FOXP1 sindrom

Šta je gen FOXP1 i šta on radi?

FOXP1 je gen smešten na hromozomu 3 i uključuje uputstva za pravljenje proteina Forkhead Bok P1, koji je član porodice transkripcionih faktora. Faktori transkripcije su proteini koji regulišu ekspresiju drugih gena. Konkretno, FOXP1 kontroliše kada i kako se izražavaju drugi geni važni za razvoj i pravilno funkcionisanje nervnog i drugih sistema. Kada faktor transkripcije kao što je FOXP1 ne funkcioniše ispravno, ekspresija drugih gena može biti poremećena, što može dovesti do niza razvojnih i medicinskih problema.

Šta uzrokuje FOXP1 sindrom?

Hromozomi su strukture koje nose genetske informacije pojedinca. Ove informacije su kodirane jedinicama koje se nazivaju geni, a koje se mogu smatrati dugačkim rečima sačinjenim od nizova od 4 različita „slova“ (A, G, T i C). Geni su raspoređeni duž hromozoma poput reči u rečenici. Kod ljudi, svaka ćelija obično sadrži 23 para hromozoma, ukupno 46 hromozoma. Dvadeset i dva od ovih parova (autozomi) izgledaju isto kod muškaraca i žena. 23. par (polni hromozomi) razlikuje se među polovima. Ljudi obično imaju dve kopije svakog gena na autosomima, uključujući FOXP1.

FOXP1 sindrom je uzrokovan genetskim lezijama (mutacijama) gena FOXP1. Oni uključuju zamenu jednog slova ili gubitak ili dobitak nekoliko slova na jednoj kopiji gena, kao i delimična ili potpuna brisanja jedne kopije gena. Poremećaj se naziva „autosomno dominantnim“, jer su mutacije jedne kopije FOXP1 dovoljne da osoba bude pogođena. FOXP1 mutacije tipično nastaju spontano kod pogođenih pojedinaca (to jest, nisu nasledne), pa se zbog toga nazivaju „de novo“ mutacijama. Budući da bi roditelji obično imali dve normalne kopije gena FOXP1, vrlo je mala šansa da se rodi drugo dete sa FOXP1 sindromom.

Koje su karakteristike FOXP1 sindroma?

Karakteristike povezane sa FOXP1 sindromom nastaju kao posledica mutacija jedne od dve kopije gena FOXP1. Najuočljiviji efekti ovih mutacija su neurorazvojne i bihevioralne prirode i mogu da uključuju:

- Globalno kašnjenje u razvoju (govor, jezik, saznanje)
- Intelektualni invaliditet (nizak IK)
- Loše fine i grube motoričke sposobnosti; nizak tonus mišića
- Autizam ili osobine slične autističnoj bolesti
- Anksioznost
- Deficit pažnje
- Hiperaktivnost
- Opsesivno-kompulzivne osobine
- Senzorni simptomi reaktivnosti
- Ostali problemi u ponašanju

Neke osobe dele određene crte lica, uključujući makrocefaliju (velika glava), istaknuto čelo i kratak nos. Epilepsija i promene imunog sistema takođe su dijagnostikovane kod nekih osoba. Preporučuju se pažljivi kardiološki pregledi, kao i studije snimanja mozga, posebno za one sa makrocefalijom.

Koliko su česte mutacije gena FOXP1?

Mutacije FOXP1 su retke, ali sve je više slučajeva identifikovanih kako genetsko testiranje postaje sve raširenije. Na mreži postoje roditeljske grupe sa nekoliko desetina porodica. Verovatno postoji mnogo više ljudi koji nose mutacije gena, a kojima još uvek nije dijagnostikovana.

Šta možemo očekivati od svog deteta i kako možemo najbolje pomoći?

Dojenčad
Dojenčad i decu sa FOXP1 sindromom treba da prati kliničar sa stručnim znanjem u radu sa decom sa poremećajima neurološkog razvoja (na primer, pedijatri u razvoju, dečiji i adolescentni psihijatri i neurolozi). Primarni kliničar može pratiti dete dok se ono razvija i po potrebi preporučiti praćenje drugih lekara, psihologa ili drugih terapeuta.

Rana intervencija je važna da bi se pomoglo novorođenčadi koja je rano identifikovana sa FOXP1 sindromom kako bi maksimizirala svoj potencijal. Kako mnoga deca sa FOXP1 sindromom imaju nizak tonus mišića, fizikalna terapija može pomoći u ispunjavanju motoričkih prekretnica poput sedenja, puzanja i hodanja. Radna terapija takođe može pomoći dojenčadima da nauče da razvijaju finu motoriku, koja se često odlaže, kao što je učenje da pokupe komade hrane za hranjenje. Nekoj deci sa FOXP1 sindromom će biti potreban radni terapeut sa stručnošću u poteškoćama sa hranjenjem. S obzirom da je FOXP1 sindrom povezan sa kašnjenjem jezika, deca bi trebalo da započnu logopediju kod ovlašćenog govornog i jezičkog patologa (SLP) do 12. meseca starosti. Ako dete ne ispušta zvuke zadovoljstva (coos, smeh) i samoglasnike do 6. meseca starosti, opravdana je konsultacija sa SLP-om.

Budući da većina pojedinaca sa FOXP1 sindromom ima intelektualne smetnje i izazove u ponašanju, može se preporučiti primenjena analiza ponašanja (ABA). Takođe je važno pristupiti uslugama specijalnog obrazovanja u školskom sistemu kako se deca približavaju školskom uzrastu.

Deca
Deca mogu imati koristi od različitih terapija ciljanog jezičkog, motoričkog i kognitivnog razvoja. Logopedska terapija treba da se usredsredi na funkcionalnu komunikaciju (npr. Sposobnost izražavanja osnovnih želja / želja). Kako se detetov funkcionalni jezik razvija, govorna terapija treba da se usredsredi na pragmatični jezik ili društvenu upotrebu jezika. Pragmatične jezičke intervencije mogu se usredsrediti na pokretanje, održavanje i prekid razmene i nazad. Radna terapija treba da se usredsredi na finu motoriku, svakodnevne aktivnosti (npr. Hranjenje, oblačenje, toalet) i senzornu reaktivnost. „Senzorne dijete“ mogu biti korisne za decu koja su senzorna ili su senzibilna za određene stimuluse. Senzorne dijete mogu se kretati od finomotornih manipulacija i aktivnosti za taktilnu stimulaciju do grubo motoričkih aktivnosti poput skakanja na trampolinu. Fizička terapija takođe može biti potrebna kada su prisutna velika zastoja u motoru.

Problemi u ponašanju mogu početi da postaju sve istaknutiji tokom detinjstva. Neki uobičajeni problemi u ponašanju su hiperaktivnost, impulsivnost, anksioznost, autizam ili autistična ponašanja i opsesivno-kompulzivne osobine. To uključuje uska interesovanja, intenzivne preokupacije ili opsesije, ponavljajuća ponašanja i poteškoće u suočavanju sa promenama u rutini ili okruženju. Neki roditelji su otkrili da intervencije korisne za decu sa autizmom takođe pomažu njihovoj deci sa sindromom FOXP1, uključujući:

- Primenjena analiza ponašanja (ABA)
- Vizuelna podrška poput rasporeda slika i društvenih priča
- Tabele ponašanja i nagrađivanja
- Senzorni alati

Kako dete raste, psiholozi mogu pružiti dragocene savete za unapređenje ponašanja i upravljanje. Naročito za nastavnike koji nisu upoznati sa poremećajima neurološkog razvoja, biće važno da podele opšte informacije o problemima sa kojima se suočavaju deca sa FOXP1 sindromom, kao i specifične prakse prilagođavanja i upravljanja ponašanjem za koje je utvrđeno da pomažu vašem detetu.

Akademski nastavni programi treba da se fokusiraju na akademske osnove (čitanje, pisanje i osnovna matematika) i svakodnevne aktivnosti kako bi učenike sa sindromom FOXP1 naučili veštinama neophodnim za postizanje maksimalne nezavisnosti.

Tinejdžeri

Nekoliko porodica sindroma FOXP1 prijavilo je probleme sa pogoršanjem problema ponašanja nakon puberteta, posebno agresivnog ponašanja. Važno područje za buduća istraživanja je razumevanje koliko su ovi problemi rašireni i koje prakse upravljanja ponašanjem mogu pomoći tinejdžerima sindroma FOXP1 i njihovim porodicama da se nose sa tim problemima ponašanja.

Porodice mogu imati koristi od saradnje sa analitičarom ponašanja odbora (BCB) na rešavanju izazovnih ponašanja. Procena funkcionalnog ponašanja (FBA) može se izvršiti kod kuće ili u školi kako bi se razvili odgovarajući planovi lečenja. Neki adolescenti mogu imati koristi od kognitivne bihevioralne terapije (CBT) sa licenciranim psihologom za ciljanje internalizacionih simptoma kao što je anksioznost. Dečji i adolescentni psihijatar sa stručnošću u lečenju osoba sa poremećajima neurorazvoja biće presudan u rešavanju klinički značajnih eksternalizirajućih (tj. Hiperaktivnosti, agresije) i internalizujućih (tj. Anksioznosti, depresije) simptoma.

Akademski nastavni programi treba da se i dalje fokusiraju na funkcionalne akademske radnike i svakodnevne aktivnosti. U to vreme može započeti stručna obuka, kao i planovi za prelazak u odraslo doba.

Odrasli

Od 2021. godine globalno postoji najmanje 12 identifikovanih odraslih osoba FOXP1. Najstariji ima 42 godine. Mogu postojati značajne razlike kod pojedinaca, zavisno od težine genetske mutacije. Kako odrasle osobe FOXP1 sazrevaju, ekstremne promene raspoloženja u pubertetu se ublažavaju, kontrola bešike se obično savlada, zubar više nije zastrašujući, a nezavisnost raste. Odrasli u FOXP1 imaju tendenciju da budu regrutovani u svojim rutinama, uživaju u sakupljanju stvari i često pokazuju autistična ponašanja; međutim, autizam nije uvek zvanično dijagnostikovan. Komunikacija je jedan od najvećih izazova za pojedinca sa dijagnozom FOXP1. Kao odrasla osoba drugima može biti izazov da shvate šta govore. Međutim, današnjom tehnologijom otvorio je potpuno novi svet za naše odrasle osobe FOXP1 za uspešnu komunikaciju. Iako možda neće aktivno učestvovati u razgovoru, njihov prijemčiv jezik je odličan.

Zalaganje za vaše odraslo dete postaje prioritet, jer se podrška i usluge koje dobijaju u školi ne prenose na njihov odrasli život. U mnogim zemljama postoje ograničene usluge i višegodišnje liste čekanja. Porodice mogu imati koristi od rada sa facilitatorom na izradi ličnog plana njihovog deteta. Lično usmereni plan pomaže u identifikovanju životnih ciljeva i pronalaženju veza, usluga i / ili podrške u zajednici uz pomoć članova porodice i / ili značajnih drugih po njihovom izboru.

Nekoliko godina pre nego što osobe sa FOXP1 završe školski sistem, roditelji bi trebalo da se upoznaju sa službom lokalne zajednice za odrasle sa intelektualnim i razvojnim smetnjama (IDD). Možda ćete želeti da posetite usluge na lokaciji, postavite pitanja i odredite koja je najpogodnija za vaše dete. Usluge koje podržavaju odrasle sa IDD mogu uključivati:

- Dnevni programi
- Samostalni život, domovi za grupe ili porodične kuće
- Mogućnosti plaćenog posla
- Volontiranje u zajednici
- Usluge prevoza
- Letnji kampovi
- Rekreativne aktivnosti
- Usluge predaha

Komunikacija je jedan od najvećih izazova za pojedinca sa dijagnozom FOXP1. Kao odrasla osoba drugima može biti izazov da ih razumeju. Međutim, današnjom tehnologijom otvorio je potpuno novi svet za naše odrasle FOXP1 da uspešno komuniciraju.

Završna napomena
Ovaj rezime dokument pripremila je grupa roditelja osoba sa FOXP1, uz pomoć i pregled istražitelja iz Seaver Centra za autizam za istraživanje i lečenje na Medicinskom fakultetu Icahn na planini Sinaj u Njujorku i INSERM u Parizu.

Za dalje informacije u vezi sa istraživanjem Seaver centra o FOXP1, obratite se koordinatoru istraživanja Allison Durkin (Allison.durkin@mssm.edu; telefon: 1-212-241-2993) ili theseavercenter@mssm.edu; telefon: 1-212-241-0961