

Informatie over het FOXP1 syndroom

Wat is het FOXP1 syndroom?

Het FOXP1 syndroom is genoemd naar het gen waarin bij dit syndroom de genetische verandering wordt gevonden. Het is een zeldzaam syndroom. Naar schatting zijn er in Nederland in 2022 ongeveer 35 mensen met FOXP1 syndroom bekend.

De ontwikkeling bij FOXP1 syndroom verloopt meestal vertraagd. De meeste kinderen met FOXP1 syndroom leren praten, maar veel kinderen hebben een taal- /spraakachterstand.

Kinderen met FOXP1 syndroom leren meestal wat later dan gemiddeld zelfstandig lopen. Ook de fijne motoriek ontwikkelt zich vertraagd. Hierbij spelen een verstoorde spierspanning en een beperkte oog-hand coördinatie vaak een rol.

Een groot deel van de kinderen met FOXP1 syndroom heeft autisme of autistische kenmerken, waarbij repetitief (herhaaldelijk) gedrag op de voorgrond staat. Bij veel kinderen is er sprake van een verstoorde prikkelverwerking, waarbij zowel onder- als overprikkeling een rol spelen. Ook angst, concentratieproblemen en obsessief gedrag kunnen voorkomen.

Veel personen met FOXP1 syndroom hebben een verstandelijke beperking. Er zijn echter ook personen met FOXP1 syndroom en een normale intelligentie. Over volwassenen met FOXP1 syndroom is niet veel informatie beschikbaar. Er zijn personen met FOXP1 syndroom bekend die een relatief zelfstandig leven kunnen leiden, maar de meeste volwassenen hebben een vorm van ondersteuning nodig.

Kinderen met FOXP1 syndroom hebben soms herkenbare gezichtskenmerken, zoals een hoog en breed voorhoofd, wat kleinere ogen en een volle neuspunt. Deze kenmerken kunnen subtiel zijn en zijn niet altijd aanwezig.

Frequente infecties, meestal van de oren, de luchtwegen of de huid, worden vaker gezien bij kinderen met FOXP1 syndroom. Bij veel jongens zijn de zaadballen niet ingedaald bij de geboorte. Hiervoor is soms een operatieve ingreep nodig. Een klein gedeelte van de patiënten heeft een aangeboren nier- of hartafwijking, zoals een gaatje tussen de hartboezems. Scheelzien is bij een groot deel van de kinderen met FOXP1 syndroom aanwezig. Veel kinderen hebben een bril nodig en bij sommige kinderen is er sprake van een cerebrale visusstoornis, een aandoening waarbij de hersenen de signalen die ze van de ogen krijgen niet goed kunnen verwerken. Kinderen met FOXP1 syndroom zijn vaak laat zindelijk, ook in vergelijking met kinderen met dezelfde ontwikkelingsleeftijd.

De kenmerken bij FOXP1 syndroom verschillen van persoon tot persoon: dat betekent dat iemand met FOXP1 syndroom lang niet altijd alle hierboven beschreven kenmerken zal hebben.

Welke medische adviezen zijn er?

Omdat bij FOXP1 syndroom meerdere medische problemen voor kunnen komen is het aan te raden een hoofdbehandelaar te hebben omdat er meerdere problemen kunnen optreden. Dit kan afhankelijk van de hulpvraag en de leeftijd, de huisarts, een kinderarts, een (kinder)revalidatiearts of arts voor verstandelijk gehandicapten (AVG-arts) zijn.

Daarnaast adviseren wij een echo van het hart en de nieren, om eventuele aangeboren afwijkingen op te sporen. Afhankelijk van de medische problemen kan het nodig zijn om te verwijzen naar andere specialisten, zoals een (kinder)revalidatiearts (bij motorische problemen), een (kinder)psychiater (bij ernstige gedragsproblemen), een oogarts, etc.

Wat is de oorzaak?

De oorzaak van FOXP1 syndroom is een DNA-verandering (mutatie) in het FOXP1-gen. Daarnaast kan FOXP1 syndroom worden veroorzaakt door een chromosoomafwijking van chromosoom 3, waarbij (een gedeelte van) het FOXP1-gen ontbreekt (deletie).

Hoe erft het FOXP1 syndroom over?

FOXP1 syndroom erft autosomaal dominant over. Bij deze vorm van overerving kunnen zowel mannen als vrouwen zijn aangedaan. Kinderen van een ouder met FOXP1 syndroom hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om de aanleg voor de aandoening te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

De aanleg voor FOXP1 syndroom ontstaat meestal nieuw bij een kind ('de novo'), op het moment van de vorming van de eicel of de zaadcel. Er komt dan een verandering in de leescode van het gen. Waardoor dat precies komt weten we niet.

Een aanleg die bij het kind nieuw is ontstaan, vinden we niet terug in het bloed van de ouders. De kans op herhaling bij een volgend kind is wel iets hoger dan normaal. Dit komt door de mogelijkheid van kiembaanmozaïcisme. Bij kiembaanmozaïcisme is de aanleg bij één van de ouders aanwezig in een groepje eicellen of zaadcellen. Daarnaast heeft die ouder ook ei- of zaadcellen zonder de aanleg. Als bij een volgende zwangerschap opnieuw een ei- of zaadcel mét de aanleg betrokken is, zal het kind opnieuw FOXP1 syndroom hebben.

Uit ervaring blijkt dat de kans hierop echter heel klein is. Bij een eventueel toekomstige zwangerschap is in sommige gevallen prenatale diagnostiek mogelijk (vlokkentest of vruchtwaterpunctie en onderzoek naar de erfelijke aanleg, of uitgebreid echoscopisch onderzoek). De technieken blijven in ontwikkeling. Daarom is het advies om bij een actuele kinderwens of zwangerschap contact op te nemen met de klinisch geneticus.

Wat betekent dit voor familieleden?

Familieleden van personen met FOXP1 syndroom zonder kenmerken van dit syndroom hebben geen verhoogde kans om zelf een kind met FOXP1 syndroom te hebben. Dit geldt alleen niet voor hun ouders, zoals hierboven uitgelegd. De klinisch geneticus kan aan de hand van het erfelijkheidsonderzoek informatie geven over de kans op herhaling en de betekenis voor familieleden.

Wat zijn de mogelijkheden bij kinderwens?

Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op <https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven> . Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u terecht bij de het Expertisecentrum FOXP1 syndroom in het LUMC. U kunt verwezen worden door een van de behandelend artsen van uw kind.

U kunt ook terecht op de website van KindBeter, een fondsenwerving stichting voor FOXP1 syndroom <https://kindbeter.nl/>. Of op de website van de internationale patiënten vereniging: <https://www.foxp1.org/>. Er zijn een (besloten) internationale en Nederlandse Facebook groep.

1 februari 2023.