

Cosa causa il disturbo FOXP2?

FOXP2 è un gene che svolge funzioni importanti per lo sviluppo del cervello. Una rottura o l'assenza di una copia del gene comporta difficoltà nell'acquisizione della parola e del linguaggio.

Perché è successo?

In molte famiglie, il cambiamento genetico che colpisce FOXP2 avviene all'improvviso (*de novo*). Quando i bambini vengono concepiti, il materiale genetico dei genitori viene copiato nell'ovulo e nello spermatozoo che formeranno il nuovo bambino. La fotocopiatura biologica non è perfetta e occasionalmente si verificano rari cambiamenti casuali nel codice genetico dei bambini che non si vedono nel DNA dei genitori. Questo accade in maniera naturale nelle piante e negli animali e non è dovuto al vostro stile di vita o a qualsiasi cosa abbiate fatto. In alcune famiglie, un genitore ha lo stesso cambiamento nel gene FOXP2 e lo ha trasmesso al bambino.

Può succedere di nuovo?

La probabilità di avere un altro figlio affetto da una malattia genetica rara dipende dal codice genetico dei genitori. Per i difetti di FOXP2 in cui i genitori non sono portatori della mutazione, la probabilità di avere un altro figlio affetto è molto bassa. Se le analisi genetiche dei genitori mostrano invece che uno di loro ha la mutazione, la probabilità di avere un altro figlio affetto è molto più alta. Ogni situazione familiare è diversa e un medico genetista può darvi consigli specifici per la vostra famiglia.

Gestione:

I pediatri dovrebbero supervisionare le cure, in modo che lo sviluppo e il comportamento possano essere monitorati e possano essere somministrate precocemente le migliori terapie. Lo sviluppo del linguaggio e le capacità linguistiche dovrebbero essere valutati da un logopedista per determinare la natura dei punti di forza e delle problematiche della comunicazione del bambino e per capire come sostenere al meglio i suoi bisogni e il suo sviluppo. Il profilo comunicativo di ogni bambino è diverso e non esiste un solo trattamento. Gli approcci terapeutici e gestionali dipenderanno invece dal tipo e dalla gravità delle difficoltà del bambino. Questi possono includere una terapia intensiva del linguaggio e/o opzioni di comunicazione aumentativa e alternativa (AAC) su misura per le esigenze del bambino.

Altri professionisti della salute come psicologi clinici (per le difficoltà di apprendimento), fisioterapisti (per le difficoltà di movimento di tutto il corpo, come imparare ad andare in bicicletta), terapisti occupazionali (per le difficoltà motorie fini, come la scrittura) possono fornire strategie di aiuto per altri problemi specifici che il bambino può avere.

Le famiglie dicono ...

“ Quando si ha un bambino che ha difficoltà nella vita di tutti i giorni, questo lo rende un po' più speciale! ”

“ È un bambino estremamente felice, interagisce con tutti e lo fa da quando era neonato. L'area principale dello sviluppo che è stata colpita dalla malattia è il linguaggio. Capisce tutto quello che gli diciamo, ma non riesce ad esprimersi adeguatamente con le parole e ciò, a volte, lo frustra molto. A 3 anni e mezzo riesce a pronunciare chiaramente un paio di parole ("mum" e "juice" [inglese], "ciuf ciuf" per il treno) e pronuncia stentatamente un paio di parole (ad esempio "tree" [inglese] che pronuncia "ee" e "car" [inglese] come "ar"). In generale, comunica attraverso il "balbettio", indicando e prendendo la mano di qualcuno per mostrargli ciò che intende. Cerchiamo anche di usare alcuni segni del linguaggio Makaton. ”

Network di supporto informativo

Rare Chromosome Disorder Support Group,
(Gruppo di supporto per disturbi cromosomici rari)
The Stables, Station Road West,
Oxted, Surrey RH8 9EE, UK
Tel: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

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

Questa guida non sostituisce la consulenza medica personale. Le famiglie dovrebbero consultare un medico qualificato per tutte le questioni relative alla diagnosi genetica, alla gestione e alla salute. Le informazioni sulle varianti genetiche evolvono rapidamente e, sebbene le informazioni contenute in questa guida siano ritenute le migliori disponibili al momento della pubblicazione, alcune potrebbero cambiare nel tempo. Unique fa del suo meglio per stare al passo con l'aggiornamento delle informazioni e per revisionare le guide pubblicate, quando necessario. Questa guida è stata scritta dalla Dott.ssa Christiane Zweier e dalla Dott.ssa Miriam Reuter, Istituto di Genetica Umana, FAU, Erlangen, Germania. Questa guida è stata aggiornata da Olivia van Reyk e dalla Prof.ssa Angela Morgan, patologhe della parola e del linguaggio del Murdoch Children's Research Institute (MCRI) e dell'Università di Melbourne, Australia. Questa guida è stata tradotta da Dr Alice Traversa, Ph.D., Laboratorio di Genomica Clinica, Fondazione IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, Italy
2017 Version 1 (PM/CA), 2019 Version 2 (AP)

Copyright © Unique 2021

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

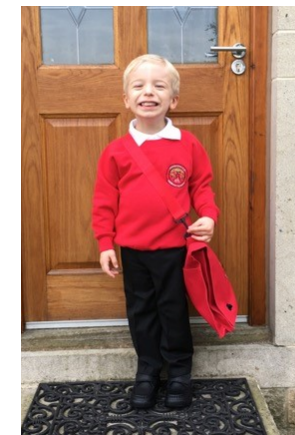
Charity Number 1110661
Company Number 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Che cos'è il disturbo della parola e del linguaggio legato a FOXP2?

rarechromo.org



Che cos'è il disturbo della parola e del linguaggio legato a FOXP2?

FOXP2 è un gene localizzato sul cromosoma 7q31.1, che è stato per la prima volta collegato a disturbi della parola e del linguaggio nel 2001. Si è notato che gli individui colpiti hanno un'aprassia infantile del linguaggio (CAS), che è un disturbo del linguaggio che si traduce in difficoltà nella

pianificazione e nella produzione di suoni e parole. Alcuni hanno anche problemi di lettura e di sillabazione o difficoltà di apprendimento. Alcuni individui hanno un'alterazione del solo gene FOXP2, mentre altri hanno un'alterazione genetica più complessa che coinvolge anche altri geni (ad esempio, la delezione o la duplicazione di FOXP2). Quindi le condizioni genetiche associate sono conosciute rispettivamente come "FOXP2-only" e "FOXP2-plus". Il tipo di alterazione genetica determina se i problemi della parola e del linguaggio si riscontrano in maniera relativamente isolata, o se è probabile che siano presenti anche problemi di sviluppo più generali in una serie di aree.

Si può curare?

Non esiste una cura per i difetti di FOXP2, poiché gli effetti del cambiamento genetico sono avvenuti durante lo sviluppo del vostro bambino. Tuttavia, conoscere questa diagnosi significa che è possibile mettere in atto un monitoraggio e terapie adeguate (ad esempio la logopedia) per il vostro bambino.

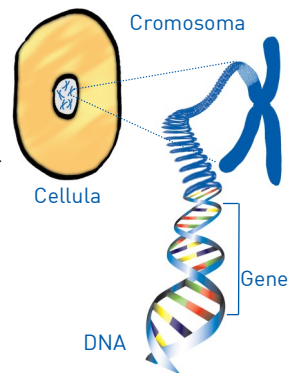
Le famiglie dicono ...

“ Ha completato la nostra famiglia. Ha mostrato a tutti noi come restare ottimisti ed essere orgogliosi di tutto ciò che si fa, non importa quanto piccolo sia. Mi fa sorridere ogni giorno! È una bambina deliziosa e non si lascia mai abbattere dalla sua condizione.

Quando aveva circa un anno e mezzo / due anni, abbiamo notato che non parlava tanto quanto suo fratello e sua sorella a quell'età. Ora ha 7 anni ed è in grado di mettere insieme tre o quattro parole.

È in grado di seguire i comandi senza problemi.

Cerchiamo di prenderci il tempo di ascoltarla e di non parlare per lei, anche se questo richiede tempo. ”



La maggior parte delle persone ha:

- Sviluppo ritardato della parola
- Disturbo motorio del linguaggio (aprassia infantile del linguaggio)
- Difficoltà nel linguaggio espressivo e/o ricettivo
- Difficoltà di lettura e di sillabazione
- QI normale o medio basso
- Normali funzioni d'organo

I bambini con la condizione genetica FOXP2-plus, che comporta una delezione o duplicazione che coinvolge anche i geni vicini a FOXP2, possono avere anche problemi di apprendimento, comportamentali o sociali.

Preoccupazioni mediche

■ L'aprassia infantile del linguaggio

I bambini piccoli con alterazioni del solo gene FOXP2 hanno spesso un ritardo nello sviluppo del linguaggio. A partire dall'età di circa tre anni, quando hanno sviluppato un linguaggio sufficiente per una valutazione approfondita da parte della logopedia, alla maggior parte dei bambini viene diagnosticato un disturbo del linguaggio chiamato aprassia infantile del linguaggio (CAS). Il CAS è un problema di pianificazione motoria del linguaggio che influisce sulla capacità di una persona di ordinare accuratamente i suoni in sillabe, le sillabe in parole e le parole in frasi con il giusto tempismo e ritmo. Di conseguenza, il discorso può essere molto difficile da capire, soprattutto nella prima infanzia e negli anni della scuola elementare. Lo sviluppo del discorso e l'intelligibilità migliorano nel tempo, ma nella maggior parte dei casi si raccomanda una gestione e una valutazione continua.

■ Apprendimento

Molti bambini hanno un quoziente intellettivo normale o medio basso e il quoziente intellettivo non verbale è spesso superiore alle funzioni verbali. Le persone con difetti di FOXP2 hanno spesso difficoltà di lettura e di sillabazione.

■ Organi sani

Nessuna malformazione degli organi (per esempio cuore, reni, cervello) è associata a difetti di FOXP2.



Sviluppo

■ Crescita

Quasi tutti i neonati hanno un peso nella media alla nascita e continuano a crescere seguendo il loro percentile di crescita.

■ Alimentazione

Alcuni bambini hanno precoci difficoltà di alimentazione a causa delle loro scarse funzioni motorie orali. La perdita di saliva dalla bocca può essere un problema per molti bambini, ma può migliorare con l'uso di farmaci per ridurre la quantità di saliva.

■ Seduti, in movimento e camminando

Lo sviluppo grosso-motorio è normale in molti bambini con difetti di FOXP2. Alcuni bambini possono avere difficoltà motorie fini (ad es. ad abbottonare i vestiti, allacciare i lacci delle scarpe). I problemi nei movimenti fini o grossolani sono riportati come relativamente lievi rispetto ai marcati deficit di produzione verbale. Se si nota che un bambino è in ritardo nell'acquisizione della mobilità o ha problemi di motricità fine, può essere utile la fisioterapia o la terapia occupazionale.

■ Discorso

Lo sviluppo del linguaggio è la preoccupazione principale nei difetti di FOXP2, con la diagnosi primaria di aprassia infantile del linguaggio. Alcuni bambini possono anche avere disartria. La maggior parte dei bambini ha bisogno di una notevole terapia del linguaggio e di un sostegno.

■ Linguaggio

Alcuni individui possono avere problemi nei domini espressivi (ad usare la lingua parlata) e/o ricettivi (a comprendere la lingua parlata).

■ Apprendimento

Il QI non verbale (performance) è tipicamente normale o medio basso. Alcuni bambini hanno bisogno di un sostegno per l'apprendimento (per esempio, capacità di lettura e di sillabazione) e potrebbero aver bisogno di frequentare una scuola speciale dove può essere dato loro il giusto sostegno.

■ Comportamento

Nel complesso, i bambini sono socievoli e hanno un carattere amichevole. Tratti autistici sono stati notati solo raramente e solo nei bambini con la condizione FOXP2-plus che coinvolge i geni vicini a FOXP2.

