



# SOCIALSTYRELSEN

## Fokal dermal hypoplasi

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Andre med samme diagnose?](#)
- [Links](#)

[A](#) [B](#) [C](#) [D](#) [E](#) [F](#) [G](#) [H](#) [I](#) [J](#) [K](#) [L](#) [M](#) [N](#) [O](#) [P](#) [Q](#) [R](#) [S](#) [T](#) [U](#) [V](#) [W](#) [X](#) [Y](#) [Z](#) [Ø](#) [0-9](#)

## Fokal dermal hypoplasi

Andre betegnelser: FODH, Goltz syndrom, Goltz-Gorlin syndrom

Beskrivelse Må ikke forveksles med [Gorlin-Goltz syndrom](#)!!

Fokal (lokaliseret) dermal (hud-) hypoplasi (manglende dannelse/udvikling) er en X-bundet dominant arvelig sygdom, hvor symptomerne viser sig fra fødslen. Sygdommen rammer fortrinsvis piger, idet drengefostre med sygdommen formentlig dør tidligt i fosterlivet.

Den genetiske defekt er ikke kendt.

I huden ses områder, ofte linieformede, med atrofisk (tynd) hud. Der er mange papillomer (godartede vortelignende svulster) i hud og slimhinder. Der kan være sammenvoksede fingre, for mange fingre eller manglende hånd eller fingre. Desuden ses manglende udvikling af tænderne. I øjnene ses iriscolobom (spaltdannelse af regnbuehinden), microphthalmi (abnormt lille øje) eller skelen. Skrøbelige negle og



# SOCIALSTYRELSEN

områder med nedsat eller manglende hårvækst hører også med til sygdommen. Ved røntgenundersøgelse af knoglerne kan der bl.a. ses osteopatia striata (længdestribning).

Symptomerne er meget varierende fra person til person. Sygdommen er ofte forbundet med udviklingshæmning. Diagnosen stilles på det kliniske billede (symptomerne) eventuelt kombineret med røntgenundersøgelse af knoglerne.

Anslået antal i Danmark:

Hyppighed: 200-300 kendte tilfælde i verden.

Kilde:

OMIM 305600, emedicine

Forfatter

Teksten er udarbejdet af medarbejdere på CSH på grundlag af de angivne kilder

Andre med samme diagnose?

Der findes en forening for denne diagnose: [Ectodermal Dysplasi Patientforening Danmark](#)

Betydningen af en god udredning

Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.

Syndromer kan ofte have sammensatte symptombilleder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder, smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom, men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicappet er usynligt. Fx træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer.

For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte.

Mere faglig viden:

[Kennedy Centret - Nationalt forsknings- og rådgivningscenter for genetik, synshandicap og mental retardering](#)

Gl. Landevej 7  
2600 Glostrup  
Tlf.: 4326 0100

Danske og nordiske links:

[rarelink.dk](#)

Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder. Informationen er produceret af offentlige videnskavere på sjældne-handicap-området i



# SOCIALSTYRELSEN

Danmark, Norge, Sverige og Finland.

Internationale links: [Contact a Family](#)

Britisk netsted for familier med handicappede børn, og for professionelle, der arbejder med handicappede eller er interesserede i at kende mere til deres behov. Informationen er på engelsk

## [eMedicine](#)

En database med kvalitetssikret information om en bred vifte af sygdomme og syndromer, almindelige og sjældne, genetiske og ikke-genetiske. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

## [NORD](#)

The National Organisation for Rare Disorders. Database med beskrivelser af sjældne sygdomme. NORD er et non-profit, frivillig sundhedsorganisation. Informationen er på engelsk.

## [Orphanet](#)

En database med information om sjældne sygdomme. Databasen indeholder en encyklopædi med beskrivelser, hvorfra der linkes videre til forskellige services, blandt andet foreninger og netværk. Artiklerne kan læses på både engelsk og fransk.

## [OMIM](#)

Online Mendelian Inheritance in Man Database med information om menneskelige gener og genetiske sygdomme og afvigelser. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.

## [National Institutes of Health \(NIH\) Office of rare diseases \(ORD\)](#)

ORD er den amerikanske sundhedsstyrelses (NIH) afdeling for sjældne diagnoser. Deres hjemmeside er en portal til information og research om sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

## [PubMed](#)

En service fra U.S. National Library of Medicine som giver adgang til den bibliografiske database Medline samt anden biomedicinsk information. Informationen er på engelsk og målrettet læger og andre med medicinsk indsigt.



# SOCIALSTYRELSEN

## GeneReviews

Beskrivelser af sygdomme, hvor gen-tests anvendes i diagnostisering og genetisk rådgivning af patienter og familier med specifikke nedarvede tilstande. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

## Health on the Net foundation

Health on the Net (eller HON) er en non-profit, ikke-statslige organisation, som arbejder for at fremme, og vejledende om, pålidelige online medicinske og sundhedsmæssige oplysninger. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og ikke fagpersoner.