

SÄLLSYNTA
HÄLSOTILLSTÅND

Hypohidrotisk ektodermal dysplasi med immunbrist

Den som har hypohidrotisk ektodermal dysplasi med immunbrist är extra mottaglig för infektioner. Immunbristen gör också att infektionerna kan vara mycket svåra att behandla. Syndromet påverkar även huden, håret, tänderna och de körtlar som producerar tårar, svett, saliv och slem.

Hypohidrotisk ektodermal dysplasi med immunbrist är ärftligt och finns nästan bara hos pojkar. Man tror att ungefär fyra barn per en miljon pojkar föds med syndromet. I Sverige innebär det ungefär en pojke vart femte år.

SYMPTOM

Immunbristen brukar märkas under barnets första månad då barnet gång på gång får infektioner som är svåra att behandla. Infektionerna kan bli livshotande. En del barn dör av dem.

Symtomen från hud, tänder och slemhinnor är inte alltid så tydliga. Ibland är torra eller mörka fläckar på huden det enda tecknet, eller så kan någon enstaka tand ha en avvikande form.

Tänderna brukar komma sent. En del får spetsiga framtänder och en del har färre tänder i underkäken än i överkäken. Håret på huvudet brukar växa långsamt och kan vara tunt och glest.

De flesta med syndromet har nedsatt förmåga att svettas. Det gör att de inte kan reglera kroppstemperaturen när de blir varma och riskerar att bli överhettade.

Immunbristen kan göra att personer med syndromet är extra mottagliga för infektioner i ögonen, öronen och luftvägarna. Synen och hörseln kan också påverkas.

ORSAK

Hypohidrotisk ektodermal dysplasi med immunbrist orsakas av en förändring i en gen. Förändringen påverkar immunsystemet och utvecklingen av hud, hår, naglar, tänder och körtlar.

BEHANDLING

Behandling med immunglobulin kan minska infektionerna och de skador som infektionerna kan leda till. Stamcells-transplantation är en möjlighet att bota immunbristen.

Personer med syndromet behöver också behandling av olika specialister, som hudläkare, tandläkare och ögonläkare.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Sektionen för pediatrik immunologi vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg har kunskap om syndromet. Kunskap finns också vid barn- och ungdoms-medicinska kliniken vid Skånes universitetssjukhus i Lund.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under ”Samhällets stödinsatser”.

INTRESSEORGANISATIONER

PIO, Primär immunbristorganisationen

Svenska ED-föreningen

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om hypohidrotisk ektodermal dysplasi med immunbrist som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad februari 2018.