

# SATB2-associerat syndrom

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

FÖR MEDICINSKA YRKESMÄN & KLINIKER

## Kännetecken

- Betydande störningar i nervsystemets utveckling angående alla drabbade individer, vilka också kan inkludera: infantil hypotoni och amningsproblem, försenad utveckling generellt inklusive allvarlig talförsening (språkapraxi, ofta avsaknad av tal), grov- och finmotorisk utvecklingsförsening (utvecklingsdyspraxi), kognitiv utvecklingsförsening.
- Beteendeproblem: Autistiska tendenser, hyperaktivitet, sömnsvårigheter, aggressivitet, frustration på grund av bristande kommunikationsförmåga.
- Gomanomalier: Gomspalt, delad gomspene eller gom med påfallande högt valv.
- Tandnanomalier: Utstående framtänder, andra anomalier.

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                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
|-----------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Genetiska Störningar        | <b>Grundläggande:</b> SATB2-sekvensering med deletion/dupliceringsanalys/matrix CGH.<br><b>Behandling:</b> Erbjud genetisk rådgivning.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| Neurologiska                | <b>Grundläggande:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Överväg hjärnmagnetrontgen och EEG som grundscenari, om krampanfall 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 krampanfall förekommer, behandla dem genom att remittera till neurokirurgi, ifall utvidgade ventrikler förekommer.</li><li>• Fysikalisk terapi och arbetsterapi.</li><li>• Ortotiska eller mekaniska hjälpmedel.</li></ul> |
| Psykologiska & Psykiatriska | <b>Grundläggande:</b> Utvecklingsutvärdering, neuropsykologisk utvärdering.<br><b>Behandling:</b> Behandla beteendeproblem vid behov.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| Tal & Språk                 | <b>Grundläggande:</b> Tal- och språkutvärdering.<br><b>Behandling:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Intensivterapi angående tal och språk med frekventa, strikt strukturerade sessioner riktade mot språkapraxi.</li><li>• Förstärkande och alternativa kommunikationshjälpmedel.</li></ul>                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| Kraniofaciala               | <b>Grundläggande:</b> Utvärdera angående gomspalt/submukös gomspalt.<br><b>Behandling:</b> Restaurering av gomspalt/submukös gomspalt.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| I Matsmältnings-systemet    | <b>Grundläggande:</b> Utvärdera matningsprocessen.<br><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.<br><b>Behandling:</b> Dental-/tandregleringsbehandling, överväg remiss till specialistvård.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| Oftalmologiska              | <b>Grundläggande:</b> Undersökning av oftalmologiska indexfall.<br><b>Behandling:</b> Korrektion av brytningsfel/skelningsoperation.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |

## Diagnos

Konstaterade i ett indexfall genom att ett av följande upptäcktes:

- en heterozygotisk intragen SATB2 sjukdomsalstrande variant.
- en heterozygotisk ej-repetitiv deletion vid 2q33.1 som inkluderar SATB2.
- en intragen deletion eller duplicering av SATB2 som kan upptäckas via en kromosomal mikromatrisanalys (CMA).
- en kromosomal translokation med en 2q33.1 brytpunkt som stör SATB2.

Molekylära genetiska testmetoder kan inkludera en kombination av CMA, en multigenetisk panel, en omfattande genetisk sekvensering och en exommatris.

## 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).

Sluten Facebook-grupp som familjer kan kontakta, sök på: **"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)