



Pitt-Hopkins syndrom

Pitt-Hopkins syndrom (PTHS) är ett medfött syndrom som vanligen uppstår till följd av en nyuppkommen genförändring. Syndromet kännetecknas av svår intellektuell funktionsnedsättning med inget eller mycket begränsat tal, störd andningsreglering och gemensamma utseendemässiga drag.

I Sverige föds uppskattningsvis 3–4 barn med Pitt-Hopkins syndrom under en tioårsperiod. I dag (2024) känner man till ett tjugotal personer i landet med syndromet.

Symtom

Symtomen vid Pitt-Hopkins syndrom kan vara av olika svårighetsgrad och variera mellan olika personer.

Små barn kan ha ätsvårigheter till följd av låg muskelspanning (hypotonus), reflux och påverkad munmotorik.

Barn med syndromet har en påverkad kognitiv och motorisk utveckling. De flesta har en medelsvår eller svår intellektuell funktionsnedsättning. Majoriteten utvecklar aldrig något tal eller kan säga färre än 5 ord. Det är vanligt med utåtagerande beteende, autism och adhd.

Upp till hälften av alla med syndromet har epilepsi. Andra neurologiska symtom är svårigheter med koordination och balans (ataxi), skakningar (tremor) och ostadig gång.

Ett kännetecknande symtom vid Pitt-Hopkins syndrom är ett särskilt andningsmönster dagtid, med plötsliga attacker av snabb andning som följs av andningsuppehåll.

Avvikelse i urinvägarna och könsorganen är vanligt. Skelettavvikelse i händer, fötter och rygg förekommer. De typiska utseendedragen blir ofta tydligare med åren.

Orsak

Pitt-Hopkins syndrom uppstår hos de flesta till följd av en nyuppkommen förändring i en gen på kromosom 18. Hos några har syndromet i stället uppkommit på grund av en förlust (deletion) av en del av eller hela genen.

Diagnosen fastställs med hjälp av särskilda diagnoskriterier. Den bekräftas med DNA-analys.

Behandling

Behandlingen vid Pitt-Hopkins syndrom inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för funktionsnedsättningar.

När diagnosen ställs görs en utförlig utredning, eftersom olika delar av kroppen kan vara påverkade. Personer med Pitt-Hopkins syndrom behöver regelbunden kontakt med flera specialister, till exempel neurolog, gastroenterolog, ögonläkare, ortoped och urolog. Det är viktigt att samordna utredning, behandling, uppföljning och habilitering.

Barn med syndromet behöver habiliteringsinsatser från tidig ålder. Habiliteringen omfattar även psykologiskt och socialt stöd till barnen och deras familjer.

I vuxen ålder behöver personer med syndromet fortsatt uppföljning av olika specialister inom vuxensjukvården och fortsatta habiliteringsinsatser och stöd.

Resurser

Kunskap om Pitt-Hopkins syndrom och resurser för diagnostik finns på avdelningarna för barnneurologi och klinisk genetik vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

Intresseorganisationer

- Autism Sverige
- NOC, Nätverket för ovanliga kromosomavvikelse
- Riksförbundet FUB, för personer med intellektuell funktionsnedsättning
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser
- Svenska Epilepsiförbundet

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen.

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Publicerad september 2024.