

Co powoduje zaburzenie FOXP2?

FOXP2 jest genem, który ma ważne funkcje dla rozwoju mózgu. Mutacje lub brak jednej kopii genu powodują trudności w przyswajaniu mowy i języka.

Dlaczego to się stało?

W wielu rodzinach zmiany genetyczne wpływające na FOXP2 zachodzą nieoczekiwanie (de novo). Kiedy dzieci są poczęte, materiał genetyczny rodziców jest kopiowany w komórce jajowej i plemniku, które tworzą nowe dziecko. Biologiczna kopiarka nie jest idealna i czasami zdarzają się przypadkowe, rzadkie zmiany w kodzie genetycznym dzieci, które nie są widoczne w DNA ich rodziców. Dzieje się to naturalnie u roślin i zwierząt i nie wynika z Twojego stylu życia ani z niczego, co zrobiłeś. W niektórych rodzinach jedno z rodziców ma tę samą mutację FOXP2 i przekazało ją dziecku.

Czy to może się powtórzyć?

Prawdopodobieństwo posiadania kolejnego dziecka dotkniętego rzadkim zaburzeniem genetycznym zależy od kodu genetycznego rodziców. W przypadku wad FOXP2, w których rodzice nie są nosicielami mutacji, prawdopodobieństwo posiadania kolejnego dziecka dotkniętego tą chorobą jest bardzo małe. Jeśli analizy genetyczne rodziców wykażą, że jedno z nich nosi ten sam wariant, szansa na to, że dojdzie ponownie do mutacji, jest znacznie większa. Każda sytuacja rodzinna jest inna, a genetyk kliniczny może udzielić Ci konkretnej porady dla Twojej rodziny.

Opieka:

Lekarze pediatrzy powinni nadzorować opiekę, aby można było monitorować rozwój i zachowanie, a najlepsze terapie mogły być wdrażane jak najwcześniej. Rozwój mowy i zdolności językowych powinien być oceniany przez logopedę celem określenia mocnych stron i wyzwań komunikacyjnych dziecka oraz sposobu, w jaki najlepiej wspierać jego potrzeby i rozwój. Profil komunikacyjny każdego dziecka jest inny i nie istnieje jedna uniwersalna terapia. Sposoby leczenia i zarządzania będą zależeć od rodzaju i stopnia zaburzenia dziecka. Może to być intensywna terapia dźwiękami mowy i/lub wspomagające i alternatywne sposoby komunikacji dostosowane do indywidualnych potrzeb dziecka.

Inni pracownicy służby zdrowia, tacy jak psychologowie kliniczni (w przypadku trudności w nauce), fizjoterapeuci (w przypadku wyzwań związanych z poruszaniem całym ciałem, takich jak nauka jazdy na rowerze), terapeuci zajęciowi (w przypadku drobnych wyzwań związanych z poruszaniem się, takich jak pisanie) mogą dostarczyć strategii pomagających w rozwiązywaniu innych specyficznych problemów dziecka.

Rodziny mówią...

“ Kiedy masz dziecko, które ma trudności w codziennym życiu, czyni je to trochę bardziej wyjątkowym! ”

“ Jest niezwykle szczęśliwym chłopcem i wchodzi w interakcje ze wszystkimi i robi to od dziecka. Głównymi obszarami jego rozwoju, które zostały dotknięte, są mowa i język. Rozumie wszystko, co mu mówimy, ale nie może się komunikować mową, co czasami bardzo go frustruje. Mając 3,5 roku zna kilka słów, które może wypowiedzieć wyraźnie ("mama" i "sok", "ciu ciu" na pociąg) i kilka słów, które może spróbować powiedzieć (np. drzewo, które wymawia jako "eewo" i samochód jako "chód"). Ogólnie rzecz biorąc komunikuje się poprzez "bełkotanie", wskazywanie na coś lub branie kogoś za rękę, aby mu ową rzecz pokazać. Staramy się też używać kilku znaków Makatonu. ”

Informacje kontaktowe

Rare Chromosome Disorder Support Group,
(Grupa wsparcia rzadkich zaburzeń chromosomowych)
The Stables, Station Road West,
Oxted, Surrey RH8 9EE, UK
Tel: +44(0)1883 723356
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Artykuł o podłożu genetycznym:
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK368474/>

Niniejszy przewodnik nie zastępuje osobistej porady medycznej. Rodziny powinny konsultować się z wykwalifikowanym lekarzem we wszystkich sprawach związanych z diagnostyką genetyczną, zarządzaniem i zdrowiem. Genetyka jest dziedziną bardzo szybko rozwijającą się i choć uważa się, że informacje zawarte w niniejszym przewodniku są najlepsze z dostępnych w momencie jego publikacji, niektóre fakty mogą później ulec zmianie. Firma Unique dokłada wszelkich starań, aby być na bieżąco ze zmieniającymi się informacjami i w razie potrzeby dokonywać przeglądu opublikowanych przewodników. Niniejszy przewodnik został napisany przez dr Christiane Zweier i dr Miriam Reuter, Instytut Genetyki Człowieka, FAU, Erlangen, Niemcy. Przewodnik został zaktualizowany przez Olivie van Reyk i prof. Angelę Morgan, specjalistów ds. zaburzeń mowy z Murdoch Children's Research Institute (MCRI) i University of Melbourne, Australia. Przewodnik został przetłumaczony przez dr n. Med. Ewę Marię Sokolewicz z Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego.

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



Unique

Understanding Chromosome & Gene Disorders

Czym jest zaburzenie mowy i języka związane z FOXP2?

rarechromo.org



Co to jest zaburzenie mowy i języka związane z FOXP2?

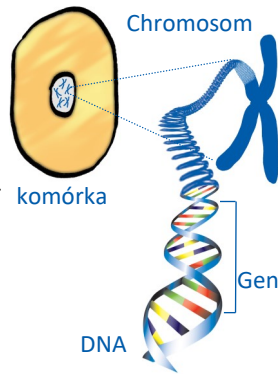
FOXP2 jest genem na chromosomie 7q31.1, który po raz pierwszy został uznany za związany z zaburzeniami mowy i języka w 2001 roku. U osób dotkniętych chorobą stwierdzono apraksję mowy w dzieciństwie (CAS), która jest zaburzeniem mowy powodującym trudności w planowaniu i wytwarzaniu dźwięków i słów. Niektóre z nich mają również problemy z czytaniem i literowaniem lub trudności w nauce. U niektórych osób występuje tylko zaburzenie genu FOXP2, a u innych bardziej złożone zmiany genetyczne, które wiążą się z dodatkowymi genami (np. usunięcie lub powielenie FOXP2). Związane z tym warunki genetyczne znane są zatem odpowiednio jako "FOXP2-only" i "FOXP2-plus". Zmiany genetyczne decydują o tym, czy problemy z mową i językiem są postrzegane we względnej izolacji, czy też prawdopodobne jest występowanie bardziej ogólnych problemów rozwojowych w wielu obszarach.

Czy można to wyleczyć?

Nie ma lekarstwa na wady FOXP2, ponieważ skutki zmiany genetycznej miały miejsce podczas rozwoju Twojego dziecka. Znajomość tej diagnozy oznacza jednak, że można wprowadzić dla Twojego dziecka odpowiedni monitoring i terapię (np. logopedię).

Rodziny mówią...

“Uzupełniła naszą rodzinę. Pokazała nam wszystkim, jak pozostać pozytywnym i być dumnym ze wszystkiego, co robisz, niezależnie od tego, jak mała jest twoja rodzina. Ona sprawia, że uśmiecham się codziennie! Jest wspianiałym dzieckiem i nigdy nie pozwala, by jej stan się pogorszył. Zauważyliśmy, że gdy miała około 1 1/2-2 roku życia, nie mówiła tyle, co jej brat i siostra w tym wieku. Teraz ma 7 lat i potrafi złożyć trzy lub cztery słowa razem. Potrafi bez problemu wykonywać polecenia. Staramy się jej słuchać i nie mówić za nią, nawet jeśli jest to czasochłonne.”



Większość osób ma:

- Opóźniony rozwój mowy
- Zaburzenia mowy motorycznej (dziecięca apraksja mowy)
- Ekspresyjne i/lub czuciowe trudności językowe
- Trudności w czytaniu i pisowni
- Normalne lub niskie średnie IQ
- Normalne funkcje organów

Dzieci z chorobą genetyczną FOXP2-plus, polegającą na usunięciu lub powieleniu genów, które sąsiadują z FOXP2, mogą mieć związane z tym wyzwania w zakresie uczenia się, zachowania lub umiejętności społecznych.

Obawy medyczne

Dziecięca apraksja mowy

Małe dzieci ze zmianami tylko w FOXP2 często mają opóźnienia w rozwoju mowy. Od około trzeciego roku życia, kiedy to rozwinęła się u nich wystarczająca ilość mowy do dokładnej oceny logopedycznej, u większości dzieci diagnozuje się zaburzenie mowy, zwane dziecięcą apraksją mowy (childhood apraxia of speech - CAS). CAS jest zaburzeniem motoryki mowy wpływającym na zdolność człowieka do precyzyjnego układania dźwięków w sylaby, sylab w słowa i słów w zdania o odpowiednim czasie i rytmie. W rezultacie mowa może być bardzo trudna do zrozumienia, szczególnie we wczesnym dzieciństwie i w szkole podstawowej. Rozwój mowy i jej zrozumiałość poprawiają się z czasem, ale w większości przypadków zalecana jest stała opieka i ocena.

Nauka

Wiele dzieci ma normalne lub niskie średnie IQ pod względem wyników w nauce, a IQ niewerbalne jest często wyższe niż funkcje werbalne. Osoby z wadami FOXP2 często mają trudności z czytaniem i pisanem.

Zdrowe narządy

Z wadami FOXP2 nie są związane żadne wady narządów (np. serca, nerek, mózgu).



Rozwój

Wzrost

Pr prawie wszystkie dzieci w chwili narodzin mają średnią masę ciała i rosną wzdłuż linii centylowych.

Karmienie

Niektóre dzieci mają trudności z wczesnym karmieniem z powodu słabych funkcji motorycznych jamy ustnej. Ślinotok może być problemem dla wielu dzieci, ale mogą temu pomóc leki zmniejszające ilość śliny.

Siadanie, raczkowanie, chodzenie

Rozwój motoryczny brutto jest normalny u wielu dzieci z wadami ograniczonymi do FOXP2. Niektóre dzieci mogą mieć drobne trudności motoryczne (np. zapinanie ubrań na guziki, wiązanie sznurowadeł). Drobne lub większe problemy ruchowe są zgłaszane jako stosunkowo łagodne w porównaniu do wyraźnych problemów z zakresu mowy. W przypadku stwierdzenia, że dziecko spóźnia się z wykonywaniem czynności ruchowych lub ma problemy z drobnymi zaburzeniami ruchowymi, przydatna może być fizjoterapia lub terapia zajęciowa.

Mowa

Rozwój mowy jest głównym problemem w wadach FOXP2, z podstawową diagnozą apraksji mowy w dzieciństwie. Niektóre dzieci mogą mieć również dyzartrię. Większość dzieci potrzebuje dalekosiężnej terapii logopedycznej i wsparcia w tym zakresie.

Język

Niektóre dzieci mogą doświadczać problemów w domenach ekspresyjnych (używanie języka mówionego) i/lub czuciowych (rozumienie języka mówionego).

Nauka

IQ niewerbalne (wyniki w nauce) jest zazwyczaj normalnym lub niskim średnim wskaźnikiem. Niektóre dzieci potrzebują wsparcia w nauce (np. umiejętności czytania i pisania) i mogą potrzebować uczęszczania do szkoły specjalnej, w której mogą uzyskać odpowiednie wsparcie.

Zachowanie

Ogólnie rzecz biorąc, dzieci są towarzyskie i mają przyjazny charakter. Cechy autystyczne notowane są rzadko i tylko u dzieci z FOXP2-plus z genami sąsiadującymi z FOXP2.

