

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: rázštep tvrdého podnebia, rázštep 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

System

Odporúčané počiatočné vyšetrenia a liečenie

Genetické

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

Neurologické

Počiatočné:

- 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

Počiatočné: Vyhodnotenie vývoja, neuropsychologické vyhodnotenie.
Liečenie: V prípade potreby liečte problémy so správaním.

Reč a jazyk

Počiatočné: 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

Počiatočné: Vyšetrite rázštep podnebia / submukózný rázštep podnebia.
Liečenie: Operácia rázštepu podnebia / submukózneho rázštepu.

Gastrointestinálne

Počiatočné: Posúďte stravovanie.
Liečenie: Špeciálne cumle/fľaše na rázštep podnebia, nácvik kŕmenia.

Muskuloskeletálne

Počiatočné:

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

Liečenie: V prípade potreby optimalizujte mineralizáciu kostí.

Dentálne

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

Oftalmológia

Počiatočné: Základné oftalmologické vyšetrenie.
Liečenie: Korekcia refrakčných chýb/operácia strabizmu.

Diagnostika

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

- patogénny variant v géne *SATB2* v heterozygotnom stave,
- heterozygotná delécia v oblasti 2q33.1, ktorá zahŕňa *SATB2* gén,
- intragénová 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



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

System Odporúčané počiatočné vyšetrenia a liečenie

(ktoré mali byť zdieľané s vaším tímom zdravotníkov)

| | |
|--------------------------------------|---|
| Genetické | Počiatočné: Sekvenovanie <i>SATB2</i> génu, s delečno/duplikačnou analýzou array CGH. Liečenie: Poskytnutie genetickej konzultácie. |
| Neurologické | Počiatočné: <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 | Počiatočné: Vyhodnotenie vývoja, neuropsychologické vyhodnotenie. Liečenie: V prípade potreby liečte problémy so správaním |
| Reč a jazyk | Počiatočné: 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 | Počiatočné: Vyšetrite rázštep podnebia / submukózný rázštep. Liečenie: Oprava rázštepú podnebia / submukózneho rázštepú. |
| Gastrointestinálne | Počiatočné: Posúďte stravovanie. Liečenie: Špeciálne cumle/fľaše na rázštepú podnebia, nácvik kŕmenia. |
| Muskuloskeletálne | Počiatočné: <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 ortopédiu. Liečenie: V prípade potreby optimalizujte mineralizáciu kostí. |
| Dentálne | Počiatočné: Dentálne vyšetrenie. Liečenie: Zubné/ortodontické ošetrovanie, zvážte odporúčanie do špecializovaného centra. |
| Oftalmológia | Počiatočné: 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

