

Ektodermal Dysplasi (ED)

Baggrund:

Ektodermal dysplasi (ED) udgør en gruppe af medfødte arvelige sygdomme karakteriseret ved udviklingsdefekter i ektodermalt derivede væv typisk hår, svedkirtler, negle og tænder. Der findes ca. 200 forskellige typer af ektodermale dysplasier, som kan optræde i forskellige sværhedsgrader. Ca. 50% er kortlagt genetisk. Der fødes ca. 7 per 10.000 personer. ED kan nedarves dominant, recessivt samt x-bundet. Den mest almindelige form er hypohidrotisk ectodermal dysplasi – X- HED (X-bunden).

Kendetegn:

Kutane fund: Ved X-HED, ses hudforandringer med bl.a. manglende eller nedsat svedsekretion. Hypotrichose ses i varierende grad. Fin rynket hud omkring øjne. Da syndromet nedarves kønsbunden, kommer det almindeligvis kun til fuldt udtryk hos drenge, men i forskellig sværhedsgrad. Symptomerne kan forekomme hos piger, men typisk i en mildere form.

Andre fund:

HED: Hypodonti og konisk tilspidsede tænder. Sadelnæse. Fyldige læber. Typisk tørre slimhinder i mund, næse og svælg pga. mangel på spytt- og slimproducerende kirtler, medførende øget tendens til infektion her. Tørre øjne. Ørevoks oftest tyk og klæbrig. Brystvorterne kan være ufuldstændigt udviklede eller mangle helt. Evt. nedsat antal af tarmens slimproducerende kirtler kan give forstoppelse. Uforklarlig "feber" og "hedeslag" kan forekomme pga. nedsat antal svedkirtler. Visse former har immundefekt.

Diagnostiske kriterier:

Genetiske sygdomme med kombinerede defekter i to eller flere ektodermale derivater som hår, tænder, negle og specifikke kirtler.

Genetisk undersøgelse:

Der henvises til genetisk undersøgelse, såfremt familien ikke tidligere er undersøgt på Klinisk Genetisk afdeling. Der kan rekvireres ektodermal dysplasi genpanel på AUH.

Henvisning:

Henvises til dermatologisk afdeling ved mistanke om ED. Afhængig af symptomer: Odontologisk videntcenter på RH og AUH, evt. Center for Sjældne Sygdomme, pædiater, ØNH- samt øjenlæge. Voksne evt. behov for henvisning til lungemedicin.

Behandling:

- 1) Hud: fugtighedscreme samt vask med mild sæbe. Særlige former af ED: tbl. Acitretin. Ved feber er det vigtigt at afkøle kroppen fx med vådt tøj/håndklæder eller kolde bade. Aircondition kan være nyttig.
- 2) Slimhinder: Tørre slimhinder/skorper i næsen; saltvandsskylning med specials kyl-leflaske. Tørre øjne; kunstig tårevæske.
- 3) Tænder: God tandhygiejne. Tandbehandling varetages af odontologiske videntcentre i samarbejde med kommunale børnetandpleje.
- 4) Hår: Hair for life, paryk kan søges ved kommune.

Opfølgning:

Afhænger af sværhedsgrad om pt kan afsluttes. Livslang tilstand med øget forekomst af atopisk dermatitis, type 1 allergier og astma.

Patientforening:

<http://ed-danmark.dk/>

Referencer:

Wright JT, Fete M, Schneider H, et al. Ectodermal dysplasias: Classification and organization by phenotype, genotype and molecular pathway. Am J Med Genet. 2019;179(3):442-447.

Redigeret dato: Juni 2020

Planlagt revision: Juni 2023

Gabrielle Vinding /DDS Genodermatose udvalg.