

Studie kortlægger for første gang en gruppe sjældne genetiske sygdomme

21.3.2024 17:13:24 CET | [Aarhus Universitet: Health](#)

Del     

Studie viser, at der er færre tilfælde af en særlig gruppe genetisk betingede sygdomme end tidligere antaget, og kortlægningen af sygdommene har stor betydning for diagnostik, behandling og videre forskning fremover, siger en af forskerne bag.

Bag begrebet ektodermal dysplasi gemmer sig en lang række genetiske lidelser, som kan have stor indflydelse på patienternes liv og livskvalitet. Nogle kan ikke svede, andre er født med få og meget spidse tænder, sparsomt hår, skelettet kan have misdannelser, og neglene kan være ramt. Der findes 49 diagnoser under betegnelsen, men indtil nu har vi ikke haft overblik over, hvor mange danskere rent faktisk lider af en ektodermal dysplasi.

Et nyt studie fra Aarhus Universitet har for første gang skabt et overblik over sygdommene i Danmark, og studiet viser, at der er færre patienter med ektodermal dysplasi end tidligere antaget.

Faktisk viser studiet, at kun 67% af danskere registreret med en ektodermal dysplasi diagnose rent faktisk har en medfødt ektodermal dysplasi. Og blandt andet derfor er det vigtigt at forske i de mere sjældne sygdomme, fortæller læge og ph.d.-studerende Laura Krogh Herlin fra Institut for Klinisk Medicin på Aarhus Universitet og Hud- og Kønssygdomme, Aarhus Universitetshospital, som er en af forskerne bag studiet:

”Det er vigtigt, at vi ikke kun forsker i de store folkesygdomme, men også forsker i og bliver klogere på de sjældne sygdomme. Samlet set mener man, at helt op mod 36 millioner mennesker inden for EU er ramt af en sjælden sygdom. Ektodermale

dysplasier er kun en lille del af det antal, men det er afgørende for patienter ramt af en sjælden lidelse, at vi får ny viden og dermed både kan diagnosticere og behandle bedre fremover,” siger hun.

Laura Krogh Herlins studie viser, at ca. 1 ud af 7000 danskere fødes med ektodermal dysplasi, men studiet har også kortlagt, hvilke centrale karakteristika der oftest ses ved en diagnose med ektodermal dysplasi. Det er afgørende viden, fordi diagnoserne ofte involverer mange specialer og kræver et samarbejde på tværs af sundhedsvæsenet, fortæller hun:

”Studiet viser blandt andet, at 81% af patienterne har abnorme tænder, mens 59% af patienterne har hudforandringer, og 27% negleforandringer. Ca. 1/3 af patienterne havde nedsat svedtendens, som medfører en risiko for overophedning fx ved feber. Derfor er det meget forskellige lægefaglige specialer, som spænder fra dermatologi, pædiatri, odontologi og klinisk genetik, der først vil møde patienterne og skal kunne diagnosticere, samarbejde og hjælpe dem. Derfor det afgørende, at vi får kortlagt, hvad de helt specifikt skal se efter i patienterne.”

Med det nye studie har forskerne nu mulighed for at dykke endnu længere ned i sygdommene og deres prognose, og Laura Krogh Herlin håber, at det vil betyde både hurtigere diagnoser og bedre behandling i fremtiden for patienter født med en ektodermal dysplasi.

”Patienter med sjældne diagnoser oplever ofte at stå alene med deres sygdom, og det kan tage længere tid, før de får den korrekte diagnose og behandling. Forhåbentligt vil populationsbaseret viden om ektodermale dysplasier være med til at understøtte, at også denne patientgruppe kan få hurtig og god behandling i mødet med sundhedsvæsenet,” siger hun.

FAKTA

Studiet identificerede i alt 396 patienter i Danmark med ektodermale dysplasier. Den hyppigste form er X-bunden hypohidrotisk ektodermal dysplasi, som fandtes hos 100 personer.

Forekomsten (fødselsprævalensen) af ektodermale dysplasier i Danmark estimeres til 14,5 per 100.000 fødsler, svarende til omkring 1 ud af 7000. Dette tal er lavere end tidligere estimeret.

Studiet beskriver centrale karakteristika ved ektodermal dysplasi, herunder fænotypiske træk med involvering af tænder (81%), hår (59%), hud (59%), svedkirtler (34%) og negle (27%), som de hyppigste fund.

Bag om forskningsresultatet:

- **Studietype:** Landsdækkende populationsbaseret kohortestudie med diagnosevalidering
- **Samarbejdspartnere:** Aarhus Universitetshospital: Mette Sommerlund, Sigrún A.J. Schmidt, Kirsten Rønholt, Jenny Blechingberg, Lise Graversen, Trine H. Mogensen, Hans Gjørup; Dansk Genodermatose Gruppe: Anette Bygum, Annette Schuster, Ulrikke Lei, Mette Mogensen, Gabrielle R. Vinding; Rigshospitalet: Xenia B. Hermann, Malene Djursby, Hanne Hove; London School of Hygiene and Tropical Medicine: Sinéad M. Langan.
- **Ekstern finansiering:** Institut for Klinisk Medicin (Aarhus Universitet), Aage Bangs Fond, A.P. Møller Fonden, Nordic Dermatology Association, Dagmar Marshall Fonden, Aase og Ejnar Danielsens Fond, og Frimodt-Heinecke Fonden.
- **Læs mere** i den videnskabelige artikel:
<https://jamanetwork.com/journals/jamadermatology/article-abstract/2815804>

FAKTA

Studiet identificerede i alt 396 patienter i Danmark med ektodermale dysplasier. Den hyppigste form er X-bunden hypohidrotisk ektodermal dysplasi, som fandtes hos 100 personer.

Forekomsten (fødselsprævalensen) af ektodermale dysplasier i Danmark estimeres til 14,5 per 100.000 fødsler, svarende til omkring 1 ud af 7000. Dette tal er lavere end tidligere estimeret.

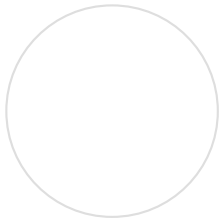
Studiet beskriver centrale karakteristika ved ektodermal dysplasi, herunder fænotypiske træk med involvering af tænder (81%), hår (59%), hud (59%), svedkirtler (34%) og negle (27%), som de hyppigste fund.

Kontakt

Læge og ph.d.-studerende, [Laura Krogh Herlin](#)
Institut for Klinisk Medicin, Aarhus Universitet
Mail: Laurakrogh@clin.au.dk

Overlæge, ph.d. og klinisk lektor, [Mette Sommerlund](#)
Institut for Klinisk Medicin, Aarhus Universitet og
Hud- og Kønssygdomme, Aarhus Universitetshospital
Mail: mette.sommerlund@clin.au.dk

Kontakter



Laura Krogh Herlin
Ph.d.-studerende
Institut for Klinisk Medicin, Aarhus Universitet

Laurakrogh@clin.au.dk

Mette Sommerlund
Overlæge, ph.d. og klinisk lektor
Institut for Klinisk Medicin, Aarhus Universitet og Hud- og Kønssygdomme, Aarhus Universitetshospital

mette.sommerlund@clin.au.dk

Billeder



Ph.d.-studerende og læge, Laura Krogh Herlin står bag et studie, som for første gang har kortlagt de i alt 49 diagnoser, som hører under betegnelsen ektodermal dysplasi. Studiet viser blandt andet at kun 67% af de danske patienter med diagnosen rent faktisk har en medfødt ektodermal dysplasi. Foto: Marie Hald

[DOWNLOAD](#)

Health er det sundhedsvidenskabelige fakultet på Aarhus Universitet, hvis hovedopgaver er forskning og uddannelse. Fakultetet udbyder en lang række sundhedsuddannelser, bl.a. læge, tandlæge, idræt og folkesundhedsvidenskab. Health består af fem institutter, ca. 4.400 studerende, 1.500 ansatte og 600 ph.d.-studerende.

Følg pressemeddelelser fra Aarhus Universitet: Health

Skriv dig op her, og modtag pressemeddelelser på e-mail. Indtast din e-mail, klik på abonner, og følg instruktionerne i den udsendte e-mail.

ABONNER

Flere pressemeddelelser fra Aarhus Universitet: Health

	Professor fra Aarhus Universitet blandt de 30 mest indflydelsesrige i lægemiddelindustrien 11.4.2024 12:54:43 CEST Pressemeddelelse Som den eneste danske forsker blandt 30 er Professor i Biomedicin på Aarhus Universitet Anders Nykjær blevet
	Studie viser ingen forskel på træningsmetoder mod hofteartrose 11.4.2024 10:14:00 CEST Pressemeddelelse I det første studie af sin art har forskere ved Aarhus Universitet sammenlignet to specifikke

Nyt studie: Opioider dræber, især hvis du er alene

8.4.2024 09:56:06 CEST | Pressemeddelelse

Opioider er en stigende politisk bekymring. Nyt studie fra Aarhus Universitet undersøger omstændighederne bag 327 jyske dødsfald, som er sket efter en overdosis metadon eller

Institut for Retsmedicin: Opioider er det farligste rusmiddel

4.4.2024 13:12:56 CEST | Pressemeddelelse

En ny undersøgelse fra Institut for Retsmedicin viser, at opioider er det farligste rusmiddel i Danmark. I 2022 blev der registreret 327 dødsfald efter overdosis af opioider, hvilket er en stigning fra 2021.

Studie: Pille gør patienter med livstruende muskelsvækkelse stærkere

21.3.2024 14:45:39 CET | Pressemeddelelse

Et hold forskere fra Aarhus Universitet og spin out-virksomheden NMD Pharma har opdaget en potentielt ny behandling for patienter med livstruende muskelsvækkelse. Behandlingen består af en kombination af to forskellige lægemidler, som har vist sig at have en positiv effekt på muskelstyrken hos patienterne.

I vores nyhedsrum kan du læse alle vores pressemeddelelser, tilgå materiale i form af billeder og dokumenter samt finde vores kontaktoplysninger.

[BESØG VORES NYHEDSRUM](#)

Via Ritzau, Ritzaus pressetjeneste

salg@ritzau.dk

+45 33 30 00 00

Store Kongensgade 14, 1264 København K

Danmark

[Facebook](#) [Twitter](#) [Via Ritzau product information](#)

[Tilpas cookie accept](#)

© Via Ritzau, Ritzaus pressetjeneste 2024

[Dansk](#) [Engelsk](#) [Norsk](#) [Svensk](#) [Finsk](#)