

תסמונת קשורה ל- SATB2

שמות אחרים: תסמונת Glass, 2q33.1 מחיקה/ מיקרו מחיקה/מוטציה
למומחים בתחום הרפואה ולרופאים מטפלים

אנומליות חמורות בדיבור ושפה

מומים בחך

אנומליות של שיניים

בעיות התנהגותיות עם או בלי אנומליות בעצבים או מוח

2 לפני גיל 2

תכונות

הפרעות נירוו-התפתחותיות משמעותיות אצל כל האנשים המושפעים, שעשויות לכלול: היפוטוניה אינפנטילית וקשיי האכלה, עיכוב התפתחותי כללי, כולל עיכוב דיבור חמור (אפרקסיה בדיבור, חוסר דיבור), עיכובים מוטוריים גסים וקטנים (דיספראקסיה התפתחותית), עיכוב קוגניטיבי.

בעיות בהתנהגות: נטיות אוטיסטיות, היפראקטיביות, הפרעות שינה, תוקפנות, תסכול בשל חוסר תקשורת.

אנומליות בחך: חך שסוע, ענבל חצוי, או חך גבוה מקושת.

אנומליות דנטליות: החותכות העליונות בולטות, אנומליות אחרות.

אבחנה

נקבע על ידי זיהוי של אחד מאלה:

SATB2 הטרוזיגוטי אינטרגני וריאנט פתוגני.

השמטה חד-פעמית שאינה חוזרת על עצמה ב- 2q33.1 הכוללת את SATB2.

השמטה אינטראגנית או שכפול של SATB2 מזוהה על ידי ניתוח שבב כרומוזומלי (CMA).

טרנסלוקציה כרומוזומלית עם נקודת עצירה 2q33.1 שמשבשת את SATB2.

גישות לבדיקות גנטיות מולקולריות יכולות לכלול שילוב של CMA, פאנל עם כמה גנים, רצף גנומי מקיף ומערך אקסום.

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 לקבוצת פייסבוק סגורה למשפחות, חפש "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
גנטיקה	הערכה ראשונית: SATB2 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 לנוירוכירורגיה 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 לטוב ביותר בזמן הפרסום. V1 28 במרץ 2018

עמוד מתוך 22

