

Was verursacht die FOXP2-Störung?

FOXP2 ist ein Gen, das eine wichtige Rolle bei der Entwicklung des Gehirns spielt. Eine Störung oder das Fehlen einer Genkopie führt zu Schwierigkeiten beim Erwerb der Sprache.

Wie kommt es dazu?

In vielen Familien entsteht die genetische Veränderung von FOXP2 aus heiterem Himmel (de novo). Bei der Zeugung von Kindern wird das genetische Material der Eltern in der Ei- und Samenzelle kopiert, aus der ein neues Kind entsteht. Da der biologische Kopierer nicht perfekt ist treten gelegentlich zufällige seltene Veränderungen im genetischen Code der Kinder auf, die in der DNA der Eltern nicht vorliegen. Dies geschieht auf natürliche Weise sowohl bei Pflanzen und Tieren, als auch bei Menschen und ist nicht auf den Lebensstil oder etwas, was die Eltern getan haben, zurückzuführen. In einigen Familien hat ein Elternteil die gleiche FOXP2-Veränderung und hat diese auf das Kind übertragen.

Kann es wieder passieren?

Die Wahrscheinlichkeit, dass ein weiteres Kind von einer seltenen genetischen Krankheit betroffen ist, hängt vom genetischen Code der Eltern ab. Bei FOXP2-Defekten, bei denen die Eltern die Mutation nicht tragen, ist die Wahrscheinlichkeit, ein weiteres betroffenes Kind zu bekommen, sehr gering. Wenn genetische Analysen der Eltern zeigen, dass einer von ihnen die gleiche Variante trägt, ist die Wahrscheinlichkeit, dass es wieder passiert, viel höher. Jede Familiensituation ist anders, und ein klinischer Genetiker kann Ihnen spezifische Ratschläge für Ihre Familie geben.

Verwaltung:

Allgemeine Kinderärzte sollten bei der Betreuung auf die Entwicklung und das Verhalten achten damit die passenden Therapien und unterstützende Maßnahmen frühzeitig eingeleitet werden können. Die Lautbildung und die sprachlichen Fähigkeiten sollten von einem Logopäden beurteilt werden, um die Art der Kommunikationsstärken und -herausforderungen eines Kindes zu bestimmen und um die Unterstützung des Kindes an seine Bedürfnisse und seine Entwicklung anzulehnen. Das Kommunikationsprofil jedes Kindes ist anders, und es gibt keine einzelne Behandlung. Stattdessen hängen die Behandlungs- und Managementansätze von der Art und Ausprägung der Schwierigkeiten eines Kindes ab. Dazu können intensive logopädische Therapien oder alternative Kommunikationsweisen gehören, die auf die Bedürfnisse des einzelnen Kindes zugeschnitten sind.

Andere Angehörige der Gesundheitsberufe wie klinische Psychologen (bei Lernschwierigkeiten), Physiotherapeuten (bei Ganzkörperbewegungsherausforderungen wie dem Erlernen des Fahrradfahrens), Ergotherapeuten (bei feinmotorischen Herausforderungen wie dem Schreiben) können Strategien anbieten, um bei anderen spezifischen Problemen eines Kindes zu helfen.

Die Familien erzählen ...

“ Ein Kind das im Alltag Schwierigkeiten hat, wird dadurch noch einzigartiger! ”

“ Er ist ein überaus glücklicher Junge und interagiert viel mit seinem Umfeld, und das schon als Neugeborener. Sein Wortschatz und seine Aussprache sind die wichtigsten Bereiche seiner Entwicklung, die von der Erkrankung betroffen sind. Er versteht alles, was wir ihm sagen; er kann sich jedoch nicht mit Worten ausdrücken, was ihn manchmal sehr frustriert. Im Alter von 3½ Jahren konnte er ein paar Wörter klar und deutlich sagen ("Mama" und "Saft", "Tschu-tschu" für Zug) und ein paar Wörter nur andeuten (z.B. Baum spricht er als "ee" und Auto als "ar" aus). Im Allgemeinen kommuniziert er durch "Geplapper", indem er auf jemanden zeigt und die Hand nimmt, um es ihm zu zeigen. Wir versuchen auch, eine Handvoll Makaton-Zeichen zu verwenden. ”

Netzwerk-Unterstützung informieren

Rare Chromosome Disorder Support Group,
(Selbsthilfegruppe für seltene Chromosomenstörungen)

The Stables, Station Road West,
Oxted, Surrey RH8 9EE, UK
Tel: +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Gene überprüft Artikel:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK368474/>



Dieser Leitfaden ist kein Ersatz für persönliche medizinische Beratung. Familien sollten sich in allen Fragen der genetischen Diagnose, des Managements und der Gesundheit an einen medizinisch qualifizierten Kliniker wenden. Informationen über genetische Veränderungen sind ein sehr schnelllebiges Gebiet, und obwohl die Informationen in diesem Leitfaden zum Zeitpunkt der Veröffentlichung als die besten verfügbaren Informationen angesehen werden, können sich einige Fakten später ändern. Unique tut sein Bestes, um mit den sich ändernden Informationen Schritt zu halten und die veröffentlichten Leitfäden bei Bedarf zu überarbeiten. Dieser Leitfaden wurde von Dr. Christiane Zweier und Dr. Miriam Reuter, Institut für Humangenetik, FAU, Erlangen, Deutschland, verfasst. Dieser Leitfaden wurde von Olivia van Reyk und Prof. Angela Morgan, Sprech- und Sprachpathologen vom Murdoch Children's Research Institute (MCRI) und der University of Melbourne, Australien, aktualisiert. Dieser Leitfaden wurde übersetzt von Dr Malou Schadeck, MD.

2017 Version 1 (PM/CA) 2019 Version 2 (AP)

Copyright © Unique 2021

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

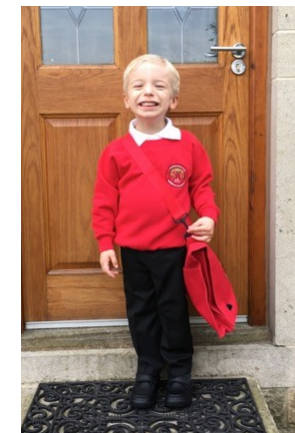
Charity Number 1110661
Company Number 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Was bedeutet die FOXP2-assozierte Sprach- und Sprechstörung?

rarechromo.org



Was ist eine FOXP2-assoziierte Sprach- und Sprechstörung?

FOXP2 ist ein Gen auf dem Chromosom 7q31.1, das erstmals 2001 mit Sprach- und Sprechstörungen in Verbindung gebracht wurde. Bei den Betroffenen wurde eine kindliche Sprechapraxie (CAS) festgestellt, eine Sprechstörung, die zu Schwierigkeiten bei der Planung und Produktion von Lauten und Wörtern führt. Einige Betroffene haben auch Probleme mit dem Lesen und der Rechtschreibung oder Lernschwierigkeiten. Die Ursache kann hierbei in einer Veränderung des FOXP2-Gens liegen, oder aber auf einer komplexen genetischen Veränderung beruhen, an der zusätzliche Gene beteiligt sind (z.B. FOXP2-Deletion oder -Duplikation). Daher werden die damit verbundenen genetischen Bedingungen als "FOXP2-only" bzw. "FOXP2-plus" bezeichnet. Die genetische Veränderung bestimmt, ob Sprachprobleme relativ isoliert betrachtet werden oder ob wahrscheinlich auch allgemeinere Entwicklungsprobleme die andere Bereiche als die Sprache betreffen, vorhanden sind.

Gibt es eine Heilung?

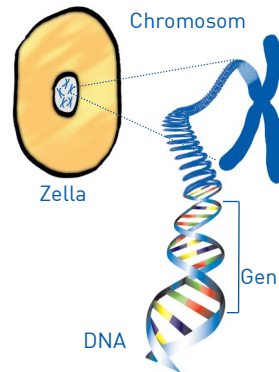
Es gibt keine Heilung für FOXP2-Defekte, da die Auswirkungen der genetischen Veränderung während der Entwicklung des Kindes stattgefunden haben. Die Diagnosestellung ermöglicht jedoch das Einführen einer geeigneten Überwachung und Therapie (z.B. Sprachtherapie) für das Kind.

Die Familien erzählen ...

“ Sie hat unsere Familie vervollständigt. Sie hat uns allen gezeigt, wie man positiv bleibt und auf alles, was man tut, stolz sein kann, egal wie klein es ist. Sie bringt mich jeden Tag zum Lächeln! Sie ist ein entzückendes Kind und lässt sich von ihrem Zustand nie unterkriegen.

Als sie etwa 1 1/2-2 Jahre alt war, stellten wir fest, dass sie nicht so viel sprach wie ihre Geschwister in diesem Alter. Sie ist jetzt 7 Jahre alt und kann drei oder vier Wörter zusammensetzen.

Sie ist in der Lage, Befehlen ohne Probleme zu folgen. Wir versuchen, uns die Zeit zu nehmen, ihr zuzuhören und nicht für sie zu sprechen, auch wenn es zeitraubend ist. ”



Bei den meisten Betroffenen finden sich außerdem:

- Eine verzögerte Sprachentwicklung
- Eine motorische Sprachstörung (Sprechapraxie in der Kindheit)
- Ausdrucks- und/oder Verständnisschwierigkeiten
- Lese- und Rechtschreibschwierigkeiten
- Normaler oder niedriger durchschnittlicher IQ
- Normale Organfunktionen

Kinder mit der genetischen Erkrankung FOXP2-plus, die mit einer Deletion oder Duplikation von Genen einhergeht, die Gene stören, die FOXP2 benachbart sind, können damit verbundene Lern-, Verhaltensauffälligkeiten oder Schwierigkeiten im sozialen Umgang haben.

Klinische Auffälligkeiten:

■ Sprechapraxie in der Kindheit

Kleine Kinder mit reinen FOXP2-Genveränderungen haben oft eine verzögerte Sprachentwicklung. Ab dem Alter von ca. drei Jahren, wenn sie genügend Sprachkenntnisse für eine gründliche logopädische Beurteilung entwickelt haben, wird bei den meisten Kindern eine Sprachstörung diagnostiziert, die als kindliche Sprechapraxie (CAS) bezeichnet wird. CAS ist ein motorisches Sprachplanungsproblem, das die Fähigkeit einer Person beeinträchtigt, Laute genau in Silben, Silben in Wörter und Wörter in Sätze mit dem richtigen Timing und Rhythmus einzufügen. Infolgedessen kann die Sprache sehr schwer zu verstehen sein, insbesondere in der frühen Kindheit und in der Grundschule. Die Sprachentwicklung und Verständlichkeit verbessert sich zwar mit der Zeit, aber in den meisten Fällen wird eine kontinuierliche Unterstützung und regelmäßige Übung empfohlen.

■ Lernen

Viele Kinder haben einen normalen oder niedrigen durchschnittlichen IQ. Der nonverbale IQ ist oft höher als die verbalen Funktionen. Menschen mit FOXP2-Defekten haben oft Lese- und Rechtschreibschwierigkeiten.

■ Gesunde Organe

Es sind keine Fehlbildungen von Organen (z.B. Herz, Nieren, Gehirn) mit FOXP2-Defekten assoziiert.



Entwicklung

■ Wachstum

Fast alle Säuglinge haben bei der Geburt ein durchschnittliches Geburtsgewicht und wachsen weiter entlang der altersgerechten Perzentilen.

■ Fütterung

Einige Säuglinge haben aufgrund ihrer beeinträchtigten Lippenmotorik schon früh Schwierigkeiten beim Trinken.

Tröpfeln kann für viele Kinder ein Problem sein, doch können Medikamente, die den Speichel reduzieren, dabei helfen.

■ Sitzen, Bewegen und Gehen

Die grobmotorische Entwicklung ist bei vielen Kindern mit nur FOXP2-Defekten normal. Einige Kinder können feinmotorische Schwierigkeiten haben (z.B. Kleider zuknöpfen, Schnürsenkel binden). Fein- oder grobmotorische Probleme werden als relativ mild im Vergleich zu den ausgeprägten Sprachdefiziten angegeben. Wenn festgestellt wird, dass ein Kind erst spät mobil wird oder Probleme mit der Feinmotorik hat, kann Physiotherapie oder Ergotherapie sinnvoll sein.

■ Sprachentwicklung

Die Sprachentwicklung ist das Hauptanliegen bei FOXP2-Defekten, wobei die primäre Sprachdiagnose die kindliche Sprechapraxie ist. Einige Kinder können auch an Dysarthrie leiden. Die meisten Kinder benötigen erhebliche Sprachtherapie und Unterstützung.

■ Sprache

Einige Personen können Probleme in expressiven (Verwendung der Sprache) und/oder rezeptiven (Verständnis der Sprache) Bereichen haben.

■ Lernen

Der nonverbale (Leistungs-)IQ ist in der Regel normal oder durchschnittlich niedrig. Einige Kinder brauchen Unterstützung beim Lernen (z.B. Lese- und Rechtschreibfähigkeiten) und müssen möglicherweise eine Sonderschule besuchen, in der die richtige Unterstützung gegeben werden kann.

■ Verhalten

Im Großen und Ganzen sind Kinder gesellig und haben einen freundlichen Charakter. Autistische Züge sind nur selten und nur bei Kindern mit der FOXP2-plus-Bedingung mit Nachbargenen von FOXP2 festgestellt worden.

