetenskaplig information, såväl som registreringsinformation, v.g. besök: [www.satb2gene.com](http://www.satb2gene.com).

För mer information om SATB2 Gene Foundation, v.g. besök: [www.satb2gene.org](http://www.satb2gene.org).

För att få kontakt med andra familjer, ska du söka på den slutna gruppen på Facebook: "SATB2 Syndrome (2q33.1)".

### Övriga källor:

SATB2-Associated Syndrome - GeneReviews®: [www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK458647](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK458647)

Natural history of SATB2-associated syndrome: [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29436146](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29436146)

