

Dokumentation nr 502

Ektodermal dysplasi vuxenvistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA
www.agrenska.se

EKTODERMAL DYSPLASI, VUXENPERSPEKTIVET

Ågrenska arrangerar varje år vistelser för vuxna med sällsynta diagnoser från hela Sverige. Varje gång kommer ett antal personer som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet ektodermal dysplasi.

Under tre dagar får deltagarna kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Programmet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Marianne Lesslie, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med ektodermal dysplasi ingår en kortare intervju med en av deltagarna på vistelsen. I sammanfattningen av gruppdiskussionen om vardagsliv och samhällsinsatser beskrivs hur det kan se ut mer generellt för gruppen. Deltagarna i intervjuerna har i verkligheten andra namn.

Sist i dokumentationen finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, där de kan laddas ner kostnadsfritt som PDF: www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Birgitta Bergendal, övertandläkare, Odontologiska institutionen, Jönköping

Cecilia Hulthe, specialistläkare, Klinisk genetik, Sahlgrenska

Universitetssjukhuset, Göteborg

Gabor Koranyi, ögonläkare, Ögonkliniken, Centrallasarettet, Växjö

Hans Dotevall, överläkare, Öronkliniken, Sahlgrenska

Universitetssjukhuset, Göteborg

Agneta Gånemo, leg sjuksköterska, Hudkliniken,

Skånes Universitetssjukhus, Malmö

Sara Eriksson, personlig handläggare, försäkringskassan, Göteborg

Medverkande från Ågrenska:

AnnCatrin Röjvik, verksamhetschef

Cecilia Stocks, socionom

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås

Telefon 031-750 91 00

E-post Marianne.Lesslie@agrenska.se

Redaktör Marianne Lesslie

Innehåll

Symtom vid ektodermal dysplasi	5
Genetik vid ektodermal dysplasi	9
Ögonproblem i samband med ektodermal dysplasi	12
Öron-näsa-hals	14
Hudproblem, behandling och omvårdnad	16
Information från försäkringskassan	18
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser	22
Märta har ektodermal dysplasi	26
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	29
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	29
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	30

Symtom vid ektodermal dysplasi

Ektodermal dysplasi (ED) är en grupp sällsynta tillstånd med förändringar i ektodermet, det cellskikt som i fosterstadiet bland annat utvecklar hud, hår, tänder, naglar, svettkörtlar och sekretoriska körtlar.

Idag känner man till 186 olika former av ektodermal dysplasi. Vanligast är hypohidrotisk ektodermal dysplasi (HED). Hypohidrotisk innebär att förmågan att utsöndra svett är nedsatt.

Det berättar övertandläkare Birgitta Bergendal från Kompetenscenter för sällsynta odontologiska tillstånd i Jönköping. Ett av tre nationella odontologiska center för sällsynta diagnoser. De övriga ligger i Umeå och i Göteborg. Ektodermal dysplasi är en av många sällsynta diagnoser som på olika sätt påverkar det orofaciala området, det vill säga mun, ansikte och tänder.

Sex personer av tio som deltog i Ågrenskas vuxenvistelse för ektodermal dysplasi, har hypohidrotisk ED.

– Det stämmer bra med de aktuella siffror vi har. 80- 90 procent av de som har ektodermal dysplasi har hypohidrotisk ED, säger Birgitta Bergendal.

De övriga fyra personerna har två andra former av ED som kallas WNT10A-associerad ED och Rapp Hodgkins syndrom.

Bakgrund

Hypohidrotisk ektodermal dysplasi, som förkortas HED, kallas också för Christ-Siemens-Touraines syndrom. Mellan en och sju personer på 100 000 födda har syndromet.

Hypohidrotisk ED beskrevs första gången 1848 av den engelske läkaren John Thurnam. Biologen Charles Darwin berättade om syndromet i en bok 1875. Han hade mött en indisk familj i England där männen i fyra generationer hade fått hypohidrotisk ED. ”De tio männen från Scinde”, kallade han dem.

Den brasilianske genetikern Newton Freire-Maia skrev 1971 om flera stora familjer i Brasilien med hypohidrotisk ED och föreslog kliniska kriterier för att ställa diagnosen. Diagnoskriterierna har sedan dess varit att patienten ska ha förändringar i två av de fyra organen; hår, tänder, naglar och svettkörtlar.

– Det har gällt ända fram till idag då den genetiska orsaken har hittats, vilket gör att det är möjligt att bekräfta diagnosen med en DNA-analys, säger Birgitta Bergendal.

Ärftlighet

Hypohidrotisk ektodermal dysplasi orsakas oftast av en förändring (mutation) i ett arvsanlag (gen) kallat *EDA* på X-kromosomen.

Även två ytterligare mutationer kan orsaka hypohidrotisk ektodermal dysplasi, men de är betydligt ovanligare.

Mer om ärftlighet senare i kapitlet, Genetik vid ektodermal dysplasi.

Olika symtom

Symtomen kan variera mycket mellan olika personer. Vid den X-bundna formen av hypohidrotisk ED har pojkar/män mycket tydliga symtom och flickor/kvinnor mer vaga. Pojkar har oftast ett typiskt utseende med fylliga läppar, tunt glest hår och en särskild ansiktsprofil. Avsaknad av många tandanlag och avvikande tandform är vanligt.

– Att inte ha tänder och ha svårt att svettas är de mest utpräglade symtomen. När det gäller termostatregleringen i kroppen fungerar den inte på grund av att svettkörtlarna är få. Det kan orsaka överhettning vid varm väderlek, fysisk ansträngning, lek, idrott och vid feber. Därför är det viktigt att på olika sätt undvika att bli för varm, säger Birgitta Bergendal.

Birgitta Bergendals råd finns på Svenska ED-föreningens hemsida under rubriken "*Goda råd för varma dagar för dig som har ED*". Ett av råden är att vid fysiska aktiviteter utomhus ha en blöt t-shirt och mössa eller keps på sig.

– Helst skulle man önska att alla med ED kunde få diagnos när de är nyfödda, men tyvärr är det sällan så eftersom de kliniska tecknen när det gäller hår och tänder inte syns så tidigt. Oftast ställs diagnosen först vid ett till två års ålder när föräldrarna väntar på de första mjölktänderna och de inte dyker upp, säger Birgitta Bergendal.

Till symtomen hör att pojkar ibland har hes röst och svårt att svälja på grund av torrhet i mun och svalg.

– De slemproducerande körtlarna är påverkade i svalget och i hela mag-tarmkanalen, förstoppning är också vanligt, säger Birgitta Bergendal.

Den amerikanska patientföreningen NFED, National Foundation for Ectodermal Dysplasias, har en hemsida på Internet,

www.nfed.org. Där finns videos med intervjuer och information om olika former av ektodermal- dysplasi.

Patientregister

NFED har sedan 2013 ett webbaserat internationellt patientregister för ED. I en första publikation från 2014 var 835 individer registrerade, 429 av dem hade hypohidrotisk ED, varav 223 hade X-bunden hypohidrotisk ED (141 män och 82 kvinnor). Patienterna med X-bunden HED **uppger att syndromet 'har en signifikant påverkan på deras livskvalité'**.

Vanliga problem (förutom nedsatt svettning, glest hår och få tänder) hos patienterna i NFED:s register, med X-bunden hypohidrotisk ektodermal- dysplasi var:

- illaluktande näskrustor (67 procent)
- luftvägsinfektioner som kräver antibiotikabehandling (52 procent)
- återkommande lunginfektioner (19 procent)
- pipande och rosslande andning (66 procent)
- upprepade bihåleinflammationer (45 procent)
- raspig och hes röst (67 procent)
- torra ögon

En annan form av ektodermal- dysplasi som finns representerad bland de vuxna på Ågrenskas vistelse orsakas av mutationer i *WNT10A*-genen. På senare år har man visat att mutationer i *WNT10A* är den vanligaste orsaken till att sakna många permanenta tänder, så kallad 'isolerad oligodonti'.

De vanligaste symtomen vid *WNT10A* är:

- de flesta mjölkttänderna finns och framtänderna är ofta koniska och spetsiga
- många permanenta tänder saknas
- mest svettning på handflator och fotsulor
- håret är tunt, sprött och strävt
- torr hud

Den sista och ovanligaste ektodermala-dysplasien är Rapp Hodgkins syndrom. Symtomen är:

- avvikande tandform
- påverkan på tandemaljen
- avsaknad av ett mindre antal tänder

- avvikande hår som blir glesare med åren
- en del har läpp- och gomspalt
- avvikande naglar

Tänderna

Normalt har vi 28 tänder och med visdomständerna blir det 32. Att sakna en eller två tänder är vanligt. Det gör ett barn av tio och det betyder inte att de har någon sjukdom.

– Att sakna sex eller fler tänder, som vi inom tandvården kallar oligodonti, är mindre vanligt. Det förekommer hos cirka ett barn på tusen, säger Birgitta Bergendal.

När det gäller den vanligaste typen av HED, det vill säga X-bunden hypohidrotisk ED, saknar pojkar väldigt många tänder, i medeltal 22 tänder, medan flickor saknar i medeltal 4 tänder, men variationerna är stora. Både mjölk tänder och permanenta tänder kan saknas.

– Då blir det svårare att tugga, säger Birgitta Bergendal.

De tänder som finns är ofta små och framtänderna brukar vara spetsiga. En patient med ED får tillbringa mycket tid hos tandläkaren under uppväxten.

Låg salivproduktion

Bland de som saknar många tänder har var tredje låg salivproduktion. Det gör att de kan ha svårt att svälja och tala. Nedsatt salivsekretion är inget diagnoskriterium vid ED, men har stor betydelse för välbefinnandet.

– Det kan också vara för få slemproducerande körtlar, säger Birgitta Bergendal.

Förutom muntorrhet påverkar avsaknaden av slemproducerande körtlar svalget och mag-tarmkanalen. Det kan ge heshet och förstoppning. Slemproduktionen i bronkerna och lungorna kan också vara störd.

Saliven i munnen skyddar mot karies och därför är det viktigt för den som har ED att sköta sina tänder. Den som har en del egna tänder och tandbryggor bör borsta tänderna noggrant två gånger om dagen med fluortandkräm, gärna skölja extra med fluor och gå regelbundet till tandläkare/tandhygienist.

Den som inte har några egna tänder utan enbart tandimplantat kan inte få karies. Det är ändå viktigt med en god munhygien.

– Tandköttsinflammation är en riskfaktor och kan innebära att tandimplantaten riskeras och att implantaten måste göras om, säger Birgitta Bergendal.

Forskning och framtid

När det gäller hypohidrotisk ED är den närmaste framtiden spännande.

En studie pågår där nyfödda pojkar, med den X-bundna formen av hypohidrotisk ED, behandlas för att minska symtomen. Forskarna har tidigare genomfört lyckade laboratorieförsök på djurmodeller. Nu väntar vi spánt på resultatet från den senaste undersökningen där tio pojkar har fått behandling. Resultaten ska offentliggöras under senhösten 2015, säger Birgitta Bergendal.

Tips:

I Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta diagnoser finns information om fem olika ED-diagnoser. Där finns också foldrar om alla diagnoser som kan vara bra att ha med sig när man träffar nya personer inom vården. De går att skriva ut som PDF från hemsidan:

<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser>

Fråga till Birgitta Bergendal:

Det är dyrt med tandvård. Kan vi som har ED-diagnos och saknar tänder få ersättning från tandvårdsförsäkringen?

– I Sverige har vi fri tandvård till och med det år man fyller 19. Efter det är man betalande patient. Vid ED kan tandläkaren göra en prövning hos landstinget/regionen om patienten är i behov av oral rehabilitering på grund av avsaknad av tänder, så kallad *Tandvård som ett led i sjukdomsbehandling*. Det kan gälla kronor, broar, avtagbara proteser och implantatbehandling. Om prövningen godkänns betalar patienten som om det var sjukvård. 2015 var summan 1100 kr per år innan frikort, inklusive läkarbesök. Det går inte att överklaga ett sådant beslut.

Genetik vid ektodermal dysplasi

Det finns många olika typer av ektodermal dysplasi. Orsaken är i de flesta fall okänd. Däremot har man kunnat identifiera fyra muterade gener som orsakar nittio procent av fallen.

Det berättar Cecilia Hulthe, klinisk genetiker på Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

– Generna heter EDA, EDAR, EDARADD och WNT10A och de påverkar *ektodermet* och det blir symtom i varierande omfattning, säger hon.

Ektodermet är ett av tre cellskikt som utvecklas de första veckorna efter befruktningen och som är början till fostrets utveckling. Ett annat cellskikt formar ben, brosk, muskler, bindväv, blod och hudens innersta lager och heter *mesoderm*. Det tredje, *endodermet*, säkerställer bland annat matspjälkningssystemet, lungor och lever. Vävnaderna får instruktion genom vår arvs massa, vårt DNA, som finns i varje cellkärna, säger Cecilia Hulthe.

Ärftlighet

Varje människa har fått hälften av arvs massan från sin mamma och hälften från sin pappa. Generna, våra anlag, finns i cellkärnan i kroppens celler. De är cirka 25 000 till antalet och finns förpackade på DNA-spiralen i 46 kromosomer (23 kromosompar). Ett par är könskromosomer, kvinnor har två X-kromosomer och män har en X – och en Y-kromosom.

DNA måste kunna kopieras exakt när cellerna delar sig. Då ska tre miljarder nukleotider fördelas på två dotterceller. DNA ska dessutom översättas till RNA, som kan liknas vid ett mönster att följa för proteinerna. Detta kallas för transkription. RNA ska sedan översättas till det färdiga proteinet genom en så kallad translation. Alla har olika förändringar i arvs massan, men bara en mindre andel ger upphov till symtom. Förändringar som ger sjukdom brukar kallas för *mutationer*. Eftersom genernas byggstenar, de så kallade *nukleotiderna*, utgör mallar för olika proteiner kan mutationerna medföra konsekvenser när proteinerna ska bildas.

Proteinerna behöver vi för att vi ska fungera.

– Mutationer kan vara små som när en enda nukleotid byts ut eller saknas. Det kan vara duplikationer när det genetiska materialet förändras så att en individ får flera upplagor av en eller flera gener. Det kan vara större förändringar där delar av kromosomer fattas, så kallade deletioner. Symtomen varierar beroende på vilken förändring det är och vad förändringen får för konsekvenser, säger Cecilia Hulthe.

Ärftlighet vid hypohidrotisk ED

I de flesta fall orsakas syndromet av en muterad gen på X-kromosomen, som är en av de könsbestämmande kromosomerna. *X-kromosombundet recessivt ärftliga sjukdomar* förekommer som regel bara hos män och nedärvs via vanligen friska kvinnliga bärare som har en normal och en muterad gen på sina X-kromosomer. Kvinnliga bärare kan få sjukdomen i lindrig form. Söner till kvinnliga bärare löper 50 procents risk att arva den muterade kopian och få sjukdomen, och döttrar löper samma risk att bli friska

bärare av en muterad gen. En man med en X-kromosombundet recessivt ärftlig sjukdom kan inte överföra den till sina söner, men alla döttrar blir bärare av den muterade genen.

Mutationer i *EDAR* och *EDARADD* kan ärvas både autosomt recessivt och autosomt dominant. Symtomen är samma som vid den X-kromosombundna formen av sjukdomen, med den skillnaden att flickorna vid dessa former har lika svåra symtom som pojkarna.

Autosomal recessiv ärftlighet innebär att båda föräldrarna är friska bärare av en muterad gen. Vid varje graviditet med samma föräldrar finns 25 procents risk att barnet får den muterade genen i dubbel uppsättning (en från varje förälder). Barnet får då sjukdomen. I 50 procent av fallen får barnet den muterade genen i enkel uppsättning (från en av föräldrarna) och blir liksom föräldrarna frisk bärare av den muterade genen. I 25 procent av fallen får barnet inte sjukdomen och blir inte heller bärare av den muterade genen.

Om en person med en autosomt recessivt ärftlig sjukdom, som alltså har två muterade gener, får barn med en person som inte är bärare av den muterade genen ärver samtliga barn den muterade genen men får inte sjukdomen. Om en person med en autosomt recessivt ärftlig sjukdom får barn med en frisk bärare av den muterade genen i enkel uppsättning är det 50 procents risk att barnet får sjukdomen, och i 50 procent av fallen blir barnet frisk bärare av den muterade genen.

Autosomal dominant ärftlighet innebär att om den ena föräldern har sjukdomen, det vill säga har en normal och en muterad gen, blir risken för såväl söner som döttrar att ärva sjukdomen 50 procent. De barn som inte fått den muterade genen får inte sjukdomen och för den inte heller vidare.

När Cecilia Hulthe träffar nya patienter som vill reda ut ärftligheten, börjar de med att rita upp ett släkträd.

– Vid X-bunden hypohidrotisk ektodermal dysplasi till exempel går det att se att det bara är pojkar och män i olika generationer som får syndromet, säger hon.

Den som har ED och funderar på familjebildning och risker i och med det kan som första åtgärd diskutera det med en genetisk rådgivare på klinisk genetik.

– Det finns på universitetsorterna, i Stockholm, Uppsala, Umeå, Lund och Göteborg. Helst ser vi att en behandlande läkare skriver

en remiss men på vissa orter kan det finnas möjlighet till så kallad egenremiss, säger Cecilia Hulthe.

Frågor till Cecilia Hulthe:

Hur lång tid tar det att göra ett gentest?

– Det beror på vilken gen det är och vilket test som ska göras. Ibland tar det två - tre veckor och ibland månader.

Sparas mitt gentest?

– Ja, analysresultaten sparas.

Ögonproblem i samband med ektodermal dysplasi

De flesta med ektodermal dysplasi råkar ut för att ögats yta blir torr. Enligt en amerikansk undersökning har 95 procent av alla med ED problem med torra ögon.

– Torrhet gör att det svider och att det inte går att se riktigt bra, säger Gabor Koranyi, ögonläkare och verksamhetschef vid Ögonkliniken i Växjö.

Den studie Gabor Koranyi syftar på är en amerikansk undersökning från 2004. 34 personer med ED deltog och 30 av dem hade hypohidrotisk ED.

– Bland ”normalbefolkningen” säger tio procent att de har torra ögon, så det är en signifikant skillnad, säger Gabor Koranyi.

Förutom torra ögon uppger alla att de har hårbortfall i ögonbrynen och ögonfransarna. De upplevde också en ”genomlysning” av ögonlocket.

Till skillnad från till exempel i munhålan, finns det inga känselreceptorer i ögonen för att uppleva torrhet. De flesta beskriver istället olika symtom. Det kan handla om ögontrötthet, igenklistrade ögon på morgonen, skav, främmande-kropp-känsla, sveda, klåda, ljuskänslighet, dimsyn och en brännande känsla. Mest uttalade blir problemen vid läsning, tevetittande eller bildskärmsarbete. Ibland kan symtomen förvärras av ålder, klimakteriet, mediciner, luftkonditionering (drag), rökning, etcetera.

Ögat som en spegel

För att ögat ska vara funktionellt och att det ska gå att se genom det måste hornhinnan vara genomskinlig, ren och klar och ha en viss

form. Under ögonlocket finns slemproducerande körtlar som förser ögats yta med vätska.

Tårfilmen har flera viktiga funktioner. Den skall släta ut den ojämna ytan och på så vis skapa förutsättningar för en optisk funktion av ögats främre yta. Den är viktig för att reglera hornhinnans vätskebalans, svarar för syretillförseln och för smörjningen mellan ögonlockens insida och ögats yta.

– Det ska vara som en spegel, finns det minsta fel på spegelns yta fungerar den inte som den ska. Torrhet gör att det inte blir blankt och fint, säger Gabor Koranyi.

Tårfilmen är genom sitt innehåll av bakteriedödande enzymer viktig för ögats infektionsförsvar och sköljer bort främmande föremål, avstötta celler samt irriterande och allergena substanser, från ögats yta.

För att kunna fungera i alla avseenden måste tårfilmen:

- vara tillräckligt stabil för att tillåta ögonlocken att vara öppna åtminstone 20-30 sekunder innan torra fläckar bildas.
- innehålla nödvändiga näringsämnen, joner, spårämnen och buffertsystem.
- vara lagom trögflytande så att det ger en stabil tårfilm, när ögat är öppet. Samtidigt ska den skapa förutsättning för att blinkrörelsen fungerar utan hinder.

Tårfilmen innehåller vätskekomponenter från tårkörtlarna, slem från bägarcellerna och fett från ögonlocken.

Sår på ögat läker vanligtvis på ett par tre dagar, med hjälp av cellerna och vätskan. Vid ED finns det oftast inte tillräckligt med vätska och då kan det uppstå sår som inte läker.

– Om det inte fungerar finns det ersättningar för vätskan och ögonsalvor som går att tillföra ögat, säger Gabor Koranyi.

Mer om det på www.janusinfo.se

Gabor Koranyi rekommenderar behandling med:

Ögondroppar utan konserveringsmedel. Testa mer lättflytande först, gå över till mer viskösa (trögflytande) om du måste droppa ofta för att få effekt. Det är bra att pröva sig fram för att se vilken droppe som fungerar bäst.

– Dra er inte för att gå till ögonläkaren om ni har besvär, säger Gabor Koranyi.

Öron-näsa-hals

Det är vanligt att personer med ektodermal dysplasi har problem med svalg, stämband, öron och näsa.

– Det beror på att sekretet i munhålan och öronen är påverkat. Det blir för torrt vilket kan ge problem, säger Hans Dotevall överläkare vid Öronkliniken på Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Många med ED upplever det som besvärligt att tugga och då främst innan bryggor eller implantat är på plats. Det kan också vara svårt att svälja och det förekommer muntorrhet och riklig dregling.

– Har ni erfarenhet av något av det här, frågar Hans Dotevall de tio personerna på Ågrenskas vuxenvistelse.

Det visar sig att framförallt sväljningen är ett stort problem. En person får kramper i halsen när han äter. En kvinna berättar om sonen som har svårt att svälja och som ofta sätter i halsen, själv har hon också ED men har inga större problem med det. Kokt ris hör till de maträtter många tycker är svårt att svälja ner eftersom det sätter sig som en ”cementklump i halsen”. Samtliga är överens om att det är mycket bättre nu. Det var värst när de var barn.

– Tuggning och sväljning är komplexa och avancerade funktioner, som involverar många muskler. Det svåra och farliga är att maten ska passera svalget där matstrupen sitter väldigt nära bakom luftstrupen. Det är alltid en risk att maten hamnar i ”fel strupe” i luftstrupen istället för i matstrupen, säger Hans Dotevall.

Otillräckligt med saliv

Den som inte har tillräckligt med saliv kan vara hjälpt av att blanda ut maten med vätska.

– Extra sås till maten kan vara bra och gärna lite olja på en tesked innan maten. Det blir lättare att svälja ner då, säger han.

Saliven är till för att smörja munnen och den innehåller enzymer som skyddar mot infektioner och inflammationer.

– När det är för lite saliv kan vi få irritationer. Halsen blir irriterad och det kan ge inflammationer och svampinfektioner, säger Hans Dotevall.

En del beskriver heshet som ett problem.

– Stämbanden behöver saliv för att fungera bra. När de är för torra blir de stela och lite irriterade. En del blir dessutom besvärade när miljön inomhus är för torr. Har man svårt att andas genom näsan på grund av krutor så andas man genom munnen och då blir munnen ännu torrare, med heshet som följd, säger Hans Dotevall.

Näsan fungerar normalt som en luftfuktare och en luftrenare. Den tempererar dessutom luften vi andas. Lungorna trivs bäst med luft i samma temperatur som resten av kroppen och luften ska vara tillräckligt fuktig. I näsan finns körtlar som producerar sekret. Det är därför man måste snyta sig ibland. När man andas in fastnar det skräp i näsan som annars skulle åka ner i lungorna.

– Att andas in vanlig koksaltlösning några gånger per dag med en inhalator, typ Pari boy, kan fungera för den som har ED. Det är bra att göra om man känner att man är väldigt torr i munnen, i stämbanden och luftvägarna, säger Hans Dotevall.

Krustor i näsan

När näsan blir torr torkar också sekretet in och det kan bli krustor i näsan som hindrar inandningen.

– Det brukar fungera att skölja näsan med koksaltlösning, som är lätt att göra själv. Blanda en tesked vanlig hushållssalt utan jod till en halv liter vatten. På apoteket finns nässprutor som är lätta att använda, säger Hans Dotevall.

Stå bara över handfatet, spruta in i ena näsborren, luta huvudet lite och låt vätskan rinna ut genom andra näsborren. Det finns också nässköljningsflaskor att köpa på hälsokostaffärer. Dels får man en anfuktning och så sköljer man ut allt skräp och alla krustor. Det är viktigt att näsan hålls ren för då kommer det in luft till bihålorna och till lungorna. Den som är mycket påverkad av torr inomhusluft kan ha nytta av en luftfuktare.

Örat

Hörselgången är en lång och trång gång som är svår att göra ren. Kroppen har löst det genom att vi har celler som producerar vax och vaxet transporterar ut skräpet ur hörselgången.

– Om vaxet blir för torrt, vilket det kan bli vid ED blir det lätt vaxproppar istället. De täpper till hörselgången, gör att vi hör sämre och hörselgången kan bli irriterad, säger Hans Dotevall.

Lösningen är inte att peta i öronen, säger han bestämt. ”Mindre saker än en armbåge har inte i hörselgången att göra”. Med tops och andra mindre föremål är det lätt att sticka hål på trumhinnan.

– Örondroppar med kortison brukar fungera. Vid stora besvär är det bra att suga rent då och då hos öronläkaren. Revaxör är en annan möjlighet och det är dessutom lite smörjande, säger Hans Dotevall.

Vätska i mellanörat, otosalpingit

Barn med ED får ofta öroninfektioner och vätska i mellanöronen, vilket kan påverka hörseln. Det behandlas med luftningsrör genom

trumhinnan. Den som har problem med öronen eller hörseln vid ED bör kontrollera detta hos öron-, näsa- och halsläkare.

Hudproblem, behandling och omvårdnad

Huden vid ED är oftast tunn, ljus, slät, skör och torr. Allt på en gång eller lite av varje, på grund av avsaknad av talg- och svettkörtlar.

– Det gäller att sköta den väl, säger sjuksköterskan och docenten Agneta Gånemo, vid Hudkliniken, Skånes Universitetssjukhus i Malmö.

Huden är kroppens största organ med en yta på cirka två kvadratmeter och en vikt på ungefär fyra kilo för en vuxen person. Handflatans yta utgör en procent av all hudyta på kroppen.

När fostret är stor som en tumme är hudytan färdig.

Det späda barnet har en stor hudyta till sin kroppsvikt.

– Det är bra att tänka på när det gäller känslighet för kyla och värme och andra hudåkommor hos det lilla barnet. Barnet påverkas mer än vuxna av hudsjukdomar och behandlingar, säger Agneta Gånemo.

Huden består av tre hudlager; överhud, läderhud och underhud.

Den innehåller bland annat vätska och fett.

– I hornlagret i överhuden finns den viktiga hudbarriären, som skyddar kroppen mot fienden, som uttorkning och skador, säger Agneta Gånemo.

En dåligt fungerande barriär gör att skadliga ämnen lättare tar sig in i huden och skapar en inflammation. En sådan inflammation är eksem.

Utan en fungerande hudbarriär skulle vi dö av uttorkning eftersom vattnet i sådana fall skulle dunsta bort från kroppen. Det räcker med en försvagad hudbarriär för att fuktbalansen ska försämrats, vilket är en av huvudorsakerna till torr hud.

Hudbarriären ger bland annat skydd, reparerar skador, medverkar i temperaturregleringen, producerar livsviktigt D-vitamin och bildar pigment.

Redan vid födseln kan huden vara täckt av en klisterliknande hinna som släpper efter ett par veckor. Det fenomenet kallas Collodion baby. Senare blir huden torr och en hel del barn med ED får atopiskt eksem.

Förutom ett inflammatoriskt tillstånd i huden, innebär atopi en benägenhet att utveckla ärftlig astma och pollenallergi.

– Det går att ha alla besvär men en del utvecklar ett par av dem. De atopiska besvären växlar under livet, säger hon.

En person med torr hud får duscha och bada precis som alla andra!

– Men flytande tvål torkar ut så använd det sparsamt, säger Agneta Gånemo.

Bra är att tillsätta lite olja i badet eller medelhavssalt, cirka 1 liter till ett fullt badkar.

– De personer som har eksem kan få utskrivet kaliumpermanganat till badet. Vätskande sår i huden brukar må bättre med 2 matskedar klorin i badvattnet, säger hon.

Torr hud behöver smörjas in och då är syftet att:

- minska torrheten
- avfjälla
- hålla kvar fukten i huden
- behålla den mjuk och smidig
- minska klådan
- läka sår, sprickor, infektion och inflammationer

– Det finns många olika sorters krämer i handeln och det kan vara svårt att hitta det som fungerar. Det gäller att pröva sig fram i samråd med sin hudklinik. Använd inte något som svider, råder Agneta Gånemo.

Kortisonpreparat (glukokortikoider) används för att de är:

- antiinflammatoriska
- kärlsammandragande
- klådstillande
- minskar nybildning i huden
- påverkar immunförsvaret

Kortisonpreparaten finns i fyra styrkor, från den svagaste grupp I som är receptfritt, till extra stark i grupp IV (receptbelagd).

Smörjningen bör ske flera gånger per dag.

Agneta Gånemo rekommenderar:

- smörj vid samma tidpunkt varje dag
- be om hjälp vid smörjning
- ha en viss ritual, det vill säga börja på samma ställe på kroppen varje gång
- vistas i ett lagom varmt utrymme till exempel i badrummet

Information från försäkringskassan

Sara Eriksson från försäkringskassan i Göteborg, informerade om de ekonomiska stöd som vuxna med funktionsnedsättning kan få genom försäkringskassan.

Vid sjukpenning får den som är sjuk 80 procent av inkomsten i 365 dagar. Utökad sjukpenning kan personen få som längst i 914 dagar. De första två veckorna betalas av arbetsgivaren. Den som är arbetslös har en karensdag och sedan betalar försäkringskassan. De första 90 dagarna har personen rätt till sjukpenning om hen inte klarar sitt ordinarie arbete. Därefter får den som inte klarar något arbete alls ersättning i upp till 180 dagar.

– Vi försöker vara aktiva så att vi snabbt vet om personen behöver ha stöd av försäkringskassan för att komma tillbaka.

Den som är arbetslös kan få sjukpenning om arbetsförmågan är nedsatt på grund av sjukdom. Den som är berättigad till sjukpenning ska ha nedsatt arbetsförmåga med minst en fjärdedel i alla arbeten på hela arbetsmarknaden.

Aktivitetsersättning

Aktivitetsersättning är till för unga vuxna mellan 19 år och månaden innan de fyller 30 år. För att vara berättigade till aktivitetsersättning ska man inte kunna arbeta på minst ett år på grund av sjukdom, skada eller en funktionsnedsättning. Vid aktivitetsersättning ska arbetsförmågan vara nedsatt med minst en fjärdedel.

– Den som beviljas aktivitetsersättning kan få det i minst ett år, max tre år. Under tiden med aktivitetsersättning, vid nedsatt arbetsförmåga, ska det finnas en tydlig rehabiliteringsplanering.

Det går också att ansöka om aktivitetsersättning om man inte kunnat genomföra sina studier på grund av funktionsnedsättning. Då kan man ha rätt till aktivitetsersättning under den tiden det tar att avsluta grundskolan eller gymnasiestudierna.

Under tiden med beviljad aktivitetsersättning går det att söka särskild ersättning för aktivitet. Aktiviteten ska ha en positiv inverkan på sjukdomstillståndet, den fysiska eller psykiska prestationsförmågan. Aktiviteterna ska ha till syfte att öka förutsättningarna att förbättra arbetsförmågan så att personen kan ta nästa steg i sin utveckling. Det kan handla om en kurs i ett språk på ett studieförbund eller fysisk träning.

Sjukersättning

- En ersättning för personer mellan 30-64 år som troligen aldrig kommer att kunna arbeta heltid på grund av sjukdom, skada eller funktionsnedsättning.
- Arbetsförmågan ska vara nedsatt med minst en fjärdedel i alla arbeten på hela arbetsmarknaden.
- Personen kan själv ansöka om sjukersättning eller så kan försäkringskassan besluta att byta ut en sjukpenning mot sjukersättning.

Pensionsgrundande

Sjuk- och aktivitetsersättning kan betalas ut i form av inkomstrelaterad ersättning och garantiersättning.

Garantiersättningen är inte pensionsgrundande. Den inkomstrelaterade ersättning som betalas ut är pensionsgrundande inkomst av anställning (59 kap. 13 § SFB).

Har en person aldrig arbetat och enbart uppstår sjuk- eller aktivitetsersättning med garantiersättning är inte ersättningen pensionsgrundande.

Sjukpenningen däremot är pensionsgrundande. Det är ju en ersättning för förlorad arbetsinkomst.

Vilande ersättning

- Sjukersättning kan vara vilande när man har haft aktivitetsersättning eller sjukersättning minst ett år och vill studera eller pröva på ett arbete.
- Månadsbelopp i tolv månader när ersättning är vilande vid arbete (25 procent av den ersättning som är vilande)
- Vilande aktivitetsersättning kan beviljas för längre tid än beslutat.

Handikappersättning kan den få som har nedsatt funktionsförmåga i minst ett år. Det går att få från och med juni det år personen fyller 19 år och fram till 65 år. Funktionsförmågan ska vara så nedsatt att personen i sin vardag behöver hjälp av annan person eller har betydande merkostnader på grund av sin sjukdom. Sådana merkostnader kan vara:

- Kostnader för hjälpmedel och läkemedel
- Kostnader upp till högkostnadsskydd för hälso-och sjukvård.
- Kostnader för specialkost
- Kostnader för resor

- Förbrukningsartiklar
- Slitage med mera

Det ska finnas ett direkt samband mellan kostnaden och funktionsnedsättningen och det måste vara en extra kostnad inte en kostnad som de flesta människor har.

Handikappersättningen är skattefri och indelad i tre olika nivåer. Beloppen gäller per månad år 2015.

- 69 procent (2559 kr)
- 53 procent (1965 kr)
- 36 procent (1335 kr)

Ansökan om handikappersättning ska vara skriftlig och innehålla personuppgifter och personnummer. Till ansökan ska även bifogas ett aktuellt läkarutlåtande som styrker diagnos, funktionsnedsättning och aktivitetsbegränsning.

Handikappersättning handläggs av personliga handläggare på försäkringskassans lokala försäkringskontor.

Bilstöd är ett bidrag till hjälp för inköp av bil. Det är till för att underlätta tillvaron för den som har svårigheter att använda allmänna kommunikationer. Bidraget består av ett grundbidrag för att köpa bil på 60 000 kr, samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag. Det går också att få bidrag till körkortsutbildning. Bilstödet handläggs av försäkringskassan i Västervik.

Assistansersättning

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger de personer med de allra svåraste funktionsnedsättningarna rätt till personlig assistans för att kunna leva ett mer självständigt liv.

Man ansöker hos kommunen eller försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka. Staten (försäkringskassan) kan bevilja assistansersättning för personlig assistent när de grundläggande behoven överstiger 20 timmar per vecka.

Avslag

Vid avslag kan alla ärenden omprövas vid försäkringskassans omprövningsenhet. Får man avslag även där kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och

Högsta Förvaltningsdomstolen. De avgör om prövningstillstånd lämnas eller inte. Förvaltningsrätten kan bli den sista instansen.

En enklare vardag

Försäkringskassan minskar krånglet för personer med funktionsnedsättning och deras anhöriga. Myndigheten har efter genomförda kundundersökningar ändrat sitt arbetssätt i grunden för att anpassa det till den enskildes behov så att möten skall bli enklare, tryggare och mer personliga.

1. En kontaktperson hos Försäkringskassan

De som har störst behov av stöd ska erbjudas en kontaktperson med ansvar för att samordna alla kontakter med Försäkringskassan.

2. Stöd till föräldrar med barn som är svårt sjuka eller har en funktionsnedsättning

Möjligheten att kunna få stöd från Försäkringskassan redan på sjukhuset eller Habiliteringen finns redan på vissa ställen och det skall nu utökas till att bli tillgängligt i hela landet.

3. Förenklade och samordnade uppföljningar

För att göra vardagen mera förutsägbar och tryggare för den som har en funktionsnedsättning skall Försäkringskassan samordna och förenkla de lagstadgade uppföljningarna inom olika ärenden som den enskilda har hos Försäkringskassan.

4. Kortare väntetider på beslut

5. En egen plan för framtiden för elever som går på gymnasiet och har aktivitetsersättning

6. Enklare digital kontakt med Försäkringskassan

Mer information finns på försäkringskassans hemsida:
www.forsakringskassan.se

Tips på bra webbsidor:

www.agrenska.se – Ågrenska
www.fk.se - Försäkringskassan
www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen
www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen

www.riksdagen.se - Riksdagen
www.regeringen.se – Regeringen
www.hi.se - Hjälpmedelsinstitutet
www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen
www.tlv.se - Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket
www.notisum.se – Lagar på nätet
www.varsam.se – Varsam

Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

Under vistelsen på Ågrenska för vuxna med ektodermal dysplasi, deltar tio personer; fyra män och sex kvinnor, i ett erfarenhetsutbyte med specialpedagog AnnCatrin Röjvik och socionom Cecilia Stocks från Ågrenska.

Följande är ett urval av de synpunkter som deltagarna lämnar. Diskussionerna handlar om upplevelsen av skola, yrkesliv, vardagsliv, sömn, fritid, socialt liv och vänner samt sjukvård och andra kontakter i samhället.

Skolan

De äldsta hade problem med mobbning i skolan.

– Jag var mobbad på rasterna under hela skoltiden. Det hände att jag sprang hem från skolan för att jag inte stod ut. Det var ett annat samhälle då, än vad det är idag. Hårdare på något sätt, tror jag. Vad som hade hjälpt mig? Mer information tror jag. Mina föräldrar berättade inte att jag hade ED. Det hade kanske hjälpt mig och underlättat för mig i skolan.

– Jag fick inte reda på att jag hade ED förrän jag var vuxen och själv fick barn som har ED. Förstår nu efteråt varför jag mobbades för mina läppar och mina tänder.

De flesta var borta mycket från skolan särskilt under de år de byggde upp sina nya tänder med implantat eller bryggor. Lärarna tog hänsyn till det, tycker de.

– Jag var mycket borta på gymnasiet, var tvungen att gå till tandläkaren ofta. Lärarna hade förståelse, men jag fick mycket frånvaro och det var jobbigt att komma ikapp.

En av killarna med ED har en äldre bror med samma sjukdom.

– Jag umgicks mycket med hans kompisar i skolan. De var ju äldre och eftersom jag umgicks med dem blev jag respekterad av skolkamraterna. Så fungerar det ju i de åldrarna. Jag är en öppen person och berättade hur det var med mig för klasskamraterna. Jag hade inga problem i skolan.

Behandlingen av tänderna tog mycket tid under framförallt uppväxten och oförmågan att svettas påverkar dem fortfarande. En kille berättar att när han blev varm tog han av sig alla kläder och satt i underkläderna i klassrummet. Klasskamraterna tyckte inte det var något konstigt. De var vana. Påfallande många i gruppen är idrottsintresserade och de berättar om att de tog pauser för att klara att vara med. De hade på sig genomblöta t-shirts när de spelade fotboll på gymnastiken hade ofta en hink med kallt vatten bredvid planen att doppa huvudet i. Den som blev överhettad blev snurrig i huvudet och ibland hände det att någon av dem svimmade av värmeslag. Läraren visste att en av tjejerna hade ED och hon fick inte vara med när det var bollspel.

– Jag fick sitta på bänken när det var olika lagsporter på högstadiet och det var inte roligt. Det hade varit bättre om läraren låtit mig bestämma när jag skulle vara med eller inte. På gymnasiet berättade jag inte att jag hade ED, för jag ville vara med när jag kunde på gympan. Jag tog pauser lite i smyg när jag blev för varm, säger hon.

Utbildning och yrke

Många olika yrken är representerade bland de tio. Två är frisörer, en är sjuksköterska, en förskollärare, en florist, en tjej är art director på en reklambyrå, en är driftstekniker, en bilmekaniker, en arbetar inom handeln, en är yrkeschaufför och en civilingenjör. En sjuksköterska måste hela tiden tvätta händerna i sprit och en bilmekaniker har svårt att undvika att händerna blir insmorda av olja.

Det är inget som har hindrat er som har känslig hud?

– Snarare tvärtom. Nej, jag skojar bara, jag såg förbi det, tänkte inte på det utan valde det jag ville göra. Skulle det bli problem med händerna, går det att använda handskar, säger bilmekanikern.

– Jag smörjer ständigt in händerna, har alltid handkräm i väskan. Ofta har jag handskar, men det är lika illa det för vi doppar dem i talk och det torkar ut, säger sjuksköterskan.

Den som är driftstekniker arbetar inne i hög temperatur, vilket är ett problem för en som inte kan svettas.

– Om jag måste svalka av mig brukar jag gå ner en trappa i ett kallt fläktrum. Vissa arbetsuppgifter kan jag också låta någon annan göra.

När det är varmt på jobbet finns det många knep. Kylväst, en vattenspann i närheten, blöt mössa på huvudet, blöt t-shirt under overallen. En chaufför fick en klimatanläggning installerad i bilen.

Ingen har informerat arbetsgivaren vid anställningsintervjun om att de har ED.

– Efteråt när jag väl är anställd har jag berättat. Det har aldrig varit något problem med det.

Vardagsliv

Nästan alla föredrar vintern framför sommaren och kylan framför sommarvärmen. Alla utom en person som inte tål vare sig värme eller kyla.

– Jag duschar kallt på sommarn och badar varmt på vintern, säger han.

De som har svårt för värmen sover för öppet fönster och har bara ett tomt påslakan på sig sommardag.

– Problemet är att jag är pollenallergiker också och om fönstret är öppet kommer det in pollen. Det blir att välja mellan pest och kolera, säger en av killarna.

Några har fått beviljat stöd för klimatanläggning i sovrummet, markiser utanför fönstret och luftfuktare inomhus. Det är olika varifrån de har fått stödet. Ibland är det från kommunen ibland genom försäkringskassan. De flesta är flitiga användare av bordfläktar varma sommandagar.

– Jag försöker att vara ut så lite som möjligt på sommaren, säger en kvinna.

Insmörjning av kroppen tar tid. De flesta har behov av att smörja in sig efter att de har duschat eller tvättat händerna, annars blir huden torr och får sprickor som svider.

– Det blir också ett problem med huden vintertid när jag är inne mycket och luften är torr. Jag smörjer mig från topp till tå flera gånger om dagen. Ofta får jag be om hjälp, för jag når ju inte överallt.

Peruker är begränsande. De som har det, måste hela tiden tänka på peruken och kontrollera att den sitter kvar. Minsta oförsiktiga rörelse eller vindpust kan leda till en katastrof, tycker de. Det är en nödvändig investering men dyr.

En peruk med riktigt hår kostar mellan 12 000 och 14 000 kronor.

– Jag köper en peruk en gång om året och använder den hela tiden dag som natt. Jag skulle egentligen behöva flera peruker, men redan en är en stor utgift för mig.

Tänderna ska skötas om. För de som har egna tänder att stödja bryggor på är det förstås viktigt att tandköttet hålls friskt. Men även de med implantat måste lägga ner tid på tändernas skötsel.

– Jag gör rent i munnen och runt protes och skruvar. Det är ett helt projekt!

Sömn

På sommaren när det är varmt är det svårt att sova.

- Jag sover naken på mattan för att det ska kännas så svalt som möjligt.
- Ofta kliar det av värmen inuti kroppen och det går inte att tänka!

Fritidsintressen

Alla deltagarna gillar att röra på sig. Mycket i livet handlar om att träna, äta och sova. Även de som har peruker idrottar på något sätt, men de känner sig mer begränsade än de andra, eftersom de måste hålla i peruken så att den inte trillar av. De som har peruk kan inte ägna sig åt vad som helst, inga volter, ingen simning. En av dem klättrar på klättervägg och brukar då ta av sig peruken och ha en huva eller mössa på sig istället. En annan avstår helt enkelt från sporter där hen riskerar att tappa peruken. De styrketränar, simmar, klättrar på klättervägg, löptränar, skjuter med luftgevär, lyssnar på musik, ser på filmer och teveserier.

Socialt liv och vänner

De behöver finna aktiviteter som passar både dem och vännerna. Sommarutflykter och resor utomlands till varma länder fungerar inte.

- Och det vill många göra på sin semester.
 - Mina kompisar förstår ju mig, det är inte det. Men de får göra avkall på det de egentligen vill göra när de är med mig.
- Gröna Lund på sommaren innebär att ta på sig en luva och kanske må dåligt i en vecka efteråt om det är varmt ute.
- Värmen slår ut en totalt.
 - Pappa och jag sover inomhus på somrarna, mamma och lillebror är ute i solen. Så har vi det i vår familj.

Kontakter i sjukvården

Alla i gruppen har haft kontakt med tandläkare, tandhygienist, hudläkare, öron-näsa- hals-läkare och logoped.

Lösgommen var för de flesta jobbig att ha. Den satte sig på tvären och maten fastnade i den. När de fick tandimplantat var det som att börja från början igen med det mesta.

- Jag fick lära mig att prata på nytt, bet mig ofta i tungan i början med de nya tänderna, men smaken på maten blev bättre.

Hur skulle ni vilja bli bemötta av sjukvården?

- Det skulle vara skönt att inte varje gång behöva förklara vad ED är för något. Specialistkontakter med planerade mottagningsbesök där läkaren är väl förberedd vore fantastiskt. Kanske en särskild vårdenhet där ett av tillstånden som behandlas är ED.
- Allt blir bättre efter 18 år. Då är tandimplantaten på plats och det är skönt. Hela processen var plågsam och tidsödande.

ED-föreningen

Föreningen med vännerna betyder mycket.

- Det är där vi kan ösa ur oss allt dumt vi varit med om, alla förstår och har haft liknande upplevelser.

Att ha en livslång sjukdom är inte bara dåligt.

- Jag har blivit ödmjuk och gnäller inte över småproblem. Det är på gott och ont att ha ED. I föreningen behöver jag inte tycka synd om mig. Det är alltid någon som har haft det värre än jag.

Märta har ektodermal dysplasi

Märta föddes med hypohidrotisk ED. Hon fick två egna mjölkttänder i överkäken, hade löständer i skolåren och implantat i tonåren. Hennes hud och ögon har varit torra och irriterade. Men det största problemet är hårlösheten.

- **Håret är superviktigt för mig, säger hon.**

Framför mig sitter en 23-årig tjej i häftigt rött och lite rufsigt hår.

- Så ska det se ut, säger hon.

Märta gillar inte en frisyra där allt ligger perfekt.

Att peruken är röd beror på att hon själv har blek lite fräknig hy och gröna ögon och att pappa, som hon är lik har en röd kalufs. När hon var liten hade hon också en liten röd tofs i pannan. Kanske hade det varit lättare att smälta in i mängden med en annan färg på peruken, men Märta gillar sin peruk och tar inte av sig den någonsin. Hon har aldrig visat sig utan den för någon mer än för föräldrarna och sin bror. Inte för pojkvänner och hon tar inte av den när hon är hemma alldeles själv.

- Det är inte jag när peruken är av, utan Gollum i Sagan om Ringen eller Skalle-Per i Ronja Rövardotter. Det skulle inte falla mig in att gå utan peruk, säger hon och knycker bestämt på nacken.

Märta tycker att livet med peruk begränsar henne. Hon kan inte bada i bassäng, gillar inte varma somrar med bad, för då kan inte hon delta. Jobbigt är också att tänka på att peruken kan åka av för minsta vindpust och det värsta hon vet är när folk rör vid henne i ansiktet eller med sina fingrar nära peruken.

– Andra drömmer mardrömmar om att de går nakna på staden. Mina mardrömmar handlar om att min peruk faller av, säger hon.

Kuvös

Men vi tar det från början. Märta föddes två veckor senare än beräknad ankomsttid trots det var det kritiskt för henne den första tiden. Hon var tunn, blek och det var något som inte stämde. Hon lades i kuvös som bebisarna som fötts för tidigt, men hypohidrotisk ED innebär ju en oförmåga att svettas när det är varmt.

– Jag blev antagligen överhettad, säger hon.

När personalen på BB inte kunde göra mera skickades hon hem med föräldrarna. De första åren mådde hon inte alls bra. Hon hade feberkramper och slutade andas titt som tätt. Märta undersöktes av barnläkare och det konstaterades att hon inte hade astma. Men läkarna stod frågande till vad det var egentligen med henne.

Diagnos

Till hennes tvåårsdag hade det bara kommit två mjölkttänder i överkäken. Då började en tandläkare i slakten ana oråd.

Tandläkaren hade läst i en tidning om okända diagnoser och om hypohidrotisk ED och talade om för Märtas föräldrar att det troligen var det.

– Jag fick diagnosen hos den barnläkare jag gick hos för min giftstruma, som inte har med ED att göra. Efter det tillbringade jag mycket tid på sjukhus. Hela uppväxten känns det som. Det var olika saker som skulle tas om hand hela tiden och jag gillade det inte, säger hon

Märta minns att sjukvårdspersonalen fick jaga henne i korridorerna.

– Jag kände mig som en försökskanin. Ofta fick jag sitta i mitten, medan flera läkare diskuterade mitt tillstånd över huvudet på mig, säger hon.

Föräldrarna engagerade sig i ED-föreningen och där träffade de andra barn som hade ED. Märta tyckte länge att hon klarade sig fint med sina två tänder i överkäken. När någon i föreningen undrade hur hon kunde tugga med bara dem, sa hon att det gick bra. Hon kunde ju tugga köttbitar. Det var överskattat med tänder, svarade hon dem.

Skolan

När hon var fem år gick Märta och hennes mamma i ett köpcenter och hörde hur en pojke högt kommenterade att hon inte hade hår på huvudet, för sin mamma.

– Jag hade en liten röd lock i pannan på den tiden och en sjalett och upplevde mig inte alls som hårlös. Jag blev arg, tog det som en provokation och gick fram resolut och slog till honom, säger hon. Märta var en tuff tjej. Inte minst märktes det i skolan. Hon hade inga problem med mobbing.

– Jag och en tjej som hade haft tbc blev kompisar. Vi berättade på skolan om våra respektive sjukdomar och det fungerade. Kunskap är bra! Men vi nådde inte ut till andra på andra skolor i närheten och en del pratade bakom ryggen på oss. Fast vi hade en grupp med tjejer runt oss. De blev ett slags skydd, säger hon.

Vid sexårsåldern fick hon en avtagbar tandprotes som inte fungerade. Ofta åkte den ut när hon försökte tugga större bitar. När hon blev 15 år började det stora arbetet med att sätta fast implantaten i munnen.

– Jag var klar när jag var 18 år och behandlingarna var så svåra att jag hade svårt att känna tacksamhet, säger hon.

Märta utbildade sig till frisör på grund av sin fascination för det hon inte hade själv - hår. Det arbetet blev tråkigt efter en tid. Nu jobbar hon på en förskola och ska söka in på utbildningen till förskollärare nästa höst.

– Jag tycker om att vara kreativ och målar mycket på fritiden. Med barnen får jag utlopp för det, säger hon.

Empati

Idag har hon besvär med ögonen och blev påmind på vuxenvistelsen på Ågrenska om att hon borde ta kontakt med en ögonläkare igen. Det är åtta år sedan hon var hos någon sist. Fortfarande har hon svårt för att söka upp läkare eftersom hon har träffat för många.

Märta blir ofta varm men vet inte om det beror på ED eller på ett för tidigt klimakterium. Hon upplevde uppväxten med hypohidrotisk ED, som så jobbig att hon när hon var 21 år bestämde sig för att inte skaffa biologiska barn. Hon steriliserade sig.

Det är inte mycket som är positivt med hypohidrotisk ED, tycker hon. Men hon har lärt sig en del om livet som hon inte skulle ha gjort utan sjukdomen.

– ED har gjort mig till den jag är och jag gillar den personen. Jag tänker ofta att alla har något som är jobbigt, inte bara jag. Jag ser inte ner på andra och har empati för andra människor, säger hon.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Sahlgrenska Akademin, Göteborgs Universitet ansvarar för arbetet med Socialstyrelsens kunskapsdatabas. Det är en nationell resurs för alla som söker information om ovanliga diagnoser.

Ovanliga diagnoser/sjukdomar är i stor utsträckning också okända sjukdomar. Behovet av kunskap är därför stort.

Informationscentrum gör kontinuerligt uppdateringar av kunskapsläget tillsammans med ledande specialister och handikapporganisationer och patientföreningar.

I databasen finns närmare 300 ovanliga diagnoser och nya tillkommer hela tiden. Via webbadressen

www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser och i broschyrer skrivs en informationstext om varje diagnos som beskriver bland annat dess förekomst, behandling och forskning. Den som behöver flera broschyrer, för att till exempel dela ut till förskole- eller skolpersonal kan beställa det kostnadsfritt via ett mail till ovanligadiagnoser@gu.se.

Nationella funktionen sällsynta diagnoser

För att öka samordningen, samverkan och spridning av information inom området sällsynta diagnoser har Socialstyrelsen på regeringens uppdrag inrättat Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD.

NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetet i enlighet med uppdraget.

NFSDs uppgift är att:

- bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser för personer med sällsynta sjukdomar liksom ökad samordning med bland annat socialtjänst och frivilligorganisationer.
- bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till andra berörda samhällsinstanser samt till patienter och anhöriga
- bidra till utbyte av information, kunskap och erfarenheter mellan de aktörer som bedriver verksamhet på området

- identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra länder och internationella organisationer.

NFSD drivs av Ågrenska, ett nationellt kompetenscenter med helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättning, deras familjer samt professionella som de möter. Mer om NFSD verksamhet kan du läsa på www.nfsd.se

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Övertandläkare Birgitta Bergendal

Odontologiska Institutionen
Kompetenscenter
Box 1030
551 11 JÖNKÖPING
Tel: 036-32 46 66

Specialistläkare Cecilia Hulthe

Klinisk genetik
Sahlgrenska Universitetssjukhuset
413 45 GÖTEBORG
Tel: 031-342 10 00

Ögonläkare Gabor Koranyi

Centrallasarettet
Ögonkliniken
351 85 VÄXJÖ
Tel: 0470-58 80 00

Överläkare Hans Dotevall

Öronkliniken
Sahlgrenska Universitetssjukhuset
413 45 GÖTEBORG
Tel: 031-342 10 00

Leg sjuksköterska Agneta Gånemo

Skånes Universitetssjukhus
Hudkliniken
205 02 MALMÖ
Tel: 040- 33 10 00

Handläggare Sara Eriksson

Försäkringskassan

Box 8784

402 76 Göteborg

Tel: 0771-114 114

Medverkande från Ågrenska

Socionom Cecilia Stocks

Verksamhetsansvarig AnnCatrin Røjvik

Ågrenska

Box 2058

436 02 HOVÅS

Tel: 031-750 91 00

Ektodermal dysplasi

En sammanfattning av dokumentation nr 502

Ektodermal dysplasi, som förkortas ED, betyder förändringar i ektodermet. Ektodermet är ett av tre cellskikt som bildas tidigt i fosterlivet.

ED drabbar 1-7 barn per 100 000 födda.

Det finns 186 olika ektodermala dysplasier (ED). De symtom som uppstår är olika för varje individ och vissa får mer symtom än andra. Vanligt är avsaknad av svettkörtlar, tänder och torr hud.

Vanligaste ektodermala dysplasien är hypohidrotisk ektodermal dysplasi (HED). Hypohidrotisk innebär att förmågan att utsöndra svett är nedsatt. Det kan utgöra fara för individen, då risken för överhettning är stor.

Personer med ED har ett livslångt behov av olika tandvårdsbehandlingar. Ett multiprofessionellt team inom tandvården rekommenderas. Vid sportaktiviteter och varmt väder är det viktigt att undvika överhettning.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA

www.agrenska.se