

Ectodermal dysplasi betyder forandringer af ectoderm, hvilket er strukturer i fosterstadiet, der bliver til hud, hår, svedkirtler og tænder. Der findes ca. 200 forskellige typer ectodermal dysplasi, som kan optræde i forskellige sværhedsgrader.

Ifølge den internationale litteratur fødes 7 af 10.000 personer med ectodermal dysplasi.

Årsager og arvegang

Ectodermal dysplasi kan nedarves på forskellige måder. Arven kan være dominant (nedarvet fra en af forældrene, som har samme "genfejl" = mutation) eller vigende/recessiv (begge forældre er raske bærere af en mutation) og optræde uden kønsforskel blandt drenge og piger (autosomal). Ved kønsbundne (X-bundne) former kan mødre være bærere af sygdommen uden at vide det, fordi de kun har milde sygdomstegn. Drenge der arver mutationen får sygdommen i fuldt udtryk.

Den mest almindelige form for ectodermal dysplasi er hypohidrotisk ectodermal dysplasi (Christ-Siemens-Touraine syndrom), som nedarves arves X-bundet samt hidrotisk ectodermal dysplasi (Clouston syndrom), som er dominant arvelig.

I dag kender man den arvelige baggrund for ca. 1/3 af de ectodermale dysplasier.

Tegn og symptomer

- Hud: Ved fødslen, kan barnet have rød og skællende hud. Senere bliver huden tør, lys og tåler dårligt sol. Huden omkring øjnene er ofte påfaldende tynd, mørkfarvet og fint rynket. Huden har få eller ingen talg- og svedkirtler, hvorfor varmereguleringen fungerer dårligt. Man kan derfor få symptomer på overophedning i form af hovedpine, irritabilitet, svimmelhed og endda kramper. Problemer kan opstå i varmt vejr eller optræde i forbindelse med feber. Mange personer med ectodermal dysplasi udvikler eksem.
- Hår og negle: hovedhåret er ofte tyndt, stift og tørt og vokser langsomt. Neglene kan være tynde og skrøbelig eller tykke og misfarvede.
- Slimhinder: Mangel på spytkirtler i mund og svælg kan give tørre slimhinder, hvilket giver risiko for infektioner.
- Tænder: Tænderne kan mangle eller være underudviklede. Dette gælder både mælketænder og blivende tænder. Tørhed i munden kan forårsage spiseproblemer og øge risikoen for caries (huller i tænderne).
- Ører og øjne: ørevoks kan tilstoppe øregangene, hvilket giver risiko for infektioner og dårlig hørelse. Tårekirtlerne kan mangle, hvilket giver tørre og irriterede øjne.

Behandling og opfølgning

Ectodermal dysplasi kan i dag ikke helbredes, men forskellige tiltag kan begrænse symptomer og forebygge komplikationer.

Huden behandles med fugtighedscreme og vaskes med mild sæbe. Ved feber er det vigtigt at afkøle kroppen fx med vådt tøj/håndklæder eller kolde bade.

Aircondition er nyttigt i hus, bilen, daginstitution, skole og på arbejdsplads.

Tørre slimhinder i næsen kan behandles med saltopløsning som næsespray.

Tandbehandling skal helst begynde så tidligt som 3-4 år. God tandhygiejne er af stor betydning både for ernæring, sproglig udvikling og udseende.

Tørre øjne behandles med kunstig tårevæske.

Den nuværende klassifikation af ektodermal dysplasi baserer sig på såkaldte kliniske tegn, dvs hvad man kan observere på kroppen. Rene ektodermale dysplasier skyldes defekter i ektodermale strukturer alene, mens ektodermal dysplasi syndromer er defineret ved kombination af ektodermale defekter sammen med andre udviklingsfejl.

Følgende er nogle af de bedst definerede ectodermale dysplasier:

X-bundet (kønsbundet) hypohidrotisk ectodermal dysplasi (HED eller Christ-Siemens-Touraine syndrom)

Hypohidrotisk ectodermal dysplasi kaldes også Christ-Siemens-Touraine syndrom eller anhidrotisk ectodermal dysplasi.

Den X-bundne form er den mest almindelige form for ectodermal dysplasi. Hypohidrotisk ectodermal dysplasi kan dog også arves autosomal recessivt og autosomal dominant, selvom det er mere sjældent.

Personer med hypohidrotisk ectodermal dysplasi har særlige ansigtstræk, mangelfuld og anderledes tandudvikling, hudforandringer med bl.a. manglende eller nedsat sved og sparsom hårvækst samt luftvejsproblemer. Da sygdommen arves kønsbundet, kommer den almindeligvis kun til fuldt udtryk hos drenge, hvor den ses i forskellig sværhedsgrad. Milde sygdomstegn ses hos piger. Udvikling af eksem er almindeligt. Andre almindelige symptomer er kort højde, problemer med øjne, nedsat tårevæske og problemer med at tåle skarpt sollys.

Hidrotisk ectodermal dysplasi (Clouston syndrom)

Hidrotisk ectodermal dysplasi (Clouston syndrom) nedarves såkaldt autosomal dominant.

Sygdommen er særlig hyppigt beskrevet hos personer af fransk-canadisk herkomst.

Håret er meget tyndt og fint. Øjenbryn er tynde eller mangler. Der er negleforandringer evt. med betændelse af neglevolden. Der kan være fejludvikling af fingrene.

Personer med Clouston syndrom har normale ansigtsfacon, ingen problemer med tænder og de kan svede normalt. Nogle har dog netagtige pigmentforandringer på knæ, albuer og fingre samt fortykket hud i håndflader og fodsåler. .

AEC (Hay-Wells) syndrom - *Ankyloblepharon ectodermal dysplasia clefting syndrome*

AEC syndrom nedarves autosomal dominant men viser sig i varierende sværhedsgrader. Rødme og skældannelse kan være til stede ved fødslen. Det karakteristiske ansigt skyldes ankyloblepharon (delvis sammenvoksning af øjenlåg), bred næseryg og en indsunken overkæbe. Mange har ganespalte og enkelte har læbespalte.

Typisk set en sart og irritabel hårbund med hårtab og tendens til eksem. Skældannelse og irration kan udvikle sig omkring øjnene, ligesom øjenbetændelse kan ses. Neglene kan mangle eller være misdannede. Der mangler tænder. Tendensen til at svede kan være påvirket. Håret er ofte groft og kan mangle. .

EEC syndrom - *Ectrodaktyli ectodermal dysplasia clefting syndrome*

EEC syndrom nedarves autosomal dominant. Sygdommen kan have forskellige sværhedsgrad.

Mange enkeltstående tilfælde er blevet rapporteret. Det er karakteristisk med ”hummer-klo” deformitet af hænder og fødder. Der kan ses læbe- og ganespalter samt en karakteristisk næse.

Mange har lette problemer med at svede. Der ses tyndt og tørt hår. Der kan være små tænder med defekter i tandemaljen. Der kan ses problemer med tårekirtler, øjne, ører og luftveje. Endelig kan

der være misdannelser i urinveje og tarmkanalen.

Rapp-Hodgkin ectodermal dysplasi

Rapp-Hodgkin ectodermal dysplasi er en autosomal dominant sygdom. Der ses høj pande, smal næse, læbe eller gane, og underudviklet kæbe, hvilket giver en karakteristisk ansigtsfacon. Nedsat tendens til at svede giver problemer med at opholde sig i varme omgivelser. Der ses manglende og fejludviklede tænder. Håret er sparsomt og kan være af konsistens som ståluld. Mange har en hårbund med eksem-lignende udslæt og hårtab. Neglene er smalle og misdannede. Der kan ses døvhed, øjenproblemer og udviklingsdefekter af kønsorganerne.