



Fokal dermal hypoplasi

Fokal dermal hypoplasi är ett medfött syndrom som framför allt påverkar huden. Olika symtom från skelettet, ögonen, bukväggen, njurarna och hjärtat är också vanligt.

I Sverige känner man endast till ett fåtal personer med fokal dermal hypoplasi. Syndromet förekommer främst hos flickor och kvinnor.

Symtom

Det mest karaktäristiska symtomet vid fokal dermal hypoplasi är fläckvisa rosa och vita områden och linjeringar i huden. I de påverkade områdena är huden tunn och har fläckvis ansamlingar av fettvävnad, som egentligen inte ska finnas i det mellersta hudlagret. Det kan se ut som om delar av huden är borta. En del personer får också underpigmentering eller överpigmentering av huden.

Godartade tumörer (papillom) är vanliga. De förekommer särskilt runt munnen och i underlivet, men kan även finnas i andra organ och vävnader. Papillom brukar inte vara medfödda, utan uppkommer senare. Antalet kan öka med åren.

Ena halvan av ansiktet kan vara mindre än den andra. Många barn med syndromet har läpp-, käk- och gomspalt, ofta med en spaltbildning i mungipan.

Skelettavvikelse som kortväxthet, sned eller krökt rygg, kotmissbildningar och avvikelser i fingrar och tår är vanligt.

Många har en särskild ögonförändring som kallas kolobom, som kan påverka synskärpan och synfältet.

Navelbräck och diafragmabräck förekommer, liksom felaktig vridning av tarmen och andra symtom från mag-tarmkanalen. En del har hjärtmissbildningar och/eller avvikelser i njurar och urinvägar. Ett fåtal har hörselnedsättning.

Orsak

Fokal dermal hypoplasi beror på en förändring i en gen som är viktig för utvecklingen av hud, skelett och andra strukturer under den tidiga fosterutvecklingen.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar fokal dermal hypoplasi. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen och förebygga medicinska komplikationer. Personer med syndromet behöver samordnade insatser av olika specialister.

Hudförändringarna behandlas till en början med salvor och kompresser. Senare kan behandling med laser vara möjligt.

Papillom opereras bort om de ger symtom.

Läpp-, käk- och gomspalt opereras tidigt.

Skelettavvikelse följs och behandlas av en barnortoped, handkirurg och plastikkirurg. Hopväxta fingrar och uttalade kotavvikelse opereras. Vid avvikelser i tårna kan ortopediska inlägg användas, men ibland behövs operationer.

Ögonavvikelse följs av en ögonläkare. Vid uttalad synnedsättning behövs synhabilitering.

Diafragmabräck och felaktig vridning av tarmen opereras tidigt. Navelbräck växer ofta ihop av sig själva. En del mag-tarmsymtom kan behandlas med läkemedel.

Hörseln samt njurarna och hjärtat kontrolleras tidigt.

Psykologiskt och socialt stöd är viktigt. Vuxna kan behöva fortsatt medicinsk uppföljning och anpassningar och yrkesvägledning.

Resurser

Expertteam för hudsjukdomar finns vid Akademiska sjukhuset, Uppsala, Karolinska universitetssjukhuset, Stockholm, och Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg.

Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

Intresseorganisationer

- Svenska ED-föreningen
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen.

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad mars 2026.