



SOCIALSTYRELSEN

Pitt Hopkins syndrom

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Andre med samme diagnose?](#)
- [Links](#)

[A](#) [B](#) [C](#) [D](#) [E](#) [F](#) [G](#) [H](#) [I](#) [J](#) [K](#) [L](#) [M](#) [N](#) [O](#) [P](#) [Q](#) [R](#) [S](#) [T](#) [U](#) [V](#) [W](#) [X](#) [Y](#) [Z](#) [Ø](#) [0-9](#)

Pitt Hopkins syndrom

Andre betegnelser: PHS

Beskrivelse Pitt-Hopkins syndrom blev først beskrevet i 1978 af to læger Pitt og Hopkins på baggrund af 2 ubeslægtede personer med ens sygdomstegn.

Mange år senere, i 2007 var der 3 uafhængige grupper af forskere, som fandt frem til, at en del af personerne med Pitt-Hopkins syndrom har ændringer (mutationer) eller deletion af genet TCF4 beliggende på den lange arm af kromosom 18 (18q21.1).

Hos personer med Pitt-Hopkins syndrom ser man ofte svær mental retardering, karakteristiske ansigtstræk med en stor krum næse, bred mund, bueformet overlæbe, karakteristiske let kopformede ører, lav gane og mellemrum imellem tænderne. Med tiden udvikles grovere ansigtstræk og brede fingerspidser (clubbing). Et karakteristisk vejrtrækningsmønster, der sjældent ses før 3 års alderen består af en påfaldende vejrtrækning, der typisk kommer dagligt i perioder/anfald, hvor personen først hyperventilerer og efterfølgende holder vejrtrækningspause (apnø) og bliver blå



SOCIALSTYRELSEN

(cyanotisk), men begynder herefter selv igen at trække vejret. Besvimelse ses typisk ikke. Ved søvn er vejrtrækningen normal. Desuden ses lav højde, lille hovedomfang, nedsat spænding i musklerne (hypotoni) og epilepsi, som udvikles i barnealderen og ofte er vanskelig at behandle. Hos en del er der vedvarende problemer med forstoppelse, og der kan forekomme Hirschsprungs sygdom. En stor del har mindre hjernemisdannelser fx mindre forandringer i lillehjernen eller manglende udvikling af hjernebjælken (corpus callosum agenesi). De fleste har intet sprog eller evt. få ord. Den motoriske udvikling er svært forsinket, og ikke alle opnår gangfunktion uden hjælp. Generelt er personer med Pitt Hopkins syndrom glade med tendens til umotiveret latter.

Årsag og arvegang

Langt de fleste personer med Pitt-Hopkins syndrom er enkeltstående i en familie. I de tilfælde hvor man kender den genetiske baggrund for Pitt-Hopkins syndrom er der tale om en nyopstået ændring (mutation (gen-fejl) eller større deletion). Forældrene vil ved en ny graviditet kun have en meget lille risiko for at få endnu et barn med Pitt-Hopkins syndrom. Ingen personer med Pitt-Hopkins syndrom har fået børn.

Det er muligt ved DNA-analyse hos en del personer med Pitt-Hopkins syndrom at påvise gen-fejlen i genet TCF4 eller at finde en deletion inddragende 18q21.1.

Hyppighed: I litteraturen er der beskrevet under 15 tilfælde med Pitt-Hopkins syndrom. Syndromet er sandsynligvis underdiagnosticeret. Dels på grund af fundet af genet TCF4 i 2007 og dels grundet øget brug af ny teknik (arrayCGH), som påviser små ubalancer i genomet, vil der formentlig blive diagnosticeret flere med Pitt-Hopkins syndrom i fremtiden.

Personer med Pitt Hopkins syndrom kan have nogle sygdomstegn, der er overlappende med Angelman syndrom, Rett syndrom, MECP2-duplikations syndrom og Mowat-Wilson syndrom.

Anslået antal i Danmark:

Omkring 15 er diagnosticeret på verdensplan

Kilde:

OMIM

Pitt-Hopkins syndrome in two patients and further definition of the phenotype. Peippo M et al. Clinical Dysmorphology. 2006, Vol 15. no2
Severe mental retardation with breathing abnormalities (Pitt-Hopkins syndrome) is



SOCIALSTYRELSEN

caused by haploinsufficiency of the neuronal bHLH transcription factor TCF4. Brockschmidt A et al. Human molecular genetics. 16:1488-1494, 2007. Mutations in TCF4, Encoding of Class I basic helix-loop-helix transcription factor, are responsible for Pitt-Hopkins syndrome, a severe epileptic encephalopathy associated with autonomic dysfunction. Amiel J et al. The American journal of Human Genetics. Vol 80. May 2007

Haploinsufficiency of TCF4 causes syndromal mental retardation with intermittent hyperventilation (Pitt-Hopkins syndrome). Zweier et al. The American Journal of Human genetics. Vol 80 May 2007

Forfatter Læge Karin Wadt

Udarbejdet: August 2008

Andre med samme diagnose? Sjældne-netværket er et tilbud til mennesker med sjældne sygdomme og handicap samt til deres pårørende, der ikke har en forening i Danmark at henvende sig til og måske melde sig ind i. Sjældne-netværket administreres af Sjældne Diagnoser, der er paraplyorganisation for hovedparten af foreningerne på sjældneområdet. Sjældne-netværkets formål er at skabe kontakt mellem personer og familier, der lever med den samme sjældne sygdom

Der findes ingen netværksmedlemmer (kontaktpersoner) med denne diagnose. Hvis du ønsker at komme med i netværket eller høre nærmere om det, kan du via dette link henvende dig til [Sjældne-netværket](#) eller ringe til dem på tlf. 3314 0010

Betydningen af en god udredning Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.

Syndromer kan ofte have sammensatte symptombilleder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder, smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom, men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicappet er usynligt. Fx træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer.

For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte.



SOCIALSTYRELSEN

Mere faglig viden: [Kennedy Centret - Nationalt forsknings- og rådgivningscenter for genetik, synshandicap og mental retardering](#)
Gl. Landevej 7
2600 Glostrup
Tlf.: 4326 0100

Danske og nordiske links: rarelink.dk
Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder. Informationen er produceret af offentlige videnshavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.

Internationale links: [OMIM](#)
Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

PubMed

En service fra U.S. National Library of Medicine som giver adgang til den bibliografiske database Medline samt anden biomedicinsk information. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

Orphanet

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.

National Institutes of Health (NIH) Office of rare diseases (ORD)

ORD er den amerikanske sundhedsstyrelses (NIH) afdeling for sjældne diagnoser. Deres hjemmeside er en portal til information og research om sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

Der var en artikel fra 2010 i Italian Journal of Pediatrics (på engelsk).

Erfaringer fra andre med samme diagnose: Der findes en mailgruppe på nettet: [Pitt Hopkins Syndrome Support Group](#)