

Ektodermal Dysplasi (ED)

Baggrund:

Ektodermal dysplasi (ED) udgør en gruppe af medfødte arvelige sygdomme karakteriseret ved udviklingsdefekter i ektodermalt derivede væv, herunder hår, svedkirtler, negle og tænder. ED klassificeres ud fra de forskellige underliggende genetiske defekter, og i seneste klassifikation angives 49 forskellige typer af ED, som kan optræde i forskellige sværhedsgrader. ED kan nedarves autosomt dominant, recessivt samt X-bundet. Den samlede fødselsprævalens for ED tilstande er estimeret til 14,5 per 100.000 i Danmark. Den mest almindelige form er X-bundet hypohidrotisk ektodermal dysplasi (XLHED) estimeret til 2,8 per 100.000 levendefødte.

Kendetegn:

Kutane fund: Ved XLHED ses hudforandringer med bl.a. manglende eller nedsat svedsekretion, hypotrichose i varierende grad og fin rynket hud omkring øjne. Da XLHED nedarves kønsbundet, 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 og symptomer:

HED: Hypodonti og konisk tilspidsede tænder. Ansigtsdysmorfier med bl.a. saddelnæse, fyldige læber og periorbital hyperpigmentering. Typisk tørre slimhinder i mund, næse og svælg pga. mangel på spytt- og slimproducerende kirtler, medførende øget tendens til infektion. 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. Uforklaret "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. Bestemte tilstande, som kan opfylde definitionen, men som tilhører andre sygdomskategorier (fx monilethrix) bør ikke betegnes ED (se Peschel *et al.*).

Genetisk undersøgelse:

Der kan henvises til genetisk undersøgelse

eller bestilles genpanelanalyse via Nationalt Genom Center. Genetisk rådgivning foregår på lokale klinisk genetiske afd.

Henvisning:

Henvises til dermatologisk afdeling ved mistanke om ED. Afhængig af symptomer: Odontologisk Videncenter 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/hypertermi er det vigtigt at afkøle kroppen (vådt tøj/håndklæder, kolde bade og vandforstøver). Aircondition er nyttig.
- 2) Slimhinder: Tørre slimhinder/skorper i næsen: saltvandsskyllning med specials skylleflaske. Tørre øjne: kunstig tårevæske.
- 3) Tænder: God tandhygiejne. Tandbehandling varetages af odontologiske videncentre i samarbejde med kommunale børnetandpleje.
- 4) Hår: Hair for Life-paryk kan søges ved kommunen.

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:

- Herlin LK, Schmidt SAJ, Hermann XB, et al. Prevalence and Patient Characteristics of Ectodermal Dysplasias in Denmark. *JAMA Dermatol.* 2024.
- 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.
- Peschel N, Wright JT, Koster MI, et al. Molecular Pathway-Based Classification of Ectodermal Dysplasias: First Five-Yearly Update. *Genes.* 2022;13(12):2327.

Redigeret dato: April 2024

Planlagt revision: Juli 2028

Gabrielle Vinding og Laura Krogh Herlin /DDS
Genodermatose udvalg.