

O que causa a alteração do *FOXP2*?

FOXP2 é um gene que tem funções importantes para o desenvolvimento do cérebro. Uma alteração da função ou ausência de uma cópia do gene resulta em dificuldades na aquisição da fala e da linguagem.

Porque é que isto aconteceu?

Em muitas famílias, a alteração no ADN no gene *FOXP2* (mutações) ocorre espontaneamente (*de novo*). Quando as crianças são concebidas, o material genético dos pais que está no óvulo e no espermatozóide é copiado, e permite assim que nasça uma nova criança. A maquinaria celular que realiza as cópias biológicas do ADN não é perfeita e ocasionalmente ocorrem alterações aleatórias, mas raras, no código genético das crianças, e que não existiam no ADN dos seus pais. Isto também acontece naturalmente em plantas e animais e não se deve ao seu estilo de vida ou a qualquer coisa que tenha feito. Noutras famílias, um dos pais tem a mesma alteração no gene *FOXP2* e transmitiu-a à criança.

Será que esta alteração pode ocorrer outra vez?

A probabilidade de ter outra criança afectada por uma doença genética rara depende do código genético dos pais. No caso das alterações no gene *FOXP2* (mutações) e em que os pais não são portadores dessa mesma mutação, a probabilidade de ter outro filho afectado é muito baixa. Se a análise do ADN dos pais demonstrarem que um deles é portador da mesma variante, a probabilidade de voltar a acontecer é muito maior. Cada situação familiar é diferente, e um geneticista clínico pode dar-lhe conselhos específicos para a sua família.

Seguimento dos pacientes

Os pediatras devem manter vigiados os doentes, para a avaliação do desenvolvimento psicomotor e o comportamento e para que se possam utilizar as melhores terapias e da forma mais célere possível. O desenvolvimento da fala e da linguagem devem ser avaliados por um terapeuta da fala para determinar quais os pontos fortes e quais as dificuldades de comunicação na criança, e assim conseguir apoiá-lo nas suas necessidades e no desenvolvimento de uma forma mais eficiente. O perfil de comunicação de cada criança é diferente, e não existe um tratamento único. Em vez disso, as abordagens no tratamento e seguimento dependem do tipo e da gravidade das dificuldades de cada uma criança. Isto pode incluir terapia intensiva da fala e/ou opções de comunicação aumentativa e alternativa (CAA) adaptadas às necessidades individuais de cada criança. Outros profissionais de saúde tais como psicólogos clínicos (nas dificuldades de aprendizagem), fisioterapeutas (para os movimentos corporais que implicam todo o corpo, ex: aprender a andar de bicicleta), terapeutas ocupacionais (para motricidade fina, ex: a escrita) podem fornecer estratégias para outros problemas específicos que a criança possa ter.

O que as famílias dizem ...

“ Quando se tem um filho com dificuldades nas atividades da vida quotidiana, isso torna-o um pouco mais especial! ”

“ É um rapaz extremamente feliz e interage com toda a gente e tem-no feito desde que era recém-nascido. A área do desenvolvimento que tem sido mais afectada é a sua fala e a linguagem. Ele compreende tudo o que lhe dizemos; no entanto, não se consegue exprimir-se oralmente o que, por vezes, o frustra muito. Com três anos e meio apenas adquiriu algumas palavras e que consegue pronunciar-las claramente (“mama” e “sumo” e “choo choo” para comboio) e outras que tenta dizer (por exemplo, árvore pronuncia como ‘ee’ e carro como ‘ar’). Em geral, ele comunica balbuciando, aponta e segura na mão de alguém para mostrar o que pretende. Também tentamos usar os sinais de Makaton. ”

Rede de apoio e informação

Rare Chromosome Disorder Support Group,
(Grupo de Apoio a Distúrbios Cromossómicos Raros)

The Stables, Station Road West,

Oxted, Surrey RH8 9EE, UK

Tel: +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

Artigo de GeneReviews:

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



Este guia não é um substituto para conselhos médicos. As famílias devem consultar um médico qualificado para todos os assuntos relacionados com o diagnóstico genético, seguimento e saúde. A informação sobre alterações genéticas é uma área que evolui muito rapidamente e, embora a informação neste guia seja a melhor que está disponível no momento da publicação, alguns temas podem mudar *a posteriori*. A UniqUe tenta manter-se atualizada e para rever os seus guias publicados, sempre que seja necessário. Este guia foi escrito pela Dra. Christiane Zweier e pela Dra. Miriam Reuter, Instituto de Genética Humana, FAU, Erlangen, Alemanha. Este guia foi actualizado por Olivia van Reyk e pela Prof. Angela Morgan, oradora, patologista da fala do Murdoch Children's Research Institute (MCRI) e da Universidade de Melbourne, Austrália. Este guia foi traduzido por Dr Joana Rosmaninho-Salgado, MD, Ph.D. 2017 Version 1 (PM/CA), 2019 Version 2 (AP)

Copyright © UniqUe 2021

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

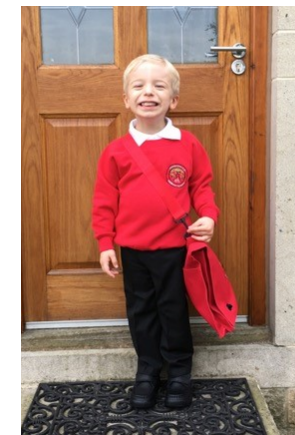
Charity Number 1110661
Company Number 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

Qual é o distúrbio da linguagem e da fala associado com o gene *FOXP2*?

rarechromo.org



Qual é o distúrbio da fala e linguagem associado ao gene *FOXP2*?

FOXP2 é um gene localizado no braço longo do cromossoma 7 (q31.1), que foi identificado em 2001, pela primeira vez, e associado a perturbação da fala e da linguagem. Observou-se que os indivíduos afectados apresentam apraxia da fala infantil, que é uma perturbação da fala que se traduz em dificuldade no planeamento e produção de sons das palavras. Alguns também têm problemas com a leitura e ortografia ou dificuldades de aprendizagem. Alguns indivíduos têm uma única alteração do gene *FOXP2*, e alguns têm uma alteração genética mais complexa que envolve outros genes adicionais (por exemplo, as deleções ou duplicações do *FOXP2*). Assim, as características genéticas associadas são conhecidas como "*FOXP2*" e "*FOXP2*-plus", respectivamente. O tipo de alteração genética determina se os problemas de fala e linguagem devem ser consideradas como isoladas, ou se questões mais gerais ao nível do desenvolvimento também podem estar presentes.

Há tratamento?

Não há tratamento para as alterações genéticas no *FOXP2*, uma vez que estas alterações genéticas ocorreram durante o desenvolvimento do seu bebé. No entanto, conhecer este diagnóstico significa que se pode ter um seguimento específico e pode estabelecer-se terapias adequadas (por exemplo, terapia da fala) no seu filho.

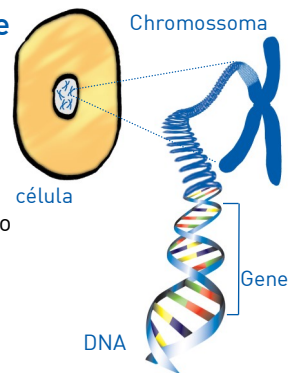
As famílias dizem ...

“ Ela completou a nossa família. Ela mostrou-nos como permanecer positivos e orgulhar-se de tudo o que se faz, por mais pequeno que seja. Ela faz-me sorrir todos os dias! Ela é uma criança encantadora e nunca se deixa deprimir pela sua condição.

Reparámos que, quando ela tinha cerca de um ano e meio/ dois anos de idade, não falava tanto como o irmão e irmã quando tinham aquela idade. Atualmente tem 7 anos de idade e é capaz de juntar três ou quatro palavras.

Ela é capaz entender ordens sem qualquer problema.

Tentamos dedicar o tempo para a ouvir e não falar por ela, mesmo que isso demore muito tempo. ”



A maioria das pessoas apresentam:

- Atraso no desenvolvimento da fala
- Distúrbio motor da fala (apraxia da fala infantil)
- Dificuldades linguísticas expressivas e/ou receptivas
- Dificuldades de leitura e ortografia
- QI normal ou QI médio baixo
- Funções orgânica normal

Crianças com a condição genética *FOXP2*-plus, associada à deleção ou duplicação de genes na vizinhança do gene *FOXP2*, podem ter associados também alterações/dificuldades na aprendizagem, comportamentais ou de competências sociais.

Preocupações médicas

■ Apraxia da fala infantil

As crianças pequenas com alterações genéticas no *FOXP2* têm frequentemente atraso no desenvolvimento da fala. A partir dos três anos de idade, já com desenvolvimento da fala suficiente para uma avaliação completa na terapia da fala, a maioria das crianças é diagnosticada com um distúrbio da fala, chamado apraxia da fala infantil. A apraxia da fala infantil é um problema de planeamento motor da fala que afeta a capacidade em sequenciar com precisão sons em sílabas, sílabas em palavras e palavras em frases com o tempo e ritmo corretos. Assim, a fala pode ser muito difícil de compreender, particularmente na primeira infância e nos anos da escola primária. O desenvolvimento e a inteligibilidade da fala melhoram com o tempo, mas recomenda-se um seguimento e avaliação contínuas na maioria dos casos.

■ Aprendizagem

Muitas crianças têm QI médio normal ou médio baixo, e o QI não verbal é frequentemente mais elevado do que as funções verbais. As pessoas com alterações no gene *FOXP2* têm frequentemente dificuldades de leitura e ortografia.

■ Órgãos saudáveis

Nenhuma malformação de órgãos (por exemplo coração, rins, cérebro) está associada a alterações no gene *FOXP2*.



Desenvolvimento

■ Crescimento

Quase todos os bebés têm um peso normal à nascença e seguem a sua curva de crescimento no percentil adequado.

■ Alimentação

Alguns bebés têm dificuldades de alimentação devido às suas dificuldades nas funções motoras (orais). A salivação excessiva podem ser um problema para muitas crianças, mas isto pode ser tratado com medicamentos para reduzir a saliva.

■ Sentado, movimento e marcha

O desenvolvimento motor é normal em muitas crianças com alterações no gene *FOXP2*. Algumas crianças podem ter dificuldades na motricidade fina (por exemplo, apertar botões, apertar os atacadores dos sapatos). Os problemas motores finos ou mais grosseiros são relativamente menores comparativamente com as importantes dificuldades encontradas ao nível da fala. Caso haja a percepção de atraso motor ou atraso na motricidade fina, a fisioterapia ou terapia ocupacional podem ser úteis.

■ Discurso

O desenvolvimento da fala é a maior preocupação nas alterações no gene *FOXP2*, com o diagnóstico da apraxia da fala infantil. Algumas crianças podem também ter disartria. A maioria das crianças necessita de terapia e apoio na fala.

■ Idioma

Alguns indivíduos podem ter problemas em domínios expressivos (utilização da língua falada) e/ou recetivos (compreensão da língua falada).

■ Aprendizagem

O QI não-verbal (realização) é tipicamente normal ou médio baixo. Algumas crianças precisam de apoio para a aprendizagem (por exemplo, capacidades de leitura e ortografia) e podem precisar de frequentar uma escola especial onde o apoio adequado pode ser dado.

■ Comportamento

Em geral, as crianças são sociáveis e têm um carácter amigável. As características do espectro do autismo foram observados com pouca frequência em crianças e apenas naqueles que além do *FOXP2* também envolvam os genes na sua vizinhança, *FOXP2*-plus.

