

¿Qué causa el trastorno asociado al gen FOXP2?

El FOXP2 es un gen que tiene importantes funciones para el desarrollo del cerebro. Normalmente se tienen dos copias de este gen. Una interrupción o ausencia de una copia del gen resulta en dificultades en la adquisición del habla y el lenguaje.

¿Por qué ha sucedido esto?

En muchas familias, el cambio genético que afecta al ADN del gen FOXP2 ocurre espontáneamente (lo que en genética se conoce como un cambio "de novo"). Cuando los niños son concebidos, el material genético de los padres se copia en el óvulo y el espermatozoide que dan lugar a un nuevo niño. La maquinaria celular que realiza copias biológicas de ADN no es perfecta y ocasionalmente ocurren cambios aleatorios poco frecuentes en el código genético de los niños, que no se ven en el ADN de sus padres. Esto ocurre naturalmente en plantas y animales y no se debe a su estilo de vida ni a nada que usted haya hecho a propósito. En algunas familias, uno de los padres tiene el mismo cambio en el gen FOXP2 y lo ha transmitido al niño.

¿Puede suceder de nuevo?

La probabilidad de tener otro hijo afectado por un trastorno genético poco común depende del ADN de los padres. Para los defectos de FOXP2 en los que los padres no son portadores de la mutación, la probabilidad de tener otro hijo afectado es muy baja. En cambio, si los análisis genéticos de los padres muestran que uno de ellos es portador de la misma variante, la probabilidad de que ocurra de nuevo es mucho mayor. Cada situación familiar es diferente, y un genetista clínico puede darle consejos específicos para su familia.

El manejo de los pacientes:

Los pediatras deben supervisar los cuidados, de modo que se pueda controlar el desarrollo y la evolución del comportamiento, y se puedan realizar las mejores terapias a tiempo. El desarrollo del habla y las capacidades del lenguaje deben ser evaluados por un logopeda para determinar la naturaleza de las fortalezas y dificultades de comunicación del niño, y la mejor manera de apoyar sus necesidades y desarrollo. El perfil de comunicación de cada niño es diferente y no existe un tratamiento único. Las opciones de tratamiento y manejo dependerán del tipo y la gravedad de las dificultades de cada niño. Esto puede incluir una terapia intensiva de sonido del habla y/o opciones de comunicación aumentativa y alternativa (CAA) adaptadas a las necesidades de cada niño.

Otros profesionales de la salud como los psicólogos clínicos (para las dificultades de aprendizaje), los fisioterapeutas (para las dificultades de movimiento que implican a todo el cuerpo, como aprender a andar en bicicleta), o los terapeutas ocupacionales (para las dificultades de la motricidad fina, como la escritura), pueden proporcionar estrategias para ayudar con otros problemas específicos que pueda tener un niño.

Lo que dicen las familias...

“ ¡Cuando tienes un niño que tiene dificultades en la vida diaria, esto lo convierte en alguien un poco más especial! ”

“ Es un chico extremadamente feliz e interactúa con todos y lo ha hecho desde que era un recién nacido. El área principal de su desarrollo que se ha visto afectada es el habla y el lenguaje. Entiende todo lo que le decimos; sin embargo, no puede expresarse con el habla, lo que a veces le frustra mucho. En tres años y medio, ha adquirido un par de palabras que puede decir claramente ("mamá" y "jugo", "choo choo" para el tren) y un par de palabras que puede tratar de decir (por ejemplo, árbol que pronuncia como "ee" y coche como "ar" [en inglés en la versión original]). En general, se comunica a través del "balbuceo", señalando y tomando la mano de alguien para mostrarle. También intentamos usar algunos signos de Makaton. ”

Red de apoyo e información

Rare Chromosome Disorder Support Group

(Grupo de apoyo para trastornos cromosómicos raros)

The Stables, Station Road West,

Oxted, Surrey RH8 9EE, UK

Tel: +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Artículo de GeneReviews:

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



Esta guía no sustituye al asesoramiento médico personal. Las familias deben consultar a un médico cualificado en todos los asuntos relacionados con el diagnóstico genético, el manejo y la salud. La información sobre los cambios genéticos es un campo que evoluciona muy rápidamente y aunque se cree que la información de esta guía es la mejor disponible en el momento de su publicación, algunos hechos pueden cambiar posteriormente. UniquE hace todo lo posible por mantenerse al día con la información cambiante y revisar sus guías publicadas según sea necesario. Esta guía fue escrita por la Dra. Christiane Zweier y la Dra. Miriam Reuter, Instituto de Genética Humana, FAU, en Erlangen, Alemania. Esta guía fue actualizada por Olivia van Reyk y la Prof. Angela Morgan, patólogas del habla y el lenguaje del Instituto de Investigación Infantil Murdoch (MCRU) y la Universidad de Melbourne, Australia. Esta guía fue traducida por Dr Maria Calvo, Ph.D., Blueprint Genetics Oy
2017 Version 1 (PM/CA), 2019 Version 2 (AP)

Copyright © UniquE 2021

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

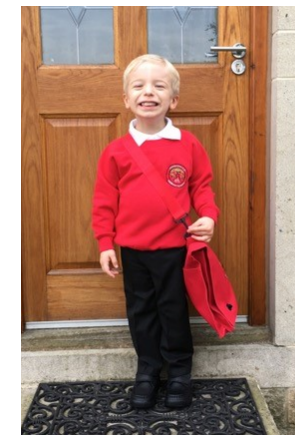
Charity Number 1110661
Company Number 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

¿Qué es el trastorno del habla y el lenguaje relacionado con el gen FOXP2?

rarechromo.org



¿Qué es el trastorno del habla y el lenguaje relacionado con FOXP2?

FOXP2 es un gen localizado en el cromosoma 7, dentro de la región cromosómica 7q31.1, que se encontró por primera vez vinculado con los trastornos del habla y el lenguaje en 2001. Se observó que las personas afectadas tienen apraxia del habla en la infancia (CAS, por sus siglas en inglés), que es un trastorno del habla que provoca dificultades en la planificación y producción de sonidos y palabras. Algunas personas también tienen problemas con la lectura y la ortografía o dificultades de aprendizaje. Algunos individuos tienen una alteración del gen FOXP2 solamente, y otros tienen una alteración genética más compleja que implica genes adicionales (por ejemplo, una delección o una duplicación que no sólo afecta a FOXP2 sino también a otros genes vecinos). De ahí que las condiciones genéticas asociadas se conozcan como "sólo FOXP2" y "FOXP2-plus", respectivamente. El tipo de alteración genética determina si se presentarán problemas relativamente aislados del habla y el lenguaje, o si es probable que también se presenten problemas más generales en diferentes ámbitos del desarrollo.

¿Se puede curar?

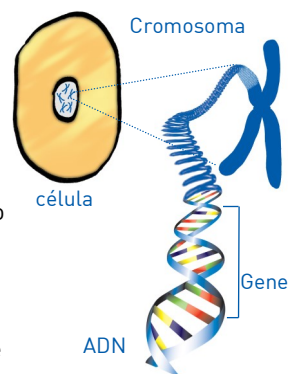
No hay cura para los defectos del gen FOXP2, ya que el cambio genético tuvo lugar durante el desarrollo del bebé. Sin embargo, conocer este diagnóstico significa que se puede realizar un seguimiento específico y establecer terapias adecuadas (por ejemplo, terapia del habla) para su hijo.

Las familias dicen...

“ Ella ha completado nuestra familia. Nos ha mostrado a todos cómo ser positivos y estar orgullosos de todo lo que haces, no importa cuán pequeño sea. ¡Ella me hace sonreír todos los días! Es una niña encantadora y nunca deja que su condición la deprima.

Nos dimos cuenta cuando tenía alrededor de un año y medio o dos años de edad de que no hablaba tanto como su hermano y hermana a esa edad. Ahora tiene siete años y es capaz de juntar tres o cuatro palabras.

Es capaz de seguir instrucciones sin ningún problema. Intentamos tomarnos el tiempo para escucharla y no hablar por ella, aunque nos lleve mucho tiempo. ”



La mayoría de los pacientes muestran:

- Retraso en el desarrollo del habla
- Trastorno motor del habla (apraxia del habla en la infancia)
- Dificultades de lenguaje expresivo y/o receptivo
- Dificultades de lectura y ortografía
- Coeficiente intelectual normal o bajo

Los niños con la condición genética FOXP2-plus, que implica además la delección o duplicación de genes vecinos a FOXP2, pueden tener problemas asociados de aprendizaje, comportamiento o habilidades sociales.

Preocupaciones médicas

■ Apraxia infantil del habla

Los niños pequeños con cambios en el gen FOXP2 a menudo tienen un retraso en el desarrollo del habla. A partir de aproximadamente tres años, cuando han desarrollado suficientemente el habla como para realizar una evaluación completa, la mayoría de los niños son diagnosticados con un trastorno del habla, llamado apraxia del habla infantil (CAS, por sus siglas en inglés). La CAS es un problema de planificación motora del habla que afecta a la capacidad de una persona para articular con precisión los sonidos y transformarlos en sílabas, las sílabas en palabras y las palabras en oraciones con el tiempo y el ritmo correctos. Como resultado, el habla puede ser muy difícil de entender, particularmente en los años de la infancia temprana y la escuela primaria. El desarrollo y la inteligibilidad del habla mejoran con el tiempo, pero en la mayoría de los casos se recomienda un manejo y evaluación continuos.

■ Aprendizaje

Muchos niños tienen un coeficiente intelectual normal o bajo, y el coeficiente intelectual no verbal suele ser mayor que las funciones verbales. Las personas con defectos de FOXP2 a menudo tienen dificultades de lectura y ortografía.

■ Órganos sanos

No hay malformaciones de órganos (por ejemplo, corazón, riñones, cerebro) asociadas a los defectos del gen FOXP2.



4 años

Desarrollo

■ Crecimiento

Casi todos los bebés tienen un peso promedio al nacer y continúan creciendo dentro de sus percentiles habituales.

■ Alimentación

Algunos bebés tienen problemas de alimentación temprana debido a sus dificultades motoras orales. La salivación excesiva puede ser un problema para muchos niños, pero esto puede ser tratado con medicamentos.

■ Sedestación, movimiento y marcha

El desarrollo motor grueso es normal en muchos niños que sólo tienen defectos de FOXP2. Algunos niños pueden tener dificultades de motricidad fina (por ejemplo, abotonarse la ropa o atarse los cordones de los zapatos). Los problemas de motricidad fina o gruesa se reportan como relativamente leves en comparación con los marcados déficits de producción del habla. Si se observa que un niño muestra retraso en el desarrollo del movimiento o tiene problemas de motricidad fina, la fisioterapia o la terapia ocupacional pueden ser útiles.

■ Habla

El desarrollo del habla es la mayor preocupación asociada a los defectos de FOXP2, siendo la apraxia del habla en la infancia el principal diagnóstico. Algunos niños también pueden tener disartria. La mayoría de los niños necesitan una considerable terapia y apoyo para el habla.

■ Lenguaje

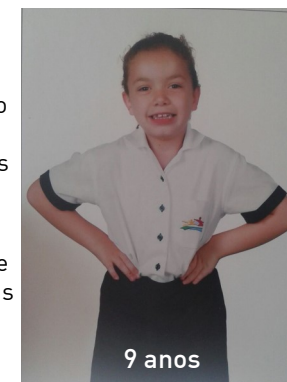
Algunos individuos pueden experimentar problemas en los dominios expresivos (uso del lenguaje hablado) y/o receptivos (comprensión del lenguaje hablado).

■ Aprendizaje

El coeficiente intelectual (rendimiento) no verbal es típicamente normal o puede encontrarse por debajo del promedio. Algunos niños necesitan apoyo para su aprendizaje (para mejorar, por ejemplo, la capacidad de lectura y la ortografía) y es posible que necesiten asistir a una escuela especial donde se les pueda dar el apoyo adecuado.

■ Comportamiento

En general, los niños son sociables y tienen un carácter amistoso. Los rasgos autistas sólo se han observado con poca frecuencia y sólo en los niños con la condición FOXP2-plus que involucra genes vecinos a FOXP2.



9 años