

### Почему это произошло?

В большинстве случаев генетические изменения, затрагивающие ген *FOXP1* происходят совершенно случайно (это явление известно как «*de novo*»). При зачатии генетический материал родителей копируется в яйцеклетку и сперматозоид, из которых затем развивается плод. Копирование генетического материала не всегда проходит идеально, поэтому иногда в генетическом коде детей возникают случайные мутации, которых нет в ДНК их родителей. Это происходит естественным образом и не является следствием действия факторов окружающей среды. Симптомы проявляются только в случае, если изменения затрагивают важный ген (*U* обоих родителей была выявлена необычная хромосомная перестройка, которая затронула ген *FOXP1* у ребенка).

### Может ли это повториться?

Риск рождения еще одного ребенка с редким генетическим синдромом зависит от генетического кода родителей. Если ни один из родителей не является носителем вариантов в гене *FOXP1*, то вероятность рождения больного ребенка с данным синдромом мала (менее 1%). Если генетический анализ показывает, что один из родителей является носителем варианта в гене *FOXP1*, то вероятность, что ребенок получит копию гена с мутацией намного выше (около 50%). Ситуация каждой семьи индивидуальна, поэтому проконсультируйтесь с врачом-генетиком, чтобы узнать о вероятности возникновения синдрома именно в вашей семье.

**Терапия:** Педиатры должны наблюдать за развитием и поведением ребенка, чтобы вовремя подобрать соответствующую терапию. Людям с синдромом *FOXP1* необходимо пройти комплексное нейропсихологическое обследование и получить направление к неврологу и/или педиатру для оценки двигательных навыков ребенка. Как правило, на консультациях выдают соответствующие направления к детскому физическому терапевту и ортопеду. Чтобы определить уровень речевого развития и языковые способности ребенка, необходимо посетить специалиста по нарушениям речи (логопеда). Он поможет оценить коммуникативные навыки ребенка, выявить, что ему дается легко, а с чем возникают трудности, а также понять, как лучше действовать, чтобы должным образом удовлетворять потребности ребенка и способствовать его развитию. Коммуникативное развитие каждого ребенка индивидуально, поэтому универсального способа лечения не существует. Кроме того, методы лечения и подходы к терапии будут зависеть от типа и степени нарушений у ребенка. Терапевтическая помощь при расстройствах речи включает регулярные занятия с логопедом; также стоит обратить внимание на средства поддерживающей и альтернативной коммуникации (ПАК). Помощь также могут оказать физические терапевты и эрготерапевты. Людей с синдромом *FOXP1* следует направлять на проверку слуха и зрения.

### Семьи говорят...

“Было нелегко помогать учить ее ходить и говорить. Теперь ее сложное поведение и навязчивые идеи, с которыми мы сталкиваемся, ставят перед нами новые вызовы. Слава богу, у нее прекрасное чувство юмора, которое помогает нам пережить эти мрачные времена.” — дочь, 15 лет.

“ В детстве он был замечательным: счастливым, полным энтузиазма и просто чудесным. Он отставал в развитии, но с радостью выполнял все заданные поручения. Он ходил в детский сад и в подготовительную группу, посещал специальную школу с раздельным обучением. Ему нравилось быть с другими детьми. По мере взросления справиться с ним становится сложнее. У него аутизм со всеми присущими этому диагнозу затруднениями. Однако у него прекрасное чувство юмора, и он очень общительный. Он живет полной жизнью и готов пробовать практически все... кроме танцев и театра! Он живет сам и 24/7 получает помощь от государства. Ему непросто, но у него есть все, что доступно.” — сын, 38 лет.

### Inform Network Support



Группа поддержки семей с редкими хромосомными нарушениями, The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey RH8 9EE, UK  
Тел.: +44(0)1883 723356  
info@rarechromo.org | www.rarechromo.org

#### Сайты и группы в Facebook

www.foxp1.org/ | www.facebook.com/groups/1548244628534761  
www.facebook.com/groups/FOXP1  
https://www.rareconnect.org/en/community/foxp1  
https://www.geneticsofspeech.org.au/genes/foxp1/  
www.facebook.com/groups/516655632130819 (Германия)  
https://syndromefoxp1.wixsite.com/syndromefoxp1france  
https://www.facebook.com/SyndromeFOXP1France/ (Франция)  
http://kindbeter.nl/ (Нидерланды)

Данная брошюра не заменяет профессиональную медицинскую консультацию. По всем вопросам, касающимся здоровья, диагностики генетических отклонений и их лечения, семьям необходимо проконсультироваться у специалиста. Научная информация о генетических нарушениях быстро обновляется и, несмотря на то что информация в этом руководстве считается наиболее актуальной на момент публикации, некоторые представления со временем могут измениться. UniqUe старается быть в курсе последних изменений и, при необходимости, обновляет опубликованные брошюры. Данная брошюра была подготовлена командой UniqUe (AP), Лотти Морисон и Ангелой Морган, профессором, специалистом по нарушениям речи из Детского научно-исследовательского института Мердока и Мельбурнского университета (Австралия). 2021 Version 1 (AP) Перевод выполнен в рамках Международного студенческого волонтерского проекта UniqUe. Куратор переводческого проекта – Наталья Викторовна Нечаева, доцент кафедры перевода РГПУ им. А. И. Герцена, Президент Ассоциации преподавателей перевода, Санкт-Петербург, Россия. Медицинскую редакцию выполнила Кожанова Татьяна Викторовна, к.м.н., врач лабораторный генетик, ГБУЗ «НПЦ специализированной медицинской помощи детям имени В.Ф. Войно-Ясенецкого ДЗМ», Москва, Россия.

Russian translation 2022 (EV/AP)  
Copyright © UniqUe 2021

Группа поддержки семей с редкими хромосомными отклонениями  
Номер в реестре благотворительных организаций Англии и Уэльса 1110661  
Номер в реестре компаний 5460413



Understanding Chromosome & Gene Disorders

## Синдром FOXP1



rarechromo.org

## Что такое синдром FOXP1?

Синдром FOXP1 — редкий генетический синдром, связанный с задержкой речевого развития и языковых способностей, значительной задержкой общего развития и легкой или умеренной задержкой умственного развития.

У людей с синдромом FOXP1 также могут быть расстройства аутистического спектра или аутистические черты, задержка развития общей моторики и сниженный мышечный тонус, а также другие особенности, которые могут быть индивидуальными для каждого ребенка. На сегодняшний день в медицинской литературе зарегистрировано более 100 пациентов с синдромом FOXP1. Хотя известно, что данный диагноз встречается у многих людей, вероятно, многим он еще не был установлен.

## Что такое FOXP1?

*FOXP1* — ген, расположенный на хромосоме 3 в локусе 3p14.1. У каждого человека есть две копии хромосомы 3, и поэтому, как правило, присутствует две копии гена *FOXP1*. Синдром FOXP1 вызван изменением одной из этих двух копий. Синдром, ассоциированный с вариантами в гене *FOXP1*, наследуется по **аутосомно-доминантному типу**, что означает для проявления симптомов достаточно повреждения только одной копии гена.

## Излечим ли этот синдром?

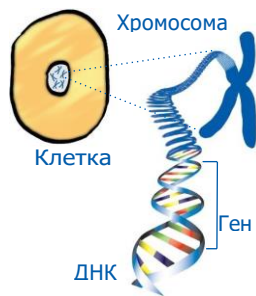
Синдром FOXP1 неизлечим, поскольку генетические изменения влияют на раннее развитие ребенка. Однако, зная диагноз, специалисты могут подобрать подходящее обследование и терапию.

У большинства людей с синдромом FOXP1 встречаются следующие нарушения:

- Общая задержка развития
- Слабо или умеренно выраженная умственная недееспособность
- Логопедические нарушения (экспрессивные навыки лучше рецептивных)
- Нарушение речевого развития (апраксия речи, дизартрия)
- РАС или аутистические черты
- Низкий мышечный тонус (гипотония)
- Задержка развития общей и мелкой моторики
- Поведенческие и психические проблемы

В редких случаях характерны:

- Аномалии развития мозга и сердца
- Судороги
- Проблемы со зрением и слухом



“Она очень ласковая и заботливая девочка. У нее прекрасная улыбка и отличное чувство юмора! Она любит петь и танцевать под свои любимые фильмы и сериалы. Наша дочь научила нас иначе смотреть на мир, проявлять терпение, не торопиться и ценить каждое маленькое достижение.” — девочка, 10 лет.

## Проблемы со здоровьем

### Гипотония

Около трети детей с синдромом FOXP1, случаи которых зарегистрированы в медицинской литературе на сегодняшний день (2021 год), уже в раннем возрасте имеют сниженный мышечный тонус. Мышечная гипотония лица может приводить к нарушению речи и трудностям при кормлении. У некоторых детей также были отмечены мышечные спазмы и гипертонус (высокий мышечный тонус).

### Мозг

Примерно у половины обследованных детей были описаны необычные изменения на МРТ головного мозга, но структурных изменений головного мозга выявлено не было.

### Судороги

На сегодняшний день судороги отмечаются менее чем у 10% детей.

### Сердце и легкие

Почти треть людей, чьи случаи известны на сегодняшний день, имеют ту или иную форму аномалии развития сердца. Некоторым требуется медикаментозное или хирургическое вмешательство. У некоторых детей также возникают рецидивирующие инфекции дыхательных путей.

### Мочеполовая система

У одних детей отмечаются аномалии развития мочеполовой системы, у других же наблюдаются проблемы с недержанием мочи.

### Зрение

Примерно у половины детей с отклонениями присутствует аномалия глазного яблока или нарушение зрения, например, дальнозоркость или близорукость. Иногда падение остроты зрения наблюдается только в одном глазу. У некоторых детей встречается косоглазие.

### Слух

У части детей описаны потери слуха или от периодически повторяющихся инфекций слухового аппарата. Степени потери слуха у детей различны.

### Особенности лица

У детей с синдромом FOXP1 может быть выпуклый лоб и короткий нос с широким кончиком, основанием или переносицей. Глаза широко посажены, уголки могут быть опущены вниз. Веко может быть нависшим.

## Развитие

### Кормление

В первые месяцы у некоторых младенцев возникают проблемы с кормлением на фоне нарушений речевой моторики.

### Развитие моторики

У многих детей при синдроме FOXP1 наблюдается замедление развития общих моторных навыков, например, способность ходить. У большинства детей также нарушена мелкая моторика, им трудно держать карандаш в руке. Проблемами развития общей моторики занимаются физические терапевты, а нарушениями мелкой моторики — эрготерапевты.

### Речь

Связная речь или отдельные звуки при разговоре часто вызывают беспокойство при изучении синдрома FOXP1. Все дети с отклонениями, описанные в медицинской литературе на данный момент, имели дефекты речи. Самый частый — это дизартрия, т.е. нарушение речевого развития, влияющее на точность речи и выражения мыслей. Выражена в неточности произносимых звуков, необычном выделении отдельных слогов в слове и в низком качестве речи в целом. Могут встречаться другие нарушения речевого развития, например, признаки апраксии речи (трудности с координацией звуков, влияющие на точность речи) и фонологическое расстройство (замена звуков). Большинству детей помогают занятия с логопедом.

### Язык

Большинство испытывает трудности с пониманием и применением слов и предложений. Часто способность ребенка применять (экспрессивная речь) превосходит его способность понимать (рецептивная речь). Исследования опровергли общепринятое мнение о хороших рецептивных навыках при трудностях речевого развития при данном синдроме. Напротив, часто активный словарный запас преобладает над пониманием речи. Большинство детей поздно начинают говорить. Некоторым может потребоваться освоение других способов коммуникации, т.е. альтернативная дополнительная коммуникация, или жестового языка.

### Обучение

У большинства детей диагностируется легкая или умеренная ЗУР (невербальный IQ). Детям потребуется помощь в обучении (например, в формировании навыков грамотности). Многим детям пойдет на пользу специальные школы, где им окажут нужную помощь.

### Поведение

В основном дети общительны. У многих были диагностированы расстройства аутистического спектра. Среди других диагнозов также встречаются СДВГ, агрессивность, черты ОКР, нарушения в чувственном восприятии, расстройства настроения и тревожность.