

## **Informatie over Pitt-Hopkins syndroom**

### **Wat is Pitt-Hopkins syndroom?**

Kinderen en volwassenen met Pitt-Hopkins syndroom hebben meestal een matige tot ernstige verstandelijke beperking. Kinderen behalen later de mijlpalen in de ontwikkeling, zoals omrollen, zitten en staan. Een deel van de kinderen gaat niet praten, al gebruiken sommigen wel enkele woorden. In de communicatie is het leren gebruiken van gebaren en pictogrammen en andere vormen van ondersteunende communicatie belangrijk.

Mensen met Pitt-Hopkins syndroom kunnen sommige overeenkomstige uiterlijke kenmerken en gezondheidsproblemen hebben. Ze hebben vaak een kleine hoofdomtrek en het voorhoofd ligt wat terug ten opzichte van de kaaklijn. De basis van de neus is breed, met een volle neuspunt en de neusvleugels staan vaak iets naar buiten. De mond is breed met een volle onderlip. De bovenste rand van het oor zijn soms iets verdikt.

De spierspanning is meestal wat verminderd (hypotonie). Als gevolg hiervan zijn er de eerste jaren vaak voedingsproblemen, omdat het kind minder sterk kan zuigen. De lage spierspanning draagt ook bij aan de langzame motorische ontwikkeling. Door een verminderde coördinatie van de bewegingen van armen en benen (ataxie) leert het kind pas laat lopen en oogt het lopen vaak wat houterig. Mensen met Pitt-Hopkins syndroom kunnen periodes met een opvallend ademhalingspatroon hebben. Dit ontstaat meestal tussen het 5e en 10e levensjaar. Het patroon bestaat uit enkele minuten heel snel ademen, gevolgd door een periode van stoppen met ademen (hyperventilatie/apneu), waarna het ademen weer terugkeert. Tijdens de slaap is de ademhaling meestal normaal. Tijdens periodes van snel ademen denkt men dat er meer lucht dan normaal wordt ingeslikt. Deze lucht komt in buik en ingewanden, met als gevolg een bolle buik.

Veel kinderen hebben last van verstopping (obstipatie). Soms werkt de sluitspier van de anus niet goed, waardoor ze de ontlasting niet goed kwijt kunnen. Epilepsie komt voor, maar reageert goed op de gebruikelijke therapie. Verder is het belangrijk dat een oogarts het gezichtsvermogen in de gaten houdt, omdat sommige kinderen sterke bijziendheid kunnen ontwikkelen.

Het gedrag is soms druk en beweeglijk. Veel kinderen flapperen met de handen bij opwinding.

### **Welke medische adviezen zijn er? (controles/behandeling)**

Het Pitt-Hopkins syndroom kan niet worden genezen. De behandeling bestaat uit het verminderen van de symptomen. Soms helpen medicijnen bij de obstipatie en de epilepsie. Voor de ontwikkeling van de motoriek kan fysiotherapie helpen. Logopedie kan uitkomst bieden bij de spraakproblemen. Voor elk kind met een verstandelijke beperking is controle van het zicht en het gehoor belangrijk. Afhankelijk van de problemen die een persoon met Pitt-Hopkins heeft, worden er controles afgesproken bij de kinderarts of arts VG, (kinder)neuroloog en/of revalidatiearts.

### **Wat is de oorzaak?**

De oorzaak voor Pitt-Hopkins syndroom is een verandering op chromosoom 18 in het TCF4-gen. Het TCF4-gen bevat de code voor het gelijkgenoemde eiwit TCF4. Dit eiwit is erg belangrijk voor onder andere de ontwikkeling van de hersenen, maar nog niet alle functies van TCF4 zijn bekend.

Niet bij iedereen met Pitt-Hopkins syndroom wordt een verandering in het TCF4-gen gevonden, maar als de kenmerken bij een kind maar voldoende sterk op die van Pitt-Hopkins syndroom lijken, kan de diagnose gesteld worden, ook zonder dat een verandering in het gen TCF4.

### **Wat is de herhalingskans?**

Meestal is iemand met Pitt-Hopkins syndroom de eerste in de familie. Dan ontstaat het door een spontane verandering in het DNA van het TCF4-gen, ook wel nieuwe mutatie genoemd.

Bij een nieuw ontstane verandering (mutatie) is er in principe geen kans op herhaling. Toch is er een uitzondering mogelijk, als één van de ouders een zogenaamde kiembaanmozaïek heeft. Hieronder wordt dit wat uitgebreider toegelicht.

Voor overige familieleden is er geen verhoogde kans op een kind met Pitt-Hopkins syndroom.

### **Wat zijn mogelijkheden bij een kinderwens?**

Meestal ontstaat een nieuwe mutatie in TCF4 in één van de geslachtscellen (eicel of zaadcel) waaruit het kind is gegroeid, of de nieuw gevormde cel (samenkomst eicel en zaadcel). Er is dan geen kans op herhaling bij een volgende zwangerschap. De mutatie kan echter ook ontstaan zijn in een voorlopercel van de ei- of zaadcellen van een van de ouders. Dan kunnen meerdere eicellen of zaadcellen de mutatie bevatten; dit wordt ook wel een (kiembaan)mozaïek genoemd. De term mozaïek geeft dus aan dat de mutatie alleen in een (klein) deel van de cellen zit. Hierdoor kunnen we een kiembaanmozaïek met DNA onderzoek in bloed van de ouders nooit helemaal uitsluiten. De kans hierop is echter klein (meestal <1%). De ouder zelf heeft hierdoor vaak geen verschijnselen, maar kan wel opnieuw een kind krijgen die wel de aandoening heeft.

Desgewenst is bij een eventueel toekomstige zwangerschap daarom prenatale diagnostiek mogelijk (vlokkentest of vruchtwaterpunctie en onderzoek naar de gevonden mutatie, en uitgebreid echoscopisch onderzoek). Aangezien de technieken in ontwikkeling blijven is het advies contact op te nemen bij een actuele kinderwens of zwangerschap.

### **Waar vind ik meer informatie?**

Ouders van kinderen met Pitt Hopkins syndroom hebben in 2009 de Stichting Pitt Hopkins Syndroom opgericht. Contact via [www.pitthopkins.nl](http://www.pitthopkins.nl)

In het Amsterdam UMC is een speciaal spreekuur ingericht voor personen met Pitt-Hopkins syndroom, als onderdeel van het Amsterdam UMC Expertisecentrum Ontwikkelingsstoornissen (AECO) voor zeldzame genetische syndromen via de polikliniek Kindergeneeskunde en de polikliniek Interne Geneeskunde, als aanvulling op de zorgverleners in de eigen regio. Contact via [EmmaPoliKind@amsterdamumc.nl](mailto:EmmaPoliKind@amsterdamumc.nl) of telefonisch via 020 – 566 8000. Verwijzen naar dit spreekuur kan via <https://www.amsterdamumc.nl/nl/verwijzen.htm>