

Ectodermale dysplasie (ED)

Wat is ectodermale dysplasie?

Ectodermale dysplasie (ED) is een **zeldzame erfelijke aandoening** waarbij onderdelen die ontstaan uit de buitenste laag van het embryo (het ectoderm) zich anders ontwikkelen. Dit kan gevolgen hebben voor:

- **Tanden** (ontbrekende tanden, afwijkende vorm, late doorbraak)
- **Haar** (dun, schaars of langzaam groeiend)
- **Huid** (droogheid, eczeem)
- **Nagels** (broos of afwijkend)
- **Zweetklieren** (verminderd of geen zweten → snel oververhit raken)

Niet iedereen met ED heeft alle kenmerken. De ernst en combinatie verschillen per persoon en per leeftijd.

1. Hoe herken je het?

Ectodermale dysplasie (ED) kunt u herkennen aan een combinatie van klachten. Niet iedereen heeft alle kenmerken.

Mogelijke signalen zijn:

- **Tanden** die ontbreken, laat doorkomen of een andere vorm hebben
- **Moeite met kauwen of spreken**
- **Dunne of weinig haren**
- **Droge huid of eczeem**
- **Broze of afwijkende nagels**
- **Weinig of niet zweten**, waardoor iemand snel oververhit raakt
- Bij kinderen: problemen met eten, groeien of veel oor- en luchtweginfecties

2. Hoe wordt de diagnose gesteld?

De diagnose wordt gesteld door een **multidisciplinair team** en bestaat uit meerdere stappen:

1. **Gesprek en lichamelijk onderzoek** ◦ Bespreken van klachten, ontwikkeling en familiegeschiedenis ◦ Onderzoek van huid, haar, nagels en gebit
2. **Tandheelkundig onderzoek** ◦ Mondonderzoek
 - Het maken van foto's, zoals röntgenfoto's en een 3D-scan
3. **Aanvullend onderzoek** ◦ Zo nodig huidonderzoek of beoordeling van zweetfunctie ◦ Psychosociale screening indien nodig
4. **Genetisch onderzoek** ◦ Soms wordt DNA-onderzoek gedaan om de oorzaak te bevestigen
 - Dit helpt bij erfelijkheidsadvies voor de familie

De diagnose kan ook worden gesteld **op basis van het klinische beeld**, zelfs als genetisch onderzoek geen duidelijke afwijking laat zien

U kunt terecht bij de patiëntenvereniging voor ectodermale dysplasie: <http://vved.nl/>. Hier vindt u veel informatie en kunt u in contact komen met lotgenoten en ondersteuning krijgen.

3. Hoe wordt ectodermale dysplasie behandeld?

Er bestaat geen genezende behandeling, maar de klachten kunnen wél goed worden begeleid. De behandeling is op maat, multidisciplinair en levenslang.

Tandheelkundige zorg

- Tijdelijke protheses bij kinderen
- Orthodontie (beugelbehandeling)
- Restauraties (opbouwen van tanden)
- Implantaten en definitieve protheses op volwassen leeftijd

Dermatologische zorg

- Behandeling van droge huid en eczeem
- Adviezen bij niet of weinig zweten
- Preventie van oververhitting
- Informatie is ook te vinden op Huidhuis.nl onder ectodermale dysplasie

Andere ondersteuning

- Logopedie bij spraak- of slikproblemen
- Psychologische begeleiding bij onzekerheid of sociale problemen
- Genetische counseling voor patiënt en familie

De zorg wordt gecoördineerd binnen een **expertisecentrum**, zodat alle specialisten samenwerken. De zorg loopt vaak **van kinderleeftijd tot volwassenheid**.

4. Wat kunt u zelf doen?

U kunt zelf veel doen om klachten te verminderen:

Bij warmte

- Vermijd oververhitting
- Koel met water, natte doeken of koelende kleding
- Drink voldoende

Mondzorg

- Goede mondhygiëne
- Regelmatige controles bij tandarts of mondhygiënist
- Gebruik fluoride en beschermende producten

Huidverzorging

- Dagelijks insmeren met vette crème of zalf
- Vermijd uitdrogende factoren zoals frequent water contact en zeep
- Volg de adviezen van de dermatoloog

5. Overgang naar de volwassenenzorg

Rond het 17e–18e levensjaar verschuift de zorg van kindzorg naar zorg voor volwassenen. Binnen onze Expertisecentra is meestal geen dossieroverdracht nodig, omdat de zorg wordt voortgezet binnen hetzelfde systeem en door hetzelfde behandelteam.

Wat wél verandert:

- De focus verschuift van groei-begeleiding naar definitieve behandeling (bijv. implantaten, prothetiek of chirurgische ingrepen) en aanvullende adviezen afhankelijk van de leeftijdsfase

Na afronding van de definitieve behandeling aan het gebit volgt minimaal twee jaar controle en nazorg. Als de situatie stabiel is, kan de nazorg worden overgedragen aan de eigen tandarts. Daarbij worden duidelijke afspraken gemaakt over wanneer opnieuw verwijzing nodig is. Afhankelijk van het resteren van hulp vragen kan de zorg bij de dermatoloog worden afgerond of kan zo nodig contact worden opgenomen.

ZORGPAD ECTODERMALE DYSPLASIE

Informatie voor patiënten en ouders



Wat is ectodermale dysplasie?

Ectodermale dysplasie is een aangeboren aandoening. Dit betekent dat het al vanaf de geboorte aanwezig is.

Bij deze aandoening kunnen verschillende dingen anders zijn:

- tanden (bijvoorbeeld minder tanden of afwijkende vorm)
- haar (dun of weinig haar)
- huid (droog of gevoelig)
- zweeten (minder of niet kunnen zweeten)

Let op! "Niet iedereen heeft dezelfde klachten"

1 SIGNALERING

- tanden ontbreken (oligodontie)
- tanden laat doorkomen
- problemen zijn met eten of spreken
- zorgen zijn over het uiterlijk van het gebit
- een vermoeden is van een erfelijke aandoening
- Huid is droog en jeukt
- Last van oververhitting bij warmte

2 VERWIJZING

Door tandarts, huisarts of medisch specialist

Wat is het expertisecentrum?

Het Expertisecentrum is gespecialiseerd in de behandeling van zeldzame aandoeningen zoals ectodermale dysplasie.

3 Eerste afspraak in het expertisecentrum

Tijdens het eerste bezoek:

- bespreken we uw klachten en vragen
 - bekijken we het gebit en de groei
 - maken we zo nodig röntgenfoto's of scans
 - Bespreken we klachten van de huid
 - Bekijken we de huid
 - Informeren we over en verwijzen we naar de patiëntenvereniging VVED.nl
 - kijken we of er andere specialisten nodig zijn
 - stellen we samen een persoonlijk behandelplan op
- Soms wordt ook genetisch onderzoek besproken.

Multidisciplinair overleg (MDO)

Uw situatie wordt besproken door een team van specialisten, zoals: orthodontist, kaakchirurg, tandarts/prothetist, klinisch geneticus, dermatoloog of KNO-arts (indien nodig)

Samen maken we een behandelplan dat past bij uw situatie.



U krijgt een vaste zorgcoördinator. Dit is uw vaste aanspreekpunt voor vragen.

4 Behandeling per leeftijdsfase

Jonge kinderen
(≤ 6 jaar)

- Beoordeling van de huid
- begeleiding bij eten en drinken
- ondersteuning bij temperatuurregulering (bij minder zweeten)
- eerste beoordeling van tanden en groei
- Informeren en doorsturen naar de patiëntenvereniging VVED.nl

Kinderen
(≥ 6 – < 12 jaar)

- Evalueren we de huidklachten (jeuk, pijn, oververhitting) en de behandeling
- Het kind zelf wordt geïnformeerd en geïnstrueerd in zelfmanagement voor de huid
- volgen van de wisseling van tanden
- ruimte behouden voor toekomstige tanden of behandelingen
- soms een eerste (tijdelijke) oplossing voor ontbrekende tanden

Tieners
(≥ 12 – < 18 jaar)

- Behandeling met een beugel
- Verbeteren van kauwen, spreken en uiterlijk
- Voorbereiding op een blijvende oplossing, zoals implantaten of bruggen
- We bespreken de huidklachten (zoals jeuk, pijn of snel warm worden) en kijken of de behandeling goed helpt
- We bespreken hoe iemand omgaat met de aandoening thuis, op school, met vrienden en tijdens hobby's
- We kijken of de huidklachten invloed hebben op school, studie of de keuze voor werk.

Volwassenen
+ 18 jaar

- Definitieve behandeling (implantaten, kronen of bruggen)
- Herstellen van functie (kauwen, spreken) en esthetiek
- We bespreken de huidklachten (zoals jeuk, pijn of snel warm worden) en kijken of de behandeling goed helpt
- We bespreken hoe iemand met de aandoening omgaat thuis, met familie en vrienden, op school of werk, tijdens hobby's en bij een eventuele kinderwens.
- We kijken of school, studie of werk invloed heeft op de huidklachten.
- Verdere controles van de huid worden afgestemd op de vragen en behoeften van de patiënt (samen beslissen en samenwerken in de zorg).

Op vaste leeftijden (6, 9, 12 en 17 jaar) zijn er belangrijke momenten om samen keuzes te maken over de behandeling. Tijdens deze afspraken bekijken we welke behandeling op dat moment het meest passend is. Tussentijdse controles worden afgestemd op de persoonlijke situatie en behoeften van het kind.

5 Zorg na het 18e levensjaar

Dezelfde zorgverleners blijven betrokken, ook tijdens de volwassen behandeling.

6 Zorg na de behandeling

Wanneer de behandeling is afgerond en het gebit stabiel is, wordt de zorg overgedragen aan de eigen tandarts. En blijft het expertisecentrum beschikbaar voor vragen.



Bereikbaarheid

- 24/7 bereikbaarheid voor acute problematiek via SEH Erasmus MC
- Binnen kantooruren: zorgcoördinator EMC-EZOA en voor de huid met bo.skz@erasmusmc.nl