



## PITT-HOPKINS SÜNDROOM

ORPHA: [2896](#) OMIM: [610954](#)

### Esinemissagedus

Erinevatel andmetel eeldatavalt 1:34 000-41 000 või 1:225 000-300 000.

### Ülevaade

Pitt-Hopkinsi sündroom (PTHS) on harvaesinev geneetiline neuroloogiline haigus, millele on omased iseloomulikud näojooned, mõõdukas kuni raske intellektipuue, arengus mahajäämine, krambihood (epilepsia), kõne- ja hingamishäired. Lisaks võib esineda kehv koordinatsioon, korduvad mittesihetstarbelised käeliigutused, kõhukinnisus, unehäired ja tugev lühinägelikkus. PTHS lapsed on sageli sotsiaalsed ja rõõmsameelsed. Neil võib esineda autismispektri häire.

### Tekkepõhjused

Pitt-Hopkinsi sündroomi põhjustab mutatsioon *TCF4* geenis, mis paikneb kromosoomil 18q21.2 ja kodeerib transkriptsioonifaktorit. *TCF4* valk osaleb rakkude rakkude diferentseerumises ning apoptoosis. Enamik PTHSi põhjustavaid mutatsioone tekivad juhuslikult (*de novo* mutatsioonid), st need ei ole päritud vanematelt.

### Kliiniline pilt

Pitt-Hopkinsi sündroomi kliinilised tunnused võivad varieeruda, kuid sageli esinevad:

#### Neuroloogilised ja arengulised häired:

- Mõõdukas kuni raskekujuline intellektipuue
- Kõne hilistumine või puudumine
- Motoorse arengu hiline mine
- Ärevus, hüperaktiivsus
- Autismispektrihäire tunnused
- Epilepsia

#### Iseloomulikud näojooned (tekivad vanuse kasvades märgatavamalt):

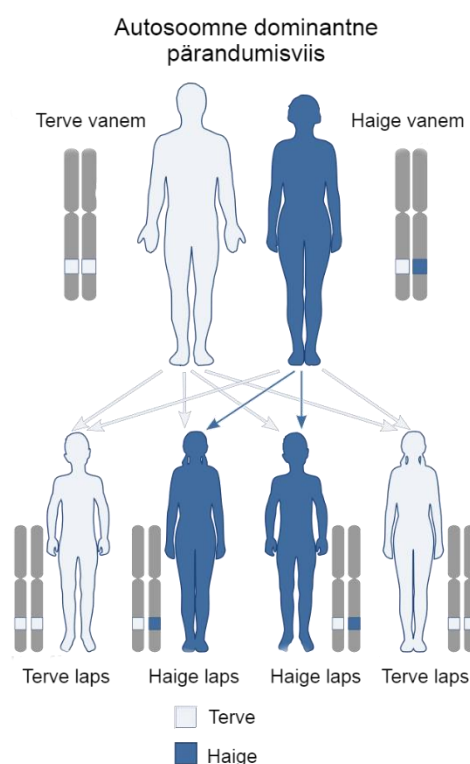
- Madal laup
- Õhukesed kulmud
- Sissevajunud silmad
- Silmatorkav nina kõrge ninajuurega
- Väljendunud ülahuule kahekordne kaar (*Cupido vibu*)
- Lai suu täidlaste huultega ja laialt asetsevad hambad
- Paksud ja kausikujulised kõrvad

#### Muud sümptomid:

- Hüperventilatsiooni ja apnoe episoodid (kiirenenud ja seiskunud hingamine)
- Seedetrakti probleemid, kõhukinnisus
- Lihastoonuse häired (hüpotoonia või spastilisus)
- Rõõmsameelsus, sotsiaalsus

## Pärandumine

Autosoomne dominantne pärandumine. Enamik juhtumeid on põhjustatud juhuslikest *de novo* mutatsioonidest st et kumbki vanem antud muutust ei kanna. Muutus tekib embrüonaalse arengu käigus. Harvadel juhtudel võib sündroom olla päritud ühelt vanemalt, kellel on mutatsioon *TCF4* geenis.



## Jälgimine ja ravi

Haiguse ravi on sümptomaatiline ning vajab elukestvat multidistsiplinaarset käsitlust ning regulaarset jälgimist lastearsti, neuroloogi, psühholoogi/psühhiaatri ning logopeedi poolt, et kohandada ravi vastavalt indiviidi vajadusele:

- Epilepsiahoogude jälgimine (krambivastased ravimid)
- Hingamisprobleemide jälgimine (hapnikuteraapia)
- Regulaarsed hinnangud motoorse ja kognitiivse arengu kohta (logopeediline ravi)
- Luu-lihaskonna probleemide hindamine (füsioteraapia)
- Toitumisprobleemide ja kõhukinnisuse jälgimine (kiudainete lisamine dieeti, vajadusel lahtistid)
- Regulaarsed silmaarsti ja kuulmiskontrollid
- Hüperaktiivsuse, ärevuse ja autismispektrihäire sümptomite jälgimine (käitumisteraapia ja vajadusel medikamentoosne ravi)

Joonis 1. Autosoomne dominantne pärandumisviis.  
Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

## Prognoos

Haigus on mitteprogresseeruv. Enamikel juhtudel on eluiga normaalne, kuid kaasuvad terviseprobleemid (nt epilepsia, hingamisprobleemid) võivad mõjutada elukvaliteeti ja seeläbi prognoosi. Kuigi intellektuaalsed ja motoorsed raskused on püsivad, võib varajane ja intensiivne teraapia aidata parandada igapäevast toimetulekut. Enamik patsiente vajab kogu elu jooksul igapäevaelus abi ja järelevalvet.

## **Kasutatud kirjandus**

Medline

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/pitt-hopkins-syndrome/>

National Library of Medicine

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/medgen/370910>

Orphanet

<https://www.orpha.net/en/disease/detail/2896>

Pitt-Hopkins

<https://pitthopkins.org/about-pitt-hopkins/>

RareDiseases

<https://rarediseases.org/rare-diseases/pitt-hopkins-syndrome/>