

Wat veroorzaakt een FOXP2-gerelateerde spraak- en taalstoornis? FOXP2 is een gen dat een belangrijke rol speelt bij de ontwikkeling van de hersenen. Een verstoring of afwezigheid van één kopie van dit gen leidt tot moeilijkheden bij de ontwikkeling van spraak en taal.

Waarom is dit gebeurd? In veel families is de genetische verandering die FOXP2 beïnvloedt nieuw ontstaan (de novo). Het genetisch materiaal van de ouders wordt gekopieerd in de eicel en de spermacel die samen een nieuw kind maken. De biologische kopieermachine is niet perfect en af en toe treden er willekeurige zeldzame veranderingen op in de genetische code van kinderen, die niet in het DNA van hun ouders voorkomen. Dit gebeurt van nature in planten en dieren en is niet te wijten aan je levensstijl of iets wat je hebt gedaan. In sommige gezinnen heeft één van de ouders de FOXP2-verandering en heeft hij of zij deze doorgegeven aan het kind.

Kan het weer gebeuren? De kans dat een ander kind in het gezin dezelfde aandoening heeft hangt af van de genetische code van de ouders. Voor FOXP2-defecten waarbij de ouders de mutatie niet dragen, is de kans op het hebben van een tweede aangedaan kind zeer laag. Als blijkt dat één van de ouders dezelfde variant draagt, is de kans dat het opnieuw gebeurt veel groter. Elke gezinssituatie is anders en een klinisch geneticus kan u specifiek advies geven voor uw gezin.

Aanbevelingen voor behandeling en begeleiding

Een algemeen kinderarts kan toezicht houden op de zorg, zodat de ontwikkeling en het gedrag kunnen worden gevolgd en de beste behandeling in een vroeg stadium kan worden gegeven. De ontwikkeling van het spraakvermogen en de taalvaardigheid moeten door een logopedist worden beoordeeld om de aard van de communicatiemogelijkheden en -uitdagingen van een kind vast te stellen en om te bepalen hoe de behoeften en de ontwikkeling van het kind het beste kunnen worden ondersteund. Het communicatieprofiel van elk kind is anders en er is niet één specifieke behandeling die voor iedereen past. De behandeling en begeleiding hangen af van het type en de ernst van de problemen die een kind heeft. Dit kan een intensieve logopedie en/of aanvullende en alternatieve communicatie (AAC) zijn, aangepast aan de behoeften van een individueel kind.

Andere gezondheidswerkers, zoals een klinisch psycholoog (voor leerproblemen), een fysiotherapeut (voor bewegingsuitdagingen voor het hele lichaam zoals het leren fietsen) of een ergotherapeut (voor fijnmotorische uitdagingen zoals schrijven) kunnen helpen met andere specifieke problemen die een kind kan hebben.

Gezinnen zeggen...

“ Als je een kind hebt dat problemen heeft in het dagelijks leven, maakt dat hem net iets specialer! ”

“ Hij is een heel gelukkige jongen. Hij gaat met iedereen om en doet dat al sinds hij een baby is. Het belangrijkste gebied van zijn ontwikkeling dat is beïnvloed is zijn spraak en taal. Hij begrijpt alles wat we hem vertellen, maar hij kan zich niet uitdrukken met spraak, wat hem soms erg dwars zit. Met 3½ jaar heeft hij een paar woorden die hij duidelijk kan zeggen ('mama' en 'sap', 'choo choo' voor de trein) en een paar woorden die hij kan proberen te zeggen (bijv. boom die hij uitspreekt als 'oom' en auto als 'to'). Over het algemeen communiceert hij via 'babbel' praatjes, waarbij hij iemand aanwijst en bij de hand neemt om iets te laten zien. We proberen ook een handvol Makaton-tekens te gebruiken. ”

Steun en informatie

Rare Chromosome Disorder Support Group, (Zeldzaam Chromosoom Stoornis Ondersteuningsgroep)

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

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

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

VG netwerken, www.vgnetwerken.nl, info@vgnetwerken.nl;
Erfocentrum, www.erfelijkheid.nl, info@erfocentrum.nl;
VKGN, www.vkgn.nl, secretariaat@vkgn.org;

Deze gids is geen vervanging voor persoonlijk medisch advies. Gezinnen dienen een medisch gekwalificeerde arts te raadplegen in alle zaken met betrekking tot genetische diagnose, management en gezondheid. Informatie over genetische veranderingen is een zeer snel bewegend gebied en hoewel de informatie in deze gids wordt verondersteld de beste te zijn die op het moment van publicatie beschikbaar is, kunnen sommige feiten later veranderen. Unieke doet zijn best om op de hoogte te blijven van de veranderende informatie en om de gepubliceerde gidsen indien nodig te herzien. Deze gids is geschreven door Dr. Christiane Zweier en Dr. Miriam Reuter, Instituut voor Menselijke Genetica, FAU, Erlangen, Duitsland. Deze gids werd bijgewerkt door Olivia van Reyk en Prof. Angela Morgan, spraak- en taalpathologen van het Murdoch Children's Research Institute (MCRI) en de Universiteit van Melbourne, Australië. Nederlandse vertaling beoordeeld door dr. D.E. Fransen van de Putte, MD PhD MSc, klinisch geneticus UMC Utrecht. 2017 Versie 1 (PM/CA) 2019 Versie 2 (AP)

Copyright © Unique 2021

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

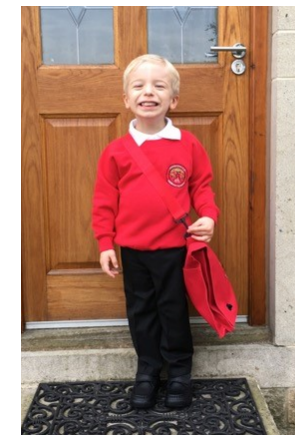
Charity Number 1110661
Company Number 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Wat is FOXP2-gerelateerde spraak- en taalstoornis?

rarechromo.org



Wat is FOXP2-gerelateerde spraak- en taalstoornis?

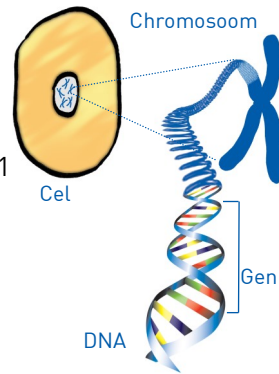
FOXP2 is een gen op chromosoom 7q31.1, dat in 2001 voor het eerst in verband werd gebracht met spraak- en taalstoornissen. Bij getroffen personen werd vastgesteld dat zij kinderapraxie van spraak (CAS) hebben, een spraakstoornis die resulteert in moeilijkheden bij de planning en productie van geluiden en woorden. Sommigen hebben ook problemen met lezen en spelling of leermoeilijkheden. Sommige mensen hebben alleen een verstoring van het FOXP2-gen, en sommige hebben een complexere genetische verandering, waarbij ook andere genen betrokken zijn (bijvoorbeeld in het geval van een FOXP2 deletie of duplicatie). In het eerste geval spreken we van 'FOXP2-only' en in het tweede geval van 'FOXP2-plus'. Het soort genetische verandering bepaalt of spraak- en taalproblemen relatief geïsoleerd worden gezien, of dat er ook meer algemene ontwikkeling-sproblemen op een aantal gebieden aanwezig zijn.

Kan het genezen worden?

Er is geen genezing voor FOXP2-defecten, omdat gevolgen van de genetische verandering optreden tijdens de ontwikkeling van een kind. Als de diagnose bekend is, kan met de juiste behandeling en begeleiding gestart worden.

Gezinnen zeggen...

“ Ze heeft onze familie compleet gemaakt. Ze heeft ons allemaal laten zien hoe we positief kunnen blijven en trots kunnen zijn op alles wat je doet, hoe klein ook. Ze laat me elke dag glimlachen! Ze is een heerlijk kind en ze geeft nooit op. We merkten toen ze ongeveer 1 1/2-2 jaar oud was dat ze minder sprak dan haar broer en zus op die leeftijd. Ze is nu 7 jaar oud en kan drie of vier woorden samenvoegen. Ze is in staat om opdrachten zonder problemen uit te voeren. We proberen de tijd te nemen om naar haar te luisteren en niet voor haar te spreken, ook al is het tijdrovend. ”



De meeste kinderen hebben de volgende verschijnselen:

- Vertraagde spraakontwikkeling
- Motorische spraakstoornis (jeugdapraxie van de spraak)
- Expressieve en/of ontvankelijke taalmoeilijkheden
- Lees- en spellingsproblemen
- Normaal of laag gemiddeld IQ
- Normale orgaanfuncties

Kinderen met de FOXP2-plus genetische aandoening kunnen daarnaast problemen hebben op het gebied van leren, gedrag of sociale vaardigheid.

Medische problemen

■ Kinderapraxie van de spraak

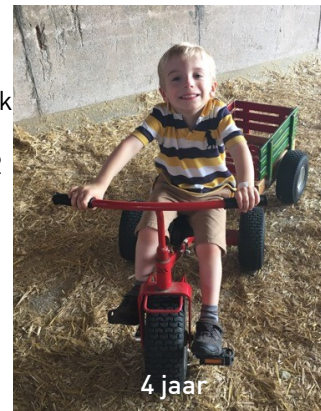
Jonge kinderen met FOXP2-only genetische veranderingen hebben vaak een vertraagde spraakontwikkeling. Vanaf de leeftijd van ongeveer drie jaar, wanneer ze voldoende spraak hebben ontwikkeld voor een goede beoordeling van de logopedie, wordt bij de meeste kinderen een spraakstoornis vastgesteld, die kinderapraxie van de spraak (CAS) wordt genoemd. CAS is een motorisch spraakplanningsprobleem, dat van invloed is op het vermogen van een persoon om geluiden nauwkeurig te ordenen in lettergrepen, lettergrepen in woorden en woorden in zinnen met de juiste timing en het juiste ritme. Als gevolg hiervan kan spraak erg moeilijk te begrijpen zijn, vooral in de vroege kinderjaren en de basisschooljaren. Spraakontwikkeling en verstaanbaarheid verbeteren

■ Leren

Veel kinderen hebben een normaal of laag gemiddeld IQ. Het non-verbale IQ is vaak hoger dan de verbale functies. Mensen met FOXP2-defecten hebben vaak lees- en spellingsproblemen.

■ Gezonde organen

Er zijn geen afwijkingen van organen (bijvoorbeeld hart, nieren, hersenen) geassocieerd met FOXP2-defecten.



4 jaar

Ontwikkeling

■ Groei

Bijna alle baby's zijn gemiddeld in gewicht bij de geboorte en blijven groeien langs hun eigen groeilijn.

■ Voeding

Sommige baby's hebben problemen met de vroege voeding door een slechte mondmotoriek.

Kwijlen kan een probleem zijn voor sommige kinderen. Dit kan worden beperkt door medicijnen die het speeksel verminderen.

■ Zitten, bewegen en lopen

De grove motorische ontwikkeling is bij veel kinderen met FOXP2-only normaal. Sommige kinderen kunnen fijne motorische problemen hebben (bijvoorbeeld het dichtknopen van kleding, het strikken van schoenveters). Fijne of grove motorische problemen worden gerapporteerd als relatief mild in vergelijking met de spraakproblemen. Als wordt opgemerkt dat een kind te laat mobiel wordt of problemen heeft met de fijne motoriek, kan fysiotherapie of ergotherapie nuttig zijn.

■ Spraak

Spraakontwikkeling is de belangrijkste zorg bij FOXP2-defecten, met de primaire diagnose van kinderapraxie van de spraak. Sommige kinderen kunnen ook dysartrie hebben (moeite met articuleren). De meeste kinderen hebben veel logopedie en ondersteuning nodig.

■ Taal

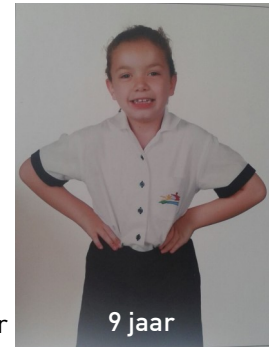
Sommige kinderen kunnen problemen ondervinden in expressieve (gesproken taal) en/of receptieve (gesproken taal begrijpen) domeinen.

■ Leren

Non-verbale (prestatie)IQ is meestal normaal of laag gemiddeld. Sommige kinderen hebben ondersteuning nodig bij het leren (bijvoorbeeld lees- en spellingsvermogen) en moeten mogelijk naar speciaal onderwijs, waar de juiste ondersteuning kan worden gegeven.

■ Gedrag

Over het algemeen zijn kinderen gezellig en hebben ze een vriendelijk karakter. Autistische eigenschappen komen zelden voor en alleen bij kinderen met de FOXP2-plus aandoening.



9 jaar