

Qu'est-ce que le syndrome FOXP1?

Le syndrome FOXP1 est un syndrome rare causé par une mutation du gène FOXP1. Ce gène est situé sur le chromosome 3 :

- Il comprend les instructions ou « recette » pour fabriquer une protéine qui joue un rôle essentiel dans la régulation de l'expression d'autres gènes
- Il contrôle quand et comment des gènes spécifiques affectent le développement du système nerveux, ainsi que de nombreux autres systèmes.

Selon le type et l'emplacement de la mutation du gène FOXP1 cela peut entraîner un large éventail de troubles du neurodéveloppement :

- des retards dans les premières étapes d'acquisition motrices,
- des troubles du langage oral chez tous les individus, quel que soit le niveau de capacités cognitives,
- un trouble du développement intellectuel de léger à sévère
- des troubles du spectre autistique : comportements répétitifs, routines, intolérance aux changements, anxiété, troubles de l'humeur, de l'attention ...

D'autres troubles peuvent également être associés : épilepsie, troubles de l'oralité, troubles visuels, particularités auditives, anomalies cardiaques, anomalies des reins ou de la vessie, cryptorchidie, faible tonus musculaire ou au contraire hypertension.



Le gène FOXP1

Où trouver de l'information sur le syndrome FOXP1 ?

Ce syndrome génétique très rare a été identifié en 2009, il est donc encore mal connu.

Lors de l'annonce du diagnostic, les parents se trouvent démunis et manquent d'informations.

Un accompagnement important est souvent nécessaire tandis que les connaissances sont encore insuffisantes par rapport à la complexité et à la diversité des situations.

L'ASSOCIATION FOXP1 FRANCE

- Rassemble, informe et soutient les familles
- Fait connaître le syndrome FOXP1 auprès du grand public et du corps médical,
- Sensibilise au handicap en général
- Fait partie des filières et collectifs ci-contre,
- Exerce une veille et contribue aux échanges à l'échelle nationale et internationale



<https://www.foxp1.org/the-foundation?lang=fr>

LES FILIÈRES DE SANTÉ MALADIES RARES

Chacune des 23 Filières est définie autour d'un ensemble de maladies rares qui ont des aspects communs : elles sont représentées sur un corps humain sur le lien :

<https://www.fileresmaladiesrares.fr>

La Filière AnDDI-Rares est dédiée aux maladies rares avec anomalies du développement somatique et/ou cognitif : <https://anddi-rares.org/>

La Filière DefiScience est dédiée aux maladies rares du développement cérébral et aux pathologies associées : <https://defiscience.fr/>

Les filières regroupent de nombreux acteurs dont **les Centres de Référence (CRMR) et les Centres de Compétence (CCMR)** qui ont la spécialisation pour suivre nos problématiques.

Les Équipes Relais Handicaps Rares

Les Équipes Relais Handicaps Rares (ERHR) sont des dispositifs d'information, de conseil, d'orientation et de coordination, organisées en 13 inter-régions. Elles peuvent être directement contactées par les personnes concernées, par les familles ou encore par les professionnels. Leurs services sont gratuits et accessibles sans notification MDPH.

Elles permettent de mieux répondre aux besoins des personnes en situation de handicap rare en offrant une réponse et des solutions sur leurs territoires de vie : <https://gnchr.fr/notre-reseau/equipes-relais-handicaps-rares>

Un collectif inter-associatif

FOXP1 France adhère à **l'Alliance Maladies Rares** qui porte la voix de 240 associations de maladies rares : <https://alliance-maladies-rares.org/>

Comment pouvez-vous aider ?

Aidez-nous à récolter des fonds

- Pour participer au financement de la recherche médicale sur le gène FOXP1
- Pour aider à améliorer le quotidien des familles :
 - Formation
 - Aide au répit
 - Achat de matériel : tablette de communication, vélo spécifique, ...

Comment faire un don ?

Votre don est éligible à une déduction fiscale

Vous pouvez faire un don :

- Avec ce QR Code :



- en ligne via le lien :

<https://www.helloasso.com/associations/foxp1-france>

Ou par chèque à l'ordre de :

« Association FOXP1 France », et à l'adresse :

Association FOXP1 France

38 La Haute Marzelle

49 610 SOULAINNE SUR AUBANCE

Partager, partager, partager

Si vous lisez ceci c'est que vous connaissez quelqu'un de RARE !

Partagez ces informations sur vos réseaux sociaux et contribuez à sensibiliser vos proches à l'occasion de la Journée Internationale des Maladies rares qui a lieu chaque année le dernier jour de février :



<https://www.rarediseaseday.org/>

et <https://alliance-maladies-rares.org/jimr/particuliers/>

**Les familles vous remercient
de votre aide**



Association FOXP1 France



38 La Haute Marzelle
49 610 SOULAINNE SUR AUBANCE
contactfoxp1@gmail.com

Lien du groupe public Facebook de FOXP1 France:
<https://www.facebook.com/SyndromeFOXP1France/>