

Information om Pitt Hopkins syndrom från Kunskapsportalen

Pitt Hopkins syndrom är en sällsynt neurologisk diagnos som beskrevs första gången 1978 och fick sitt namn 1989. Cirka 1 av 300 000 barn föds med syndromet. På den här sidan har vi samlat information och kunskap både för dig som kanske lever nära någon med Pitt Hopkins syndrom och för dig som möter personer med diagnosen i ditt arbete. Lär dig mer om syndromet, vilket stöd och vilka behandlingar som finns, möt familjer och individer, samt ta del av den senaste forskningen.

Innehållsförteckning

Enkel sammanfattning	2
Första tiden med diagnosen	3
Fördjupad fakta	5
Möt individer och familjer	8
Intresseorganisationer	10
Kontaktperson	10
Hälsa och utveckling	14
Symtom och behandling	37
Samhällsstöd	72
Forskning	83
Mer information	87

Enkel sammanfattning

Här är information som kan vara till hjälp för den som möter någon med Pitt Hopkins syndrom och vill förstå personerna bättre. Informationen är skriven för att passa även yngre läsare.

- **Personer med Pitt Hopkins** använder oftast kroppsspråk, tecken eller bilder för att kommunicera i stället för att prata. Barnen lär sig ofta gå sent och en del personer kan gå korta sträckor men behöver rullstol när de ska gå långt. Andra personer tar sig fram utan rullstol men kan ibland ha problem med balansen.
- **Personer med Pitt Hopkins** syndrom behöver stöd att förstå sin omgivning och det är bra att visa och förklara enkelt och tydligt. Att inte förstå allt som händer eller att inte kunna uttrycka sig kan bidra till att personer ibland får utbrott eller gör illa sig själva. Förutom vid sådana tillfällen är många ofta glada och positiva och gillar att vara med andra människor.
- **Många personer har** svårt att vara stilla och koncentrera sig längre stunder förutom om det handlar om något väldigt roligt. Det är ofta jobbigt med förändringar som att komma till ett nytt ställe eller åka en annan väg än vanligt. Det är bra att få göra samma sak flera gånger för att känna igen sig och veta vad som ska hända.
- **Det är vanligt att personer** ibland flåsar och sedan har andningsuppehåll, ibland så länge att de kan bli blåa i ansikten. Fråga de som känner personerna väl hur ni ska göra då.

- **För barn kan det** vara viktigt att veta att syndromet inte är smittsamt. Personer som har det här syndromet är inte heller sjuka.
- **Om du träffar någon** som har Pitt Hopkins syndrom kan du ta reda på vad den personen gillar att göra. Det är ofta en bra start för att lära känna varandra.

Första tiden med diagnosen

Att få veta att ens barn har fått diagnosen Pitt Hopkins syndrom kan vara omvälvande. För en del familjer tar det lång tid innan diagnosen fastställts. För andra går det snabbt.

Många upplever att det är väldigt värdefullt att få kontakt med andra familjer med barn med samma diagnos. Under "Möt familjer och individer" finns bl.a. berättelser om andra personer med Pitt Hopkins syndrom och sätt att komma i kontakt med andra familjer. Nationellt Kompetenscentrum anhöriga (NKA) har skapat en resurs med information på sin [hemsida](#) för nyblivna föräldrar till barn med omfattande funktionsnedsättning. Där finns bl.a. berättelser från andra föräldrar om hur de upplevde den första tiden. Även om resursen inte specifikt handlar om att vara förälder till ett barn med Pitt Hopkins syndrom, så kan det gå att känna igen sig i de beskrivningar och erfarenheter som delges.

Om möjlighet finns är det också bra att ta hjälp av släkt och vänner. Det kan ibland vara svårt för personer i omgivningen att veta hur de kan ge stöd. Här nedan finns några råd till släkt och vänner från [RSIS \(Rett syndrom i Sverige\) hemsida](#) som anpassats till Kunskapsportalen. Det är också viktigt att känna till att samhället kan ge stöd. Se avsnitt "[Samhällsstöd och service](#)".

Råd till släkt och vänner:

- **Som förälder** kan det vara svårt att be om hjälp. Därför behöver du som anhörig fråga, föreslå och boka in.
- **Det är bra om** du kan bli trygg och van vid personen med Pitt Hopkins syndrom, individens behov och förutsättningar. Ta dig tid och visa engagemang och ansvar.
- **Du vill successivt** lära dig att kunna vara ensam med din anhörige. Fråga exempelvis: Vilka steg tar vi för att komma dit?
- **Fråga vilken dag** som passar. Exempelvis: Vilken dag passar det att jag och mitt barnbarn går ut på en promenad?
- **Föreslå en aktivitet** eller fråga personen vad hen skulle vilja göra. Fråga exempelvis personen: Skulle du tycka att det var kul att vi tillsammans lagade mat till hela familjen någon kväll? Detta frigör ju tid för familjen att kunna umgås och vara tillsammans.
- **Fråga när på dygnet** familjen skulle uppskatta avlastning. Fråga exempelvis: Vilken dag passar det att jag stannar över natten för att kunna ta hand om mitt syskonbarn som är så morgonpigga?
- **Regelbundenhet genom** att vara kontaktfamilj. Fråga exempelvis: Vi har hört talas om att det går att vara kontaktfamilj via kommunen. Skulle vi kunna vara det?

Fördjupad fakta

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 beräkningar som gjorts utifrån kromosomundersökningar tyder på att det finns färre än 500 i hela världen. I studier från Storbritannien och Nederländerna uppskattar man att ungefär 1 på 300 000 får syndromet.

Det är mycket troligt att det finns personer med Pitt-Hopkins syndrom som är odiagnostiserade och inte finns med i någon statistik. Syndromet uppkommer hos både pojkar och flickor. Det finns även två Pitt-Hopkinsliknande syndrom som orsakas av mutationer i andra gener.

Orsak och genetik

Pitt-Hopkins syndrom orsakas av en mutation i genen TCF4 som är lokaliserad i långa armen av kromosom 18 (18q). Mutationen uppkommer oftast spontant och risken för ärftlighet, att föräldrarna får ytterligare barn med samma syndrom, är då liten. I sällsynta fall kan en förälder som inte har syndromet få flera barn med Pitt Hopkins syndrom. Om mutationen är känd kan fosterdiagnostik erbjudas vid graviditet.

Syndromet ärvs autosomalt dominant vilket innebär att om en person som har Pitt Hopkins syndrom får barn är sannolikheten att de får syndromet 50 procent. Barn som i dessa fall inte ärvt syndromet bär inte på anlagen och kan inte föra syndromet vidare.

Det finns också Pitt Hopkins-liknande syndrom som orsakas av mutationer i andra gener än i TCF4-genen.

- Pitt-Hopkinsliknande syndrom 1 orsakas av en mutation i CNTNAP2–genen som ligger på kromosom 7.
- Pitt-Hopkinsliknande syndrom 2 orsakas av en mutation i NRXN1 genen som ligger på kromosom 2.

Pitt-Hopkinsliknande syndrom är extremt ovanliga men risken för ärftlighet är större i dessa fall.

Diagnostisering och vanliga symtom

Om en person uppvisar symtom som är vanliga vid Pitt-Hopkins syndrom görs ett genetisk test som kan bekräfta en eventuell diagnos. I enstaka fall går det inte att hitta en genetisk mutation trots att symtomen liknar de som brukar finnas vid Pitt Hopkins syndrom. Vilka symtom en enskild person har och hur de yttrar sig varierar mycket. Samtliga symtom förekommer inte hos alla individer och de kan vara mer eller mindre uttalade, samt kan också förändras över tid. Det är dock viktigt att känna till symtom som kan uppkomma för att i möjligaste mån kunna förebygga och lindra.

Diagnosen kan då ställas kliniskt utifrån att symtomen överensstämmer med de som är typiska för diagnosen. Ett kliniskt poängsystem för att ställa diagnos har föreslagits där de flesta av nedanstående symtom är inkluderade.

- **Typiskt utseende** med bland annat djupt sittande ögon, bred näsa med nedåtvänd nässpets, bred mun med en tydlig amorvbåge och fylliga läppar, samt prominenta öron med tjockare yttre del. Huvudomfånget är ofta mindre och personer med diagnosen

är oftast något kortare än sina föräldrar. Hos många personer är fingertopparna lite större och mer fyllda. Dessa så kallade fetal pads syns särskilt under nyföddhetsperioden.

- **De allra flesta** bedöms ha svår eller medelsvår intellektuell funktionsnedsättning och saknar tal.
- **Gången utvecklas sent** och gångdebuten sker ofta vid tre till sex års ålder. Många har lägre muskeltonus (hypotoni) och gången är ofta ataktisk. Några få utvecklar inte gångförmåga.
- **Typiskt beteende:** personer med Pitt-Hopkins syndrom beskrivs ofta som intensiva, glada och positiva men det är också vanligt med utbrott, självskadande beteende och handstereotypier. En del personer uppfyller också kriterier för autism.
- **Epilepsi är mycket** vanligt med olika typer av anfall (enstaka myoklona ryckningar, toniskkloniska anfall, frånvaroepisoder). EEG-mönstret är då avvikande men avvikande EEG utan kliniska anfall kan förekomma.
- **Mindre avvikelser** i hjärnstrukturen ses hos cirka 65% vid magnetröntgenundersökning (MRI- magnetisk resonansundersökning) av hjärnan. Hjärnbalken, lillhjärnan, bryggan och förlängda märgen kan vara tunnare och ventriklarna kan vara vidgade.
- **Avvikande andningsmönster** med återkommande perioder med flåsandning (hyperventilation) med efterföljande andningsuppehåll (apnéer). Dessa uppkommer oftast under uppväxtåren.

- **Syn/ögonproblem** varav de vanligaste är närsynthet, skelning, och astigmatism.
- **Mag- och tarmproblem** är vanligt förekommande, t. ex. svårigheter med nutrition, förstoppning och reflux.

Historik

Pitt-Hopkins syndrom beskrevs första gången av doktor D. Pitt och doktor I. Hopkins i "The Australian Pediatric Journal" 1978 och 1989 fick syndromet sitt namn. År 2019 publicerades riktlinjer som togs fram av en grupp experter med hjälp av ett antal familjer till personer med Pitt Hopkins syndrom.

Möt individer och familjer

Att ta del av berättelser från andra familjer och individer som lever med Pitt Hopkins Syndrom kan ofta vara värdefullt. Här har vi samlat ett urval av artiklar och filmer som vi hoppas att du ska ha glädje av. Kom ihåg att det finns en stor variation mellan individer och familjer samt att förutsättningarna är olika i olika länder. Tveka inte att ta kontakt med intresseorganisationer eller kontaktpersoner.

Berättelser – livet med Pitt Hopkins syndrom:

Vi syns – Möt Troy och Loke

Vi träffar tvillingarna Troy och Loke som lever med Pitt Hopkins syndrom. De bor i Laxarby utanför Bengtsfors med sin stora familj bestående av nio personer som är deras trygghet. Att få en diagnos upplevde familjen som en lättnad och föräldrarna är tacksamma över det stöd

och den gemenskap de hittat i andra familjer med barn med samma diagnos.

[SE FILMEN OM TROY OCH LOKE](#)

Möt Jesse

Living with an Altered Chromosome från Special books är en film på engelska där vi får möta Jesse i USA som lever med Pitt Hopkins Syndrom

[SE FILM](#)

Artikel – Att leva med en sällsynt diagnos

Jakob är 17 år och lever med Pitt Hopkins syndrom. Han går på gymnasiet, har humor och älskar musik och djur. Samtidigt kommer diagnosen med utmaningar. Inte minst eftersom den är så sällsynt.

[LÄS ARTIKEL](#)

Artikel – Äntligen skola igen tycker Troy och Loke

2020 fick vi i filmen "[Vi syns](#)" hälsa på Troy och Loke i familjen Venborg. Tvillingarna som har Pitt Hopkins syndrom går nu i skola igen efter sommarlovet. Den stora familjen på nio personer har fem barn boende hemma i det stora huset, nu när de två äldsta barnen flyttat hemifrån.

[LÄS ARTIKEL](#)

Intresseorganisationer

Facebookgrupper

Pitt Hopkins Sverige är en sluten grupp för närmast anhöriga/föräldrar/vuxna som lever med barn/unga/vuxna med Pitt Hopkins Syndrom. Här finns möjlighet för diskussioner, frågor, tips och trix, visa fina bilder m.m.

Pitt Hopkins Friends Group är en öppen internationell grupp där människor från hela världen kan ställa frågor och utbyta erfarenheter.

Pitt Hopkins Education and Therapy är en sluten internationell grupp för föräldrar, läkare och sjukvårdspersonal som bland annat diskutera olika typer av behandlingar.

Kontaktperson

Liliana Vega Blom är kontaktperson för Pitt Hopkins syndrom. Lär känna henne lite bättre genom följande sju frågor. Och tveka inte att ta kontakt!

1. Vad har du för anknytning till Pitt Hopkins syndrom?

– Jag har en dotter med Pitt Hopkins syndrom.

2. Kan du berätta lite om din dotter?

– Hon heter Angela och fyller 17 år i augusti. Hon är en glad och energisk tjej! Hon älskar dans, musik och vatten – vi försöker vara i vatten så ofta vi kan. Hon har många syskon och en hund och trivs när hon mår bra.

De senaste åren har hon haft stora besvär med magen och tarmarna och genomgått flera akuta operationer. Det har varit en tuff tid för henne, särskilt som att hon verkligen älskar mat och att uppleva smaker. Idag har hon en gastroknapp på magen för sondmatning.

3. Hur gick det till när din dotter fick diagnosen?

– Hon fick sin diagnos när hon var 8,5 år. Vi hade tur som fick träffa Barbro Westerberg, en av få läkare i Sverige som kände till Pitt Hopkins. Tidigare hade vi snurrat runt bland andra diagnoser, som Angelmans och Retts syndrom, utan att hitta rätt. När Barbro träffade min dotter såg hon genast att det kunde vara Pitt Hopkins och begärde en genetisk screening – som bekräftade diagnosen.

Redan vid 4–5 månaders ålder märkte jag att något inte riktigt stämde. Hon var väldigt lugn, rörde sig inte så mycket och utforskade inte sin omgivning på det sätt som andra bebisar gör. Vid 14 månader fick vi en remiss till en barnneurolog och påbörjade en lång utredning, men det dröjde alltså flera år innan vi fick svar.

4. Hur var första tiden efter att ni fått diagnosen?

– Det var en lättnad att få svar, men också frustrerande eftersom det fanns så lite information om Pitt Hopkins, särskilt i Sverige. Det blev mycket detektivarbete för att hitta rätt stöd och fakta.

Prognoserna vi hittade var också blandade. Det finns en skala där vissa barn har mildare symptom och klarar sig ganska bra med stöd, medan andra har svårare funktionsnedsättningar. Vi visste inte hur det skulle bli för Angela och den ovissheten var jobbig.

En stor förändring när vi väl hade en diagnos var att myndigheter började ta oss mer på allvar. Tidigare var det svårt att få rätt stöd eftersom vi inte hade ett namn på hennes

tillstånd. Men vi fick också inse att vi själva behövde utbilda vår omgivning om vad Pitt Hopkins innebär, i princip ingen känner till diagnosen som både är relativt ny och väldigt ovanlig.

5. Finns det något ni har saknat sedan ni fick diagnosen?

– Förutom mer information saknade vi konkret stöd och mötesplatser. Det hade varit värdefullt att träffa andra i samma situation, att få utbyta erfarenheter och känna att vi inte var ensamma.

Det fanns en aktiv förening för Pitt Hopkins tidigare, men den lades ner för några år sedan. Nu är vi i uppstarten av en ny förening och hoppas att den kan fylla de luckor vi själva upplevde när vi fick diagnosen.

I föreningen kan alla relatera till tyngden av otillräcklighet och det finns stöd att få, även om man bara behöver någon som kan lyssna empatiskt. Vi vet hur det är och Nej det är inte ditt/ert fel! Pitt Hopkins Syndrom uppstår i huvudsak av spontanmutationer. Det är i alla fall än så länge vad den lilla forskning som finns som säger.

6. Hur ser vardagslivet ut idag och vad hoppas du på för framtiden?

– Just nu fokuserar vi mycket på kommunikationsträning och att komma tillbaka efter den tunga perioden hon haft de senaste två åren. Hon använder en ögonstyrd dator för att kommunicera och vi försöker hålla henne socialt aktiv.

Hon har assistans dygnet runt, med vissa punktinsatser där vi har dubbelassistans. Vi gör vårt bästa för att hon ska kunna ha en meningsfull och glädjefylld vardag med spel, vattenaktiviteter och de saker hon tycker om.

Vår stora förhoppning är att hon en dag ska kunna äta själv och lämna sondmatningen. Vi vill att hon ska få en framtid där hon kan känna sig fri och med assistanshjälp kunna leva ett liv som hon är nöjd med och utvecklas.

7. Varför har du valt att ställa om som kontaktperson?

– Jag vet hur viktigt det är att få prata med någon som verkligen förstår. Jag har ett äldre barn och lite distans till den första chocken, jag kan vara ett stöd utan att själv vara mitt uppe i känslostormen.

Jag vill hjälpa andra föräldrar att känna att de inte är ensamma, och att de ska slippa göra samma detektivarbete som vi gjorde. Det känns viktigt att kunna dela erfarenheter och ge stöd till andra i samma situation.



Hälsa och utveckling

Alla människor har rätt till hälsa och utveckling genom hela livet. För personer som lever med Pitt Hopkins syndrom kan det innebära att det krävs både stöd för delaktighet samt behandling av de symtom som kommer med diagnosen.

Stöd för delaktighet

Stimulerande och utvecklande aktiviteter är viktiga förutsättningar för en god livskvalitet. Förhållningssätt och bemötande från människor i omgivningen samt medicinska åtgärder är också betydelsefulla för att upprätthålla fysisk och psykisk hälsa.

Insatser behöver utformas utifrån kunskap om diagnosen men även utifrån varje persons specifika förmågor och behov. Alla människor kan utvecklas inom olika områden oavsett ålder. En vardag med meningsfulla aktiviteter, rutiner och en balans mellan återhämtning och utmaningar behövs genom hela livet.

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.

Att vara delaktig i vardagsaktiviteter och rutiner

Anpassa dagliga aktiviteter och rutiner så att personen med Pitt Hopkins syndrom kan vara delaktig och påverka på sitt sätt. Hur kan aktiviteten anpassas så att personen kan vara så självständig som möjligt? Fundera också över i vilka moment i aktiviteten som personen kan medverka aktivt – själv eller med stöd. Det kan till exempel handla om att:

- personen själv väljer vilka kläder hen vill ha på sig
- hjälpa till att ta på sig kläderna
- köra kundvagn i affären
- bära tvättkorg till tvättstugan

Fundera också över om personen med Pitt Hopkins syndrom till exempel kan uttrycka vad hen tycker om det ni gör; om det är roligt eller tråkigt, göra mer eller sluta?

Det är bra att tänka över om det är några hjälpmedel som behöver finnas med under aktiviteten? Till exempel kommunikationsstöd, tidshjälpmedel eller schema över det som ska göras.

Fundera också över om det finns en balans mellan aktiva och mer lugna, återhämtande moment, så att dagens aktiviteter både ger utmaningar och återhämtning. För en person med Pitt Hopkins syndrom kan en "icke-krävande" fysisk aktivitet som promenad vara återhämtande.

Samspelsstöd i aktiviteter

Att samspela och göra aktiviteter tillsammans är roligt! Vissa personer med Pitt Hopkins syndrom kan behöva stöd för att samspela och leka, till exempel genom att vi i omgivningen är inlyssnande och uppmärksamma på vad personen är intresserad av för tillfället, och utgår ifrån det. Det finns flera tips på samspel att använda i olika aktiviteter på länkarna nedan. Prova gärna strategierna när ni gungar, hoppar på studs matta eller kanske spelar musik tillsammans.

- **Aktiviteter och lekar som utvecklar samspel på tidig utvecklingsnivå**

Här ges tips på samspelsstrategier tillsammans med barn med flerfunktionsnedsättning. Strategierna är även användbara för personer med Pitt

Hopkins syndrom som behöver lite extra stöd i samspel och i att göra aktiviteter tillsammans. Aktiviteterna kan anpassas så att de passar äldre personer.

[Läs mer på anoriga.se](http://anoriga.se)

- **Ett gott samspel – Eldorado Resurscenter – Göteborgs Stad**

Det här är en guide och en film som handlar om att vara samspelepartner till en person med flerfunktionsnedsättning. Strategierna är även tillämpbara för personer med Pitt Hopkins syndrom som behöver stöd för att samspela i aktiviteter tillsammans.

[Läs mer på goteborg.se](http://goteborg.se)

Förslag på meningsfulla aktiviteter

Att ha något meningsfullt och roligt att göra är viktigt för att må bra. Vad vi tycker är roligt är väldigt olika och nedan följer förslag på aktiviteter.

- **Aktiviteter i naturen**

Att vara ute i naturen tillsammans är bra både för kropp och själ. Det finns många aktiviteter ni kan göra tillsammans utomhus. På filmen nedan kan ni få lite inspiration för vad ni kan hitta på.

[Se filmen](#)

- **Säsongsbingo:** En rolig aktivitet är att leta efter olika tecken i naturen när en säsong ger plats åt en ny. Vi på Nationellt Center har tagit fram säsongsbingo som ni kan pröva på nästa promenad.

[Vår säsongsbingo](#)

- **Fotografera och återberätta** – En annan aktivitet är att fotografera och sedan lägga in det i ett bildspel för att samtala och återberätta om det ni har varit med om.
- **Att göra en hinderbana i naturen** är också ett roligt sätt för en lite mer aktiv och rolig utomhusvistelse. På Eldorado Resurscenters [hemsida](#) kan du få mer inspiration.
- **Ett annat tips** är att följa en orienteringskarta eller snitslad bana.
- **Spela frisbeegolf** är en annan rolig aktivitet. Gå och kasta eller lägg frisbeen i nära och synliga mål.

Rörelse- och dansaktiviteter

Att delta i rörelse- och dansaktiviteter är roligt och har många positiva effekter. Vi kan både stärka och utveckla våra muskler och bli uppiggade och avslappnade. När vi dansar tillsammans och får beröring så frigörs också vårt lugn-och-ro-hormon, oxytocin. Det finns många gymnastik- och friskvårdsföretag som anordnar träning och dans för personer med olika funktionsnedsättningar:

- **Alla ska ha möjlighet till träning | ParaMe**
ParaMe ingår i Parasport Sverige och erbjuder olika sportaktiviteter runt om i Sverige.
[Läs mer](#)
- **Alla kan gympa | Svenska Gymnastikförbundet**
Ingår i Svensk gymnastik och är ett träningskoncept där grundmotorik, koordination, styrka, uthållighet, rörelser till musik, redsaktiviteter med mera ingår. Riktat sig till personer med olika funktionsnedsättningar.
[Läs mer](#)

- **Friskis och Svettis**

Anordnar gymnastik för personer med olika funktionsnedsättningar.

[Läs mer](#)

För mer tips om dans för personer med olika funktionsnedsättningar hänvisas till: [Klangfärg i Västra Götalandsregionen](#) som samordnar tips och idéer kring kulturaktiviteter med bland annat dans.

För personer med omfattande motoriska funktionsnedsättningar kan materialet och metoden "[Liggande dans](#)" vara intressant.

Musikaktiviteter

Musik påverkar oss fysiskt och känslomässigt. Rytmer gör att vi vill röra oss och klanger och harmonier väcker känslor och stärker vår uppmärksamhet. Musik kan både ge energi och verka lugnande. För personer som har kommunikationssvårigheter kan musiken bli ett viktigt uttryckssätt.

Musik kan ge stöd åt samspel och fungera som ett tydliggörande ramverk som gör samspelet tydligare för personer som behöver extra stöd i kommunikation och samspel, såsom många personer med Pitt Hopkins syndrom. Repetition och tydliga pauser i till exempel sånger eller instrumentspel kan locka till svar och initiativ. Ett slag på en trumma kan ge förståelse för orsak-verkan – att det blir ljud när jag spelar. Pauser i musiken är särskilt viktiga då de ger personen möjlighet att reagera och svara på det som sker. Pauser kan också skapa spänning och förväntan, vilket kan motivera och locka personen att själv vara mer aktiv. Detta är i sin tur en viktig förutsättning för att utveckla såväl kommunikativa, motoriska som kognitiva förmågor.

Nedan ges förslag på olika slags musikaktiviteter:

- **Poddlåtar – Nationellt Center för Rett syndrom och närliggande diagnoser**

Det här är ett musikmaterial som är gjort av musikterapeut och logoped för att användas tillsammans med kommunikationssystemet PODD. Materialet går även att användas tillsammans med andra kommunikationssystem för pekprat – det vill säga att peka på bilder tillsammans med talet.

[Till materialet](#)

- **Filmer med teckensång – Eldorado Resurscenter – Göteborgs Stad**

Här finns olika teckensånger för personer som använder tecken som stöd till talet eller som alternativt kommunikationssätt.

[Till materialet](#)

- **Musik – Förvaltningen för kulturutveckling – Västra Götalandsregionen**

På Klangfärg finns fler inspirationstips på musikaktiviteter för personer med olika funktionsvariationer, dels en genomgång om hur du kan använda applikationen "Garageband" för samspel, dels material och instruktionsfilmer hur du kan lägga upp musiksamspel.

[Till materialet](#)

Musik och taktil stimulans

Att kombinera musik med vibration eller beröring kan vara både uppiggande och lugnande. Till exempel kan ni använda olika typer av trummor, kuddar eller möbler med högtalare i, göra massagesagor eller rörelsesånger där ni berör kroppen.

Interaktivt berättande och multisensoriskt musikdrama

Många tycker att drama eller läsning som förstärks av musik och sinnesstimulering är en rolig aktivitet. Det finns lite olika varianter:

- skapa ett drama helt efter personens intressen
- lägga till musik och föremål till en bok
- använda ett helt färdigt koncept, såsom [Låtresan](#) som är en interaktiv musikberättelse.

Vill du läsa mer om hur du själv kan göra ett multisensoriskt musikdrama, så kan du läsa artikeln som finns i referenslistan längst ner på sidan.

Aktiviteter med färg och form

I aktiviteter med färg och form får vi utforska och uppleva olika material och sinnesförmågor, vilket kan ge glädje i stunden och ökad erfarenhet av stimulans till utveckling. I materialet "Art så klart" som är gjort av en arbets- och bildterapeut, ges 25 tips på hur du kan assistera i bild och färg och form aktiviteter av väldigt olika slag – här finns något för alla!

[Art så klart – Nationellt Center för Rett syndrom och närliggande diagnoser](#)

Fler tips på färg- och formaktiviteter att göra tillsammans ges på Klangfärgs webbplats: [Färg och form – Förvaltningen för kulturutveckling \(vgregion.se\)](#)

Övriga aktivitetstips

[Fritidsinfo fritidsaktiviteter för dig med funktionsnedsättning](#) – Webbplats där det går att hitta olika typer av aktiviteter för personer med funktionsnedsättning i hela landet.

Kognitivt stöd

Kognitivt stöd underlättar att förstå, minnas, planera och hantera tid. Stödet kan vara i form av andra människor, strategier, anpassningar i miljön eller olika hjälpmedel.

Kognitivt stöd kan göra att vardagen fungerar bättre för personer med Pitt Hopkins syndrom.

Vi behöver alla kognitivt stöd i någon form. Det kan handla om olika typer av stöd för tanke och minne, såsom schema eller kalender för vad vi ska göra, eller någon typ av tidshjälpmedel. Kognitivt stöd kan se ut på många olika sätt och kompensera för olika svårigheter. 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.

Vad är kognition?

Kognition är ett sammanfattande ord för människans förmåga att lära, tänka och bearbeta information. Kognition innehåller många olika delar, som alla är viktiga för att vardagen ska fungera.

Funktioner som är kopplade till kognition är till exempel:

- **Minne:** att kunna lagra och plocka fram sinnesintryck.
- **Perception:** att kunna tolka sina sinnesintryck och sammanfoga dem till en helhet.
- **Generaliseringsförmåga:** att kunna använda kunskap i olika sammanhang.
- **Exekutiva förmågor:** förmågan att planera, organisera och lösa problem på ett effektivt sätt.
- **Mentaliseringsförmåga:** att se sig själv utifrån och inta andras perspektiv.

En intellektuell funktionsnedsättning påverkar hur personen förstår sin tillvaro, det vill säga verklighetsuppfattningen, det vill säga rumsuppfattning, tidsuppfattning, kvalitets- och kvantitetsuppfattning samt orsaksuppfattning. För personer med en mer omfattande intellektuell funktionsnedsättning behövs ofta konkret information för att personen ska kunna agera självständigt. Det kan också vara stödjande om händelser sker på samma sätt och stegvis så att personen ges förutsättningar att förstå och vara delaktig i det som sker. När det gäller rumsuppfattning kan det till exempel handla om att det finns tydliga riktmärken i miljön, bilder eller föremål utanför olika dörrar i en korridor eller att ni går samma väg varje gång ni ska till en specifik plats.

När det gäller tidsuppfattning behöver många personer med intellektuell funktionsnedsättning få tid presenterad för sig på ett mer konkret och visuellt sätt för att förstå när något ska inträffa, och i vilken ordning saker och ting sker. Tidsuppfattningen är inte statisk utan utvecklas hela tiden. Utveckling underlättas genom redskap för att förstå tid, genom rutiner i vardagen och genom att prata och resonera om tid.

När det gäller orsaksuppfattning, det vill säga att förstå orsak och verkan, är det enklast när en egen handling har direkt effekt, såsom att trycka på en touchkontakt som spelar upp musik. Om en person har en intellektuell funktionsnedsättning kan det däremot vara svårare att förstå orsak och verkan som inte följer direkt på varandra.

Varför är kognitivt stöd viktigt?

“Kognitivt stöd gör det osynliga synligt”

Med kognitivt stöd kan personer med Pitt Hopkins syndrom få ökad självständighet och kontroll genom att det synliggör och underlättar förståelse, minne och planering på olika sätt. Personen behöver därför inte ”hålla allt i huvudet” och avlastas på så sätt. Över tid kan kognitivt stöd som åskådliggör tid bidra till att tidsuppfattningen utvecklas.

En kognitivt tillgänglig miljö ger svar på viktiga frågor såsom:

- Vad kan eller ska jag göra?
- Vem kan eller ska jag vara med?
- Var kan eller ska jag vara?
- Hur kan eller ska jag göra det?
- Vad kan eller ska jag göra sedan?
- När kan eller ska jag göra det?
- Hur länge kan eller ska jag hålla på?

Sammantaget kan kognitivt stöd medföra att personen får mer energi över till annat.
Kognitivt stöd

Kognitivt stöd kan vara:

- Andra människor som till exempel förklarar, påminner eller visar.
- Miljön, exempelvis att var sak har sin tydliga plats.
- Hjälpmedel, exempelvis scheman eller en timer.

Det kognitiva stödet behöver anpassas efter individens förmågor, behov och beroende på situation. För att stödet ska upplevas meningsfullt för individen är det viktigt att tänka utifrån dennes perspektiv. Vad tycker personen är viktigt att veta? Det är också viktigt att inte bara använda kognitivt stöd för att berätta om sådant omgivningen vill att personen gör utan också koppla det till aktiviteter eller företeelser som personen tycker om. Om möjligt är det bra om personen själv är med och bestämmer innehåll och utformning av de redskap som används. Det är viktigt att introducera och stötta personen att använda sina kognitiva stöd, exempelvis titta gemensamt på schemat vad som ska göras inför en ny aktivitet.

Arbetsterapeut eller specialpedagog kan hjälpa till att utforma och introducera stödet.

Andra människor

För många med Pitt Hopkins syndrom utgör andra människor en stor del av det kognitiva stödet. Det är vanligt att personer i omgivningen avleder och hejdar personen med Pitt Hopkins från att göra sådant som inte passar eller är farligt utan att tänka på att det är ett kognitivt stöd. Mänskligt kognitivt stöd har den stora fördelen att det går att anpassa efter individen och situationen som uppkommer. Att hålla koll på trafiken för att avgöra när det är säkert att gå över gatan är ett exempel på stöd som troligtvis bäst sker med hjälp av andra personer. Andra personer håller också ofta reda på, och berättar, vad som ska hända. De instruerar, förklarar och visar på ett sätt de av erfarenhet vet fungerar bra, de använder exempelvis ett enkelt språk utan liknelser eller långa, krångliga meningar.

Det är viktigt att ha i åtanke att kognitivt stöd via andra människor riskerar att bli personbundet och förändras eller försvinna om exempelvis personal byts ut. När andra människor står för det kognitiva stödet, innebär det också att personen inte kan komma åt informationen på egen hand. I appen [RättVisat](#) går det att samla information kring en person digitalt. Ett annat förslag för nätverk med flera stödpersoner är aktivitetskort och aktivitetsdagbok. Dagboken ger en överblick över vilka aktiviteter personen gjort under veckan och aktivitetskortet visar vilken aktivitet kortet gäller, varför aktiviteten ska genomföras, vad som behövs och annat att tänka på. På hemsidan för aktivitet i projektet "[Vi-är-med](#)" finns aktivitetskort och aktivitetsdagbok att fylla i samt exempel.

Miljön

Miljön kan anpassas för att ge kognitivt stöd. Att tydligt märka upp var personens kläder ska hänga eller personens plats kan svara på den viktiga frågan "Var ska jag vara? Bilder, föremål samt färger är bra att använda för att märka upp platser. Om personen har svårt att vänta kan en tydlig plats där personen kan sitta och vänta, till exempel på att bussen ska komma eller på att få gå in och göra något roligt som att bada, underlätta. Det kan också

vara bra att se till att det finns något att göra där, exempelvis kan böcker eller några leksaker underlätta väntan.

Bildscheman över dagen (se nedan under hjälpmedel) som finns uppsatta på strategiska ställen så att personen enkelt kan gå och titta vad som ska hända är ett kognitivt stöd som många känner till.

Många personer med Pitt Hopkins syndrom har stort behov av regelbundna återhämtande aktiviteter, exempelvis på grund av hyperaktivitet eller avvikande perception. Att ha särskilda platser för återhämtande aktiviteter kan underlätta för personen att lätt komma ner i varv. På så sätt kan personer som har gångförmåga själva visa att en vila behövs genom att ta sig till dessa platser. En del personer kan tröttnas av många intryck och då kan det vara värt att kartlägga miljöer där personer ofta vistas utifrån detta perspektiv för att se om de går att anpassa.

På habilitering och hälsa finns [filmer](#) som visar hur olika miljöer kan anpassas med kognitivt och kommunikativt stöd. Här ges också många exempel på hjälpmedel

Hjälpmedel

Det finns många hjälpmedel för kognitivt stöd. En del går att köpa i allmän handel och en del kan förskrivas eller köpa från särskilda hjälpmedelsföretag. Reglerna för förskrivning varierar mellan olika regioner. För att få hjälpmedel förskrivna behöver du kontakta en arbetsterapeut. På [bildstod.se](#) går det att skapa ett konto och själv skapa bildstöd av olika slag. Där går också att söka bland andras bildstöd för att få inspiration eller ha som mall och anpassa.

Här är en [film](#) om visuellt stöd från Habilitering och Hälsa. Informationen är relevant även om filmen handlar om visuellt stöd vid autism.

Scheman och kalendrar kan utformas på olika sätt beroende på hur långt personen kan överblicka, vad som är viktigt för personen att veta etcetera.

I Sverige används följande färger för att representera dagarna: måndag – grön, tisdag – blå, onsdag – vit, torsdag – brun, fredag – gul, lördag – rosa och söndag – röd. Dagsscheman ger en överblick över dagen och kan hjälpa till att utveckla tidsuppfattning. De kan också hjälpa till att förbereda när rutiner bryts. På habilitering och hälsa finns filmer som visar hur olika miljöer kan anpassas med kognitivt och kommunikativt stöd.

FREDAG	FREDAG	FREDAG	LÖRDAG	LÖRDAG	LÖRDAG	MÅNDAG	MÅNDAG	MÅNDAG

För många är det viktigt att veta vem som ska hämta, vem som ska jobba om personen har assistenter eller boendepersonal.

Ett först-sedan-stöd kan underlätta att göra sådant som är svårt eller tråkigt. I rutan för först sätts en bild på exempelvis "borsta tänderna" och i rutan för sedan sätts en bild för något personen tycker om, exempelvis "sitta i saccosäck med hörlurar".

Först
Sedan

Val: Många med Pitt Hopkins syndrom går omkring till synes planlöst. Det kan fylla ett behov hos personen men ibland kan det också bero på att personen inte själv kan komma på något att göra. Det kan då underlätta att lägga in olika förslag på aktiviteter som personen kan välja bland i dagsschemat.

Aktivitetsschema bryter ner en aktivitet eller uppgift i mindre steg, exempelvis morgon- och kvällsrutin, att ta medicin eller gå på café.

Tidshjälpmedel: Att ha en uppfattning om tid är svårt för många med Pitt Hopkins syndrom. Här är en [film](#) om tidshjälpmedel från Habilitering och Hälsa. Informationen om att lära sig tid och tidshjälpmedel är relevant även om filmen handlar om autism.

Nedan finns länkar till firmor som säljer hjälpmedel för kognitivt stöd:

- [Abilia](#)
- [Funktionsverket](#)
- [Frölunda Data](#)

Bildstöd i vårdssituationer

- [Västra Götalandsregionen – Bildstöd i vården](#)
- [IntelLife](#)

Tips på mer information:

- [Kommunikativt- och kognitivt stöd](#) (habilitering.se) – Info
- [Kognitiva hjälpmedel | Kognitivt stöd](#) (kognitivtstod.se/tag/kognitiva-hjalpmedel/) Podd-avsnitt om kognitivt stöd.

Berit Larsson, leg. arbetsterapeut och handledare, Eldorado resurscenter har granskat texten.

Kommunikation

Kommunikation är viktigt för delaktighet. Omgivningens förväntningar på kommunikation och att personen med Pitt Hopkins syndrom kan lära sig nya sätt att kommunicera på har stor betydelse. Erfarenhet av världen, samspel, kommunikationshjälpmedel och av att få påverka sin tillvaro är också oerhört viktigt för utveckling av språk och kommunikation.

Om kommunikation och språk

Kommunikation innebär att två personer på olika sätt påverkar varandra i samspel med eller utan ord. Språket är de ord och begrepp vi kan, hur vi sätter ihop dem till meningar eller hela berättelser och hur vi använder vårt språk beroende på situation eller vem vi pratar med. I språk ingår också vilket sätt vi uttrycker orden på, exempelvis via tal, tecken eller bildsymboler. Utvecklingen av kommunikation och språk börjar så snart vi föds och utvecklas sedan hela livet. Flera viktiga steg i utvecklingen sker redan innan vi börjar använda tal för att kommunicera. Från att personer i omgivningen tolkar alla barnets signaler till att barnet förstår att det kan påverka andra att göra saker och att så småningom använda språk för att kommunicera.

De olika stegen i den tidiga kommunikationsutvecklingen beskrivs ofta utifrån hur utvecklingen vanligtvis går till och att utvecklingen sker stegvis. För personer med Pitt Hopkins syndrom ser utvecklingen lite annorlunda ut. De befinner sig troligtvis på flera utvecklingssteg samtidigt och stödet från omgivningen är extra viktigt för utvecklingen. Att känna till de olika stegen och ungefär på vilket eller vilka steg en person verkar befinna sig på är till god hjälp för att stötta kommunikation och språk. Stegen beskrivs på lite olika sätt, men en vanlig beskrivning är att personen:

1. kommunicerar via spontana handlingar. Det är reaktioner på sådant som händer inuti och utanför kroppen som inte är viljestyrda eller målmedvetna. Men om omgivningen svarar, kanske gör igen när personen verkar gilla något eller ändrar sitt tonläge när personen inte verkar må bra, kan personen på så sätt kommunicera behov eller sinnesstämningar.
2. använder medvetna handlingar – agerar viljemässigt och målinriktat för att påverka saker i omgivningen.

3. riktar sin kommunikation för att få någon annan att göra något särskilt.
4. använder bildsymboler, tecken eller talade ord för att kommunicera.

Kommunikativ utveckling

De första viktiga stegen i kommunikativ utveckling.



Spontana handlingar

Gråt, leende och skratt, vänder sig mot plötsliga ljud eller tittar intresserat på andras ansikten eller lyssnar på deras röster.



Medvetna handlingar

Intresserar sig för saker och hur de känns, trycker på trycka-hända leksaker, drar handen över gitarrsträngar eller sträcker sig efter saker.



Medveten kommunikation

Ropar eller gör ljud på annat sätt för att någon ska komma, använder kommunikativt stöd i samtal för men själva budskapet spelar ingen stor roll, drar med sig någon till dörren för att visa att hen vill ut eller pekar på saker.



Symbol-kommunikation

Använder talade ord, tecken eller bildsymboler för att förmedla något, väljer sång, säger/tecknar/pekar på "mer" för att gunga mer eller svarar ja eller nej på frågor.

Kommunikation, språk och tal vid Pitt Hopkins syndrom

Personer med Pitt Hopkins syndrom behöver mycket stöd med sin kommunikation. Syndromet medför svårigheter inom kommunikation, språk och tal i olika grad. Det innebär både att uttrycka sig såväl som att förstå talat språk, även om det är troligt att personerna förstår mer än de kan uttrycka. Det är därför viktigt att använda både kognitivt och kommunikativt stöd för bästa möjliga förutsättningar till delaktighet och utveckling.

Ta kontakt med logoped på habiliteringen för att få stöd och samarbeta med förskola/skola eller daglig verksamhet.

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

Kommunikation påverkas av individens intresse för socialt samspel, motorik, kognition, allmänt hälsotillstånd, personlighet etc. Där är den individuella variationen stor och kan till viss del påverkas av omgivningen. I riktlinjerna understryks vikten av att följa upp hörsel och andra hälsofaktorer som kan påverka kommunikation. Det rekommenderas också att en bedömning görs utifrån varje individ. Hänsyn bör också tas till resurser och behov hos personerna i omgivningen för att de ska kunna ge bästa möjliga stöd.

Skapa förutsättningar för kommunikation

Att skapa förutsättningar för kommunikation handlar i mångt och mycket om att ge personen "något att prata om och någon att prata med". Att se till att det händer saker som väcker intresse och engagemang är en bra start. Rutiner, välkänd miljö och välkända aktiviteter är viktigt och ger trygghet. När personer vet vad som förväntas kan de ofta delta på bästa

möjliga sätt. Å andra sidan kan en alltför lugn och förutsägbar tillvaro skapa passivitet. Om allting utförs på rutin eller i en viss ordning ges inte utrymme för att också påverka. Utforska vad som väcker intresse och hjälp till att vidga världen på olika sätt samt ge möjlighet att påverka inom mer eller mindre välkända ramar.

Se till att det finns saker i miljön att titta på, gå fram till, känna på. Om blicken fångas eller om personen går fram till något – tolka detta som ett initiativ till kommunikation. Benämnen det som väcker intresse, titta tillsammans. Bilder och föremål som stöd i samtal underlättar gemensamt fokus och gör det lättare att prata om samma sak.

För alla individer är det viktigt att kunna påverka det som sker och att kommunicera sina önskemål, tankar och känslor till någon som är intresserad och nyfiken. Var engagerad, lyhörd, närvarande och fokuserad. Gör pauser och invänta svar i samspelet. Detta benämns ofta som att vara responsiv.

Här finns mer information om att vara responsiv:

- **Ett gott samspel – Eldorado Resurscenter – Göteborgs Stad (goteborg.se)**
[Till materialet](#)
- **Responsiv kommunikation | Nationellt kompetenscentrum anhöriga (anhoriga.se)**
[Till materialet](#)
- **Jag som förälder – AKKtiv**
[Till materialet](#)
- **Vi är med-paketet (anhoriga.se)**
[Till materialet](#)

Att påverka

Erbjud många tillfällen att påverka. Personer som inte använder så tydliga kommunikativa signaler kan ges möjlighet att påverka med sin blick, exempelvis i måltidssituationen genom att du väntar in att personen tittar på dig eller tallriken för att visa att det är dags för nästa tugga eller att personen tittar på dig eller boken för att visa att du ska läsa vidare eller berätta om en bild.

- **Andra tidiga sätt att påverka kan vara att visa "mer/stopp" i aktivitet:** Att stanna i en sång, stanna gungan etc. ger chans att visa "mer" genom exempelvis minspel, kroppsrörelse, blickar eller med hjälp av ett kommunikationshjälpmedel.
- **Visa Ja/Nej:** Att kunna bekräfta eller avvisa alternativ och förslag är ett väldigt användbart sätt att kunna påverka på. Till en början kanske JA inte är en medveten signal, exempelvis ögonkontakt eller ett leende. Så småningom kanske signalen blir tydligare: ett särskilt ljud, att titta på en bild för JA, nickning eller att säga ordet.

NEJ kanske till en början är att inte svara alls och så småningom tydligare såsom ett särskilt ljud, att vrida på huvudet, titta på en bild för NEJ eller att säga ordet NEJ. Börja med att erbjuda något, tolka svaret och sätt ord på det. Fråga exempelvis "vill du ha bulle?" Om personen tittar på dig och ser glad ut, säg "Du tittar på mig. Du säger JA (nicka samtidigt), du vill ha bulle."

[Se PODD-låtarna](#) för tips på att lekfullt utforska sätt att visa JA/NEJ. Så småningom är det bra att träna in JA/NEJ-svar som är lättare att tolka för alla.

- **Att välja är ett viktigt** sätt att påverka för personer som ännu inte själva kan uttrycka fritt vad de vill göra men också vid tillfällen när det inte är möjligt att välja helt fritt. Erbjud val i många olika situationer. Om det är ovant eller svårt – börja gärna när du

ser att personen är väldigt intresserad och engagerad i en aktivitet. Då är chansen som störst att personen verkligen vill ha något av de alternativen som erbjuds. Enklast är att välja på alternativ i en aktivitet såsom att bestämma färg i en målaraktivitet, dryck vid måltiden eller sång i en sångsamling. Mer avancerade val är att välja aktivitet att göra om en stund eller att välja vart ni ska gå på promenad.

Alternativa och kompletterande kommunikationssätt

Alternativ och kompletterande kommunikation (AKK) används i stället för, eller som komplement till tal. En del AKK-sätt involverar bara kroppen och en del involverar även någon slags redskap, kommunikationshjälpmedel. Kroppskommunikation: fysiska reaktioner, rörelser, gester, mimik, ljud är ett viktigt AKK-sätt.

TAKK

Tecken som AKK (TAKK) är ett alternativt sätt att uttrycka sig som också används av omgivningen för att underlätta förståelse. TAKK kan underlätta förståelsen för alla men kan bara användas som ett sätt att uttrycka sig på om personen har tillräckligt god handmotorik för att själv kunna teckna. Om omgivningen använder TAKK kan det hjälpa till att fånga uppmärksamhet till talet, sakta ner taltempot och förtydliga det som sägs genom att bara de viktigaste orden i meningar tecknas. På Region Uppsalas hemsida finns en [gratis introduktionskurs i TAKK](#).

Bilder

Bilder kan användas på olika sätt: som kognitivt stöd för att förklara och underlätta förståelsen såsom bildscheman, som fokus för samtal, exempelvis illustrationer i böcker, foton eller bilder i spelappar och för att uttrycka sig. För att en person ska kunna uttrycka allt den vill krävs dock ett större ordförråd med bilder som språk. Bilder som språk är enkelt uttryckt bilder där det finns en bild för varje ord (eller fras).

Stora ordförråd

Stora ordförråd samlar många bildsymboler och/eller skrivna ord så att ord för olika situationer, ämnen och samtal med olika personer i omgivningen finns tillgängliga. Målet är att personen ska kunna kommunicera om vad som helst med vem som helst. Det är att rekommendera att använda något av de färdiga stora ordförråd som finns snarare än att göra ett eget. Core first, PODD och Voco Chat är exempel på några av de stora ordförråd som finns på svenska. På DARTs hemsida finns bl.a. information om [stora ordförråd](#).

Talande hjälpmedel

Talande hjälpmedel läser upp meddelanden som någon spelat in eller med hjälp av syntetiskt tal. De kan vara mycket enkla och uttrycka enstaka meddelanden eller vara avancerade och innehålla stora ordförråd. Talande hjälpmedel kombineras med bilder eller text och kan styras på olika sätt. En fördel är att det talade meddelandet underlättar för personen att få uppmärksamhet jämfört med om denne endast pekar på en bild. Talet kan dessutom hjälpa personen att koppla ord och bild. Å andra sidan kan det vara svårare för omgivningen att tolka om personen ofta oavsiktligt kommer åt knappar eller trycker på meddelanden utan att ha en kommunikativ avsikt. Det är viktigt att vara medveten om att det kan ta tid att lära sig nya kommunikationssätt och att många behöver utforska och prova sig fram under en lång period.

Kommunikationspass

Kommunikationspass är ett kommunikativt stöd som hjälper omgivningen att kommunicera bättre med personen med Pitt Hopkins syndrom. Det beskriver i text och bild bl.a: personen, hur personen kommunicerar och hur andra kan göra för att kommunikationen ska fungera som bäst. Om ett digitalt kommunikationspass används (exempelvis en Powerpoint) går det även att lägga in videoklipp. Det finns även som en app: [RättVisat – Bräcke Innovation \(brackediakoni.se\)](#)

Att få tillgång till kommunikationshjälpmedel

Kommunikationshjälpmedel förskrivs oftast av habiliteringen. Det finns en stor mängd olika kommunikationshjälpmedel och hur det exakt går till och vilka hjälpmedel som är möjliga att få varierar över landet.

Att utveckla språk och symbolkommunikation

Oberoende av vilken form av stort ordförråd personen har är strategierna som omgivningen kan använda för att stötta utvecklingen till största delen desamma. En mycket viktig uppgift för omgivningen är att personens AKK-system är tillgängligt i alla situationer. Om personen exempelvis har ett talande hjälpmedel kan det behövas en kommunikationsbok som backup, om batteriet tar slut eller om en kommunikationsbok av andra anledningar passar bättre att använda.

Ett annat viktigt sätt att lära ut att använda bilder som språk är att själv peka på bilder tillsammans med talet (pekprata eller modellera). På så sätt ges rikligt med möjligheter att koppla en bild till dess betydelse och hur den kan användas för att uttrycka behov, tankar och känslor. Om omgivningen använder bilder tillsammans med talet kan det också ge möjlighet till delad uppmärksamhet, t.ex. om personen tittar på bilden när samspelspartnern pekar på den. På samma sätt som med TAKK hjälper det också omgivningen att sakta ner taltempot och förtydliga viktiga ord i meningen genom att peka på dem. Det är dock viktigt att ha i åtanke att alla personers sätt att uttrycka sig värderas. För många med Pitt Hopkins syndrom underlättar också bildsymboler att förstå andras talade språk.

Mer information om kommunikativt stöd:

- [Västra Götalandsregionen](#)
- [Habilitering och hälsa – Region Stockholm](#)
- [Nationellt kompetenscentrum anhöriga](#)

Symtom och behandling

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 om svårigheterna är sådana att en separat autismdiagnos är aktuell. Detta är viktigt, dels för att det kan ge viktig information om förhållningssätt, dels kan autismdiagnos ge tillgång till särskilt stöd vid till exempel habiliteringen.

Diagnosticering

Diagnostisk utredning vid misstanke om autism genomförs oftast av flera yrkesgrupper, till exempel läkare, psykolog och logoped. I diagnosticering används specifika och väl beprövade instrument och procedurer. Bedömningen görs utifrån kriterier i diagnosmanualen DSM-5. Diagnoskriterierna är indelade i två huvudkategorier av svårigheter som mycket kortfattat kan sägas innehålla:

- **A (alla kriterier behöver vara uppfyllda).** Bristande social ömsesidighet, bristande icke-verbal kommunikation och svårigheter med att utveckla, behålla och förstå sociala relationer.

- **B (minst två av dessa behöver vara uppfyllda).** Stereotypier, svårigheter att hantera förändringar, mycket begränsade intressen samt mycket hög eller mycket låg känslighet för sinnesintryck.

För både A och B kriterierna görs en bedömning av hur omfattande svårigheterna är. Utöver kriterierna ovan så ska symtomen ha funnits tidigt i personens liv men de behöver inte ha varit tydliga. Symtomen ska orsaka nedsättning av personens funktionsförmåga och de ska inte förklaras bättre med intellektuell funktionsnedsättning.

Insatser

Utöver diagnostisk bedömning behövs en utredning av personens aktuella funktionsnivå på olika områden. Funktionsutredningen används för att planera och följa upp behandlingsinsatser.

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.

Socialstyrelsen är tydliga med att insatser ska ges tidigt, redan vid misstanke om neuropsykiatrisk funktionsnedsättning. I Socialstyrelsens rekommendationer ingår bl.a. att positivt beteendestöd ska erbjudas vid utmanande beteende och att kommunikativt och kognitivt stöd ska introduceras tidigt. För barn upp till fem år rekommenderas "Mångsidiga intensiva beteendeinsatser". Det kan vara svårt att avgöra vilka barn som har nytta av åtgärden och en provperiod föreslås därför.

På [Autismforums hemsida](#) "Det här är autism" finns mycket information om autism samt en hel del länkar för att söka ytterligare kunskap om autism.

Andning

Att andas är en komplex kroppsfunction som vi sällan tänker på förrän vi har problem med den. Andningen behövs för att tillföra syre till kroppen och föra bort koldioxid. Det är vanligt med ett avvikande andningsmönster hos personer med Pitt Hopkins syndrom.

Vid andning syresätts blodet och koldioxid vädras ut vilket är grundläggande för att vi människor ska må bra och fungera. Vid Pitt Hopkins syndrom är det vanligt med andningsproblem som har central orsak, det vill säga avvikande funktion i [andningscentrum](#) som har nära koppling till det autonoma nervsystemet. Återkommande episoder med avvikande andning under vakenhet är ett typiskt symptom 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, exempelvis på grund av låg grad av fysisk aktivitet, att formen av bröstkorgen är påverkad av skolios, ökad slembildning eller mediciner (t.ex. morfinpreparat eller bensodiazepinpreparat) som kan påverka andningen. Nattliga andningsuppehåll under sömn, så kallade sömnapnéer kan förekomma. De orsakas ofta av hinder i luftflödet genom luftvägarna (t.ex. förstörade halsmandlar, slappa och sammanfallande svalgväggar och att tungan faller bakåt mot svalgväggen). Snarkningar kan vara en varningssignal för sömnapnéer. I

handboken [Kvalificerad omvårdnad i vardagen](#) kan du läsa mer om andning och behandling som förekommer generellt vid flerfunktionsnedsättning.

Bedömning och behandling

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 frånvarooanfall 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.

Vid misstankar om andningsproblem kan halten av syrgas, även kallad saturation, syremättnad eller SatO₂, enkelt kontrolleras i blodet med en saturationsmätare – pulsoxymeter. Det är en liten apparat med inbyggd fotodetektor som kläms fast på en fingertopp. Den mäter halten av syrgas med två våglängder ljus. Även om olika faktorer som att personen är kall om händerna kan påverka resultatet, är detta ett icke invasivt, enkelt och snabbt test. Om saturationsmätningen upprepade gånger påvisar avvikande värde (under 90%) kan resultatet kontrolleras med blodprov vilket är en mer avancerad och exakt metod.

- Läs mer på 1177.se om hur en pulsoxymeter fungerar och hur man kan mäta syremättnad själv med den:
1177.se
- Vid misstanke om nattliga andningsproblem rekommenderas en nattlig registrering av olika funktioner som saturation, luftflöde från näsan, andningsrörelser i bröstkorgen och buken, hjärtfunktion, hjärnfunktion, rörelser av extremiteterna, ögonrörelser m.m. Denna utredning kallas för sömnapnéutredning eller polysomnografi och kan göras på sömnlaboratorium, lungmottagning eller öron-näsa-halsmottagning. En enklare variant av denna undersökning kan även göras hemma enligt nedan:
1177.se

Undersökningen görs bland annat för att bedöma hur stora andningsproblemen är liksom för att ta reda på orsaken. Snarkningar och att bröstkorgen rör sig ansträngt kan vara symptom på hinder i luftflödet (obstruktiv sömnapné). I sällsynta fall kan också centrala sömnapnéer (CSA) förekomma. De orsakas av att nervsignaler som styr andningsmusklerna avtar eller helt försvinner under sömnen. Exakt orsak till och mekanismerna bakom detta är inte helt kända. Till skillnad från obstruktiva sömnapnéer ses inte några ansträngande rörelser i bröstkorgen då och personen snarkar inte.

Behandlingen av nattliga sömnapnéer riktas in på att förbättra andningen under natten och detta kan se olika ut beroende på orsaken. Ibland räcker det med att få en bättre position under sömnen, vid gastroesophageal reflux kan antirefluxmedicin hjälpa, ibland behöver halsmandlarna opereras bort. Vissa kan ha hjälp av en speciell apnébettskena eller sömntandställning. En del behöver få hjälp av olika apparater som stödjer andningen genom att ge ett kontinuerligt positivt lufttryck vid andning (CPAP, BIPAP). Personer med centrala sömnapnéer behöver mer avancerad hjälp i form av en respirator som tar över styrningen av andningen under sömn.

Inkontinens

Alla människor är inkontinenta under en viss period i början av sitt liv. När blåsan eller tarmen fylls upp utlöses en reflex att kissa eller bajsas. Att så småningom få kontroll över denna tömningsreflex är en inlärd förmåga.

Hos personer med flerfunktionsnedsättning kan det ta betydligt längre tid att lära sig få kontroll över blåsan och tarmtömningen och inkontinens (läckage av urin eller avföring) och enures (urinläckage under natten) är vanligt. En del personer kan lära sig kontrollera avföring men inte blåsan.

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.

Förutom svårigheter med att känna reflexen och lära sig kontrollera den kan det finnas andra orsaker till inkontinens. Avföringsinkontinens kan orsakas till exempel av förstoppning (förstoppningsdiarréer när vattentunnaavföring rinner på sidan av stora, hårda klumpar) eller vid diarréer. Urinläckage kan orsakas av till exempel infektioner samt olika typer av missbildningar i urinvägarna.

Vid diagnostik kan olika undersökningar användas för att identifiera orsaken till inkontinensen, till exempel bukultraljud, en 48 timmars blåsdagbok, röntgenundersökning av buken (buköversikt) och mätning av urinflöde. En blåsdagbok kan underlätta att hitta bra rutiner för blåstömning. I blåsdagboken noteras bland annat noggrant intag av dryck samt hur ofta och hur stor mängd personen har kissat.

Behandling

En viktig form av behandling är att vid behov undanröja medicinska orsaker som förstoppning eller infektioner. Utöver detta har individuellt anpassad, intensiv toaträning haft goda resultat. Sådan toaträning inleds med en noggrann kartläggning av till exempel hur, när och var personen behöver gå på toaletten i olika miljöer. Därefter gör man med stöd av exempelvis habiliteringen en plan för att genomföra och utvärdera den systematiska toaträningen.

I Podden [Funka Olika](#) från Habilitering och hälsa tas toaträning upp i två avsnitt.

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

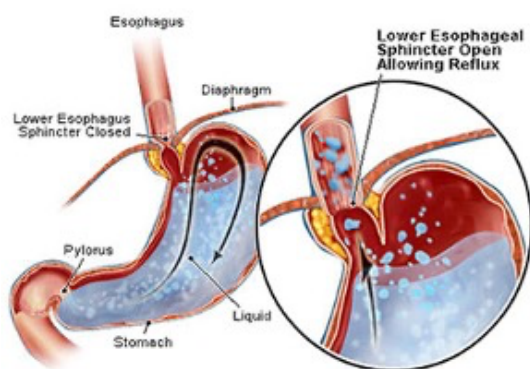
Gastroesofageal reflux rapporteras hos ca 38 procent av personerna och har tendens att minska med ålder. Det är ungefär samma förekomst som generellt bland personer med flerfunktionsnedsättning. Några enkla åtgärder som kan lindra besvären beskrivs längre fram i texten.

Gastroesofageal reflux (GER) är ett tillstånd när surt magsäcksinnehåll kommer upp till matstrupen (esofagus). Detta händer framför allt efter måltider, när personen böjer sig eller böjs framåt, vid lyft samt i liggande position. Förutom irritation och obehag kan det leda till inflammation i matstrupen.

Upprepade GER-episoder kan övergå till ett kroniskt tillstånd som kallas för gastroesofageal reflux-sjukdom eller GERD.

De vanligaste symtomen är sura uppstötningar och halsbränna (brännande smärta i mitten av bröstet). Sämre aptit eller matvägran samt sväljningsbesvär och kräkningar kan också vara tecken på GER. Nattliga reflux-episoder kan leda till sömnproblem. GER kan påverka luftvägarna. Surt magsäcksinnehåll kan exempelvis irritera luftvägarna och orsaka hosta, heshet och astmaliknande tillstånd. Uppstötningarna kan också komma in i luftvägarna och leda till lunginflammation. Det är också vanligt med emaljskador på tänderna. Vid långvarig reflux kan den sura vätskan leda till kronisk inflammation och förändringar i nedre delen av matstrupen och anemi kan uppkomma.

GER orsakas av dysfunktion i en muskel mellan magsäcken och matstrupen som kallas för övre magmunnen (lower esophageal sphincter). Den är en del av en stor muskel, diafragma, som skiljer brösthålan och bukhålan åt. Orsaken till dysfunktionen är inte klarlagd men viktiga generella riskfaktorer är låg muskeltonus samt när trycket i bukhålan ökas såsom vid förstoppning eller fetma. Både låg muskeltonus och förstoppning är vanligt hos personer med Pitt Hopkins syndrom.



Bilden från [eNetMD](#) visar sur reflux genom öppet övre magmunnen (lower esophageal sphincter).

För stora matportioner, kan leda till reflux-symtom exempelvis hos personer som har nedsatt mättnadskänsla eller som får mat via sond eller stomi. Detsamma gäller om det finns hinder i passagen från magsäcken ner till tarmen. En del mediciner, t.ex. vissa smärtlindrande tabletter eller antiepileptiska läkemedel samt fettrik eller starkt kryddad mat, kaffe och juice kan också öka risken för reflux-symtom.

Hos de flesta personer med Pitt Hopkins syndrom ställs diagnosen utifrån observation och information från närstående. Om symtomen minskar till följd av en provbehandling kan det också vara till hjälp vid diagnostisering. En säker diagnos kan ställas med en kontraströntgenundersökning av matstrupen och magsäcken.

Vid mer komplicerade situationer (t.ex. blodiga kräkningar) kan en mer avancerad undersökning –gastroskopi – göras, vilket oftast kräver narkos.

En annan undersökning kallad 24 timmars pH-metri, där surheten i matstrupen mäts med sond, utförs framför allt på personer som fortsätter att ha svåra besvär trots farmakologisk behandling och som därför ska opereras.

Behandling

Behandling behöver inte alltid vara svår och avancerad. Några enklare åtgärder som kan underlätta är:

- Regelbundna måltider och att hellre äta små portioner ofta än att äta stora portioner sällan

- Att äta i sittande position och att sitta eller helst stå och gå mellan måltiderna underlättar och förbättrar matpassagen. Att undvika att äta strax innan sänggående, att höja sängen huvudändan (ca 30 – 40 cm) samt att helst ligga på vänster sida minskar risken för problem nattetid.
- Receptfria mediciner kan vid behov lindra symtomen ganska snabbt. Vanliga alternativ är syraneutraliserande medel (Samarinpulver) eller slemhinnetäckande medel, t.ex. Gaviscon. Effekten av denna behandling är kortvarig och det är viktigt att kontrollera informationen på bipacksedeln för eventuella kontraindikationer om personen behandlas med andra läkemedel.

Om dessa åtgärder inte hjälper kan behandling med läkemedel, så kallade protonpumpshämmare (t.ex. Omeprazol eller Esomeprazol) eller H2-blokerare (Famotidin, Pepcid) läggas till. Dessa mediciner är också receptfria men det är bäst att diskutera behandlingen med en läkare som kan bestämma dosen och också följa effekterna av behandlingen. Vid svåra besvär är även operativ behandling motiverad.

Läs också [Halsbränna – magsaftreflux](#) på 1177.se samt handboken [Kvalificerad omvårdnad i vardagen](#) av Ann-Kristin Öhlund som täcker många områden inklusive mag- och tarmbesvär.

Förstoppning/diarréer

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.

Förstoppning innebär att tarmen töms mer sällan än ca tre ggr per vecka. Hur ofta man behöver gå på toaletten är individuellt men det bör inte ske mer sällan än varannan till var tredje dag. Problem med förstoppning förekommer i alla åldrar och är mycket vanligt bland personer med neurologisk funktionsnedsättning men kan även drabba personer utan neurologisk diagnos.

Följande faktorer kan öka risken för förstoppning:

- för lite vätska
- för lite fibrer
- för lite rörelse
- förändring i matvanor
- resor eller byte av miljöer
- stress

Förstoppning kan också vara en biverkning av olika läkemedel som används vid behandling av andra tillstånd, tex smärta eller blodbrist. Smärtlindrande mediciner som innehåller morfin eller andra opioider såsom Tramadol eller olika järnpreparat kan ofta leda till problem med tarmtömning. Långvariga problem med förstoppning kan också vara tecken på sjukdom, till exempel Hirschsprungs sjukdom, IBS (Irritable Bowel Syndrome), hypothyreos eller celiaki. Hirschsprungs sjukdom rapporteras hos 2 procent av personer med Pitt Hopkins syndrom och innebär en missbildning i tarmväggen. Till följd av detta saknas rörelse i mindre eller större delar av tarmarna. De blir då ihopdragna på grund av brister i innervation. Detta försämrar avföringspassage genom tarmarna.

Förutom att tarmen töms glesare än var tredje dag är avföringen oftast också hård och trög att få ut. Det kan göra ont när tarmen töms och sprickor kan uppkomma i öppningen av ändtarmen vilket ytterligare kan förvärra förstoppningen.

Ett allvarligt tillstånd, kallat invagination av tjocktarmen, har i enstaka fall uppstått vid svår förstoppning hos personer med Pitt Hopkins syndrom. Tillståndet innebär att passagen i tarmen hindras på grund av att en del av tarmen skjuts in i angränsande tarmgång. Detta tillstånd behöver snabbt åtgärdas. Obehagskänsla i magen, ömhet, smärtsamma tarmkrampor och magont är typiska symptom på förstoppning som dock kan vara svåra att upptäcka hos personer med flerfunktionsnedsättning och kommunikationssvårigheter. Förstoppning leder ofta till nedsatt aptit, illamående, gastroesofageal reflux samt kräkningar. Detta kan i sin tur minska vätskeintaget, orsaka allmän trötthet samt påverka fysisk aktivitet negativt. Personen kan alltså hamna i en negativ spiral och problemen med tarmtömning bli allt större.

Långvariga problem med förstoppning kan också försämra nutritionen, leda till ökad trötthet och feber samt öka krampfrekvensen hos personer med epilepsi. Stora, hårda avföringsklumpar som blir liggande i sista delen av tjocktarmen och ändtarmen kan påverka urinblåsan och medföra svårigheter att tömma blåsan, framkalla täta trängningar och leda till reflux i urinledarna. Hos personer med spasticitet kan denna öka vid förstoppning. För att kunna upptäcka förstoppning hos personer med flerfunktionsnedsättning är det viktigt att ha noggrann kontroll över avföringsfrekvens, mängd, färg och konsistens. Det är bra att notera detta i en almanacka och eventuellt även ha någon typ av pott-/bajskalender. För att standardisera informationen är det bra att använda en särskild skala som heter [Bristolskalan](#) (Bristol Stool Chart) för att beskriva färg och konsistens på avföringen. Det kan vara svårt att påvisa att det rör sig om förstoppning exempelvis vid förstoppningsdiarréer. Brunt avföringsfärgat vatten och lösare tarminnehåll kommer då förbi avföringsklumpar i tjocktarmen. Personen kan då ha avföring varje dag, ibland flera ggr per dag men inte så stor och avföringen brukar dessutom vara lös.

Information från vårdnadshavare/assistenter bör kompletteras med en noggrann fysisk bukundersökning och ändtarmundersökning med finger ibland kompletterad med

röntgenundersökning av magen – så kallad buköversikt (BÖS). I sällsynta fall bör undersökningen även kompletteras med rektoskopi (undersökning med ett tunt plaströr med en liten kamera som införs i ändtarmen).

Vid misstanke om eventuella bakomliggande sjukdomar bör blod och/eller avföringsprover tas samt tjocktarmen undersökas med koloskopi (undersökning liknar rektoskopi men kameran införs högre upp till tjocktarmen).

Förebyggande behandling

Vid misstänkt förstoppning är det viktigt att reagera snabbt. Tillräcklig stort vätskeintag (se tabell), fiberrik kost och fysisk aktivitet har den största betydelsen. Till vätskeintaget räknas även all vätska som kommer med mat.

KROPPSVIKT	VÄTSKEBEHOV UNDER 24 TIMMAR
Under 5 kg	150 ml per kg
5-10 kg	100 ml per kg
11-20 kg	1000 ml + 50 ml för varje kg över 10 kg
Över 20 kg	1500 ml + 20 ml för varje kg över 20 kg
Vuxna över 50 kg	Minst 30 ml/kg kroppsvikt; max 2000 ml

När det gäller kost är det viktigt med frukter och grönsaker samt fullkornsprodukter, grovt bröd m.m. Katrinplommon, aprikoser, russin, fikon och päron samt linfrön har laxerande

verkan. Viktigt att komma ihåg är att fiberrik kost ökar vätskebehovet. Kosten bör också innehålla tillräckligt mycket fett. Probiotika, bakteriekultur som är gynnsam för tarmen, kan också vara bra. Det är bra att kontakta dietist för att få råd och förslag angående både kostinnehåll samt konsistens och även hjälp med bedömning av kalori- och vätskebehov. Tarmmotorik aktiveras också av matintag. Det är därför bra att planera in och skapa rutin för toalettbesök efter en och samma måltid varje dag. Det bör finnas tillräckligt med tid för toalettbesök och det får inte bli stressande. Det är också viktigt att se till att personen känner sig lugn, trygg och avslappnad på toaletten. En adekvat, bekväm position på toalettstolen, med stabilt sittande, lätt framåtlutad bål samt stöd för armarna och fötterna underlättar tarmtömning. Det kan också behövas någon lockande sysselsättning för personer som behöver sitta länge på toaletten.

Fysisk aktivitet, vilket även inkluderar stående eller passiva rörelser, stimulerar tarmmotorik och underlättar avföringspassagen i tarmen. Massage och taktil stimulering kan också vara till hjälp ibland.

Om dessa förebyggande procedurer och anpassningar inte är tillräckliga kan tarmreglerande – volymökande medel som tex Movicol eller Laktulos användas. Dessa läkemedel samt andra naturbaserade preparat är receptfria. Det finns inte något universalmedel och det är viktigt att testa olika för att hitta den som passar bäst. Detta gäller framför allt effekten men också mängd och form. Det är också bra att ha kontakt med en speciellt utbildad sjuksköterska som kallas tarmsjuksköterska eller uro-tarmterapeut. De kan tipsa om olika tarmreglerande medel samt lära vårdnadshavare eller assistenter att tömma tarmen med hjälp av lavemang. Vid lavemang ges mindre (Resulax) eller större (Klyx) mängd läkemedel som har återfuktande och glidande effekt direkt i ändtarmen. Ibland kan även lavemang med blandning av matolja och vatten ges. Hos små barn kan mikrolavemang eller stolpiller användas.

När stora mängder hård avföring samlas i tarmen kan stora avföringsklumpar bildas, så kallade fecalom. Detta tillstånd behöver behandlas i kontakt med sjukvård. I dessa fall görs i första hand behandlingsförsök med stora doser av Movikol samt tarmstimulerande läkemedel (Laxoberol, Dulcolax) och upprepade lavemang under 4 – 5 dagar. Om detta inte hjälper måste tarmtömning ske i narkos. Om bakomliggande sjukdom orsakar förstoppningen måste den också behandlas.

Epilepsi

Epilepsi är vanligt vid Pitt Hopkins syndrom och därför är det viktigt att vara uppmärksam på tecken på anfall. Epilepsi innebär upprepade, oprovocerade, okontrollerade störningar eller utbrott av hjärnaktivitet som kallas epileptiska anfall. Medvetandet är ofta mer eller mindre påverkat under anfallet. En del personer kan ha ett par anfall under hela livet medan andra kan ha flera anfall per dag och behöva behandling livet ut.

Hur anfallen ser ut beror på var i hjärnan de uppstår (se anfallstyper). Anfall uppkommer oftast plötsligt och kan vara i sekunder, ibland minuter, och slutar oftast av sig själv. Cirka hälften av personerna med Pitt Hopkins syndrom har epilepsi. Anfallen kan debutera alltifrån under första levnadsåret upp till i tidig vuxenålder och första anfallet 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.

Epilepsi kan påverka vardagslivet både för personen som har epilepsi och deras familjer. Hur stor påverkan blir beror på när epilepsin debuterar, personens allmänna hälsotillstånd, typ av

anfall, svar på behandling m.m. Infektioner, feber, sömnbrist, stress, smärta m.m. kan sänka krampträskeln och leda till flera anfall. Hormonförändringar vid puberteten hos flickor kan orsaka att epilepsi utbryter eller att epilepsibilden ändras både med fler anfall och färre. Hos en del personer med epilepsi finns samband mellan anfallsfrekvens och faser i menstruationscykeln. Olika miljöfaktorer såsom blinkande ljus eller värme kan också framkalla anfall vilket behöver beaktas när aktiviteter planeras.

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.

Anfallstyper

De epileptiska anfällen kan se olika ut. Det är vanligast att en person endast har en typ av anfall men en del personer har flera olika typer av anfall. Typ av anfall hos en person kan förändras över tid. Beroende på var anfallet startar delas de in i generaliserade anfall, fokala anfall och anfall med okänd start.

- **Generaliserade anfall** sprids så snabbt efter starten att de nästan genast omfattar hela hjärnan och påverkar oftast medvetandet. Vid vissa generaliserade anfall kan

personen kräkas under anfallet eller strax efter. Andra symtom efter generaliserade anfall kan vara att personen blir mycket trött, förvirrad eller somnar.

- **Fokala anfall** startar i ett begränsat hjärnområde och kan yttra sig på olika sätt beroende på var i hjärnan de startar och vilken funktion som styrs därifrån. Symtomen kan vara motoriska i form av ryckningar eller spänningar i exempelvis en ansiktshalva, en arm, ett ben eller en kroppshalva, eller sensoriska i form av till exempel lukt-, smak-, hörsel- eller synhallucinationer. Medvetandet kan vara opåverkat eller grumlat. Ibland kan fokala anfall sprida sig till hela hjärnan och blir alltså sekundärt generaliserade. Korta, fokala anfall utan medvetandepåverkan brukar inte ge några symtom efteråt och kan ibland missas av omgivningen.
- **Anfall med okänd start** är när det är svårt att veta om anfallen är generaliserade eller fokala eller både och.

För mer information om anfallstyper se information på [Epilepsiförbundets hemsida](#), samt [1177](#).

Anfallstyper vid Pitt Hopkins syndrom

Olika typer av anfall förekommer bland personer med diagnosen men oftast har en och samma person endast en typ av anfall. Om flera olika anfallstyper förekommer hos samma person debuterar epilepsin oftast i spädbarnsåldern eller barndomen, och påverkar utvecklingen eller kan medföra en tillbakagång i utvecklingen.

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.

Diagnos

För att avgöra om en anfallsepisod har epileptisk bakgrund är det mycket viktigt med så omfattande information som möjligt från de som var närvarande vid anfallen, exempelvis:

- Vad som hände direkt innan anfallet
- Hur anfallet började
- Hur personen som fick anfall såg ut innan och under anfallet och hur den uttryckte sig.
- Om medvetandet var påverkat helt eller bara delvis.
- Hur lång tid anfallet pågick och hur det slutade.
- Hur personen mådde efteråt
- Om medicin gavs eller om anfallet slutade av sig själv

Utifrån ovanstående information samt kännedom om patientens tidigare symtom tas beslut om vidare diagnostik. Diagnosen epilepsi ställs oftast först efter två oprovocerade anfall (inte utlösta av exempelvis akut feber). Om det finns en känd genetisk diagnos med ökad risk för epilepsi såsom Pitt Hopkins syndrom räcker det med ett anfall för att ställa diagnosen epilepsi och epilepsibehandling behöver då oftast sättas in.

Vid misstänkt epilepsi görs en neurologisk undersökning och en undersökning som kallas EEG (elektroencefalografi). Läs på [1177](#) hur en EEG-undersökning går till. Dessa kompletteras med blodprover och ofta en röntgenundersökning av hjärnan (datortomografi eller magnetisk resonans) för att kartlägga orsaken till epilepsin.

Behandling och åtgärder

Epilepsimedicinering, särskilt om det behövs flera preparat, kan leda till en del begränsningar och biverkningar som behöver beaktas och kan påverka personens livskvalitet.

Individens prestationsförmåga och dagsform kan påverkas och planerade aktiviteter behöver därför kanske anpassas eller ändras. Detta är särskilt viktigt om personen har flera anfall under ett dygn. Anfall under natten påverkar längden och kvaliteten på sömn. Assistenten och andra i omgivningen som träffar personen med epilepsi regelbundet behöver få information om personens epilepsi, typ av anfall och vad de ska göra vid eventuella anfall. Vid vissa aktiviteter är det nödvändigt att ha dubbel personal av säkerhetsskäl.

Behandling vid akut anfall

Första hjälpen som ges vid ett anfall är densamma oavsett om personen haft tidigare anfall eller inte. Personen ska placeras i ett bekvämt och säkert läge, helst liggande på golvet för att minska risken för fall. Det är viktigt att ta bort saker runt omkring, ta bort glasögon och lossa slips och skärp samt lägga någonting mjukt under huvudet.

Att stoppa in något i munnen på personen eller att sätta något mellan tänderna för att undvika tandskada rekommenderas inte. Personen bör inte hållas fast men ska inte lämnas ensam under pågående anfall. Om det finns någon i omgivningen som kan filma anfallet är det värdefullt för att kunna visa hur anfallet såg ut för personal på akuten eller för epilepsisjuksköterska/läkare.

De allra flesta epileptiska anfall går över av sig själv efter 1 till 3 minuter så det är viktigt att försöka avvakta och vara lugn. Efter att anfallet gått över ska personen läggas på sidan i en säker position men bör inte lämnas ensam förrän han eller hon återhämtar sig helt. Det är viktigt att luftvägarna är fria och att personen andas fritt. Det är också bra att se till att personen är skyddad mot fall och ligger på mjukt underlag om ett nytt anfall skulle uppkomma.

Om personen har en känd epilepsi brukar denne ha med sig medicin som kan ges vid akuta tillfällen av förälder, assistent eller annan personal med kunskap om hur den ska användas (så kallad delegering). Medicinen är flytande och kan ges i kinden (Midazolam) eller i ändtarmen (Diazepam). Medicinen har muskelavslappnande och, för hjärnan, lugnande effekt.

Ambulans bör tillkallas (112) när det är oklart om anfallet är epileptiskt, om det är det första anfallet personen har, om anfallet inte går över efter 5 minuter eller vid snabbt upprepade anfall utan att personen blir helt återställd emellan. Detsamma gäller om personen har skadat sig under anfallet.

Anfall som pågår längre än 20 till 30 minuter, eller kommer tätt efter varandra under ca 30 minuter utan att personen återhämtar sig emellan, kallas för status epileptikus. Behandling av detta tillstånd sker på sjukhus och oftast på intensivvårdsavdelning med intravenös kramplösande medicin.

Långsiktig behandling

Epilepsibehandling startas av neurolog eller i samråd med denne. Det är viktigt att ha regelbunden läkaruppföljning och samarbete med epilepsisjuksköterska. Målet med behandling är att helt eller delvis förebygga att anfall uppkommer genom att minska nervcellernas känslighet, så kallad kramptröskel, och återställa hjärnans aktivitet.

Samtidigt är det viktigt att behandling ger minsta möjliga biverkningar. Det finns en stor mängd antiepileptiska läkemedel. Typ av epilepsi/anfall, kön, ålder, personens hälsotillstånd och eventuella andra mediciner har betydelse vid val av antiepileptisk behandling. Mer än hälften av personerna med Pitt Hopkins syndrom och epilepsi svarar bra på behandling men det finns inget antiepileptiskt läkemedel som kan rekommenderas generellt till personer med diagnosen. Ibland behövs mer än ett antiepileptiskt preparat för att uppnå anfallsfrihet.

Läkemedlen valproic acid, levetiracetam, lamotrigine och carbamazepine rapporteras vara vanligast vid behandling.

Det finns en del allmänna regler men ingen färdig mall eller "kokbok" utan behandlingen anpassas individuellt och justeras utifrån effekt. När behandling sätts in eller ändras är det viktigt att noggrant notera frekvens på anfall, anfallens karaktär/mönster, tiden på dygnet när de uppkommer, justeringar av medicindoser och faktorer som kan ha haft betydelse för att anfall uppkommer. Noteringarna kan göras i en anfallskalender (s.k. anfallsdagsbok) men det går även att notera i en vanlig almanacka. Det är också viktigt att notera eventuella biverkningar eller reaktioner som eventuellt skulle kunna vara en biverkning.

Biverkningar kan oftast uppstå när personen påbörjar behandlingen med epilepsimedicin eller höjer dosen. Exempel på biverkningar är allergiska reaktioner; oftast i form av hudutslag och klåda, illamående, diarréer, ont i magen, förändringar i blod- och/eller leverenzymvärden, yrsel, balansproblem, dåsighet och trötthet, lättretlighet och koncentrationsproblem.

Ibland måste behandlingen avbrytas men det kan även räcka att minska dosen och/eller att trappa upp medicinen långsammare. En del biverkningar såsom hormonstörning, viktökning/minskning, tillväxt av tandkött, akne, håravfall eller hårväxt på ovanliga ställen, minnes- och koncentrationssvårigheter, apati eller depression uppkommer först efter flera år. Det är viktigt att uppmärksamma detta och vid behov diskutera med den läkare som är ansvarig för epilepsibehandling för att hitta den bästa lösningen för individen.

Vid behandling med epilepsimediciner behöver prover ibland tas för att kontrollera koncentrationen av medicin i blodet. Det är särskilt viktigt i början av en behandling eller om effekten av behandlingen plötsligt minskar.

Olika faktorer kan sänka kramptröskeln och därmed leda till att anfall lättare uppkommer. Otillräckligt med sömn, feber, infektion, lågt blodsocker och hunger, blinkande ljus från TV-apparat eller dator samt stress är kända sådana faktorer.

Vissa ämnen som alkohol och droger samt en del mediciner som centralstimulantia kan också öka risken för anfall liksom om personen inte får sin epilepsimedicin. Det är alltså viktigt att undvika faktorer som sänker kramptröskeln.

I många fall räcker det att prova ett eller två läkemedel. Cirka 30% av de som har epilepsi behöver ta flera antiepileptiska mediciner samtidigt för att bli av med anfall eller reducera anfallens frekvens och intensitet. Detta kallas refraktär eller svårbehandlad/terapieresistent epilepsi. Det är då svårt att få balans mellan behandlingseffekten och biverkningarna och i många fall accepteras enstaka anfall för att få mindre biverkningar och bättre livskvalitet. Det finns exempelvis personer som behövt kirurgisk behandling eller som varit hjälpta av vagusnervstimulator (se nedan).

Alternativ epilepsibehandling

Om det är svårt att uppnå anfallsfrihet med den första eller andra medicinen som provas är det en indikation att överväga alternativ behandling. Vid indikation för alternativ epilepsibehandling bör ett regionalt specialistepilepsicenter kontaktas för vidare diskussion.

Kirurgi

Det finns flera kirurgiska behandlingsmetoder. En operation kan oftast ha bra resultat om det går att identifiera området i hjärnan som framkallar störningarna av impulser och leder till kliniska anfall. Området behöver även vara lättillgängligt för operation.

Inför en eventuell operation krävs en del relativt komplicerade undersökningar. Omfattningen av operationen behöver preciseras så noggrant som möjligt. Det är också viktigt att säkerställa att den del som planeras att bortopereras inte har någon viktig funktion.

Vid en viss typ av operation, så kallad callosotomi, delas bindningen mellan hjärnhalvorna (corpus callosum) totalt eller delvis för att minska spridning och generalisering av anfall. I sällsynta fall utförs lobotomi eller en hemisfärotomi när delar eller en hel hjärnhalva tas bort.

Ketogen kost

Ketogen kost är en annan alternativ behandlingsmetod vid svårbehandlad epilepsi. Vid klassisk ketogen kost innehåller måltiderna 90% fett, 6% proteiner och endast 4% kolhydrater. Denna diet behöver inledas successivt och följas noggrant och kontinuerligt av dietist.

Den används oftast under en begränsad tid och kan eventuellt ersättas med mindre restriktiva varianter (modifierad Atkins diet och Low glykemic index-diet). Även dessa varianter kräver samarbete med dietist och kontroller för att minska risken för biverkningar.

Vagusnervsimulator (VNS)

VNS är också en kirurgisk behandling men operationen utförs inte inom det centrala nervsystemet. En liten, ca 3 cm i diameter stor dosa som fungerar som en pacemaker inplanteras under huden på vänster sida av bröstkorgen och kopplas ungefär i mitten av halsen till vagusnerven på samma sida med mikroskopiska trådar. Därigenom skickas sedan impulser som motverkar epileptiska störningar i hjärnan.

Motorik

För att bibehålla och utveckla motoriska förmågor under hela livet är förebyggande och behandlande åtgärder avgörande. Detta inkluderar varierande fysiska aktiviteter, individuellt anpassande ortopediska och tekniska hjälpmedel samt regelbundna uppföljningar från olika professioner.

Vanligt förekommande symptom och åtgärder

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 plattfothet eller belastar på insida fotranden (valgus). En sådan felställning påverkar även ställningen i knän och höfter negativt och det blir en onödig anspänning i benen. Det är viktigt att vara observant på om fötternas ställning förändras. Åtgärder som stadiga skor, inlägg eller ortoser som justerar fotens ställning kan motverka bestående felställningar. I sällsynta fall kan ortopediska operationer vara nödvändiga.

En stabil fot som belastas i ett plant läge och som har en god rörlighet är viktigt för balans och gångförmåga. Personer som har nedsatt förmåga att röra sig självständigt och är inaktiva har ökad risk för stelhet i leder. Att gå på ojämn mark ger en naturlig töjning av muskler och senor i benen. För de som inte kan gå självständigt finns hjälpmedel och ortoser som kan främja gång, stående och töjning av muskulatur. Utan åtgärder kan permanent stramhet i muskler och leder uppstå vilket försämrar den motoriska förmågan ytterligare. 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. Ryggen bör kontrolleras regelbundet särskilt om personen har låg muskeltonus och nedsatt förmåga till självständig förflyttning. Skolios kan behandlas med muskelstärkande träning, god positionering under dygnets alla timmar, korsett och vid uttalad skolios, operation.

Fysioterapi och motorisk träning är ofta viktiga delar av behandlingen för personer med Pitt Hopkins syndrom, och kan hjälpa till att förbättra styrka, balans och koordination. För många kan dessa insatser ge en viss förbättring i motoriska färdigheter, men det är vanligt att en viss grad av svårigheter kvarstår under hela livet. Grovmotoriska utmaningar är därmed en central aspekt av syndromet, vilket påverkar individens förmåga att vara självständig i både sociala och praktiska sammanhang. Att stå och gå, med eller utan hjälpmedel, är av yttersta vikt för att fördröja utvecklingstakten av felställningar i ryggraden samt för att bibehålla

rörlighet och styrka i muskulaturen. Styrkan i nack- och ryggmuskulatur är också väsentlig och övas exempelvis upp i magliggande över flythjälpmiddel i bassängen. En balanserad sittställning med bra stöd från fötterna och en symmetrisk bäckenställning påverkar ryggradens position positivt. Uppresning i bålen underlättas vid ridning eftersom understödsytan blir stor vid grenslesittande på hästryggen.

- **Bra att känna till**

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.

- **Motorisk träning på fritiden**

Är det svårt att hitta en lämplig fritidsaktivitet för att hålla igång fysiskt? Rådfråga din fysioterapeut eller gå in på www.parame.se för att se vad som erbjuds i din närhet.

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.

Psykisk ohälsa kan vara svår att upptäcka hos den som inte själv tydligt kan förmedla hur hen mår. Det är viktigt att omgivningen är observant på förändringar hos personen. Tecken på att personen inte mår bra kan vara beteendeförändringar som till exempel att personen blir mer lättirriterad och arg, får svårare att engagera sig i sådant som tidigare varit uppskattat eller att sömnmönstret ändras. Vid misstanke om psykisk ohälsa, psykisk sjukdom och neuropsykiatrisk problematik är det viktigt att kontakta sjukvården, dels för att utesluta eventuella smärtsamma fysiska åkommor eller sjukdomar, dels för att få en bedömning av personens psykiska hälsa och eventuell psykiatrisk diagnosticering.

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.

Det är viktigt att identifiera eller utesluta medicinska eller fysiska orsaker bakom beteendena. Om ingen medicinsk eller kroppslig orsak kan hittas, om problembeteendena är allvarliga eller om beteendena inte minskar trots insatser så bör en så kallad funktionell kartläggning genomföras. Funktionella kartläggningar och funktionella analyser är en samling procedurer som inleds med en ganska bred kartläggning för att få en detaljerad förståelse för problematiska beteendet. Forskningsstödet är starkt för att basera interventioner och beteendestöd på funktionella analyser, dels för att insatserna brukar bli mer effektiva, dels för att risken för bestraffande och begränsande interventioner minskar. Alla insatser för att påverka problematiska beteenden ska ske utifrån individens bästa, i möjligaste mån med dennes samtycke och alltid med minsta möjliga inskränkningar i personens liv.

För att förebygga psykisk ohälsa och problematiska beteenden är det viktigt att omgivningen hela tiden arbetar för att individen har sina medicinska och övriga basala behov, såsom sömn och näringsintag, tillgodosedda. Det är också viktigt att personens vardag är begriplig

och påverkbar, att hen i så stor utsträckning som möjligt ges möjlighet att kommunicera behov och att hen får vara delaktig i meningsfulla aktiviteter.

Läs mer:

Hagopian, Louis P & Gregory, Meagan K. (2016). Behavior analytic approaches to problem behavior in intellectual disabilities. *Current Opinion in Psychiatry*, 29(2) 126-132. <https://doi.org/10.1097/YCO.0000000000000232>

Melanson, I. J., & Fahmie, T. A. (2023). Functional analysis of problem behavior: A 40-year review. *Journal of Applied Behavior Analysis*, 56(2), 262-281.

Här finns [Information om hur beteendeproblem kan förebyggas](#) och här är ett avsnitt om [Utagerande och självskadande beteende](#) i podden Funka olika.

Sinnesintryck: inklusive syn, smärtreaktioner och temperaturreglering

Personer med Pitt Hopkins syndrom kan ha annorlunda reaktioner på sinnesintryck jämfört med den generella befolkningen. Det är viktigt att känna till varje persons reaktioner och preferenser för att kunna anpassa tillvaron efter detta.

Sinnesintryck ger information om omgivningen, men intrycken kan även komma inifrån kroppen. De sinnen vi får intryck ifrån är syn, hörsel, känsel, lukt och smak, men också ifrån proprioception som ger information om kroppens läge och rörelser, samt det vestibulära systemet som svarar för balans och orientering i rummet. Hur vi tar emot, bearbetar och samordnar sinnesintryck har stor betydelse för hur vi fungerar och lär oss. Hos personer med Pitt Hopkins syndrom är det vanligt med synnedsättningar av olika slag. Atypiska reaktioner på sinnesintryck rapporteras men det saknas mer detaljerad kunskap. Nedsatt hörsel, avvikande reaktioner på smärta och i viss utsträckning även avvikande reaktioner på lukt och smak förekommer.

Syn

Synsvårigheter innebär att det kan vara svårt att se saker på nära eller långt håll. Synintryck kan bli suddiga eller svåra att urskilja från varandra, vika sig eller blir dubblerade. Det kan också vara svårt att urskilja färger eller att vissa delar försvinner. Cerebral Visual Impairment (CVI) innebär svårigheter att tolka synintryck trots att ögat fungerar normalt. 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.

Behovet av stöd vid en synnedsättning varierar givetvis beroende på orsaken till, och graden av, synnedsättningen. Förutom glasögon är exempel på anpassningar att se till att ha en god belysning, tydliga färgkontraster och större och bilder med färre detaljer. För att rikta uppmärksamheten kan det exempelvis vara bra att röra lite på saker du visar, att utnyttja ljud och att hålla kvar föremål eller bilder under lite längre tid. Svårigheter att bearbeta synintryck kan bidra till att nya miljöer blir svårare att hantera eller att det är svårare att uppfatta sociala signaler från omgivningen.

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. Det kan också vara svårt att urskilja ljud i en bullrig ljudmiljö. Hur personer reagerar på olika ljud varierar. Det är därför bra att observera hur personen med Pitt Hopkins syndrom reagerar på olika ljud och ta hänsyn till detta. Hjälpa att uppmärksamma ljud som är

viktiga för att lära sig om sin omgivning kan också vara till gagn. Det är viktigt att veta om en person är känslig för vissa ljud så att det, om möjligt, går att undvika dem. Om detta inte går kan det hjälpa att förvarna personen innan ljudet kommer och exempelvis säga "nu startar gräsklipparen". Ibland går det inte att undvika mycket bakgrundsljud eller ljud som personen är känslig för. Då behöver personen ges möjlighet till återhämtning efteråt. Hörselskydd eller ljud som personen själv väljer att lyssna på kan underlätta när personen måste vistas där ljudmiljön inte är optimal.

Här är några tips på hjälpmedel vid sensorisk känslighet [Hjälpmedel vid sensorisk känslighet \(habilitering.se\)](https://habilitering.se)

Temperaturreglering

Kroppstemperaturen varierar under dygnet hos alla personer. Den ändrar sig också med åldern. Variationen kan bero på nivåförändringarna av olika hormoner (t.ex. under natten), fysisk aktivitet, omgivningens temperatur m.m. Det kan även finnas temperaturskillnader mellan olika ställen på kroppen vid samma mättillfälle. Hos personer med ett normalfungerande system regleras temperaturen upp och ner ganska snabbt beroende på omständigheterna. 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. Vid vistelse på varma platser är det bra att vara observant på allmäntillståndet. Uppträder personen annorlunda, exempelvis är slö och inaktiv, så stanna om möjligt i skuggan, erbjud vätska eller glass och kyl ner kroppen med blöta handdukar.

Att uppfatta (och uttrycka) smärta

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. Smärta kan ofta uttryckas på annorlunda sätt och man behöver ofta känna

individen för att förstå att denne upplever smärta. För att undersöka smärta hos personer som inte kan förmedla sig själva så behöver omgivningen göra en kartläggning. Ett skattningsinstrument, Beteendeobservationer & Skattnings av Smärta (BOSS) finns på svenska och är en översättning av NCCPC-R som i forskning visat sig tillförlitligt vid smärtbedömning. Det är dessutom viktigt att notera de sätt som personen visar smärta på och delge det till viktiga personer i omgivningen.

Exempel på BOSS:

- [BOSS – habilitering och hälsa](#)

Ätsvårigheter och munmotorik

Att äta är viktigt för livskvalitet och allmänt mående. Måltiden är också en stund för samvaro och för många ett sätt att umgås. Ät- och sväljsvårigheter är vanliga hos personer med Pitt Hopkins syndrom och det kan vara påfrestande för hela familjen och inte minst personen själv.

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 salin inte sväljs undan, är vanligt.

Att äta involverar muskler i munnen och svalget, munnens sensorik samt koordination med andning och sväljreflexer. Dessutom påverkas aptit och ätande av vårt allmänna mående. Det kan därför finnas en mängd olika orsaker till ätsvårigheter:

- Motoriska
- Sensoriska

- Medicinska
- Psykologiska

Motoriken i läpparna, tungan och svalget har stor betydelse för hur personen kan tugga och svälja. Låg muskeltonus kan ställa till svårigheter vid ätandet redan i tidig ålder. Vid låg muskelspänning är munnen ofta öppen i vila och läpparna ej slutna. Hypotonus kan påverka sugkraften vid amning och medföra att läpparna inte sluts när barnet tuggar och sväljer. Det är vanligt att tungan har ett omoget rörelsemönster, exempelvis att tuggan inte förs till tänderna i sidled med hjälp av tungan. Tillsammans kan det bidra till ättsvårigheter samt salivering.

Motoriska rörelser är beroende av sensoriska signaler (sinnesintryck) för att utvecklas och anpassas. En avvikande sensorik kan också innebära att exempelvis olika konsistenser eller smaker upplevs obehagliga.

Hälsotillstånd som gastroesofageal reflux, förstoppning, hjärtsjukdom eller öroninfectioner är kopplade till ättsvårigheter. En del mediciner kan också påverka aptiten och ätandet.

Ättsvårigheter är också vanligare vid ADHD och autism.

Oberoende av orsaken till ättsvårigheter kan negativa upplevelser kopplat till mat, dryck och ätande leda till att personen undviker att äta eller utvecklar aversion mot viss mat, konsistens eller smak. Ättsvårigheter upplevs ofta mycket stressande för föräldrar och det är inte ovanligt att ätande leder till kamp och konflikt.

Behandling och åtgärder

Vid tecken på ättsvårigheter är det viktigt att ett tvärprofessionellt team utreder orsaker och föreslår behandling och åtgärder. Sådana tecken kan exempelvis vara att måltiden tar lång tid (över 30 minuter), upplevs jobbig/stressig, att barn inte går upp i vikt, viktnedgång hos både barn och vuxna, hosta eller rosslighet i samband med måltid eller återkommande

lunginflammationer. Vid en utredning är ofta flera professioner inkopplade, bl.a. logoped, dietist och läkare men även andra professioner kan ingå och i många regioner finns särskilda team med specialistkunskap om ätsvårigheter.

Utifrån utredningen kan teamet ge rekommendationer om hur personen bäst ska kunna äta säkert och så lustfyllt som möjligt. En viktig del av åtgärderna är att förebygga att måltider och ätande blir negativa upplevelser vilket kan befästa eller öka ätsvårigheterna. Det finns också träningsprogram för att stimulera eller träna sensorik, motorik och ätförmåga som teamet kan rekommendera om de är lämpliga för den specifika individen. [Anpassade bestick, muggar och tallrikar](#) kan underlätta för personen att äta själv eller att vara mer delaktig i att föra maten till munnen. Vid stora ätsvårigheter när det är svårt att få i sig tillräckligt med näring kan det bli aktuellt med gastrostomi, d.v.s. att näring tillförs i en sond via en knapp på magen.

Här är några generella råd gällande ätande och måltider som är bra för många med ätsvårigheter (men inte alla).

- Fokusera på det som är positivt med måltiden. Visa när du njuter av din mat och prata positivt om ätande och måltid. Undvik att prata om personens ätsvårigheter vid matbordet när personen är närvarande.
- Rutiner underlättar för personen att veta vad som förväntas.
- Se till att allt är klart när personen sätter sig vid bordet för att undvika väntan om det upplevs jobbigt.
- Håll måltiderna korta (max 20/30 minuter) om inte personen själv njuter av att sitta till bords.
- Servera små portioner och ta om hellre än att lägga upp en stor portion. Det kan upplevas mer överkomligt för både personen själv och den som eventuellt assisterar.
- Uppmuntra personen att smaka på saker men tvinga inte.

- Se till att personen sitter så stabilt som möjligt
- För barn: undvik i möjligaste mån att använda pipmugg eftersom det befäster ett omoget tungmönster vilket hindrar ett mer effektivt och aktivt sätt att använda tungan och läpparna. Logoped kan vara behjälplig i detta.
- För personer i omgivningen kan det vara frestande att komma med goda råd. Bidra hellre med praktiskt stöd. Fråga vad du kan göra för att avlasta, exempelvis diska upp efter maten så att familjen kan göra något tillsammans den stunden istället eller få tid för återhämtning.

Läs mer

- **När barnet har svårt att äta” från Mun-H-Center**
Skrift att beställa eller att läsa på hemsida om ätande, ätsvårigheter och om olika behandlingar.
[Läs mer](#)
- **Kvalificerad omvårdnad i vardagen av Ann-Kristin Öhlund**
Handbok om omvårdnad vid flerfunktionsnedsättning som täcker många områden, inklusive ätsvårigheter.
[Läs mer](#)

Samhällsstöd

För att underlätta livet med en sällsynt diagnos finns det stöd att få, men informationen kan vara svår att hitta. Här samlar vi information som vi tror är behjälplig för personer med Pitt Hopkins syndrom och deras familjer. Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade (LSS) ligger till grund för samhällets stöd och olika typer av stöd kan vara aktuella under olika faser i livet.

Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade (LSS)

Lagen omfattar tre så kallade personkretsar. Personer med Pitt Hopkins syndrom hör oftast till grupp ett eller tre. Den första gruppen innefattar intellektuell funktionsnedsättning och/eller autism och den tredje gruppen innefattar personer som har andra stora varaktiga fysiska eller psykiska funktionsnedsättningar som uppenbart inte beror på normalt åldrande och som gör att man har stora svårigheter att på egen hand klara daglig livsföring som att klä på sig, laga mat, förflytta sig eller kommunicera med omgivningen. Lagen rör flera områden, såsom assistans, avlösarservice och korttidsvistelser. Du behöver själv ansöka, så kontakta din kommun för att få veta hur det går till där du bor.

Vård och habilitering

Personer med Pitt Hopkins syndrom behöver ofta kontakt med många instanser inom specialistvård och habilitering. Det är viktigt att komma ihåg att alla symtom inte nödvändigtvis beror på diagnosen. Sedvanlig vård kan också behövas.

Habilitering

Habiliteringen ger stöd och behandling för att förebygga och minska svårigheter som kan uppstå till följd av en funktionsnedsättning. Organisationen ser olika ut i landet. Oftast finns en barn- och ungdomshabilitering och på de flesta ställen även en vuxenhabilitering. För att få stöd av habiliteringen behövs remiss, exempelvis av läkare. Det går också att göra en så kallad egenremiss/egen vårdbegäran där du själv önskar råd och stöd från habiliteringen. Då behövs ett intyg som beskriver diagnos och behov av råd och stöd. I vissa kommuner finns ett råd- och stödteam för vuxna med rätt till LSS som ansvarar för habiliteringen.

Mer information:

- [Information om habilitering \(1177.se\)](http://1177.se)
- [Vilket stöd kan habiliteringen ge? \(anhoriga.se\)](http://anhoriga.se)

Professioner

Här listas professioner du kan möta inom habilitering.

- **Arbets terapeut:** Bedömer finmotoriska förmågor, bedömer behov av, förskriver och arbetar med hjälpmedel och stöd för att vardagen ska fungera bättre.
- **Dietist:** Utreder och behandlar problem som har med nutrition/näring att göra.
- **Fritidskonsulent:** Ger information, rådgivning och stöd kring fritidsaktiviteter.
- **Kurator:** Ger information om samhällets stöd och service. Erbjuder samtalsstöd.
- **Logoped:** Utreder och behandlar tal-, språk- och kommunikationssvårigheter och sväljningsproblem, bedömer behov av, förskriver och arbetar med kommunikationshjälpmedel och andra alternativa och kompletterande

kommunikationssätt.

- **Läkare:** Ansvarar för medicinsk utredning, behandling och uppföljning, skriver intyg som kräver särskild kunskap om funktionsnedsättningar och kan remittera till andra vårdinstanser för fortsatt vård.
- **Medicinsk sekreterare/administratör:** Ansvarar för administrativ service, reception, telefon och information samt journalhantering. Är ofta en länk mellan olika aktörer/instanser inom sjukvården när det gäller kontakter och planering samt samordning av olika medicinska insatser som behövs.
- **Musikterapeut:** Använder musik och musicerande som terapeutiskt redskap för att främja hälsa, få syn på förmågor och resurser hos patienten, samt i bedömningar.
- **Psykolog:** Gör bland annat neuropsykologiska utredningar och bedömningar av intellektuell funktionsnivå, arbetar med olika former av beteendestöd samt för att öka patientens och nätverkets kunskap om hur en funktionsnedsättning kan påverka vardag, hälsa och utveckling och ger stöd i att hantera dessa utmaningar.
- **Sjukgymnast/fysioterapeut:** Arbetar med den motoriska utvecklingen och förmågan, bedömer behov av och förskriver hjälpmedel samt arbetar för att bibehålla och utveckla motoriska förmågor.
- **Sjuksköterska:** Arbetar med medicinsk omvårdnad och uppföljning.
- **Specialpedagog:** Ger råd och stöd kring individens utveckling, gör utredningar och bedömningar utifrån ett lärandeperspektiv.

Samordning av vård

Vårdplan/habiliteringsplan

En vårdplan/habiliteringsplan hjälper till att tydliggöra vilka insatser du och behandlare planerat. Den beskriver det du behöver hjälp med, planering och målet för insatserna. I planen står vem som är ansvarig för vad, samt när och i vilken ordning insatserna ska ges. Vårdplanen utvärderas och uppdateras med jämna mellanrum utifrån behov. I en del regioner är det vårdkoordinatorer som samordnar vården kring patienter som har många vårdkontakter.

Hjälpmedel

Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta vardagen, till exempel genom att skapa förutsättningar för delaktighet i aktiviteter, förebygga symtom och underlätta träning och utveckling.

Många hjälpmedel förskrivs från habilitering eller primärvård. Utbud och exakt förfaringssätt varierar över landet. Diskutera tillsammans med personal på habiliteringen där ni bor för att analysera behov och komma fram till den bästa lösningen för er. När ni har fått ert/era hjälpmedel är det viktigt med regelbundna uppföljningar för att utvärdera om förutsättningar och behov förändras.

Mer information:

- [Information om olika sorters hjälpmedel \(1177.se\)](http://1177.se)
- [Att få ett hjälpmedel – så går det till \(1177.se\)](http://1177.se)

Företag som säljer leksaker och hjälpmedel som kan vara bra att känna till:

- lekolar.se

- komikapp.se
- varsam.se
- tfhsensory.se
- funkamera.se

Personlig assistans

Personlig assistans är ett stöd som finns för att personer med omfattande funktionsnedsättningar ska kunna vara delaktiga i samhället och leva ett så självständigt liv som möjligt. Kontaktperson och ledsagarservice är andra former av stöd som kan göra livet enklare och roligare.

Mer information:

- [Personlig assistans \(1177.se\)](http://1177.se)
- [Personlig assistans \(kunskapsguiden.se\)](http://kunskapsguiden.se)
- [Kontaktperson enligt LSS \(kunskapsguiden.se\)](http://kunskapsguiden.se)
- [Ledsagarservice \(fub.se\)](http://fub.se)
- [Kontaktperson \(socialstyrelsen.se\)](http://socialstyrelsen.se)

Utbildning och sysselsättning

I Sverige ska alla ha rätt till ett så gott och självständigt liv som möjligt. I det ingår till exempel att alla ska ha möjlighet att arbeta, studera eller ha någon annan meningsfull sysselsättning.

Skola

I Sverige har alla barn rätt till utbildning. För barn och unga med Pitt Hopkins syndrom kan det behövas extra planering och stöd i förskola och skola. En del kommuner har förskolor som är extra vana eller är anpassade för att möta barn med funktionsnedsättning.

De flesta med Pitt Hopkins syndrom går i anpassad grundskola och många väljer också att fortsätta i anpassad gymnasieskola.

Mer information:

- [Anpassade grundskolan är till för ditt barn. \(skolverket.se\)](https://skolverket.se)
- [Anpassade gymnasieskolan är till för ditt barn. \(skolverket.se\)](https://skolverket.se)
- [Specialpedagogiska skolmyndigheten ger stöd till skolans personal \(spsm.se\)](https://spsm.se)
- [Förskola och skola för elever med funktionsnedsättning \(funktionenhindersguiden.se\)](https://funktionenhindersguiden.se)

Obs! Viss information gäller endast Stockholm, men den mesta av informationen är nationell.

Daglig verksamhet

Vuxna personer som inte förvärvsarbetar eller utbildar sig kan få daglig verksamhet.

Verksamheten ska erbjuda den enskilde stimulans, utveckling, meningsfullhet och gemenskap. På länkarna nedan kan du läsa mer om daglig verksamhet, hur den organiseras och vad den kan bestå av.

Mer information:

- [Daglig verksamhet, \(socialstyrelsen.se\)](https://socialstyrelsen.se)
- [Daglig verksamhet och meningsfull sysselsättning \(funktionenhindersguiden.se\)](https://funktionenhindersguiden.se)

Boende

Ibland kan bostaden behöva anpassas för att bli tillgängligare och säkrare. Kanske behövs mer plats för hjälpmedel eller ett anpassat badrum? Eller så behövs kanske en spisvakt eller grind till trädgården? När personen blir vuxen kan anpassat boende av olika slag behövas.

Mer information:

- [Vad är bostadsanpassningsbidrag? \(boverket.se\)](http://boverket.se)
- [Boendearnativ för vuxna enligt LSS \(kunskapsguiden.se\)](http://kunskapsguiden.se)
- [Boendeformer för personer med funktionsnedsättning \(boverket.se\)](http://boverket.se)

Ekonomiskt stöd

Både vårdnadshavare och personen själv i vuxen ålder kan ansöka om olika former av ekonomiskt stöd. Som vårdnadshavare går det exempelvis att söka stöd för merkostnader och extra tid för omvårdnad och tillsyn som kopplas till funktionsnedsättningen. Det finns också fonder att söka medel ifrån för exempelvis läger, semestrar eller vissa hjälpmedel och leksaker.

Mer information:

- [Information om ersättningar gällande funktionsnedsättningar \(forsakringskassan.se\)](http://forsakringskassan.se)
- [Ekonomiskt stöd och bidrag för vuxna med funktionsnedsättning \(funktionenhindersguiden.se\)](http://funktionenhindersguiden.se)
- [Ekonomiskt stöd och bidrag för dig som anhörig \(funktionenhindersguiden.se\)](http://funktionenhindersguiden.se)
- [Fonder och stiftelser– Infoteket om funktionshinder \(regionuppsala.se\)](http://regionuppsala.se)

Obs! Information om utbud och kontaktyägar i funktionshindersguiden gäller endast Stockholm, men den mesta av informationen om samhällets stöd är generell.

Anhörigstöd och avlastning

Att vara anhörig till en person med Pitt Hopkins syndrom påverkar hela familjen. Det kräver fler kontakter och att göra vardagliga saker kräver mer planering. Eget stöd för anhöriga kan vara viktigt, liksom möjlighet till avlösning.

Tankar, känslor och funderingar kopplade till syndromet kan väckas hos både föräldrar och syskon. En del habiliteringar eller andra organisationer erbjuder syskonstöd.

Vårdnadshavare kan behöva avlösning för att få vila, bland annat eftersom omvårdnadsbehovet ofta är större hos personer med Pitt Hopkins syndrom. Det finns olika alternativ, till exempel korttidsvistelse utanför hemmet. En sådan korttidsvistelse kan också ge personen med Pitt Hopkins syndrom nya kontakter och erfarenheter samt också vara ett sätt att prova på att bo hemifrån.

Mer information:

- [Anhöriga till personer med flerfunktionsnedsättning \(nka.se\)](http://nka.se)
- [Insatser och stöd enligt LSS \(Kunskapsguiden.se\)](http://kunskapsguiden.se)
- [Anhörigstöd – stöd för dig som vårdar eller stödjer en närstående \(1177.se\)](http://1177.se)

Ställföreträdarskap

Upp till att en person fyller 18 år är det vårdnadshavare som ansvarar för personen och bevakar hans eller hennes intressen. För vuxna som behöver hjälp att bevaka sin rätt och sina intressen behövs en ställföreträdare, det kan vara en anhörig eller någon annan.

Mer information:

- [Regler om ställföreträdare \(Kunskapsguiden.se\)](http://kunskapsguiden.se)

- [När du inte kan ta hand om din ekonomi eller bevaka dina rättigheter \(funktionshindersguiden.se\)](#)
- [God man och förvaltare \(Sveriges Domstolar\)](#)
- [Lättillgänglig text om ställföreträdarskap \(fub.se\)](#)

Obs! Viss information i funktionshindersguiden gäller endast Stockholm men den mesta av informationen är nationell.

Olika faser i livet

Barn

Det finns mycket stöd från samhället att få för personer med funktionsnedsättning. Som förälder kan det vara svårt att veta i vilken ände du ska börja när diagnosen är ny. Därför finns här några praktiska råd som kan vara till stöd. Inspiration har hämtats från [Rett syndrom i Sverige \(RSIS\)](#).

Vård och habilitering:

- Kontakta ert habiliteringcenter där ditt barn kommer att ingå i ett team med olika professioner.
- Löpande: Spela in ovanliga eller avvikande beteenden för att kunna visa din läkare eller annan profession. Spåra framsteg eller regression genom att fota, filma eller notera i en loggbok.
- Identifiera behov av samordnare för vården, såsom en sjuksköterska eller läkare, som hjälper till att organisera och koordinera de olika behandlingar och stöd som personen med Pitt Hopkins syndrom behöver.

Praktiskt och ekonomiskt:

- Ansök vid behov om parkeringstillstånd och färdtjänst för rörelsehindrade.
- Kolla upp med Försäkringskassan om omvårdnadsbidrag och merkostnadsbidrag.
- Ta kontakt med kommunen för att ta reda på vart du vänder dig för att få stöd om du behöver exempelvis korttidsboende, assistans eller anpassning av bostaden.

Familjestöd:

Att leva med en person med Pitt Hopkins syndrom kan vara utmanande, och det kan vara bra att söka stöd från familj och vänner, såväl som professionella stödorganisationer och verksamheter. Att ha socialt stöd från andra personer med Pitt Hopkins syndrom och deras familjer kan vara värdefullt och kan ge möjlighet att dela erfarenheter och stötta varandra.

Tonåring

Det är viktigt att känna till att stödet från samhället förändras vid övergången till vuxenlivet. Det kan kännas avlägset i början av tonåren men det är bra att förbereda övergången från barn- till vuxenvård i god tid. Övergången sker vid cirka 18 års ålder med viss variation över landet. Redan ett par år innan dess är det bra att börja diskutera med viktiga vårdkontakter och att sätta sig in i vad övergången till vuxen ålder innebär. I en del regioner och kommuner finns en koordinator/samordnare för att underlätta övergången.

En förändring som sker redan när barnet fyller 13 år är att vårdnadshavare inte automatiskt har tillgång till barnets journal. I samråd med varje mottagning kan vårdnadshavare ges möjlighet att läsa journalen fram till att ungdomen fyllt 16 år. Mellan 16 och 18 års ålder kan vårdnadshavaren inte läsa ungdomens journal. Inför övergången är det viktigt att viktiga vårdgivare gör en slutanteckning som kan följa personen.

För en del ungdomar kan korttidsvistelse, stunder med kontaktpersoner eller annan assistans vara ett sätt att bli mer självständig och på så sätt förberedas för vuxenlivet.

Vuxen

Vid 18 års ålder kan personer som själva inte kan bevaka sina intressen ansöka om att få en ställföreträdare, exempelvis God man.

Övergången mellan barn- och vuxenvård är en stor omställning för många. Det är viktigt att viktiga vårdgivare gör en slutanteckning där individens behov och vilken vård som getts sammanfattas. Barnsjukvården behöver skicka en remiss till sina motsvarande avdelningar inom vuxensjukvården. I många fall är det bra med ett överföringsmöte med företrädare från både barn- och vuxensjukvård.

Det pågår ett nationellt arbete med att utveckla en vägledning till hälso- och sjukvården i Sverige för att underlätta övergången för personer och familjer. I en del regioner och kommuner finns en koordinator/samordnare som hjälper till.

Efter avslutad skolgång erbjuds många med Pitt Hopkins syndrom daglig verksamhet. Verksamheten ska erbjuda stimulans, utveckling, meningsfullhet och gemenskap. Det finns olika alternativ på boendeformer, exempelvis eget boende med assistans i anslutning till eller på avstånd från föräldrahemmet eller på boenden med andra. Läs mer om detta under rubriken "Samhällsstöd".

Äldre

Daglig verksamhet erbjuds i allmänhet till personer i yrkesverksam ålder. Därefter behöver en meningsfull tillvaro erbjudas i boendet.

Det är viktigt att följa hälsan noggrant när personen blir äldre. En del hälsocentraler har särskilt omhändertagande för personer med komplex symtombild.

Anhöriga blir också äldre och det kan väcka oro för framtiden. [Nationellt kompetenscenter anhöriga \(NKA\)](#) har samlat material som rör planering och funderingar inför framtiden.

Läs mer om att funktionsnedsättning och åldrande:

- gottliv.nu
- fub.se

Forskning

Ett allt större antal studier pågår för att öka kunskapen om Pitt Hopkins syndrom. Många av studierna handlar om att försöka koppla ihop genetik med symtom eller att beskriva hur vanligt det är att olika symtom förekommer inom gruppen. Vi försöker hålla oss uppdaterade och länkar både till svensk och internationell forskning. För vissa forskningsartiklar kan det krävas betalning. Vid frågor om forskningsartiklar är ni välkomna att [kontakta oss](#).

Forskning om syndromet

- [From Genotype to Phenotype of Polish Patients with Pitt–Hopkins Syndrome concerning the Quality of Life and Family Functioning](#)
(2024) Telenga, M., Rozensztrauch, A., Giżewska-Kacprzak, K., & Śmigiel, R.
- [Clinical and genetic characterization of 47 Chinese pediatric patients with Pitt–Hopkins syndrome: a retrospective study](#)
(2024) Zhao, T., Wu, S., Shen, Y., Leng, J., Genchev, G. Z., Lu, H., & Feng, J.
- [The adaptive functioning profile of Pitt-Hopkins syndrome](#)
(2021) Pearson, E., Watkins, A., Oliver, C., Karim, A., Clayton-Smith, J., & Welham, A.



- [A posthuman approach to agency, disability, and technology in social interactions.](#) (2020). Clinkenbeard, M. J.
- [Behavioural and psychological characteristics in Pitt-Hopkins syndrome: a comparison with Angelman and Cornelia de Lange syndromes](#) (2019) Watkins, A., Bissell, S., Moss, J., Oliver, C., Clayton-Smith, J., Haye, L., Heald, M., & Welham, A.
- [Diagnosis and management in Pitt-Hopkins syndrome: First international consensus statement.](#) (2019)
Zollino, M., Zweier, C., Van Balkom, I. D., Sweetser, D. A., Alaimo, J., Bijlsma, E.K., Cody, J., Elsea, S.H., Giurgea, I., Macchiaiolo, M., Smigiel, R., Thibert, R.L., Benoist, I., Clayton-Smith, J., De Winter, C.F., Deckers, S., Gandhi, A., Huisman, S., Kempink, D., Kruisinga, F., Lamacchia V, Marangi G, Menke L, Mulder P, Nordgren A, Renieri A, Routledge S, Saunders, C. J., Stembalska, A., Van Balkom, H., Whalen, S. & Hennekam, R. C.
- [Pitt-Hopkins syndrome: a review of current literature, clinical approach, and 23-patient case series.](#) (2018).
Goodspeed, K., Newsom, C., Morris, M. A., Powell, C., Evans, P. & Golla, S.
- [Phenotype and natural history in 101 individuals with Pitt-Hopkins syndrome through an internet questionnaire system](#) (2016) de Winter, C. F., Baas, M., Bijlsma, E. K., van Heukelingen, J., Routledge, S., & Hennekam, R. C.
- [Low vision due to cerebral visual impairment: differentiating between acquired and genetic causes.](#)
Bosch, D. G., Boonstra, F. N., Willemsen, M. A., Cremers, F. P., & de Vries, B. B. (2014, May 1). *Deltagare med Pitt Hopkins syndrom presenteras separat.*
- [Novel comprehensive diagnostic strategy in Pitt-Hopkins syndrome: clinical score and further delineation of the TCF4 mutational spectrum.](#) (2012).
Whalen, S., Héron, D., Gaillon, T., Moldovan, O., Rossi, M., Devillard, F., Giuliano, F.,

Soares, G., Mathieu-Dramard, M., Afenjar, A., Charles, P., Mignot, C., Burglen, L., Van Maldergem, L., Piard, J., Aftimos, S., Mancini, G., Dias, P., Philip, N., Goldenberg, A., Le Merrer, M., Rio, M., Josifova, D., Van Hagen, J.M., Lacombe, D., Edery, P., Dupuis-Girod, S., Putoux, A., Sanlaville, D., Fischer, R., Drévillon, L., Briand-Suleau, A., Metay, C., Goossens, M., Amiel, J., Jacquette, A., Giurgea, I.

- [Mutational, functional, and expression studies of the TCF4 gene in Pitt-Hopkins syndrome.](#) (2009).

de Pontual, L., Mathieu, Y., Golzio, C., Rio, M., Malan, V., Boddaert, N., Soufflet, C., Picard, C., Durandy, A., Dobbie, A., Heron, D., Isidor, B., Motte, J., Newbury-Ecob, R., Pasquier, L., Tardieu, M., Viot, G., Jaubert, F., Munnich, A., Colleaux, L., Vekemans, M., Etchevers, H., Lyonnet, S. and Amiel, J.

- [Development, cognition, and behaviour in Pitt-Hopkins syndrome.](#) (2012).

Van Balkom, I.D.C., Vuijk, P.J., Franssens, M., Hoek, H.W. and Hennekam, R.C.M.

Internationella riktlinjer

International PTHS Consensus Group bildades som en internationell expertgrupp med målet att utveckla riktlinjer baserade på den tillgängliga kunskapen och expertisen kring Pitt Hopkins syndrom. Från Sverige deltog Britt-Marie Anderlid från Karolinska Institutet. Gruppen analyserade viktiga resultat från 120 studier som involverade personer med Pitt Hopkins syndrom.

På grund av begränsad forskning röstade expertgruppen fram rekommendationer, som kombinerade den existerande forskningen med synpunkter från familjer till 51 personer med syndromet. Resultatet publicerades 2019 i artikeln *Diagnosis and management in Pitt Hopkins syndrome: first international consensus statement*.

Arbetet fortsätter nu inom nätverket ERN ITHACA (ern-ithaca.eu), där kliniska riktlinjer för Pitt Hopkins syndrom och andra sällsynta syndrom med missbildningar och/eller intellektuell funktionsnedsättning håller på att formuleras.

Zollino M, Zweier C, Van Balkom ID, Sweetser DA, Alaimo J, Bijlsma EK, Cody J, Elsea SH, Giurgea I, Macchiaiolo M, Smigiel R, Thibert RL, Benoist I, Clayton-Smith J, De Winter CF, Deckers S, Gandhi A, Huisman S, Kempink D, Kruisinga F, Lamacchia V, Marangi G, Menke L, Mulder P, Nordgren A, Renieri A, Routledge S, Saunders CJ, Stembalska A, Van Balkom H, Whalen S, Hennekam RC.

Diagnosis and management in Pitt Hopkins syndrome: First international consensus statement.

Clin Genet. 2019 Apr;95(4):462-478. doi: [10.1111/cge.13506](https://doi.org/10.1111/cge.13506). Epub 2019 Feb 18. PMID: 30677142.

Databaser med aktuella studier

Internationella databaser med information om aktuella studier. Använd sökorden Pitt-Hopkins syndrome eller Pitt Hopkins syndrome.

Källa: Socialstyrelsens kunskapsbas.

- Den europeiska databasen Orphanet samlar information om forskning som rör sällsynta hälsotillstånd.
- Databasen EU Clinical Trials Register drivs av EU:s läkemedelsmyndighet EMA som samlar information om europeiska kliniska studier.
- Den amerikanska databasen ClinicalTrials.gov samlar information om kliniska studier.

Mer information

Mer om Pitt Hopkins syndrom, sällsynta diagnoser, funktionsnedsättning och att vara anhörig hittar du på hemsidorna som är listade nedan.

- [Pitt Hopkins Research Foundation \(pitthopkins.org\)](http://pitthopkins.org)
- [Pitt Hopkins UK \(pitthopkins.org.uk\)](http://pitthopkins.org.uk)
- [PubMed \(pubmed.ncbi.nlm.nih.gov\)](http://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov)