**7:e Internationella Konferensen**

**om**

**Ektodermal Dysplasi**

**Murcia, Spanien 12 - 14april 2018**

**www.7thconferenceED2018.com**

Efter ett tämligen storslaget öppnande dels på onsdagskvällen i fantastiska Palacio de San Estaban i centrala Murcia med tal av regionspolitiker, rundvisning och coctailtillställning, dels vid konferenslokalen Archivo General de la Región de Murcia med tal av regionsminister Fernando López Miras och Encarna Guillén Navarro som representerade konferensens vetenskapliga utskott började föreläsningarna.

I den första föreläsningen berättade **John T. Wright**, USA, om det nya internationella klassifikationssystemet om ektodermal dysplasi (ED) som fortfarande är under arbete men snart klart **(Ectodermal Dysplasia: an overview and international classification system review).** Det är ett stort arbete som pågått under många är och där Birgitta Bergendal, Kompetenscentrum, Jönköping sitter med i utskottet. Ett uppdaterat, strukturerat klassifikationssystem är viktigt för att underlätta diagnos och identifikation, för att se hur olika påverkan på samma gen kan ge upphov till olika mutationer och symptom, olika ”pathways”. I förlängningen hoppas man kunna skapa en ED databas med tillgång för drabbade, sjukvård och forskare.

Därefter följde en föreläsning om hudproblematik vid ED (**Update in Sweat glands dysfunction)** av **professor Smail Hadj Rabi** från Frankrike som talade om svettkörtlarnas funktion som kroppens värmereglerare, återfuktare och infektionsförsvar. Dysfunktion av svettkörtlar kan delas in i tre grupper: 1) sjukdomar relaterade till onormal eller defekt körtelinnervation 2) sjukdomar relaterade till onormal eller avsaknad av exokrina svett körtlar (exempelvis X-kromosombunden ED, XLHED) och nyligen också 3) sjukdomar relaterade till onormal sammansättning av svett men med normala svettkörtlar.

I nästa föreläsning **(Dermatological Care in ED)** beskrev **dr Ana M. Victoria Martinez, Teresa Martinez-Menchón och Paloma Sánchez-Pedreño** från Spanien att förekomst av atopiska eksem är mer vanligt hos ED drabbade än hos övriga befolkningen och att avsaknaden och/eller nedsatt funktion av svettkörtlar är en del av orsaken. Som tidigare känt är hårets struktur, kvalité och kvantitet påverkat vid ED och trots att det i nuläget inte finns något bot, så har man sett att behandling vid exempelvis alopecia givit bra resultat. Forskarna tryckte också på vikten av god hudvård, helst med engagemang från dermatolog.

Därefter talade **Birgitta Bergendal** om orodentala manifestationer vid ED och dess behandlingsprinciper (**Oral manifestations in ED and principles for dental treatment**)**.** Vid de flesta varianter av ED är orala symptom framträdande. Avsaknad av tänder eller få, små tänder med avvikande form, mineral obalans och låg salivproduktion. Vanligt förekommande är också svårigheter att svälja, tugga och tala. Ofta diagostiseras många barn utan känd ED hos tandläkare då mjölktänderna inte kommer som förväntat. Att identifiera barn med ED bland övriga med tandavvikelser är en utmaning för tandläkare. Ju tidigare ED diagnostiseras ju bättre för familjen som då lättare kan förbereda och hantera symptom.

Även om det finns många rapporter om orala manifestationer vid ED, de flesta som enskilda fall, så är evidens om bästa behandling sparsam. Precis som vid andra sällsynta diagnoser är det viktigt med consensus konferenser, kvalitetsregister, vårdprogram framtagna av specialister i samarbete med patienter och patientföreningar. Birgitta poängterar att det är viktigt att samla erfarenhet och att publicera även negativa resultats, exempelvis att rapporter om implantatförluster borde medföra att personer med ED bara ska behandlas av erfarna käkkirurger.

Nästa talare var **dr Ekaitz Valla Rodriguez** **(How can we treat the dental absence in ED?)**följd av **dr Ignacio Garcia Recuero (Clinical experience in osseus craniomaxillofacial recontruction in ED),** båda från Spanien som talade olika orofasciala behandlingar och rekonstruktioner vid ED, den senare med mer tyngdpunkt på autolog bentransplantation.

**Professor M. Doleres Romero Caballero** höll sin förläsning (**Eye management in ED**) på spanska (!) och enligt abstraktet är de vanligaste oftalmologiska manifestationerna vid ED periorbital pigmentering och hypotrichos av ögonbryn och ögonfransar, men den mest allvarliga kliniska konsekvensen är torra ögon till följd av dysfunktion och/eller avsaknad av de meibomska körtlarna som producerar fett som binder tårvätska och minska avdunstning. Det är viktigt med information och att tidigt behandla med syntetisk tårvätska och god luftfuktighet.

**Professor Gianluca Tadini,** Italien, lämnade med olika patientfall en geno-/fentypisk beskrivning av olika hudmanifestationer vid ED och andra sällsynta diagnoser.

Fredagen började med föreläsning **(National program for molecular characterization of Spanish ED patients: imprtance of multidiciplinary clinic and genetic councelling**)av professor **Encarna Guillén Navarro** och **dr M. Carmen Martinez Romero**, Spanien, som berättade om uppbyggnaden av multidiciplinära vårdteam runt ED drabbade på flera ställen i Spanien med klinisk och genetiskt utredning och omfattande uppföljning och rådgivning. I samarbete med den spanska ED-föreningen, Asociación Española de Afectados por Displasia Ectodérmica(AADE) har man skapat ett genetiskt protokoll som är tillgängligt för alla ED drabbade.

Professor **Holm Schneider** berättade om geno-/fenotypisk korrigering av hypohidrotisk ED **(Genotype-phenotype correlation in Hypohidrotic ED**). Samma defekt – avsaknad av ektodysplasin A - kan ge mycket varierande symptom. Man tror att den genetiska strukturen på olika sätt försöker kompensera det saknade proteinet och de olika kompensationerna ger olika symptom.

Med non invasiv prenatal diagnostik (NIPD) kan man mäta nedsatt svettkörtelfunktion som påvisats hos alla manliga XLHED drabbade. En viktig markör för att visa allvarlig defekt och som förhoppningsvis kan komma att användas för att förebygga allvarliga symptom, för genetisk rådgivning och för att utvärdera behandling.

De följande två föreläsningarna visade ytterligare metoder för noninvasiv prenatal diagnostik – dels talade **dr Ana Bustamente Aragonés,** Spanien (**NIPD by analysis in maternal blood**), om NIPD studier från den gravida kvinnans blod, en teknik som fortsatt har sina begränsningar, men som förväntas vara öppning till andra mer känsliga tekniker i framtiden, dels talade **Johanna Hammersten,** Tyskland, om hur man med hjälp av ultraljud kan detektera tandanlag och mandibulär dysplasi (**NIPD of hypohidrotic ED by Tooth Germ Sonography).** Det var en uppskattad föreläsning då den visade på en metod som redan används – man behöver bara komplettera det ultraljud som redan genomförs i de flesta länder vanligtvis mellan vecka 19-22. Metoden anses vara specifik och ha hög trovärdighet. En tidig diagnos skulle innebära att man kan förebygga hypertermi i tidig ålder.

**Professor Magnolia Pardo López** talade om användandet av genetisk data och hur man skyddar densamma. Föreläsning baserades på spansk lag **(Genetic data protection and use).**

**Dr Angus Clarke,** Wales, gav en annorlunda föreläsning **(Informed Consents in ED Clinical trial**) om en studie baserad på telefonintervjuer med föräldrar som deltagit i en studie där man givit en proteinbaserad behandling till nyfödda pojkar med XLHED (EDI200). Studien visade att föräldrarna tagit beslutet att låta sina nyfödda delta var grundat i en känsla av att man var skyldig barnet och drabbade släktingar det och en vilja att bidra till kunskap och till framtiden.

Dr Clarkes föreläsning innehöll också en del frågetecken- kliniska studier är många gånger nödvändiga, men kan också bli betungande för de deltagande och ibland också vanskliga och ändå ge liten vinst eller nytta. Det finns en fara för grupptryck exempelvis från patientföreningar där alla känner varandra och från entusiastiska forskare.

Ytterligare en föreläsning hölls på spanska av **professor Belén Garcia-Romero**; **(Rare diseases and Social benefits: protection needs and legal responses)** om kostnader och rättigheter för ED drabbade i Spanien och hur man använder och skyddar genetisk data.

**Professor Smail Hadj Rabia**, Frankrike berättade om hur man kan identifiera symptom vid ED med hjälp av ansiktsbilder (**Automatic recognition of the XLHED phenotype from facial images**). En metod som anses vara en lovande non invasiv diagnostik med hög specificitet och känslighet för alla åldrar och där man även kan identifiera andra varianter av ED då det förekommer gemensamma karaktärsdrag.

**Professor Holm Schneider**, Tyskland gav oss en återblick **(Pharmacological stimuaton of EDAR signaling and prenatal therapy of XLHED – update onER004)**på det arbetet som gjorts i studien EDI200 där man behandlat tio nyfödda pojkar med ett konstgjort protein, recombinant Fc-EDA (Fc-EDA) för att ersätta det som protein som saknas, men att studien inte gav det resultat som önskats.

Tre pojkar med XLHED har i studien, numera ER-004, nu behandlats med samma substans tillsatt i fostervattnet. De tre pojkarna visar en klart bättre förmåga att svettas än sina XLHED drabbade äldre bröder samt även fler tandanlag. Tillsammans med identifiering av drabbade med NIPD screening öppnar farmakologisk stimulation i fostervattnet en eventuell möjlighet att korrigera XLHED.

**Agnes Jaulent** från **EspeRare** fortsatt föreläsningen om ER-004. EspeRare är en icke vinstgivande organisation med säte i Geneve, Schweiz som specialiserar sig på att påskynda utvecklandet av mediciner till barn med sällsynta diagnoser. Förhoppningen är att EspeRare kan nystarta projektet ER-004 som påbörjades av Edimer, då kallat EDI200.

 En av föreläsarna Cristine Bodemer, Frankrike hade lämnat återbud.

Efter föreläsningarna följde flera presentationer av olika patientföreningar och nätverk: **FEDER** (Juan Carrión, Spanien), **EURORDIS** (Denis Castello, Spanien), **AADE** (Spanska patientföreningen för ED drabbade, presenterat av Gema Chicano Saura), **EDIN** (internationellt nätverk av patientföreningar för ED drabbade, presenterat av José Manuel Montoya), **ERN** (European Reference Network, ett nätverk som sammanbinder experter i över 50 länder. Nätverket är uppbyggt efter sällsynta avvikelser i olika organ, exempelvis ERN-skin, ERN-eye).

Vikten av samarbete över gränser och mellan sjukvård och patient löpte som en röd tråd presentationerna.

Därefter följde korta presentationer av olika studier:

**Thermoregulation in Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia (HED). Dr Heather Massey, Dr James House, Prof Michael Tipton**, UK. En föreläsning som visar bland annat att det snabbaste sättet att kyla även djupt liggande kroppsstrukturer är att kyla händer och fötter.

**Full mouth rehabilitation in patients affected by Ectodermal Dysplasia: orthodontics, orthognathic surgery and implant-prosthetic treatment. A 15 years route Dr. Evangelista Giovanni Mancini,** Italien**.**

**Dental treatment in young patients with EEC Syndrome (video projection) Pr. Antonio L.Gracco,** Italien**.**

 **Face and hands surgery in EEC Syndrome’s patients Prof. Franco Bassetto, Italien.**

 **Scientific research on EEC Syndrome corneal’s aspects. Prof. Vincenzo Di lorio,** Italien**.**

För mer detaljerad beskrivning av studierna och av den affischutställning som också presenterades vi konferensen – se abstract sammanställningen**:**

<http://www.7thconferenceed2018.com/_files/_event/_12373/_editorFiles/file/Nuevos/ABstract%20book%202.pdf>

Under konferensdagarna hölls också den första internationella kursen om ektodermal dysplasi. Flera studenter, framför allt från Spanien närvarade under föreläsningarna.

Arbetsgruppen för det nya klassifikationssystemet för ektodermal dysplasi höll möten under konferensdagarna .

På lördagen hade EDIN (Ectodermal Dysplasia International Network) ett möte där ledarna för de olika ländernas ED patientföreningar träffades. Bland beslöt man att bilda en förening för att underlätta samarbete med organisationer och försäkringsärenden och man diskuterade vad den nya hemsidan ska innehålla.

Man talade en del om det nya klassifikationssytemet som snart ska vara klart och diskuterade också vad drabbade och stödföreningarna kan få ut av ett eventuellt genomförande av EspeRare’s projekt (se ovan).

Ungern, Schweiz/Österrike/Tyskland, USA, Holland, Italien, Frankrike, Ryssland, England och Sverige fanns representerat. Länder med olika problem, men med samma mål.

Den spanska patientföreningen AADE höll på lördagen sin årliga träff där familjer fick möte de specialister som närvarat vid konferensen.

Ett ryskt företag EVAPOLAR, visade upp sin mycket intressanta produkt; en liten bärbar apparat som både kyler och återfuktar luften. Varje EDIN ledare fick en Evapolar gratis för att testa i hemlandet. [www.evapolar.com](http://www.evapolar.com)

Konferensen avslutades med att presentera nästa: Den 8:e Internationella Konferensen om Ektodermal Dysplasi som kommer att hållas i Paris, Frankrike 2021 (#EDPARIS2021)

 *Rapport från mitt perspektiv,*

*Ia Nielsen,*

*Svenska ED- föreningen*