

Pitt Hopkins syndrom

FÖREKOMST

Det är inte klarlagt hur vanlig diagnosen är men det är mycket troligt att det finns personer med syndromet som inte fått någon diagnos. Uppkommer både hos pojkar och flickor.

ORSAK

Orsakas av en mutation i genen TCF4. Mutationen uppkommer oftast spontant och risken för ärftlighet är då liten.

SYM TOM

Epilepsi, intellektuell funktionsnedsättning och avvikande andningsmönster är vanligt. Beskrivs ofta som intensiva, glada och positiva men utåtagerande beteende förekommer också ganska ofta.

BEHANDLINGAR OCH ÅTGÄRDER

Det är fullt möjligt att utvecklas inom olika områden oavsett ålder. En vardag med innehåll, rutiner och utmaningar behövs genom hela livet.