

## Qu'est-ce qui cause le trouble FOXP2 ?

FOXP2 est un gène qui a des fonctions importantes pour le développement du cerveau. L'absence ou une perturbation dans une copie de ce gène entraîne des difficultés dans l'acquisition de la parole et du langage.

## Pourquoi cela se produit-il ?

Dans de nombreuses familles, une modification génétique affectant le gène FOXP2 se produit de manière accidentelle (de novo). Lors de la conception d'un enfant, celui-ci hérite du patrimoine génétique de ses deux parents. En effet, un spermatozoïde (contenant une copie paternelle du matériel génétique) féconde un ovocyte (contenant une copie maternelle du matériel génétique) pour former un embryon dont chaque cellule contient ainsi l'ensemble des informations génétiques issues des deux parents. Lorsque le matériel génétique est copié de cellules en cellules, il arrive qu'une erreur de recopiage se produise de manière aléatoire et accidentelle alors qu'elle n'est pas présente dans l'ADN des parents. Cela se produit naturellement chez les plantes et les animaux et n'est pas dû à votre mode de vie ou à quelque chose que vous ayez fait. Dans certaines familles, un parent présente la même modification du gène FOXP2 et elle a donc été transmise directement à l'enfant.

## Cela peut-il se reproduire ?

La probabilité d'avoir un autre enfant atteint d'une maladie génétique rare dépend du code génétique des parents. Si les parents ne sont pas porteurs de la mutation FOXP2, la probabilité d'avoir un autre enfant atteint est très faible. Si les analyses génétiques des parents montrent que l'un d'eux est porteur du même variant du gène, la probabilité que celle-ci soit à nouveau transmise aux autres enfants est beaucoup plus élevée. Chaque situation familiale est différente et un généticien peut vous donner un conseil génétique spécifique pour votre famille.

## Prise en charge :

Les pédiatres généralistes doivent superviser la prise en charge médicale. Ils suivent le développement et le comportement de l'enfant afin d'assurer précocement les meilleurs traitements possibles. Le développement des sons, de la parole et des capacités langagières doit être évalué par un logopède afin de cibler les forces et les difficultés de communication de l'enfant pour soutenir au mieux ses besoins et son développement. Les capacités de communication de chaque enfant sont différentes et il n'existe pas de traitement unique. Au contraire, les approches thérapeutiques et les prises en charge dépendent du type et de la gravité de ses difficultés et seront donc adaptés aux besoins individuels de l'enfant. Il peut s'agir d'une thérapie intensive par la parole et/ou de façons alternatives de communiquer.

D'autres professionnels de la santé, tels que les psychologues (pour les difficultés d'apprentissage), les kinésithérapeutes (pour les difficultés motrices globales comme l'apprentissage du vélo), les ergothérapeutes (pour les difficultés de motricité fine comme l'écriture) peuvent fournir des stratégies pour aider à résoudre d'autres problèmes spécifiques qu'un enfant peut avoir.

## Ce que les familles disent ...

“ Quand vous avez un enfant qui a des difficultés dans la vie courante, cela le rend un peu plus spécial! ”

“ C'est un garçon extrêmement heureux qui interagit avec tout le monde depuis sa naissance. Le développement de la parole et du langage a majoritairement été affecté. Il comprend tout ce que nous lui disons mais il ne peut pas s'exprimer à travers la parole, ce qui le frustré parfois beaucoup. A 3 ans et demi, il peut clairement dire quelques mots (« maman » et « jus », « Tchou Tchou » pour dire le mot « train ») et quelques mots qu'il essaie de dire (par exemple : il prononce « bre pour dire « arbre » et « ture » pour « voiture »). Généralement, il communique par babillage, pointage et en prenant quelqu'un par la main pour lui montrer ce qu'il veut. Nous essayons également d'utiliser le langage des signes Makaton. ”

## Informez le réseau de soutien

### Rare Chromosome Disorder Support Group,

(Groupe de soutien pour les troubles chromosomiques rares)

The Stables, Station Road West,

Oxted, Surrey RH8 9EE, UK

Tel: +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Article de Gene reviews :

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

Ce guide ne remplace pas un avis par un professionnel médical. Les familles doivent consulter un clinicien qualifié pour toutes questions relatives au diagnostic génétique, à la prise en charge et à la santé. Les connaissances dans le domaine de la génétique évoluent très rapidement et bien que les informations fournies dans ce guide sont considérées comme les meilleures disponibles au moment de sa publication, certaines peuvent changer ultérieurement. Unique fait de son mieux pour se tenir au courant de l'évolution de l'information et pour revoir les guides qu'elle publie si nécessaire. Ce guide a été rédigé par le Dr Christiane Zweier et le Dr Miriam Reuter, Institut de génétique humaine, FAU, Erlangen, Allemagne. Ce guide a été mis à jour par Olivia van Reyk et le Prof. Angela Morgan, logopède de l'Institut de recherche Murdoch sur les enfants (MCRI) et de l'Université de Melbourne, Australie. Ce guide a été traduit par Dr Laura Bourlard, 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



# Qu'est-ce que le trouble de la parole et du langage lié à FOXP2 ?

[rarechromo.org](http://rarechromo.org)



Understanding Chromosome & Gene Disorders

## Qu'est-ce que le trouble de la parole et du langage lié à la FOXP2 ?

FOXP2 est un gène localisé sur le chromosome 7q31.1, dont l'implication dans les troubles de la parole et du langage a été découverte pour la première fois en 2001. Les personnes touchées souffraient d'apraxie verbale dès l'enfance. Il s'agit d'un trouble neurologique affectant la planification et la production motrice de la parole (des sons et des mots). Certaines ont également des problèmes de lecture et d'orthographe ou des difficultés d'apprentissage. Certains individus présentent une modification du gène FOXP2 uniquement alors que d'autres ont une altération génétique plus complexe qui implique des gènes supplémentaires (par exemple, délétion ou duplication comprenant, entre autres, le gène FOXP2). Ces conditions génétiques sont donc distinguées sous les noms de "FOXP2 seul" et "FOXP2-plus", respectivement. L'altération génétique détermine si les difficultés de parole et de langage sont présentes de manière relativement isolées ou si des retards du développement dans d'autres domaines sont susceptibles d'être également présents.

### Peut-on le soigner ?

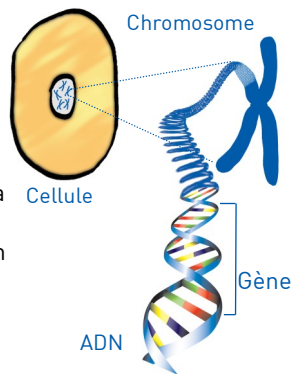
Il n'existe pas de remède aux troubles liés au gène FOXP2, car les effets de la modification génétique ont débuté pendant le développement de votre bébé. Cependant, la connaissance de ce diagnostic permet de mettre en place des prises en charge appropriées (par exemple, la logopédie).

### Les familles disent ...

“ Elle a complété notre famille. Elle nous a appris à rester positif et à être fier de tout ce que l'on fait, même pour de toutes petites choses. Elle me fait sourire tous les jours ! C'est une enfant adorable et elle ne se laisse jamais abattre par son état.

Nous avons remarqué, vers l'âge de 1 an et demi à 2 ans, qu'elle ne parlait pas autant que son frère et sa sœur à cet âge. Elle a maintenant 7 ans et est capable d'associer trois ou quatre mots ensemble.

Elle est capable de suivre les ordres sans aucun problème. Nous essayons de prendre le temps de l'écouter et de ne pas parler pour elle. ”



### La plupart des patients présentent :

- Retard dans le développement de la parole
- Trouble de la parole (apraxie verbale de l'enfant)
- Difficultés de langage expressif et/ou réceptif
- Difficultés de lecture et d'orthographe
- QI normal ou inférieur à la moyenne
- Fonctions normales des organes

Les enfants atteints de la maladie génétique « FOXP2-plus » impliquant une délétion ou une duplication (perte ou gain) des gènes voisins de FOXP2 peuvent présenter des difficultés d'apprentissage, de comportement ou d'aptitudes sociales.

### Problèmes médicaux

#### ■ L'apraxie verbale de l'enfant

Les jeunes enfants présentant des modifications du gène FOXP2 uniquement ont souvent un retard de développement de la parole et du langage, appelé l'apraxie verbale. Le diagnostic est généralement effectué vers l'âge de trois ans lorsque le langage est suffisamment développé pour une évaluation orthophonique approfondie. L'apraxie verbale de l'enfant est un problème de planification motrice de la parole qui affecte la capacité d'une personne à séquencer avec précision les sons en syllabes, les syllabes en mots et les mots en phrases avec le bon rythme et la bonne cadence. Par conséquent, la parole peut être très difficile à comprendre, en particulier dans la petite enfance et à l'école primaire. Le développement et l'intelligibilité de la parole s'améliorent avec le temps mais un suivi et évaluation régulière sont recommandés dans la plupart des cas.

#### ■ Apprentissages

De nombreux enfants ont un QI normal ou inférieur à la moyenne et le QI non verbal est souvent supérieur aux fonctions verbales. Les personnes souffrant d'altération du gène FOXP2 ont souvent des difficultés de lecture et d'orthographe.

#### ■ Des organes sains

Aucune malformation des organes (par exemple le cœur, les reins, le cerveau) n'est associée aux altérations du gène FOXP2.



4 ans

### Développement

#### ■ Croissance

Presque tous les bébés ont un poids de naissance dans la moyenne et continuent de grandir en suivant le percentile sur leur courbe de croissance.

#### ■ Nutrition

Certains bébés ont des difficultés d'alimentation précoce en raison de leurs mauvaises fonctions motrices orales. De nombreux enfants peuvent baver mais des médicaments permettant de réduire la salive peuvent y remédier.

#### ■ S'asseoir, bouger et marcher

Le développement de la motricité globale est normal chez de nombreux enfants qui ne présentent que des modifications de FOXP2. Certains enfants peuvent avoir des difficultés de motricité fine (par exemple : boutonner des vêtements, nouer des lacets). Les problèmes de motricité fine ou globale sont considérés comme relativement légers par rapport au déficit de langage marqué. Si l'on constate qu'un enfant présente un retard dans le développement de la motricité ou des problèmes de motricité fine, la kinésithérapie ou l'ergothérapie peuvent être utiles.

#### ■ Discours/Parole

La préoccupation majeure dans les anomalies FOXP2 est le développement du langage. L'apraxie verbale de l'enfant est le diagnostic initial. Certains enfants peuvent également souffrir de dysarthrie. La plupart d'entre eux ont besoin de logopédie et d'un soutien important.

#### ■ Langage

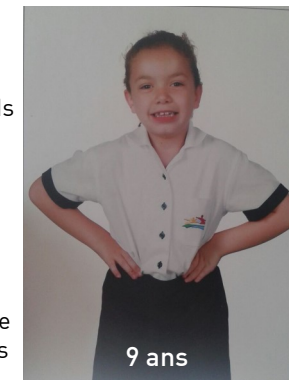
Certains personnes éprouvent des difficultés dans le langage expressif (utilisation du langage parlé) et/ou réceptif (compréhension du langage parlé).

#### ■ Apprentissages

Le QI non verbal (performance) est généralement normal ou dans la moyenne faible. Certains enfants ont besoin de soutien dans leurs apprentissages (par exemple, pour la lecture et l'orthographe) et peuvent avoir besoin de fréquenter un enseignement spécialisé où un soutien adéquat peut être apporté.

#### ■ Comportement

Dans l'ensemble, les enfants sont sociables et ont un caractère amical. Des traits autistiques n'ont été observés que rarement et uniquement chez les enfants atteints de l'affection FOXP2-plus impliquant des gènes voisins de FOXP2.



9 ans