Hypohidrotisk ektodermal dysplasi

Hypohidrotisk ektodermal dysplasi är ett ärftligt syndrom som ingår i sjukdomsgruppen ektodermala dysplasier. Kännetecknande för syndromet är bland annat bristande förmåga att reglera kroppstemperaturen genom svettning och att tandanlag saknas.

Förekomsten uppskattas till 10–15 per 100 000 nyfödda. Syndromet förekommer i sin mest uttalade form hos pojkar. Kvinnor och flickor med syndromet kan ha samma symtom som pojkar och män, men i mycket lindrigare form.

Symtom

Symtomen vid hypohidrotisk ektodermal dysplasi varierar i svårighetsgrad mellan olika personer och med åldern.

En tredjedel av alla med syndromet saknar svettkörtlar på hela eller delar av kroppen, alternativt kan svettkörtlarna ha nedsatt funktion. Personer med syndromet får därför lätt en förhöjd kroppstemperatur och även lindriga infektioner kan ge hög feber. Feber, varm väderlek eller fysisk ansträngning medför risk för överhettning. Överhettningen kan bli livshotande (värmeslag), till exempel vid värmeböljor eller svåra infektioner. Risken för överhettning finns från födseln.

Hos en del saknas helt eller delvis anlag för såväl mjölktänder som permanenta tänder. Det medför minskad tillväxt av käkbenet i de tandlösa områdena och påverkar bettfunktionen. De första mjölktänderna kommer som regel senare än normalt. Tänderna är ofta mindre och framtänderna kan vara spetsiga och ha en konisk form. Emaljen kan vara underutvecklad.

Huden är tunn, ljus, slät och torr. Det är vanligt med böjveckseksem. Håret på huvudet är oftast tunt, skört och strävt och kan saknas fläckvis eller ibland helt. Även övrig behåring kan saknas. Naglarna kan vara tunna och sköra.

Muntorrhet och underutvecklad emalj kan öka risken för karies. Torra slemhinnor kan öka benägenheten för infektioner i näsa, svalg och luftvägar.

Orsak

Hypohidrotisk ektodermal dysplasi orsakas av förändringar i en av flera gener. Det leder till förändringar i ektodermet, de strukturer som i tidigt fosterstadium utvecklas till bland annat hud, svettkörtlar, tänder, hår och naglar.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar hypohidrotisk ektodermal dysplasi. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som syndromet leder till.

Det är viktigt att ge febernedsättande läkemedel vid tecken på överhettning. Kroppsansträngning bör undvikas vid feber.

Personer med syndromet har vanligen ett omfattande och livslångt behov av tandvård. Ofta görs olika typer av tandersättningar under uppväxttiden. Den första permanenta tandbehandlingen utförs oftast vid cirka 20 års ålder.

Torr hud behandlas med mjukgörande kräm och badolja, böjveckseksem med mjukgörande kräm och kortisonsalva.

Information till personal i förskola och skola är nödvändigt, och barn med syndromet behöver tillsyn vid lek och idrottsutövning. Det kan vara svårt att fullt ut delta i idrottsundervisningen eller i vissa lagidrotter.

Det är viktigt med psykologiskt och socialt stöd.

Resurser

Resurser för diagnostik och behandling finns vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns även 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
Webbplats: agrenska.se/informationscentrum

Reviderad november 2026.

ÅGRENSKA