



Pitt Hopkins UK

SÍNDROME DE PITT-HOPKINS

Tratamento e cuidados



INTRODUÇÃO

Se você tem um filho ou filha com Síndrome de Pitt-Hopkins, o cuidado e tratamento que eles precisam agora e precisarão no futuro será uma prioridade em sua mente. Nós criamos esse guia para ajudar.

A Síndrome de Pitt-Hopkins (ou PTHS) é uma condição genética ultrarrara que afeta o desenvolvimento de uma criança e causa deficiências de aprendizagem moderadas a graves. A prevalência é estimada em um a cada 225.000 a 300.000 habitantes.

É tão raro, com cerca de 300 casos no Reino Unido, que até agora os médicos não tinham diretrizes claras sobre como diagnosticar e gerenciar a condição.

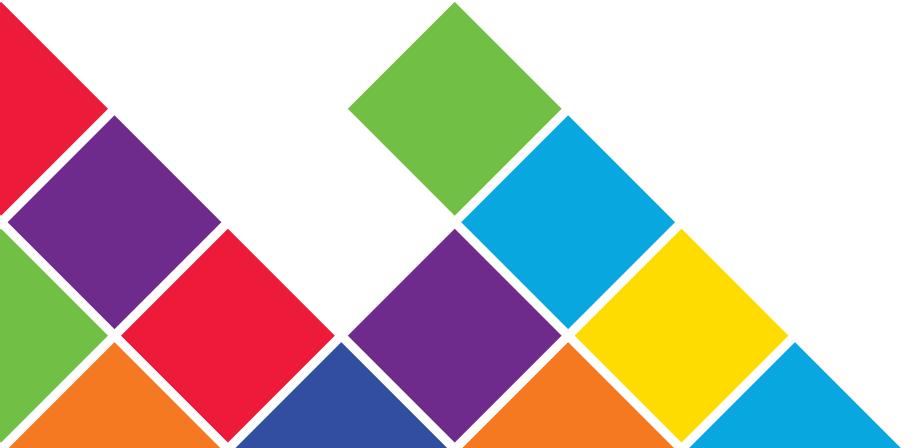
Médicos, grupos de apoio e famílias se reuniram para corrigir isso. Eles criaram as primeiras diretrizes médicas acordadas internacionalmente para ajudar médicos e pais a fornecer o melhor cuidado.

AS DIRETRIZES AJUDARÃO A:

- ◆ **Conscientizar** sobre a Síndrome de Pitt-Hopkins, como ela é diagnosticada e gerenciada.
- ◆ **Informar** pais e cuidadores para que eles saibam o que esperar.
- ◆ **Apoiar** cuidadores e famílias para cuidar de alguém com PTHS fornecendo informações precisas.
- ◆ **Informar** os médicos que talvez nunca tenham se deparado com a síndrome antes.
- ◆ **Estabelecer** as melhores práticas médicas na forma de 40 recomendações.

Este livreto é um resumo de uma versão simplificada das diretrizes médicas aos pais, que você pode encontrar em
<https://pitthopkins.org.uk/pitt-hopkins-guidelines/>

Você pode compartilhar as orientações com os médicos para garantir que a criança ou adulto que você cuida receba todo o cuidado e tratamento que ele ou ela precisa.



COMO DIAGNOSTICAR A SÍNDROME DE PITTS-HOPKINS

Alguém com síndrome de Pitt-Hopkins normalmente:

- ◆ Tem problemas com seu aprendizado e desenvolvimento, como começar a rolar, sentar ou arrastar.
- ◆ Desenvolve pouca ou nenhuma fala.
- ◆ Tem características faciais distintas, como nariz largo e boca de cupido no lábio superior.
- ◆ Pode desenvolver mudanças em sua respiração.
- ◆ Pode desenvolver convulsões.
- ◆ Pode ter problemas digestivos, particularmente constipação.

Os médicos criaram um sistema que pontua cada sinal ou sintoma. A soma total ajudará um médico no diagnóstico.

Uma vez que você tenha um diagnóstico de um médico, deve-se oferecer a você a possibilidade de realizar testes genéticos para confirmar o diagnóstico.

Para saber mais sobre esse sistema de pontuação para diferentes sinais, sintomas ou características, consulte a versão simplificada das diretrizes médicas aos pais em nosso site:

<https://pitthopkins.org.uk/pitt-hopkins-guidelines/>

RECOMENDAÇÕES

1

O diagnóstico clínico da PTHS baseia-se em uma combinação de sinais, sintomas e características. O diagnóstico é feito ao obter uma pontuação de 9 ou mais. Com uma pontuação entre 6 e 8, incluindo as características faciais, há a possibilidade de estudos mais aprofundados e genéticos (DNA) serem realizados para confirmar.

2

Atualmente, não há um conjunto de critérios que indiquem o quanto severamente alguém é afetado pela PTHS. Os profissionais de saúde, juntamente com as famílias, precisam desenvolver um sistema de pontuação para medir isso.

TESTES GENÉTICOS

A síndrome de Pitt-Hopkins é causada por uma alteração em um gene chamado TCF4 e é por isso que alguém que recebe um diagnóstico clínico de seus sintomas (ver página 4) também deve ter a oportunidade de fazer testes genéticos para confirmar o diagnóstico.

Os testes descartarão outras síndromes que também causam deficiências de aprendizagem.

Às vezes, uma alteração no gene TCF4 é encontrada em uma criança que não mostra os sinais da síndrome de Pitt-Hopkins. Neste caso, os médicos farão várias verificações para confirmar se a mudança no gene está afetando a criança ou não.

Os pais estão frequentemente preocupados se eles poderiam ter outro filho com síndrome de Pitt-Hopkins. Embora possível, as chances geralmente são baixas, de apenas 2%.

Na maioria dos casos, a síndrome é provocada por uma mudança no gene TCF4 que aconteceu pela primeira vez naquela criança, e não hereditária.

Isso também significa que um irmão ou irmã saudável de alguém com síndrome de Pitt-Hopkins não tem maior risco de ter um filho com a síndrome do que qualquer outra pessoa na população.

RECOMENDAÇÕES

3

Alterações no gene TCF4 podem causar PTHS, mas também podem causar outras síndromes que estão ligadas a deficiências de aprendizagem. Este último grupo de crianças e adultos não deve ser rotulado como tendo PTHS.

4

Se uma família tem um filho com PTHS e o diagnóstico é confirmado por estudos de DNA, a chance estatística de que o mesmo casal tenha outro filho com PTHS geralmente é de cerca de 2%.

5

Se uma mudança no gene TCF4 é encontrada através de testes de DNA, nem sempre é fácil determinar se está afetando a criança ou não. Especialmente se as características não se assemelham muito à PTHS. Várias verificações precisam ser realizadas: examinar cuidadosamente a criança, verificando se a mesma síndrome ou similar ocorre na família; se essa mudança genética em particular já foi vista em algum familiar antes; qual é o tipo de mudança e precisamente em que posição do gene ela ocorreu.



EXAMES DE PRÉ-NATAL

A chance de ter um segundo filho com PTHS geralmente é baixa, de cerca de 2%. Mas como não é zero, os pais que planejam outra gravidez vão querer saber se seu bebê não nascido pode ser testado para a síndrome.

Se você tem um filho com PTHS, recomenda-se falar com um médico geneticista, que pode examinar o seu caso e explicar os problemas genéticos. Isso é importante porque cada caso é diferente.

PTHS não pode ser diagnosticada com um ultrassom. Os testes de pré-natal para PTHS são genéticos e buscam uma mudança no gene TCF4, que causa a síndrome.

Um médico geneticista deve discutir a realização de teste genético prénatal com você e oferecê-lo se você quiser ir em frente.

RECOMENDAÇÕES

6

Se uma família tem um filho com PTHS, confirmado por teste de DNA, os geneticistas devem discutir com os pais a pequena chance de ter outro filho com a síndrome e sugerir a realização de testes pré-natais.

7

O teste pré-natal para PTHS não deve ser oferecido aos pais a menos que a mudança genética que causa a síndrome de Pitt-Hopkins na família seja conhecida.



PROBLEMAS DIGESTIVOS

Problemas digestivos são comuns em crianças e adultos com PTHS

Ocasionalmente, um bebê com hipotonia como resultado de PTHS pode ter problemas de alimentação. Como qualquer problema de alimentação, isso deve ser monitorado por um pediatra. Em uma idade posterior, podem surgir dificuldades como recusar-se a comer, apenas comer em um determinado momento ou lugar, ou apenas certos alimentos.

Mas os dois problemas mais comuns são constipação e refluxo.

A maioria das crianças e muitos adultos com PTHS têm constipação. O tratamento é o mesmo que para a população em geral e crianças e adultos devem procurar um médico quando necessário.

Cerca de 40% das crianças e adultos com PTHS experimentam refluxo, onde o ácido flui de volta do estômago para o esôfago, o tubo que leva da boca ao estômago. O tratamento é o mesmo da população em geral, e os médicos primeiro tentarão um medicamento que reduza a acidez no estômago.



RECOMENDAÇÕES

8

Crianças e adultos com PTHS muitas vezes experimentam constipação ocasional ou crônica e devem ser monitorados e avaliados. Isso pode ser feito mantendo um diário ou um questionário específico.

9

O tratamento para constipação seguirá o mesmo tratamento que seria dado a qualquer outra pessoa. Isso pode incluir algumas estratégias para mudar o comportamento.

10

Se alguém com PTHS tiver problemas com refluxo, o tratamento será o mesmo da população em geral. Medicamentos anti-refluxo às vezes podem ajudar, mas geralmente precisam de prescrição em sua dose máxima.

PROBLEMAS RESPIRATÓRIOS

Crianças e adultos com PTHS geralmente têm padrões de respiração irregulares. Esses podem ser respiração rápida (hiperventilação) ou uma pausa na respiração antes de começar novamente (apneia).

A idade média em que a respiração irregular começa é aos seis anos e às vezes pode desaparecer por vários anos.

Durante um dos períodos de respiração irregular, a quantidade de oxigênio nas áreas periféricas, como lábios e pele, pode diminuir e você pode notar um tom azulado na pele.

Alguns que têm padrões de respiração irregulares desenvolvem um alargamento das pontas dos dedos, conhecidas como baqueteamento digital (hipocratismo digital ou clubbing).

A respiração anormal também pode causar o inchaço do abdômen e pode levar a arrotos excessivos.

Esses padrões de respiração rápida e pausas na respiração podem deixar a pessoa irritada, assim como deixar o pai ou cuidador preocupados.

Mas muitos não parecem ser perturbados por isso.



RECOMENDAÇÕES

11

Os médicos devem explicar aos cuidadores que padrões de hiperventilação, apesar de serem perturbadores para aqueles que o vêem, são improváveis de serem prejudiciais.

12

Para crianças e adultos com Pitt-Hopkins cuja respiração é perturbada à noite, os médicos devem considerar os estudos do sono (polissonografia) para excluir a apneia obstrutiva do sono como uma causa.

SENTIDOS

Visão

Problemas de visão são comuns, com cerca de dois terços das crianças com PTHS precisando de óculos, muitas vezes antes dos dois anos de idade. Os problemas de visão mais comuns são miopia, estrabismo e movimentos rápidos laterais dos olhos.

Como essas questões são tão comuns, toda criança com PTHS deve ser atendida por um oftalmologista em uma idade jovem, com acompanhamentos regulares.

Audição

Apenas cerca de um décimo das crianças com PTHS têm perda auditiva. No entanto, é indicado verificar a audição de todas as crianças com PTHS.

Dor

Crianças ou adultos com PTHS podem reagir de forma diferente da normal à dor. Por exemplo, algumas crianças são mais incomodadas por um pequeno arranhão ou corte do que dor após uma cirurgia. Outros mostram menos dor em geral. Isso significa que é importante notar se o comportamento de uma criança mudou, pois por exemplo um osso quebrado pode passar despercebido. Podem ser utilizados questionários especiais para avaliar a dor em crianças com necessidades especiais.

RECOMENDAÇÕES

13

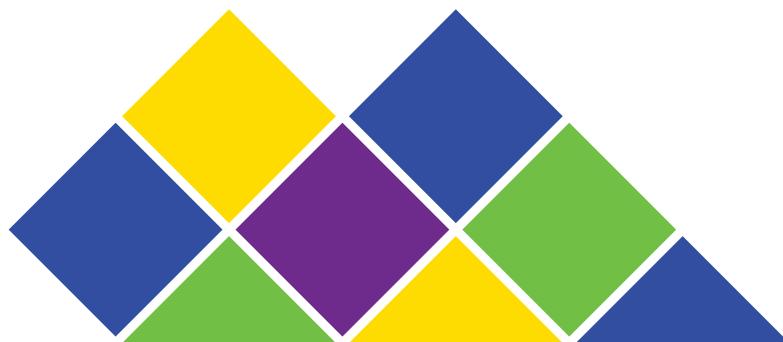
Toda criança com PTHS deve ter sua visão verificada para um diagnóstico inicial e, em seguida, monitorada regularmente.

14

Todos com PTHS devem ter sua audição testada regularmente.

15

Pais e cuidadores devem estar atentos aos diversos tipos de dor sentida por aqueles com PTHS; em caso de dúvida, existem questionários especiais que podem ajudar a avaliar a dor.



EPILEPSIA E PROBLEMAS NEUROLÓGICOS

Cerca de metade das pessoas com PTHS têm epilepsia com diferentes tipos de convulsões, algumas mais graves que outras.

Se alguém com PTHS tende a experimentar pausas em sua respiração (ver página 12), as convulsões podem ser mal diagnosticadas quando a pele e lábios podem ficar azulados.

Como é difícil dizer a diferença entre convulsões e pausas na respiração, médicos que não têm certeza devem realizar um EEG (eletroencefalograma, um registro de atividade cerebral) e analisá-lo tendo isso em mente.

Não há necessidade de todos com PTHS fazerem um EEG.

Problemas com sono

A maioria das crianças com PTHS dormem muito bem, mas algumas não dormem durante a noite ou têm pesadelos.

Ressonância Magnética Cerebral

Alguns exames cerebrais foram realizados em pessoas com síndrome de Pitt-Hopkins, mas a maioria mostra resultados normais, sem implicações para determinar como uma criança com PTHS deve ser cuidada.

Baseado nesse histórico, recomenda-se que os médicos só realizem ressonâncias magnéticas se houver outros problemas relacionados com o cérebro ou o sistema nervoso, como convulsões repetidas.



RECOMENDAÇÕES

16

Estudos de EEG só devem ser realizados quando houver convulsões claras ou quando há dúvidas se alguém com PTHS está apresentando convulsões ou pausas na respiração.

17

As convulsões podem ser tratadas da mesma forma que na população em geral; não há evidência de que uma droga específica funcione melhor do que outras.

18

Os exames cerebrais de ressonância magnética só precisam ser realizados se houver sinais e sintomas neurológicos e um exame forneceria informações úteis para orientar o manejo posterior. Uma cabeça pequena (microcefalia) sozinha não significa que uma criança deve fazer uma ressonância magnética.

MÚSCULOS E OSSOS

Crianças e adultos com PTHS frequentemente têm problemas com seus músculos e ossos (sistema musculoesquelético).

Embora suas mãos sejam pequenas e esbeltas, com dedos afilados, isso não parece causar grandes problemas. No entanto, muitas vezes os pés são finos e planos e podem ser virados para fora. Alguém com esses problemas precisará de calçados especiais ou dispositivos conhecidos como órteses para ajudar a corrigi-los. Ocasionalmente, alguém precisará de cirurgia, como reconstrução do pé plano.

Menos de um quinto das crianças pode ter curva da coluna para um lado, conhecida como escoliose. Um médico deve lidar com isso da mesma forma que para a população em geral, e isso também vale para qualquer outro problema com os ossos.



RECOMENDAÇÕES

19

Pés planos e pés que são virados para fora muitas vezes requerem calçados especiais, palmilhas ou órteses. A correção cirúrgica pode ser necessária se os problemas com a marcha permanecerem.

20

Indivíduos com PTHS devem ter sua coluna verificada regularmente desde cedo.

21

A forma como os médicos precisam lidar com escoliose em indivíduos com PTHS pode ser a mesma da população em geral.

AVALIAÇÕES E CUIDADOS NOS PRIMEIROS ANOS

Um pediatra, preferencialmente com experiência em PTHS, deve desempenhar um papel central no cuidado das crianças com PTHS, com avaliações regulares para problemas de saúde.

Marcha

A maioria dos bebês com PTHS tem baixo tônus muscular no primeiro ano e sua capacidade de andar está atrasada. Cerca de três quartos podem andar sem ajuda quando tiverem dez anos. Eles andam normalmente com passos largos e instáveis. Alguns nunca aprenderão a andar por conta própria, e outros ganham mobilidade usando uma cadeira de rodas.

Fala

A fala é muitas vezes muito atrasada e muitos não desenvolvem a fala. Uma minoria aprenderá a usar frases inteiras.

Altura e crescimento

O tamanho ao nascer geralmente é normal, mas a altura cai bem abaixo da média em um terço das crianças e a circunferência da cabeça ficará bem abaixo da média em metade das crianças com PTHS. Crianças com PTHS geralmente têm dentes bastante espaçados. É recomendável vistas frequentes ao dentista (a cada seis meses).

Infecções e sistema imunológico

Cerca de um terço das pessoas com PTHS experimentará infecções repetidas nas vias aéreas, rins ou bexiga. Ainda há muitas perguntas sem resposta sobre tais infecções. As crianças devem ter todas as vacinas habituais.



RECOMENDAÇÕES

22

Crianças com PTHS devem fazer consultas regulares ao dentista.

23

As vacinas devem ser dadas a todas as crianças com PTHS de acordo com as diretrizes nacionais.

24

Ultrassons de coração e rins devem ser feitos apenas em crianças que apresentam sinais ou sintomas que sugerem que há uma anormalidade do coração ou rins.

25

Toda criança com PTHS precisa de acompanhamento regular, de preferência por um pediatra familiarizado com PTHS.

AVALIAÇÕES E CUIDADOS COM ADULTOS

Acredita-se que as pessoas com PTHS tenham uma vida normal, embora seja difícil ter certeza, pois apenas algumas pessoas mais velhas foram diagnosticadas. Como resultado, não temos informações sobre doenças associadas ao envelhecimento, como doenças cardíacas e demência.

Existem outras questões comuns que precisam ser verificadas caso precisem de tratamento:

-  Constipação e refluxo (ver páginas 10 e 11)
-  Pés planos e pés virados para fora
-  Infecções do trato urinário que, embora não comuns, podem passar desapercebidas ou aparecem como mudanças de comportamento incomuns
-  Ranger de dentes ou babar
-  Mandíbula saliente que pode causar problemas com a mastigação
-  Testículos não descidos em homens

RECOMENDAÇÕES

26

Sapatos especiais ou órteses de tornozelo (conhecidas como AFO) devem ser avaliados para melhorar a estabilidade e a mobilidade daqueles com PTHS.

27

Quando há uma mudança de comportamento em alguém com PTHS, ela pode ser causada pela dor e deve-se realizar exames cuidadosos para constipação, infecções e problemas dentários.

28

Um fonoaudiólogo pode aconselhar sobre como lidar com questões como babar e mastigar.

29

Todos os homens com PTHS devem ser examinados para ver se ambos os testículos desceram para o escroto. Se não o fizeram, o tratamento deve ser o mesmo da população em geral.

PLANEJAMENTO DE CUIDADOS AO LONGO DA VIDA

Cuidados por uma equipe multi-disciplinar

Todos com PTHS devem ter cuidados ao longo da vida por uma equipe de especialistas. Isso inclui acompanhamentos regulares por pediatra, neurologista, psicólogo/psiquiatra e fonoaudiólogo.

Adolescência

A adolescência é um momento de rápidas mudanças no crescimento físico, sexualidade, ambiente e desenvolvimento de maior independência, dependendo das habilidades de um indivíduo. A transição do cuidado infantil para adulto deve ser uma mudança planejada, com o envolvimento dos pais e, se possível, da pessoa com PTHS, dependendo de sua capacidade de participar.

Sexualidade e reprodução

Ainda não temos informações sobre a fertilidade das pessoas com PTHS. Todos devem receber educação sexual e informações sobre contracepção que são adaptadas à sua capacidade emocional e intelectual.



RECOMENDAÇÕES

30

Pessoas com PTHS e seus familiares necessitam de cuidados ao longo da vida, preferencialmente prestados por uma equipe multidisciplinar de saúde. Os adultos devem ter no mínimo uma verificação anual de saúde realizada por seu médico de família

31

Os preparativos para a transição dos cuidados dos serviços infantis para adultos devem começar cedo, mesmo na puberdade. A transição deve incluir a disponibilização precoce e cuidadosa de todas as informações sobre a criança com PTHS, incluindo informações médicas e informações sobre comportamento.

32

Informações sobre sexo e contracepção devem ser oferecidas a todos os adultos com PTHS. Se existirem, devem ser utilizadas as normas especiais para este indivíduo com deficiência intelectual. Se não estiverem disponíveis, as condutas para a população em geral podem ser usadas.

APRENDIZADO E COMPORTAMENTO

Aprendizado

Todos com PTHS têm deficiência de aprendizagem moderada a grave. A idade de desenvolvimento que atingem varia de nove meses a três anos. Eles têm problemas leves a graves ao aprender a rolar, sentar e andar e muitas vezes fazem movimentos repetidos, como bater palmas, bater em algo ou balançar, entre outros. Muito poucos aprendem a se vestir ou usar o banheiro por conta própria.

Alguém que é diagnosticado com PTHS deve ser avaliado para entender quais serviços e soluções educacionais precisam para ajudar no seu desenvolvimento. Crianças e adultos com PTHS muitas vezes têm problemas para filtrar os estímulos ou informações vindos de fora e de dentro de seu corpo. Se os pais e cuidadores conseguirem tornar o ambiente mais silencioso para a pessoa com PTHS, eles terão mais facilidade para captar os estímulos relevantes para eles aprenderem, pois não estarão sobrecarregados com informações excessivas. Isso também pode reduzir problemas comportamentais.

Linguagem e comunicação

A maioria das pessoas com PTHS nunca aprende a falar. Alguns emitirão apenas algumas palavras, e por isso todos com PTHS devem ser avaliados para as melhores opções de comunicação.

Quando uma criança está sendo avaliada quanto a comunicação e habilidades, os profissionais de saúde devem levar em conta todos os aspectos, incluindo as habilidades motoras. Uma criança pode precisar de fisioterapia e terapia ocupacional para desenvolver habilidades motoras para que possa realizar um movimento que deseja, como pegar um brinquedo.

RECOMENDAÇÕES

33

Todos com PTHS devem ser avaliados quanto aos seus níveis de cognição, desenvolvimento socio-emocional e comunicação.

34

A maioria das pessoas com PTHS não desenvolve fala. Todos os esforços devem ser feitos para explorar outros métodos de comunicação em crianças e adultos, incluindo técnicas de AAC (comunicação aumentada e alternativa).

35

Alguém com PTHS deve obter apoio adicional de desenvolvimento e educação para maximizar seu aprendizado e potencial educacional, levando em conta o quanto bem as crianças e adultos podem se comunicar.

36

As estratégias de educação especial devem focar-se na aprendizagem de habilidades para melhorar as funções da vida cotidiana e modificar comportamentos ansiosos e/ou auto-prejudiciais.

APRENDIZAGEM E COMPORTAMENTO

Comportamento

A maioria das crianças com PTHS são descritas como amigáveis e felizes. Mas muitos também terão acessos de raiva que incluem bater, atirar ou chutar objetos. Alguns também têm problemas de socialização e automutilação.

Problemas na filtragem e processamento dos estímulos sensoriais, como luzes brilhantes, colocam uma pessoa com PTHS em risco de ser super ou sub-estimulada. A música pode melhorar seu humor. É importante avaliar sua capacidade de processar estímulos para ajudar a descobrir o que evitar ou introduzir.

Ansiedade e agitação

Mais de um terço das pessoas com PTHS têm comportamentos ansiosos, agitados ou agressivos. Isso pode ser causado pela frustração por não conseguir se comunicar, dor, mudanças na rotina ou o início da puberdade.

A maioria das pessoas com PTHS apresentam comportamentos repetitivos, como bater, torcer ou apertar mãos ou dedos. Estes podem se agravar se se sentirem ansiosos ou agitados.

Transtorno do espectro autista

Pessoas com PTHS devem ser cuidadosamente avaliadas quanto ao transtorno do espectro autista (TEA). Um diagnóstico pode ajudar os pais ou cuidadores a evitar excesso de estímulo e subestimulação.

Consulte na página de recomendações relacionadas ao aprendizado e comportamento.

RECOMENDAÇÕES

37

Avaliar o perfil de processamento sensorial em crianças e adultos com PTHS ajuda no cuidado, especialmente na prevenção de subestimulação e/ou excesso de estimulação.

38

Os primeiros sinais de ansiedade, agitação ou agressão podem ser difíceis de reconhecer em alguém com PTHS, pela dificuldade de comunicação. Os profissionais de saúde devem realizar avaliações e observações presenciais no próprio ambiente da pessoa.

39

Os médicos devem considerar um diagnóstico separado do transtorno do espectro autista em todos os PTHS. Se esse diagnóstico for feito, intervenções específicas serão úteis.

40

Nenhum medicamento específico é sabidamente eficaz em melhorar o comportamento de crianças ou adultos com PTHS, e os médicos devem seguir práticas prescritas para a população em geral.



PESQUISAS

Desenvolver as primeiras diretrizes clínicas para crianças e adultos com síndrome de Pitt-Hopkins foi um grande avanço.

Mas ainda há algumas questões importantes que precisam de mais pesquisas para melhorar a forma como uma pessoa com PTHS é cuidada.

Algumas das principais questões que queremos ver pesquisadas são:

- Anomalias respiratórias:** quais são os efeitos a longo prazo das irregularidades respiratórias, física e cognitivamente? Quão prevalente é a apneia obstrutiva do sono? As anomalias respiratórias podem ser minimizadas?
- Convulsões:** as convulsões são consequência de anomalias respiratórias? Ou podem ocorrer independente de irregularidades respiratórias?
- Outros sintomas causados pelo sistema nervoso autônomo disfuncional:** sistema de controle inconsciente do corpo que regula funções importantes como frequência cardíaca, digestão e frequência respiratória: como exatamente os problemas com esse sistema se desenvolvem? Se possível, os efeitos (especialmente baba e constipação) podem ser influenciados?

Para obter uma lista completa de áreas que precisam de mais pesquisa, consulte a seção de pesquisa da versão simplificada aos pais das diretrizes clínicas: <https://pitthopkins.org.uk/pitt-hopkins-guidelines/>

PITT-HOPKINS REINO UNIDO

A Síndrome de Pitt-Hopkins (PTHS) é uma condição genética ultrarrara. Estima-se que existam 300 casos diagnosticados no Reino Unido. PTHS é tão raro que muitos médicos nunca terão se deparado com isso.

Pitt Hopkins UK é uma instituição de caridade liderada por voluntários. Nossa objetivo é:

- Conscientizar sobre a PTHS**, particularmente entre médicos, para que mais crianças e adultos possam ser diagnosticados.
- Entrar em contato com outras famílias** através das mídias sociais e do nosso site, tanto diagnosticados quanto não diagnosticados, que possam estar solitários.
- Fornecer informações, apoio e suporte para as famílias**
- Incentivar pesquisas** sobre respiração irregular e problemas com o sistema nervoso autônomo, que afetam a qualidade de vida das pessoas com PTHS.



INFORMAÇÕES ADICIONAIS

Em janeiro de 2019, o artigo “Diagnóstico e gestão da síndrome de Pitt-Hopkins: A primeira declaração de consenso internacional” foi publicado. Foi o resultado da colaboração entre um grupo de especialistas internacionais, grupos de apoio nacionais e famílias que participaram do primeiro Congresso Mundial da Síndrome de Pitt-Hopkins em 2018. Nele estão 40 recomendações para o gerenciamento de problemas de saúde específicos como hiperventilação e apneia. Há uma ênfase na necessidade de integração dos cuidados para questões físicas e comportamentais.

O resumo deste artigo, com a lista dos autores, pode ser encontrado em:
DOI: 10.1111 / cge.13506.

Este é um artigo publicado na Clinical Genetics e precisa de uma assinatura para ser acessado na íntegra.

O Professor Hennekam do Centro Médico da Universidade de Amsterdã considerou que seria mais efetivo se esse artigo fosse usado para produzir outro documento que destacasse os pontos básicos de cada seção, os fatos mais relevantes e as recomendações correspondentes em termos leigos, chamados de “Diretrizes amigáveis aos pais”. O Professor Hennekam trabalhou nisso com a Sue Routledge, uma mãe, e Nathan Routledge, irmão de alguém com Síndrome de Pitt-Hopkins. Isso foi então traduzido por um programa de computador para holandês, francês, alemão, espanhol, italiano, português e polonês. Essas traduções foram então verificadas por um falante nativo, com uma criança com síndrome de Pitt-Hopkins, contra a versão em inglês.

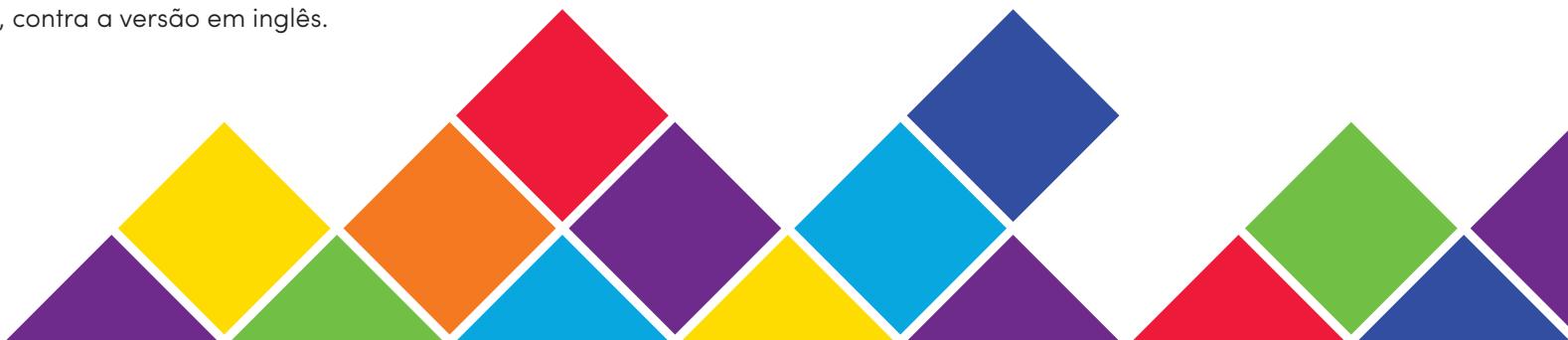
Mais recentemente, a versão em inglês das “Diretrizes para os pais” foi revisada por Charlotte Rastan, uma redatora experiente, juntamente com Sue Routledge, e verificada a precisão pelo professor Raoul Hennekam e a professora Jill Clayton-Smith. Um roteiro para um breve vídeo / apresentação de slides foi também escrito e revisado. Isso foi feito para direcionar os pais às Diretrizes que estão no site do Reino Unido.

<https://pitthopkins.org.uk/pitt-hopkins-guidelines/>

Em 2020, a Pitt Hopkins UK recebeu um incentivo para “melhorar a acessibilidade às informações e suporte durante a crise do COVID ” e foi capaz de usar parte desses fundos para fazer a cartilha neste pdf, que começou a ser distribuída no final de janeiro de 2021. O design é de Melissa Stewart e as fotos de crianças e adultos com síndrome de Pitt-Hopkins foram gentilmente fornecidos pelos pais do grupo de apoio Pitt Hopkins UK.

Este livreto contém as 40 recomendações da “Declaração de Consenso” e um breve resumo de cada uma das 14 seções, escritas por Charlotte Rastan.

Esperamos usar o livreto e este pdf para ajudar as famílias com uma criança com Síndrome de Pitt-Hopkins, que tenha acabado de receber o diagnóstico ou que tenha o diagnóstico há muito tempo. Nossa esperança é que seja útil quando um novo médico ou terapeuta avalia alguém com síndrome de Pitt-Hopkins pela primeira vez e dá uma breve visão geral da síndrome de Pitt-Hopkins para quem lê.





Pitt Hopkins UK



Síndrome de Pitt Hopkins
Brasil

Support

Find our support group on

Pitt Hopkins UK

0203 239 2123

sue@pitthopkins.org.uk

Encontre informações atualizadas em nosso site: **www.pitthopkins.org.uk** onde você também pode baixar as 40 recomendações neste livreto para imprimir. Use-as como uma lista de verificação nas consultas médicas para obter respostas a perguntas sobre seu filho. Baixe o aplicativo gratuito Pitt-Hopkins, uma fonte única com informações, vídeos, links de mídia social e muito mais.

Suporte em português

Encontre-nos pelas mídias sociais

www.pitthopkins.com.br

contato@pitthopkins.com.br

@pitthopkinsbrasil

pitthopkinsbrasil

Pitt-Hopkins Brasil



HM Government

In partnership with

THE NATIONAL LOTTERY
COMMUNITY FUND

This booklet was produced thanks to funding received from a Covid grant from HM Government in partnership with The National Lottery Fund.



Registered with

FUNDRAISING
REGULATOR