

Syndróm asociovaný s SATB2 génom

Iné názvy: *Glass syndróm, delécia/mikrodelécia/mutácia 2q33.1*

PRE ZDRAVOTNÍCKYCH PRACOVNÍKOV A LEKÁROV

Charakteristiky

- Výrazné poruchy nervového vývoja u všetkých postihnutých osôb, ktoré môžu zahŕňať: infantilnú hypotóniu a problémy s krmením, celkové vývojové zaostávanie vrátane závažného oneskorenia vývoja reči (rečová apraxia, často až absencia reči), oneskorenie vývoja hrubej a jemnej motoriky (vývojová dyspraxia), kognitívne oneskorenie.
- Problémy so správaním: autistické tendencie, hyperaktivita, poruchy spánku, agresivita, frustrácia z nedostatku komunikácie.
- Anomálie dutiny ústnej: rásžtep tvrdého podnebia, rásžtep uvuly, alebo vysoko klenuté podnebie.
- Zubné anomálie: prominujúce horné rezáky, iné anomálie.

S *Závažné poruchy vývoja reči*

A *Anomálie tvrdého podnebia*

T *Abnormality zubov*

B *Poruchy správania s/ alebo bez anomálií kostí alebo mozgu*

2 *Rozpoznanie vo veku do 2 rokov*

Systém

Odporúčané počiatkové vyšetrenia a liečenie

Genetické **Počiatkové:** Sekvenovanie *SATB2* génu, s delečno/duplikačnou analýzou/array CGH (array komparatívna genómová hybridizácia).
Liečenie: Poskytnutie genetickej konzultácie.

Neurologické **Počiatkové:**

- Zvážte MRI mozgu a EEG, ak dochádza k záchvatom.
- Zvážte fyzikálnu terapiu.
- Zvážte pracovnú terapiu.
- Zvážte odporúčanie rehabilitácie.

Liečenie:

- Liečte záchvaty, ak sú prítomné, neurochirurgické vyšetrenie, ak sú zväčšené mozgové komory.
- Fyzikálne a pracovné terapie.
- Protetické a mechanické pomôcky.

Psychologické a psychiatrické **Počiatkové:** Vyhodnotenie vývoja, neuropsychologické vyhodnotenie.
Liečenie: V prípade potreby liečte problémy so správaním.

Reč a jazyk **Počiatkové:** Rečové a jazykové vyhodnotenie.
Liečenie:

- Intenzívna logopedická a jazyková terapia s častými, vysoko štruktúrovanými sedeniami zameranými na rečovú apraxiu.
- Augmentatívne a alternatívne komunikačné zariadenia.

Kraniofaciálne **Počiatkové:** Vyšetrite rásžtep podnebia / submukózný rásžtep podnebia.
Liečenie: Operácia rásžtepu podnebia / submukózneho rásžtepu.

Gastrointestinálne **Počiatkové:** Posúďte stravovanie.
Liečenie: Špeciálne cumle/fľaše na rásžtep podnebia, nácvik krmenia.

Muskuloskeletálne **Počiatkové:**

- Vyšetrite mineralizáciu kostí (hustota kostí) od veku 5 rokov alebo skôr, ak je to indikované (zlomeniny kostí).
- Zvážte odporúčanie na ortopediu.

Liečenie: V prípade potreby optimalizujte mineralizáciu kostí.

Dentálne **Počiatkové:** Dentálne vyšetrenie.
Liečenie: Zubné/ortodontické ošetrovanie, zvážte odporúčanie do špecializovaného centra.

Oftalmológia **Počiatkové:** Základné oftalmologické vyšetrenie.
Liečenie: Korekcia refrakčných chýb/operácia strabizmu.

Diagnostika

Potvrďuje sa u probanda na základe zistenia jednej z genetických chýb:

- patogénny variant v géne *SATB2* v heterozygótnom stave,
 - heterozygotná delécia v oblasti 2q33.1, ktorá zahŕňa *SATB2* gén,
 - intragénná delécia alebo duplikácia v *SATB2* géne detegovateľná microarray analýzou (CMA- chromosomal microarray analysis),
 - chromozómová translokácia so zlomom v mieste 2q33.1, s následkom disrupcie *SATB2*.
- Molekulárne genetické testovanie môže zahŕňať kombináciu CMA, panelové sekvenovanie, celogenómové alebo celoexómové sekvenovanie.

Zdroje

Ďalšie lekárske a vedecké informácie, ako aj informácie o registri pacientov nájdete na stránke: **www.satb2gene.com**.

Viac informácií o SATB2 Gene Foundation nájdete na stránke: **www.satb2gene.org**.

Ak sa chcete spojiť s ostatnými rodinami, hľadajte uzavretú skupinu na Facebooku „**SATB2 Syndrome (2q33.1)**“.

Ďalšie zdroje:

Syndróm asociovaný so *SATB2* – GeneReviews®: **www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK458647**

História syndrómu asociovaného so *SATB2*: **www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29436146**