



SOCIALSTYRELSEN

Ektrodaktyli, ektodermal dysplasi og læbe-ganespalte

- [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](#)

Ektrodaktyli, ektodermal dysplasi og læbe-ganespalte

Andre betegnelser: EEC syndrom

Beskrivelse Ektrodaktyli, ektodermal dyplasi og læbe-ganespalte (EEC Syndrome) er en sjælden form for ectodermal dysplasia med en autosomal dominerende arvegang. Symptomerne, der kan variere fra mild til svær er bl.a. deformitet på hænder og/eller fødder, som resulterer i det man kalder "hummer-klo" deformitet, forandringer i håret, hvor det bliver groft og tørt, forstyrrelser af kirtler, læbe-ganespalte eller usædvanlige ansigtstræk samt fejl på synet eller urinveje. Negle og emalje kan også være påvirket.

På et senere tidspunkt er det hensigten, at CSH får udarbejdet en længere beskrivelse af diagnosen. Men da sjældneområdet rummer så mange forskellige diagnoser, og områdets ressourcer er knappe, er vi nødt til at prioritere og kan ikke komme med en tidsramme.

Der findes ingen præcise tal, men syndromet er meget sjældent



SOCIALSTYRELSEN

Anslået antal i Danmark:

Kilde: eMedicine

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

Udarbejdet: August 2009

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: Rigshospitalet (Odontologisk Landsdels- og Videncenter)

Odontologisk Landsdels- og Videncenter
afsnit 4401
Blegdamsvej 9
2100 København Ø
Tlf.: 3545 2493
Mail: jette.daugaard-jensen@rh.regionh.dk

ÅUH, Århus Sygehus (Odontologisk Landsdels- og Videnscenter)

Odontologisk Landsdels- og Videnscenter
Nørrebrogade 44
Bygning 9D, 2. sal
8000 Århus C



SOCIALSTYRELSEN

Tlf.: 7846 2885

Danske og nordiske
links:

Internationale links: [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.

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.

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.

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.

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.

eMedicine

En database med kvalitetssikret information om en bred vifte af sygdomme og



SOCIALSTYRELSEN

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.

American Journal of Medical Genetics havde i 1995 [en artikel om EEC syndrom](#) (PDF)

Amerikanske Healthline har [en artikel om EEC syndrom](#).

Læs også:

- [Artikel: Tandpleje og Sjældne Sygdomme](#)