

Ektodermale dysplasier (ED)

Ektodermale dysplasier (ED) er fellesbetegnelsen på en gruppe arvelige tilstander som kjenne- tegnes av sykdomsforandringer i strukturer som tidlig i fosterstadiet utvikles til tenner, hud, hår, negler, kjertler og sentralnervesystem.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

EKTODERMALE DYSPLASIER (ED)

Ektodermal dysplasi (ED) er fellesbetegnelsen på en gruppe arvelige tilstander som kjennetegnes av sykdomsforandringer i de strukturer (ektodermet) som tidlig i fosterstadiet utvikles til tenner, hud, hår, negler, kjertler og sentralnervesystem. Forandringene kan føre til sykdomstegn fra hud, hår, tenner, negler og svette- og spyttkjertler.

Det er rapportert minst 185 forskjellige undergrupper av ED. Alvorlighetsgraden varierer fra person til person. Tilstanden kan variere og forandre seg over tid. Tilstanden ble beskrevet allerede i 1848.

Forekomst

Internasjonale kilder viser en forekomst på 1–9 av 10.000 personer, men forekomsten vil variere for de ulike undergruppene. Den vanligste undergruppen er *hypohidrotic ectodermal dysplasia* (HED).

Tegn og symptomer

To hovedgrupper

I følge Freire-Maria-klassifikasjon deles ED inn i to hovedgrupper:

- A. Minst to klassiske tegn som beskrives under 1- 4 er tilstede.
- B. Kun ett klassisk tegn under 1- 4 er tilstede, i tillegg til en annen ektodermal tilstand.

Om denne brosjyren

Beskrivelsen gjelder ikke alle med denne diagnosen. Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

Klassiske tegn:

1. **Hår:** Hodehåret er ofte tynt og stivt. Det er tørt og vokser sent på grunn av manglende talgkjertler i hodebunnen. Flere mangler hår helt eller flekkvis.
2. **Tenner:** Tenner kommer ofte sent, kan mangle og/eller ha svært avvikende form. Dette gjelder både melketenner og permanente tenner.
3. **Negler:** Neglene kan være tynne og skjøre, eller tykke og misfarget.
4. **Svettekjertler:** Det kan dannes få eller ingen svettekjertler, noe som igjen fører til nedsatt temperaturregulering.

Gruppe A inkluderer:

- Hypohidrotic ectodermal dysplasia (HED) er den vanligste formen.

Kjennetegn:

- **Svetteproduksjon** mangler eller er nedsatt.
- **Tannanlegg** for permanente og/eller melketenner mangler helt eller delvis, noe som vil påvirke kjevetilveksten. Tennene som kommer frem har ofte en avvikende form, er spisse og mindre enn normalt.
- Gutter kan ha en spesiell **ansiktsprofil**.
- **Huden** er ofte blek, tynn og tørr, og noen områder, som for eksempel rundt øynene vil være mørkere.
- **Hodehåret** er ofte tynnere enn vanlig og er lyst, stivt og tørt.
- Tørre **øyne** med hyppige infeksjoner forekommer.
Det er økt risiko for skader på hornhinnen, samt lysømfintlighet.
- **Øregangene** har ofte tykk og klebrig ørevoks.
- Tørre **slimhinner** i munn, svelg, nese (tilstoppende skorper i nesen) og luftveier er vanlig.

Undergrupper av Hypohidrotic ectodermal dysplasia:

- X-bundet hypohidrotisk ektodermal dysplasi (XLHED) er den vanligste undergruppen og utgjør trolig 80–90 % av alle tilfellene. Gutter har sterkere/flere symptomer enn jenter, som kan være «bærere» av tilstanden med færre / mindre uttalte tegn.
 - X-bundet hypohidrotisk ektodermal dysplasi (XLHED) med immunsvikt
- Incontinentia pigmenti (IP) er beskrevet i egen folder.
(Forekomst 1-9 av 1 000 000 personer)
 - Clouston syndrom (Hidrotisk ektodermal dysplasi)

Kjennetegn:

- Negledystrofi, hvor neglene er tykke, vokser sakte, er sprø, ofte misfargete og kan mangle totalt;
- Alopecia, varierer fra helt til flekkvis manglende hårvekst, resterende hårvekst vokser sakte, er tynt og skjørt. Øyevipper, bryn, kjønns- og kroppsbehaaring kan mangle helt eller delvis;
- Palmoplantar hyperkeratose (PPK), fortykket hud som lett sprekker på hender og føtter, er ikke alltid til stede. Det ser ut til at PPK forverres ved økende alder. Svetteproduksjon og tenner er vanligvis ikke påvirket. (Forekomst 1-9/100 000. Senteret kjenner i 2017 til under fem personer med denne tilstanden).

- Ektrodaktyli-ektodermal dysplasi-spalte syndrom (EEC syndrom).

Kjennetegn:

- Karakteristiske skjelettforandringer i hender og på føtter
- Manglende og/eller feilutviklede tenner
- Leppe/gane-spalte
- Hudforandringer med blek, tørr, atrofisk hud
- Fin, tynn og sparsom hårvekst og øyenbryn
- Negledystrofi
- Manglende eller redusert svetteproduksjon

Det er viktig å merke seg at personer med EEC sjelden har *alle* misdannelsene.

Årsaker og arvegang

ED har flere typer arvegang. Arvegangen kan være dominant (arves fra den av foreldrene som har genfeilen) eller vikende (recessiv) (begge foreldre er friske bærere av genfeilen) med lik forekomst blant gutter og jenter (autosomal). Den vanligste formen for ED, hypohidrotisk ektodermal dysplasi, arves dominant. Mødrene kan være bærere av sykdommen uten å være klar over det fordi de som regel kun har milde symptomer. Hos sønner som arver genfeilen vil ED komme til fullt uttrykk.

Tilstanden kan også oppstå ved nye mutasjoner.

Hvordan stilles diagnosen?

ED-diagnosen stilles i hovedsak på basis av kliniske tegn og symptomer. Det er stor variasjon i sykdomspresentasjonen og flere undergrupper har overlappende trekk. Dette gjør at det er vanskelig å stille en eksakt diagnose. I noen tilfeller er det mulig å stille diagnosen ved hjelp av en gentest som tilbys ved Oslo universitetssykehus.

Behandling og oppfølging

Det finnes ingen helbredende behandling av ED. Målet er å lindre symptomer og plager.

Ved fødselen vil barnet kunne ha hissig flassende og rødlig hud. Senere vil huden ofte bli tørr og lys. Den behandles med fuktighetskrem og oljebad. Dusjolie og såper bør unngås. Mange utvikler eksem og huden kan hos noen tolerere solen dårlig. Få eller manglende svettekjertler kan føre til nedsatt evne til temperaturregulering og gi økt risiko for overoppheting og heteslag. Symptomer på overoppheting er rødme og varmeutslett i hode og ansikt, hodepine, irritabilitet, svimmelhet og kramper. Overoppheting kan også oppstå som resultat av varmt vær eller varm inneluft, og kan komme i forbindelse med feber.

Ved overoppheting er det viktig å kjøle ned kroppen ved å legge fuktige klær eller fuktige håndklær rett på huden, eventuelt et bad i kjølig vann.

I verste fall kan ubehandlet overoppheting være livstruende. Klimaanlegg i bolig, bil, barnehage og skole kan være et nødvendig hjelpemiddel. Noen barn kan ha behov for tilpasset fysisk aktivitet i barnehage og skole.

Tannbehandlingen bør starte tidlig, og oppfølging anbefales hele livet. Tannleger bør være tilbakeholdne med å trekke tenner, og melketennene bør bevares. Det anbefales at TAKO-senteret er med i planlegging av behandlingen, selv om de fleste følges opp av lokal tannlege. God tannhelse har stor betydning både for ernæring, artikulasjon og utseende. Kontakt med logoped kan være nødvendig. Tørrhet i munnen vil øke risikoen for karies (hull i tennene), og kan gi spiseproblemer. Tørre slimhinner medfører også økt tendens til luftveisinfeksjoner, som skal behandles.

Øregangene bør undersøkes jevnlig av lege, eventuelt øre-nese-hals-spesialist, med fjerning av ørevoks, slik at hørselen ikke svekkes unødig.

Tørre øyne behandles med kunstig tårevæske, fortrinnsvis uten konserveringsmiddel. Ved tørre slimhinner og skorpedannelse i nesen anbefales fysiologisk saltvann som nesespray.

Å leve med ED

Å få et barn med ED kan for de fleste oppleves som krevende og utfordrende. Det er helt normalt at noen foreldre opplever det som et sjokk, spesielt hvis familien ikke kjenner tilstanden fra før. I den første fasen er det **viktig at begge foreldrene får kontakt med helsepersonell** som har erfaring og kunnskap om diagnosen og dens behandling. Informasjon om hvordan tilstanden kan påvirke barnets utvikling og familiens hverdag er sentralt for at foreldre skal oppleve å mestre sin rolle som barnets støttepersoner. Foreldre anbefales å **være åpne om tilstanden** slik at det skapes muligheter for å dele tanker, spørsmål eller reaksjoner med familie og venner. Det anbefales å snakke med **helsesøster** og barnets **fastlege**, og foreldre er også velkomne til å ta kontakt med Senter for sjeldne diagnoser. Jo mer foreldre har fått bearbeidet sine egne opplevelser rundt det å få et barn med ED, jo bedre er de rustet til å hjelpe barnet sitt.

Psykologisk utdannet helsepersonell i hjemkommunen kan hjelpe med å bearbeide vanskelige følelser.

Behovet for tiltak og hjelp avhenger av den enkelte. **Spesielt sårbare perioder** kan være overgang fra barnehage til skole, overganger i skoleløpet og fra skole til studier og arbeidsliv. Noen trenger tett oppfølging både fra helsevesenet og hjelpeapparatet ellers, andre klarer seg med lite tilrettelegging i hverdagen. Det er nødvendig å gi barnet **alderstilpasset informasjon** om sin egen diagnose, som gjerne kan gis av foreldre eller sammen med helsepersonell. Barn som har en diagnose som er synlig for andre, vil kunne oppleve at andre spør eller ser på dem. Når barnet er informert om egen diagnose og dens behandling vil det framstå som tryggere når andre har spørsmål. Dette kan beskytte barnet mot negative sosiale erfaringer. Barnet bør derfor **lære seg et enkelt svar** på hva det skal svare ved spørsmål om diagnosen eller utseendet. For eksempel "Jeg er født med en diagnose som gjør at tennene mine er litt rare, ellers er jeg akkurat som deg".

Barn er gode på å tilpasse seg egen livssituasjon og foreldre bekymrer seg derfor ofte mer enn barnet. Dette gjelder enten barnet har en medisinsk diagnose eller ikke. **Tenårene** en spesielt sårbar fase i livet. For mange kan det oppleves tungt og vanskelig å ha en medisinsk diagnose i denne perioden, og mange ungdommer er bekymret for å skille seg ut.

Mange ungdommer med ED må gjennom omfattende **tannbehandling** som kan påvirke utseendet i tenårene. Dette kan være psykologisk krevende og påvirke identitet og selvfølelse. Da kan det være ekstra viktig å **være åpen om diagnosen**, ved at både familie og viktige personer i barnets eller ungdommens krets kan snakke om det. Etter hvert som ungdommen blir eldre, er kunnskap om diagnosen viktig for å kunne **ta ansvar for egen behandling** i voksen alder og for å finne gode mestringsstrategier som bidrar til god livskvalitet på tross av utfordringene den medisinske diagnosen medfører. **Søsken** kan ha ekstra utfordringer som også bør ivaretas.

Ved behov kan Senter for sjeldne diagnoser bidra med å **overføre kompetanse om diagnosen** og om det å leve med en sjelden tilstand til lokalt hjelpeapparat, barnehage og skole, slik at det skapes en større forståelse for de utfordringene personen med ED og familien møter i hverdagen. I mange tilfeller kan det være klokt å etablere en ansvarsgruppe og en individuell plan som ivaretar oppfølgingen. Gode planer og hensiktsmessig samarbeid bidrar til oversikt og forutsigbarhet både for familien og hjelpeapparatet. Målet er at den som har diagnosen skal lære seg å møte utfordringer og etter hvert ha følelsen av kontroll og mestring av eget liv.

Brukerforening

”Norsk ED Forening” er en lukket Facebook-gruppe. Man kan søke om medlemskap i gruppen på Facebook.

Nyttige lenker

TAKO-senteret er et landsdekkende kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander.

www.tako.no

Lenkesamling til diagnosebeskrivelser om sjeldne diagnoser på nordiske språk. Søkeord: ektodermale dysplasier.

www.rarelink.no

National Foundation for Ectodermal Dysplasias (NFED):

<https://www.nfed.org>

Informasjonsmateriell

Kan lastes ned fra senterets nettsider.

- Diagnosefolder (denne) om ektodermale dysplasier (12 sider, pdf)
- Oppsummering fra kurs om ektodermal dysplasi og incontinentia pigmenti mai 2013 (5 sider, pdf)
- Reportasje fra den internasjonale konferansen om ektodermale dysplasier i Oslo i mai 2015

Oktober 2017

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Vi er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til helsepersonell, pasienter, pårørende og andre bidragsyttere rundt pasienten.

Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, trykksaker, videoer og på nett.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner: ved henvendelser per telefon og e-post, i møter på senteret eller ved behandlende sykehus i brukerens lokalmiljø.

Kurs

Vi arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene varer i 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. De inneholder medisinsk informasjon om diagnoser eller mer generelle temaer som hverdag i barnehage/skole/arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

Kunnskapsbase og brobygger

Kompetanseoverføring og informasjonsmøter er en sentral del av vårt tilbud. Det er viktig at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iversettes.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Forskning og utvikling (FoU)

FoU-virksomheten ved senteret drives i samarbeid med brukerorganisasjoner og fagmiljøer i inn- og utland.

Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer.

Senteret arbeider på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet og er en del av Oslo universitetssykehus og av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

Besøksadresse:

Forskningsveien 3B, Oslo

Telefon: 23 07 53 40

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Internett: www.sjeldnediagnoser.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Alle kan ta direkte kontakt uten henvisning eller spesielle avtaler.

Informasjon om sjeldne diagnoser får du også på servicetelefonen til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser: 800 41 710 (gratis).