

Kunnskapsoppsummering fra kurs om ektodermal dysplasi og incontinentia pigmenti på Gardermoen 6. - 7. mai 2013

Ektodermal dysplasi (ED) finnes i 190 forskjellige typer. Det er stor variasjon i sykdomsuttrykk mellom de ulike typer. Hypohidrotisk ektodermal dysplasi og incontinentia pigmenti (IP) er de mest kjente.

Tannbehandling ved ED

Målet for behandlingen er best mulig funksjon og utseende. Behandlingen er en balansegang mellom innsats og gevinst. Det vil alltid være en avveining. En reguleringstannleges utfordring er å tenke tidlig: "Hvordan skal dette bli i voksen alder?"

Tennene og kjevens vekst er vanskelig å forutsi for denne pasientgruppen. Utfordringen ved ED er at tennene er små og har en unormal form, eller at det mangler mange tenner. Det er vanskelig å forankre reguleringen i andre tenner eller også i kjevebeinet.

Forutsetninger for at man kan rehabilitere tannsett er:

- Generelt god helse
- Anatomiske og fysiologiske forhold ligger til rette
- Økonomien tillater det
- Pasienten ønsker det

Tannbehandlingen må foregå lokalt, men TAKO-senteret bør være involvert i behandlingsplanleggingen. Tannleger bør kontakte TAKO-senteret, og de kan også bli med pasienten til senteret for å få kunnskap. Det er også muligheter for videokonsultasjoner.

Behandling av pasienter med ED krever tverrfaglig samarbeid. Det er behov for:

- Tannlege
- Hudlege
- Øre-nese-hals lege
- Øyelege (pga hyppige betennelser)
- Genetiker
- Tanntekniker
- Psykolog eller annen samtalepartner

Funksjoner i munnhulen som påvirkes av tannbehandling: gape, suge, puste, røyke, spytte, svelge, kaste opp, snuse, kysse, plystre, tale, synge, nyse, hoste, blåse med mer.

Tannimplantat påvirkes av røyk og snus. Det hindrer tilhelingsprosessen.

Mange tannleger vil ikke gi røykere implantat, dette gjelder også eks - røykere.

Økonomi

Når pasienten er under 18 år refunderes all tannbehandling gjennom HELFO. Når man er over 18 år refunderes det etter faste takster. Ofte er takstene lavere enn de reelle utgiftene til behandlingen. Dette mellomlegget må pasienten betale selv. Når man fyller 20 år er man ute av den offentlige tannhelsetjenesten. Da må man gå til private tannleger og betale selv. Se www.tako.no

TAKO-senteret har hatt kontakt med barneombud og helseminister når det gjelder økonomi og tannbehandling. Kanskje et egenandelstak vil være en løsning for å begrense utgiftene? ED foreningen kan ta kontakt med barneombudet for videre arbeid med saken.

Barn

Det er viktig å begynne tidlig å motivere barna til å samarbeide om tannbehandlingen: Man må blant annet ta avtrykk av tennene. Man kan få en avtrykks-skje med hjem og øve. Det er også nødvendig å øve på å puste gjennom nesa.

- Gå til TAKO-senteret med barna når de er små. De har et stort nettverk av gode tannleger, og de samarbeider med tannteknikere.
- Man kan ikke sette inn varig implantat før skjellettet er utvokst, ved ca. 20 års alder.

Ved skolestart er det tidspunkt for å få "løse proteser" som kan tas ut og inn. Utfordringen er å ha en god tannfunksjon og se bra ut, frem til man er utvokst og kan få faste implantater.

Livskvalitet og ED / IP

Spørsmål knyttet til livskvalitet:

- Hvilken behandling er den riktige for den enkelte?
- Hvordan har mennesker med ED / IP det?
- Hvilke utfordringer har de med diagnose og helsevesenet?
- Hva er forbedringspotensialet?

Foregår det noe forskning knyttet til disse spørsmålene?

Det pågår nå en undersøkelse om ED på TAKO senteret. Undersøkelsen har til hensikt å utdype blant annet de ovennevnte spørsmålene og derfor er det satt i gang en livskvalitetsstudie. Forsker Amy Østertun Geirdal ved Høgskolen i Oslo og Akershus er ansvarlig for spørsmålene knyttet til livskvalitet.

Det kom tilbakemeldinger fra noen av kursdeltagerne som deltar i denne undersøkelsen:

- Undersøkelsen er altfor omfattende.
- Det er vanskelig å svare for de ulike ED typene.
- Mange av spørsmålene oppfattes som irrelevante.
- Det er vanskelig å svare på sitt barns vegne, det blir lett "synsing".

- Forskere vet ikke hva de spør om. Brukerne bør være med på å formulere spørsmål.
- Forskingen er viktig for oss i fremtiden.
- Vi trenger mange svar.

Forskning

Nytt fra kongress i Erlangen, Tyskland 2012: Tidligdiagnostikk er viktig slik at riktig behandling kan startes. Genet EDA1 er identifisert. Proteinet som mangler på grunn av genfeilen heter ektodysplasin. Det er firmaet Edimer i USA som jobber med å fremstille dette proteinet. Man tester nå om voksne mennesker tåler dette proteinet, om det eventuelt kan være kreftfremkallende. Proteinet skal eventuelt brukes rett etter fødsel for å ha en effekt. Det har vært testet på mus og hunder med god effekt.

Forskning på ED utenom tenner foregår ikke i Norge. Det er europeiske sentre som samarbeider om forskning, for eksempel i Universitetet i Erlangen, Universitetet i Basel, Sveits og Great Ormond Street Hospital i London.

Medisinsk informasjon om en kompleks sykdomsgruppe

Ektoderm er det ytterste laget av fosterets tre kimlag. Det danner utgangspunktet for hud, hår, negler, tenner, kjertler og hjerne. Ektodermal dysplasi betyr forandringer i disse strukturene som kan medføre endringer i organenes funksjon. Utfordringen ved hypohidrotisk (svettefunksjonen mangler eller er nedsatt) ektodermal dysplasi er at man har dårlig temperaturregulering og at man dermed kan bli overopphetet.

Diagnosen blir ofte stilt i 1. – 2. leveår pga tannsituasjonen. Før det kan det være vanskelig å stille riktig diagnose.

Viktige funn ved ED / IP:

- Manglende talg- og svettekjertler i huden gir dårlig temperaturregulering
- Tørr og lys hud
- Manglende tenner - tenner med avvikende form
- Tynt og stivt hodehår - negleforandringer
- Manglende spytt- og slimkjertler gir tørre slimhinner
- Øyesymptomer, tørre øyne, skadet synsnerve
- Dårlig utvikling av brystkjertler, kan gjøre amming vanskelig
- Nedsatt immunforsvar - hyppige lungebetennelser og andre infeksjoner
- Hjerne/nervefunksjon, kramper, nedsatt motorikk, nedsatt IQ
- Ansiktsform, fremskutt panne og øynene litt dyptliggende, karakteristisk form også pga manglende tenner
- Tarmsymptomer, barn 0-3 år økt tendens til oppkast, tynne, mange plages av treg mage, må drikke mye, (ikke juice pga mye syre)
- Hormonproduserende kjertler, eventuelt problemer med veksthormon

Ikke alle med ED har tynt og lyst hår. Flere kursdeltagere nevner at barna blir brune uten å bli solbrente selv om de har lys hud. Huden bør uansett beskyttes. UV stråler kan påvirke DNA og kan føre til kreft i fremtiden. *Det er imidlertid ikke sett økt risiko for hudkreft hos ED pasienter.*

ED og arv

Man kan ikke teste foreldre før man har funnet genet som barnet har, da kan man gå direkte på den kjente feilen. Det er stor variasjon i alvorlighetsgraden ved ED. Det kommer an på hvilket gen som er endret. Er det et "viktig" gen i cellenes oppbygning? Er det et mer "underordnet" gen? Graden av ED varierer selv om typen og genet er det samme som foreldrene har. Søsken kan få ulik grad av sykdommen.

Behandling

Man anbefaler å smøre huden godt. Det finnes ingen spesielle kremer til huden i øyenregionen. Man anbefaler kremer med mest mulig fettstoffer som er lik hudens egne fettstoffer, ceramider (hudidentiske)

Gode kremer:

- **Locobase repair** (den er litt seig men blir mer smørbar når den varmes litt opp)
- **Physiogel AI** (anti itch) (mot kløe)
- **Canoderm** (kan svi litt)
- **Miniderm** (til mindre barn)
- **Lipikar balm** (fet krem)

Man må prøve seg frem med de ulike typer over en viss tid for å se på effekten. Fuktighetskremer virker på overhuden og det er der tørrheten sitter. Høy luftfuktighet metter huden med fukt og den blir bedre.

Noen kursdeltagere anbefalte Elizabeth Arden 8-hour cream.

OBS! Kremer som har mye kunstige kjemiske stoffer i seg kan gi allergi, rødme, kløe og hevelse.

All behandling går ut på å erstatte det huden mangler.

- Fuktighet, oljebad.
- Klimaet er bedre i varme land pga fuktigheten.
- For tørr hodebunn kan brukes fuktighetsgele.

Brukere anbefaler silkeundertøy: Derma Silk og bambusbasert tøy. Man kan søke HELFO om bidrag til dekning av utgifter.

Spørsmål og svar

Spørsmål: Blir huden bedre av å bruke omega 3?

Svar: Ikke så viktig for huden å tilføre omega 3 fettstoff i mat.

Det er smøring av hud som er det viktigste.

Man får ikke finere hud av å spise omega 3!

Spørsmål: Hva med mørke ringer rundt øynene, kan de blekes?

Svar: Det finnes midler som kan bleke hud, men de kan være kreftfremkallende.

Huden rundt øynene er spesielt tynn og slik krem anbefales ikke.

Spørsmål: Er manglende tårevæske grunnen til at man er tørr rundt øynene?

Svar: Nei, det er ingen sammenheng mellom disse tingene.

Spørsmål: Mangler ED pasienter svettekjertler på hele kroppen?

Svar: Man kan ha svettekjertler på noen steder på kroppen og mangle det på andre steder.

Spørsmål: Hvordan kan man finne ut om barnet svetter?

Svar: Man kan bruke jod og spesielle metoder, men dette gjøres ikke i Norge.

Man vil ofte bli rød i ansiktet og på ørene når man er for varm.

Overoppheting kan være farlig. Man blir ikke kvitt varmen naturlig pga manglende svettekjertler.

Man kan for eksempel behandle med våte kluter. "De trekker varmen fra kroppen"

Spørsmål: Hva kan man gjøre med flisete negler?

Svar: Man kan smøre dem med vaselin. Neglene bør være korte

Genbasert behandling er en mulig fremtidig behandling

Man tar ut celler fra pasienten, "retter" opp den genetiske feilen og transplanterer de "reparerte" cellene tilbake til pasienten. Ved noen former for ED har man en frisk og en syk utgave av et gen. Det syke genet dominerer over det friske. Behandlingen går ut på å stilne (engelsk mute) det syke genet slik at det friske får bestemme.

Om ED foreningen v/leder

Foreningen har en facebook side som er åpen. Det er ønske om åpen side men lukkede grupper for mer intern informasjon. Mål for ED foreningen er å ha et treff pr år. Pr i dag er det 71 registrerte medlemmer fordelt på 17 familier.

Det er viktig å få 250 medlemmer for å få statelig støtte. En av kursdeltagerne vil være behjelpelig med å lage brosjyre.

Behandling man ikke har god nok kompetanse på i Norge kan man få hjelp til i utlandet. ED foreningen har et internasjonalt nettverk. De kan finne gode behandlere for ulike behov.

Forelesere:

Hilde Nordgarden, TAKO-senteret

Jan C. Sitek, hudavdelingen Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet

Rådgivere fra Senter for sjeldne diagnoser:

Gunvor A. Ruud, Synne Heivang, Eva Hammer, Nina Rambæk