

תסמונת קשורה ל- SATB2

שמות אחרים: תסמונת Glass, 2q33.1 מחיקה/ מיקרו מחיקה/מוטציה
למטופלים ולמשפחות

אנומליות חמורות בדיבור ושפה

מומים בחך

אנומליות של שיניים

בעיות התנהגותיות עם או בלי אנומליות בעצבים או מו

לפני גיל 2

תכונות

אנשים במצב הזה הם בדרך כלל מאוד נחמדים ומאושרים, עם חיוכים היפים ביותר שאולי ראיתם אי פעם. עם זאת, תסמונת זו משפיעה באופן משמעותי על תחומים רבים של פיתוח, כולל דיבור (חוסר דיבור אצל רבים או דיבור מעוכב משמעותית / דיבור מושפע), קוגניציה (נכות אינטלקטואלית), מיומנויות מוטוריות עדינות ומיומנויות מוטוריות גסות. לעתים קרובות יש להם חריגות בחך, כולל חך שסוע או או חך גבוה מקושת, בעיות שיניים, כולל שיניים גדולות. הם עשויים גם לעבור התקפים, קשיי שינה, עיכובי התפתחות. ככל שהילדים מתבגרים, יכולים להתפתח בעיות התנהגותיות משמעותיות, כמו גם בעיות רפואיות אחרות, כגון צפיפות עצם נמוכה.

אבחנה

בדיקות גנטיות מזהות שינויים בגן *SATB2*. שינויים בגן *SATB2* יכולים לכלול שגיאות בגן (מוטציות), חלקים חסרים (השמטות) או חלקים נוספים (שכפולים). חלבון *SATB2* משחק תפקיד חשוב בהתפתחות של מוח ופנים. רוב שינויים של הגן *SATB2* חדשות באיש הזה (ידועים בשם דה נובו), והסיכוי שהם יקרו שנית נמוך. הגנטיקאי שלך יכול לספק יותר מידע לגבי זה.

מקורות

לקבלת מידע רפואי ומדעי נוסף, כמו גם מידע על הרישום, בקר בכתובת: www.satb2gene.com.

לקבלת מידע נוסף על הקרן לגן *SATB2*, בקר בכתובת: www.satb2gene.org.

כדי להתחבר עם משפחות אחרות, חפשו את הקבוצה הסגורה בפייסבוק למשפחות "SATB2 Syndrome" (2q33.1).

מקורות נוספים:

תסמונת קשורה ל- *SATB2* GeneReviews®:

www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK458647

היסטוריה טבעית על התסמונת הקשורה ל- *SATB2* www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29436146

עמוד מתוך 21



מערכת	הערכות וטיפולים ראשוניים מומלצים (כדי לשתף עם הצוות הרפואי שלכם)
גנטיקה	הערכה ראשונית: <i>SATB2</i> רצף עם השמטה/שכפול ניתוח/מערך CGH. טיפול: להעניק ייעוץ גנטי.
נירולוגיה	הערכה ראשונית: לשקול EEG ו MRI של המוח בתור דבר ראשון אם ההתקפים מתרחשים. הערכת פיזיותרפיה. הערכת תרפיה בעיסוק. לשקול הפנייה לשיקום. טיפול: לטפל בהתקפים אם מתרחשים, הפנייה לנירוכירורגיה אם החדרים מוגדלים. פיזיותרפיה ותרפיה בעיסוק. אורתוטיקה או עזרים מכניים.
פסיכולוגיה ופסיכיאטריה	הערכה ראשונית: הערכה התפתחותית, הערכה נירופסיכולוגית. טיפול: לטפל בבעיות בהתנהגות אם נדרש.
דיבור ושפה	הערכה ראשונית: הערכת דיבור ושפה. טיפול: טיפול אינטנסיבי בדיבור ושפה עם מפגשים תכופים ומובנים היטב, המיועדים לטיפול באפראקסיה של דיבור. התקני תקשורת אוגמנטטיביים ואלטרנטיביים.
פנים וגולגולת	הערכה ראשונית: להעריך האם מדובר בחך שסוע/ משסע תת-רירי בחך. טיפול: תיקון חך שסוע/ משסע תת-רירי בחך.
עיכול	הערכה ראשונית: להעריך את ההזנה. טיפול: פטמות מיוחדות / בקבוק לחך שסוע, ללמד להאכיל.
שרירים ושלד	הערכה ראשונית: לשקול הערכת מינרליזציית עצמות (צפיפות העצמות), מגיל 5 או מוקדם יותר אם נדרש (שברים). לשקול הפנייה לאורתופדיה. טיפול: לייעל את מינרליזציית עצמות לפי הצורך.
שיניים	הערכה ראשונית: הערכה דנטאלית. טיפול: טיפולי שיניים/אורתודונטיה, לשקול הפנייה למרכז המקצועי.
אופתלמולוגיה	הערכה ראשונית: בדיקת עיניים בסיסית. טיפול: תיקון אמטרופיה / ניתוח פזילה.

ההמלצות אינן מתאימות לייעוץ רפואי אישי. משפחות צריכות להתייעץ עם רופאים מוסמכים עבור כל הערכות וטיפולים. ככל שמאבחנים יותר מקרים חדשים של תסמונות הקשורות ל-*SATB2*, הידע שלנו על התסמונות משתפר. לפיכך, המידע הכלול במסמך זה נחשב כטוב ביותר בזמן הפרסום. 28 במרץ 2018 V1

עמוד מתוך 22