

Information om Pitt Hopkins syndrom för professionella

Kunskapsportalen vänder sig till familjer och deras sociala nätverk samt assistenter och andra professionella som möter personer med Pitt Hopkins syndrom. Vår ambition är att samla information om diagnosen men även lotsa vidare till information om funktionsnedsättning i allmänhet. Här har vi samlat den information på Kunskapsportalen som specifikt rör Pitt Hopkins syndrom. Klicka på länkarna för att komma till Kunskapsportalen och mer information om respektive område.

Om Pitt Hopkins syndrom

[Läs mer på kunskapsportalen](#)

Pitt Hopkins syndrom (PTHS) är en sällsynt diagnos som orsakas av en mutation i genen TCF4. Det är ännu inte klarlagt hur vanlig diagnosen är men det är mycket troligt att det finns personer med Pitt Hopkins syndrom som inte fått diagnosen. Syndromet uppkommer hos både pojkar och flickor. Det finns även två Pitt Hopkinsliknande syndrom som orsakas av mutationer i andra gener.

En hel del av informationen och stödet till personer med Pitt Hopkins syndrom är gemensamt för andra diagnoser med flera omfattande funktionsnedsättningar. Det är också viktigt att komma ihåg att alla symtom inte nödvändigtvis är kopplade till diagnosen. Evidensbaserad behandling och stöd för befolkningen i allmänhet bör beaktas även vid Pitt Hopkins syndrom.

För kontakt med specialistkompetens inom området, vänd dig till närmaste regionala [Centrum för sällsynta diagnoser](#) eller Nationellt Center för Rett syndrom och närliggande diagnoser.

Hälsa och utveckling

[Läs mer på kunskapsportalen](#)

Aktivitet: Det finns fortfarande inget samlat forskningsstöd för vilka aktiviteter som är gynnsamma specifikt för personer med Pitt Hopkins syndrom. I följande stycken beskrivs aktiviteter som har stöd i forskning och evidensbaserad praktik för personer med liknande symptom som de med Pitt Hopkins syndrom.

Kognitivt stöd: Vid Pitt Hopkins syndrom kan exempelvis intellektuell funktionsnedsättning och hyperaktivitet göra att kognitivt stöd blir extra viktigt för att göra vardagen mer hanterbar och begriplig. Nästan allt stöd behöver på ena eller andra sättet individanpassas.

Kommunikation: Många personer med diagnosen saknar tal men en del säger ord och ett fåtal använder meningar. Ett par studier beskriver personer som använder mer tal och har tillägnat sig läs- och skrivförmåga. Regression kan förekomma, d.v.s. att personer tappar förmågor, bl.a. att tala även om det ännu inte är klarlagt hur vanligt detta är.

Det finns väldigt lite skrivet om hur alternativ och kompletterande kommunikation (AKK) kan underlätta kommunikation och kommunikationsutveckling vid Pitt Hopkins syndrom. Tills vidare bör därför insatser för att stödja kommunikationen sättas in tidigt för att optimera kommunikativ och språklig utveckling. Enligt rekommendationer från en internationell expertgrupp bör en bedömning av utveckling och kommunikation göras av alla personer med

diagnosen. Experterna lyfter även vikten av att pröva olika former av kommunikativt stöd, inklusive olika former av kommunikationshjälpmedel. I rekommendationerna betonas även vikten av pedagogiskt stöd för utveckling för att personer med Pitt Hopkins syndrom ska nå sin fulla potential.

Symtom och behandling

Andning: Vid Pitt Hopkins syndrom är det vanligt med andningsproblem som har central orsak. Återkommande episoder med avvikande andning under vakenhet är ett typiskt symtom och genomsnittligt rapporteras andningsproblem hos 48 procent av personerna med diagnosen. Andningsproblem är vanligare i högre ålder och ses hos nästan 90 procent av äldre personer med syndromet. Det finns inget samband mellan avvikande andning och typ av genetisk förändring.

Andningsstörningarna består av regelbunden eller oregelbunden flåsande andning (hyperventilation) som ofta följs av andningsuppehåll (apné). I en del fall kan apnéerna pågå längre och leder då till cyanosis. Cyanosis orsakas av syrebrist och ökad halt av koldioxid och visar sig som att huden och slemhinnorna blir blåaktiga eller purpurfärgade. Detta syns tydligast på läpparna, munnens slemhinna, nagelbäddar och öronsibbar. Ibland kan långa andningsuppehåll även leda till svimning. Efter 2-5 minuter brukar andningen normalt återkomma.

Episoder med avvikande andning uppkommer oftast innan skolålder men har rapporterats starta från 3 månader till 37 års ålder. Hos en del personer försvinner andningsstörningarna med tiden men oftast förekommer episoder med avvikande andning under flera år med

varierande intensitet och frekvens. Epilepsi och episoder med avvikande andning startar ofta ungefär vid samma tidpunkt men det är inte klarlagt om det finns något samband mellan dessa.

EEG-registrering under episoderna med avvikande andning har inte väckt misstankar om epilepsi. Episoder med avvikande andning är alltså inte tecken på epilepsianfall. Däremot förekommer i sällsynta fall epileptiskt anfall efter en avvikande andningsepisod. En variant av avvikande andningsepisoder utan hyperventilation har beskrivits hos personer med Pitt Hopkins syndrom vid 1-2 månaders ålder.

Hittills har inga allvarliga hjärtrytmrubbningar rapporterats tillsammans med avvikande andningsmönster vid Pitt Hopkins syndrom. Det är också ovanligt att förlora medvetandet på grund av syrebrist. Hos enstaka personer med syndromet kan svullna fingertoppar som kallas för digiti hippocrati eller trumpinnefingrar uppkomma som en effekt av kronisk syrebrist (hypoxi) orsakad av upprepade andningsuppehåll. En annan effekt av avvikande andningsmönster kan också vara upprepade rapningar och luftsväljning (aerofagi). Detta resulterar i utspänd buk och smärta. Aerofagi är generellt ett relativt ofarligt tillstånd, men har i enstaka fall orsakat ett allvarligt tillstånd där en del av mag-tarmkanalen vridit sig runt sig själv (kolonvolvulus). Personer med Pitt Hopkins syndrom kan även ha andningssvårigheter av andra orsaker som förekommer generellt vid flerfunktionsnedsättning.

Föräldrar till barn med Pitt Hopkins syndrom behöver känna till att avvikande andningsmönster kan uppstå. Det är särskilt viktigt att vara uppmärksam på apnéer, eftersom dessa kan förväxlas med epileptiska frånvar oanfall där personen avbryter aktivitet, inte svarar på tilltal och blir frånvarande i blicken en kort stund.

Personer med Pitt Hopkins syndrom behöver regelbundet följas upp av specialister, som barnläkare, pulmonologer eller neurologer. Detta beror på de utmaningar som syndromet kan medföra, såsom andningsuppehåll, epilepsi och sömnproblem.

Det finns flera behandlingsalternativ som har prövats för att hantera avvikande andningsepisoder, till exempel neuroleptika, selektiva serotoninåterupptagshämmare och antiepileptika. Resultaten har dock varit varierande, och i dagsläget finns ingen behandling som är allmänt rekommenderad. Däremot har studier visat att läkemedlet acetazolamid kan ha en positiv effekt för vissa.

Autism: Autismkaraktäristiska beteenden och svårigheter är vanligt förekommande vid Pitt Hopkins syndrom. Flera forskningsstudier pekar på svårigheter inom exempelvis områdena socialt samspel, social kommunikation samt förhöjd förekomst av repetitiva och stereotypa beteendemönster. Det finns dock inte några tydliga uppgifter om hur stor andel av personer med Pitt Hopkins syndrom som uppfyller kriterier för diagnosen autism.

Vid misstanke om autism hos personer med Pitt Hopkins syndrom så rekommenderar internationella experter att man genomför en noggrann utredning för att bedöma svårigheterna är sådana att en separat autismdiagnos är aktuell. I dagsläget saknas kunskap om det är aktuellt med specifika metoder eller behandlingsstrategier vid autism och Pitt Hopkins syndrom. Tills vidare rekommenderas därför att utgå ifrån kunskapsbaserade strategier som används generellt vid autism och individens specifika förutsättningar och behov.

Epilepsi: Cirka hälften av personerna med Pitt Hopkins syndrom har epilepsi. Anfällen kan debutera alltifrån under första levnadsåret upp till i tidig vuxenålder och första anfall

uppkommer ofta i samband med feber. Vid debut efter två års ålder är chansen större för ett lindrigare epilepsiförlopp och krampfrihet vid behandling. Stereotypa och repetitiva rörelser och avvikande andning som är vanligt vid diagnosen har sällan epileptisk orsak. Eftersom stereotypier och andningsstörningar ofta förekommer i anslutning till anfall kan dessa symtom lätt misstas för epileptiska anfall.

En expertgrupp (International PTHS Consensus Group) har efter diskussion med familjer och vårdnadshavare/assistenter enats om följande rekommendationer gällande epilepsi vid Pitt Hopkins syndrom:

- För personer med Pitt Hopkins syndrom är det viktigt att avgöra med hjälp av EEG om deras avvikande andningsmönster med perioder av apnéer har epileptisk bakgrund eller inte. EEG-undersökningarna kan behöva upprepas för att kunna fastställa detta.
- Anfallsbehandling bör ges enligt nationella riktlinjer och erfarenhet. Det finns ingen forskning som skulle tala för att något preparat är bättre än andra vid Pitt Hopkins syndrom.

Det är lika vanligt med generaliserade och fokala kramper. De anfall som oftast rapporteras vid Pitt Hopkins syndrom är: a) generaliserade tonisk-kloniska och atoniska anfall, b) korta 1-2 sekunder långa, plötsliga ryckningar med både böj- och sträckrörelser som kallas epileptiska spasmer och c) frånvar oanfall (absenser) som kan ha både fokal samt generaliserad karaktär. Hittills har forskning inte kunnat påvisa någon koppling mellan mutation och anfallstyp och inte heller någon samband mellan förändringar i elektroencefalografi (EEG) och radiologiska undersökningar och svårighetsgraden av epilepsi.

Inkontinens: Det finns ännu inte mycket kunskap om hur vanligt förekommande inkontinens är vid Pitt Hopkins syndrom men enligt en studie från 2016 baserad på information från 101 personer med syndromet förekom urininkontinens hos 19 procent och avföringskontinens hos 38 procent av personerna, vid 11-15 års ålder.

Mag- och tarmbesvär: Mag- och tarmbesvär är vanligt vid Pitt Hopkins syndrom. I kombination med luftsväljning, vilket också är vanligt vid syndromet, kan mag- och tarmbesvären få allvarliga komplikationer. De vanligaste mag- och tarmbesvären är förstoppning och gastroesofageal reflux. Gastroesofageal reflux rapporteras hos ca 38 procent av personerna och har tendens att minska med ålder. Förstoppning är det vanligaste gastrointestinala problemet hos personer med Pitt Hopkins syndrom och rapporteras redan från tidig barndom hos ca 80 procent av barnen och 70 procent av de vuxna. En hypotes är att detta orsakas av bristfällig autonom reglering av tarmmotilitet (tarmrörelser). Hos ca 19 procent av personerna med Pitt Hopkins syndrom upptäcks också malrotation vilket är en tarmmissbildning som uppkommer under fosterstadiet och som kallas också för tarmvred. Tillståndet bidrar till långsammare passage genom tarmen och förstoppning.

Motorik: Personer med Pitt Hopkins syndrom har försämrad grovmotorik och de allra flesta har nedsatt balans och svårigheter att koordinera sina rörelser. Det är vanligt att personer med Pitt Hopkins syndrom har svårt att lära sig nya motoriska aktiviteter som kräver planering och samordning av rörelser. En del har ofrivilliga rörelser i händerna (tremor) och det är vanligt med stereotypa och repetitiva rörelser såsom handklappningar, flaxande, huvudskakningar eller kroppsgungning. Svårigheterna varierar mycket mellan olika individer. Det är vanligt att den generella muskelspänningen (tonus) är låg i framför allt i bålen (76 procent). Muskeltonusen kan variera i olika delar av kroppen och vissa personer har förhöjd

tonus i ben och armar. Cirka 20 procent av barnen med Pitt Hopkins syndrom föds med klumpfot (PEVA), vilket kräver särskilda insatser.

Barn med Pitt Hopkins syndrom når de motoriska milstolparna som att sitta, stå och gå senare än förväntat. Vid 5 års ålder har endast 30 procent av barnen lärt sig att gå på egen hand medan de flesta (75 procent) går självständigt vid 10 års ålder. Vissa går endast med assistans medan andra helt saknar förmåga att gå. De som går har ofta en bredspårig gång med balanssvårigheter och ibland ses en skakighet i kroppen och okoordinerade rörelser (ataxi). Mycket få personer med Pitt Hopkins syndrom utvecklar självständighet i dagliga aktiviteter såsom påklädning eller toalettbesök.

Fötterna är ofta smala och snedställda och det är inte ovanligt att tårna lägger sig på varandra. Man räknar med att hälften har plattföthet eller belastar på insida fotranden (valgus).

Sned rygg (skolios) förekommer hos 20 procent och är vanligare än hos befolkningen i stort. Skoliosen uppstår vanligtvis under puberteten eller barndomen, men kan fortsätta att utvecklas långt upp i åldrarna. Smärtsinnet kan vara förändrat hos personer med Pitt Hopkins syndrom, där de kan reagera kraftigt på små skavanker och svagt på större skador. Störningar i andningsreglering och temperaturkontroll är också vanligt förekommande. De kan även ha svårigheter att filtrera och bearbeta sinnesintryck vilket ökar risken för under- eller överstimulering och kan leda till negativt beteende hos individen. För att hantera dessa symptom kan det vara bra att varva aktiviteter med återhämtning och att ge både fysisk och psykisk vila.

Psykisk ohälsa och problematiska beteenden: Personer med Pitt Hopkins syndrom kan, precis som alla andra, drabbas av psykisk ohälsa eller sjukdom. I litteraturen finns det inte några tydliga uppgifter om särskild sårbarhet, möjligen finns en förhöjd risk för personer med Pitt Hopkins syndrom att drabbas av ångest.

Det är relativt vanligt att personer med Pitt Hopkins syndrom uppvisar problematiska beteenden som till exempel utåtagerande mot andra personer och mot föremål. Självskadande beteenden som handbitande, att nypa och att slå på sig själv förekommer också i gruppen.

Sinnesintryck: Syn: Drygt 60 procent av alla personer med Pitt Hopkins syndrom har nedsatt syn, exempelvis närsynthet, astigmatism nedsatt djupseende och CVI. Skelning, ofrivilliga rörelser (nystagmus) förekommer också vilket kan påverka synen. Pupillen kan också svara sämre på ljus och en blockerade tårkanaler vilket medför brist på tårvätska och torra ögon förekommer också. Det rekommenderas att en synundersökning görs så snart som möjligt efter att diagnosen ställts och att synen sedan följs enligt nationella riktlinjer.

Hörsel: Hörseln är oftast normal vid Pitt Hopkins syndrom men ca 10 procent har en hörselnedsättning. Hörseln bör undersökas hos alla med diagnosen eftersom en hörselnedsättning kan påverka kommunikationen negativt. Upprepade öroninflammationer kan orsaka hörselnedsättning och ett plaströr kan opereras in genom trumhinnan för att förebygga detta.

Temperaturreglering: Det finns inget rapporterat om avvikelser i temperaturregleringen vid Pitt Hopkins syndrom. Eftersom personerna själva inte nödvändigtvis uttrycker obehag kan det ändå vara bra att ta vara vaksam för överhettning.

Smärtreaktioner: Nedsatta smärtreaktioner är relativt vanligt hos personer med Pitt Hopkins syndrom samtidigt som en del föräldrar också beskriver att exempelvis små sår kan utlösa oväntat starka reaktioner.

Ät- och sväljsvårigheter: Ätsvårigheter förekommer, framför allt i yngre åldrar vid Pitt Hopkins syndrom vilket till viss del kan vara kopplat till låg muskelspänning. Munmotoriken är ofta påverkad och det är relativt vanligt vid Pitt Hopkins syndrom att tänderna sitter glest och att gommen är låg och bred. Även andra bettavvikelser kan förekomma såsom överbett. Salivering, det vill säga att saliv inte sväljs undan, är vanligt.

Forskning

[Läs mer på kunskapsportalen](#)

Under avsnittet Forskning på Kunskapsportalen listas viktiga artiklar om Phelan McDermid syndrom. Listan uppdateras och ny forskning kommer att sammanfattas regelbundet i form av videopresentationer.