

Syndróm asociovaný s SATB2 génom

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

PRE PACIENTOV A RODINY

Charakteristiky

Jedinci s týmto ochorením sú vo všeobecnosti veľmi milí a šťastní s tými najkrajšími úsmevmi, aké ste kedy videli. Tento syndróm však významne ovplyvňuje mnoho oblastí vývoja, vrátane reči (absencia reči v mnohých prípadoch alebo výrazne oneskorená / zasiahnutá reč, rečová apraxia), poznávania (mentálne postihnutie), jemnej a hrubej motoriky. Často majú patologické abnormality vrátane rázštepú podnebia alebo vysoko klenutého podnebia a problémy so zubami vrátane veľkých zubov. Môžu mať tiež záchvaty, poruchy spánku a spomalenie rastu. Ako deti starnú, môžu sa u nich vyvinúť závažné problémy so správaním, tiež aj ďalšie zdravotné problémy, napríklad nízka hustota kostí.

- 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

(ktoré mali byť zdieľané s vaším tímom zdravotníkov)

Genetické	Počiatkové: Sekvenovanie <i>SATB2</i> génu, s delečno/duplikačnou analýzou array CGH. Liečenie: Poskytnutie genetickej konzultácie.
Neurologické	Počiatkové: <ul style="list-style-type: none">• Zvážte MRI mozgu a EEG, ak dochádza k záchvatom.• Zvážte fyzikálnu terapiu.• Zvážte pracovnú terapiu.• Zvážte odporúčanie rehabilitácie. Liečenie: <ul style="list-style-type: none">• Liečte záchvaty, ak sú prítomné, odporúčané neurochirurgické liečenie, ak sú prítomné zväčšené 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: <ul style="list-style-type: none">• Intenzívna logopedická a jazyková terapia s častými, vysoko štruktúrovanými sedeniami zameranými na rečovú apraxiu.• Augmentatívne a alternatívne komunikačné zariadenia.
Kraniofaciálne	Počiatkové: Vyšetrite rázštep podnebia / submukózný rázštep. Liečenie: Oprava rázštepú podnebia / submukózneho rázštepú.
Gastrointestinálne	Počiatkové: Posúďte stravovanie. Liečenie: Špeciálne cumle/fľaše na rázštep podnebia, nácvik kŕmenia.
Muskuloskeletálne	Počiatkové: <ul style="list-style-type: none">• 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

Genetické testy odhalia zmeny génu *SATB2*. Zmeny génu *SATB2* môžu zahŕňať chybné zápisy (mutácie), chýbajúce úseky (delécie) alebo navyše úseky (duplikácie). Proteín *SATB2* hrá dôležitú úlohu vo vývoji mozgu a tváre. Väčšina zmien génu *SATB2* je u tohto jedinca nová (známa ako de novo) a šanca na ich opakovanie je nízka. Váš genetik môže o tom poskytnúť viac informácií.

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

