

Incontinentia pigmenti (IP)

Incontinentia pigmenti (IP) er en arvelig tilstand som kjennetegnes av forandringer i hud, hår, negler, tenner, kjertler og sentralnervesystem.

INCONTINENTIA PIGMENTI (IP)

Incontinentia pigmenti (IP) er en av ca. 180 ulike ektodermale dysplasier (se egen brosjyre). Ektodermale dysplasier (ED), inkludert IP, kjenne- tegnes av forandringer i hud, hår, negler, tenner, kjertler og sentral- nervesystem. IP er en arvelig tilstand, med store variasjoner, også innenfor samme familie. Hudforandringer dominerer i nyfødt- og spedbarnsperioden. Senere vil det kunne tilkomme symptomer, især fra tenner, øyne og sentralnervesystemet.

Incontinentia pigmenti betyr «pigmentlekkasje», og gjenspeiler at huden i en periode har brune pigmentrike flekker, som uttrykk for at pigmentkorn har lekket ut i hudvevet. IP kalles også Bloch-Sulzbergers syndrom.

Forekomst

Forekomsten er usikker; 0,7:100 00 levende fødte, 1-2 pr. 100 000 innbyggere (Sverige), 4 pr. 100 000 innbyggere (Danmark).

IP forekommer nesten utelukkende hos jenter og kvinner.

Med økende kunnskap og stadig bedre diagnostiske verktøy, vil flere kunne få stilt diagnosen, også i voksen alder.

Årsaker

IP skyldes en genfeil i IK3KG-genet. IP er en arvelig betinget tilstand, og følger X-bundet (kjønnsbundet) dominant arvegang. X-bundet arvegang vil si at genfeilen er i et gen som er lokalisert på X-kromosomet. Menn har vanligvis ett X-kromosom og ett Y-kromosom (XY), mens kvinner vanligvis har to X-kromosom (XX).

Om denne brosjyren

Beskrivelsen gjelder ikke alle med denne diagnosen. Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

Ved genfeil som følger X-bundet dominant arvegang blir jenter syke, mens guttefostre vanligvis dør før fødsel. En kvinne som har en dominant X-bundet genfeil har 50 % risiko i hvert svangerskap for at barnet arver genfeilen, uavhengig av kjønn hos barnet. Døtre som arver genfeilen får tilstanden som sin mor, mens guttefostre med genfeilen vanligvis dør. Ved IP er det en stor andel (ca. 65 %) som får tilstanden som resultat av en nyoppstått genfeil (mutasjon).

Ved genetiske tilstander kan personen selv, foreldre, eller andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning av spesialister i medisinsk genetik og genetiske veiledere ved regionsykehusene. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise.

Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen stilles ut fra kliniske funn, og med gentest.

Tegn og symptomer

Symptomene er svært varierende, også innen samme familie. Dette kan av og til gjøre det vanskelig å fastsette diagnosen, spesielt hos voksne, som ikke vet noe om det karakteristiske utslettet ved fødselen. De færreste har symptomer fra alle organene.

Hud-, hår- og neglesymptomer forekommer hos stort sett alle.

Tannavvik finnes hos ca. 90 %.

Øyesymptomer finnes hos ca. 35 %.

Nevrologiske symptomer finnes hos ca. 30 %

Hudforandringer

Hudforandringer er ofte det første som bemerkes hos et nyfødt barn med IP. Generelt avtar utslettet med alderen, og det opptrer aldri i ansiktet.

Hudforandringene deles i fire stadier, som kan overlappe hverandre:

1. Fra fødsel sees væskefylte blemmer og sår på rødlig hud, ofte lokalisert til armer, ben, overkropp og hodebunn. Disse forsvinner ved 2-4-måneders alder.
2. Blemmene etterfølges av vortelignende linjeformede opphøyninger, som forsvinner når barnet er ca. 6 måneder.
3. Deretter oppstår flekkvis økt pigmentering (hyperpigmentering), ofte i et virvelmønster. Utslettet fremstår flatere.
4. Siste stadium består av lyse, hårløse og tynne hudområder, mest på bena, og kan være de eneste hudforandringene som sees hos voksne.

Oppbluss av blemmer/sår kan forekomme i forbindelse med vaksinasjoner, feber og infeksjoner, men også spontant.

Hyperpigmenteringen blekner med årene, mens de lyse hudområdene på bena for det meste forblir uforandret. Blemmer og sår i spebarnstiden gir vanligvis ikke arrdannelser.

Andre symptomer

Neglene kan ha furer, groper, flekker, være skjøre, tykke eller mangle helt.

Håret kan være tynt, småkrusete, og vokse langsomt. Hårløse flekker forekommer ofte. Svettekjertlene kan mangle, være færre eller ha nedsatt funksjon. Dette kan påvirke temperaturreguleringen, både som varhet for kulde/nedkjøling og risiko for overopphetning. Tegn på overopphetning kan være hodepine, irritabilitet og svimmelhet, i verste fall feberkramper eller heteslag.

Tenner kan mangle eller ha en avvikende form, og sees hos ca. 90 %. De kan være små og spisse, og de kommer sent. Først ved 8-års-alder kan man med rimelig sikkerhet si noe om antall manglende tannanlegg. Dette gjøres ved et OPG – et oversiktsrøntgenbilde av kjevene, der tannanleggene synliggjøres.

Nedsatt spyttsekresjon forekommer ofte, fordi spyttkjertler (i likhet med svettekjertler) kan ha nedsatt funksjon eller mangle helt. Spyttet bidrar til å beskytte tennene mot karies. Lite/manglende spytt gjør det vanskeligere å tygge og svelge. Talen kan også påvirkes av munntørrheten. Mange opplever derfor en endret følelse/sensibilitet i munnhulen.

Øyeforandringer sees hos ca. 35 %. Grå stær (katarakt), skjeling, nærsynthet samt problemer med netthinnen er de vanligste synsforandringene ved IP. Netthinneforandringer kan oppstå allerede i de første leveukene. Uoppdaget kan dette føre til netthinneavløsning senere i livet. Dersom øynene utvikles normalt fra fødsel til rundt 4-års alder, er det ikke holdepunkter som tilsier at synsendringer vil tilkomme. Oppstår likevel synsforandringer, er det sannsynligvis relatert til noe annet enn IP.

Nevrologiske symptomer kan variere betydelig; fra ett enkelt krampeanfall som barn, til ulike nevrologisk betingede tilstander, for eksempel epilepsi og nedsatt kognitiv utvikling. Ca. 1/3 av personer med IP har nevrologiske symptomer. Lærevansker anses også som et fundamentalt kjennetegn hos personer med IP, også hos dem uten kognitiv svikt.

Nevrologiske vansker kan gi varierende problemer med kommunikasjon. Det kan være vansker med å uttrykke seg, man forstår mer enn man klarer å uttrykke, og det kan være talen i seg selv. Dette kan bidra til stor frustrasjon, både som barn og voksen.

Ganespalte, manglende eller avvikende brystvorter og skjelettavvik er også rapportert hos IP-pasienter.

Behandling og oppfølging

IP er en sammensatt tilstand, og det bør foretas en tverrfaglig utredning for å avklare symptomer og omfang, og sikre en helhetlig og koordinert oppfølging. Barnet bør, etter diagnostisering, raskt henvises til øyelege og barnelege/-nevrolog.

Sykdommen kan ikke helbredes. Behandlingen rettes primært mot forebygging, avgrensning og lindring av symptomer.

Tilstanden er preget av hudforandringer i spedbarnsperioden. Oppfølging av hudspesialist er viktig disse månedene. Det er viktig med råd og veiledning om stell av utsatt hud og infeksjoner som kan oppstå i forbindelse med sår og blemmer som skal behandles. Har barnet mye blemmer og sår, anbefales helkroppsbad tilsatt kaliumpermanganat for å forebygge infeksjoner.

Man bør være forsiktig med sol: smør med solkrem og dekk med klær. Babyer skal ikke utsettes for direkte sollys. Huden kan være tørr og sprukken. Tørr hud klør. Den bør derfor smøres regelmessig med fuktighetsgivende og mykgjørende kremer. Det finnes ulike typer fuktighetskremer, og det er individuelt hva som fungerer for den enkelte - man må prøve seg frem.

Barn med IP bør undersøkes av barnelege tidlig i spedbarnsperioden, og følges opp for avklaring av eventuelle nevrologiske symptomer. Er det mistanke om øye- og/eller nevrologiske avvik, vil en MR (magnetkameraundersøkelse) kunne avklare dette.

Nevropsykologisk testing er viktig, for å finne ut hvor barnet befinner seg kognitivt. Dette blir utgangspunkt for hvilke forventninger man kan legge til grunn for barnets utvikling, og hvilke tiltak som eventuelt skal til for å nå dem. Det er også viktig med tidlig forebygging, også hos barn med IP *uten* påvist nedsatt intellekt, da disse kan ha utfordringer med læring og forståelse av *enkelte* fagområder/-emner som matematikk og lesing.

Kommunikasjon er en vesentlig faktor i relasjonell, sosial og faglig utvikling. Kartlegging og oppfølging av barnets evne til formidling er viktig. Hjelpemidlene er mange og ulike, og de bør iverksettes så snart behovet tilsier det.

Synet skal undersøkes så snart barnet har fått bekreftet diagnosen. Man anbefaler at undersøkelsene gjøres med noen ukers mellomrom de første månedene, da det er de første månedene som kan være kritiske for normal synsutvikling. Om barnet har synsforandringer, skal dette følges opp hos øyespesialist med behandling/kontroller inntil synet er ferdig utviklet. Dette skjer ved 8-10-års alder. Dersom barnet får grå stær, kan dette opereres ved at en plastlinse eller kontaktlinse settes inn som erstatning for den syke øyelinsen. Netthinneforandringer kan ofte behandles ved hjelp av laser, og i sjeldne tilfeller ved kirurgi.

God tannhygiene er spesielt viktig for barn med IP, som kan ha få tenner, emaljeskader og liten spyttproduksjon. De første årene er det tilstrekkelig med bruk av fluortannkrem ved tannpuss morgen og kveld. Barn under 4 år har ikke lært å spytte, men svelger gjerne både tannkrem og vann. Fluorskylling anbefales først fra barna er 6 år. Det anbefales videre å være forsiktig med sukker og syre (f.eks. i frukt og drikker). Syre kan gi erosjoner (oppløsning av tannsubstans) og vil forsterkes ved lav spyttsekresjon. Stimulering av spyttsekresjon kan for noen avhjelpes litt med sukkerfri tyggegummi. Andre råd kan være bruk av munnspray med tilsatt olje eller væske som erstatter manglende spytt.

Jevnlig forebyggende behandling hos tannpleier anbefales, blant annet ved pensling av tennene ved behov.

Ved IP kan tenner erstattes på ulike måter, alt fra en omforming av spisse og ujevne tenner, til avtagbare proteser. Permanente løsninger med implantater (skruer i kjevebenet) gjøres ikke før kjeven er ferdig utviklet, rundt 18-20-års alder. Bittutviklingen bør også følges opp hos en reguleringsstannlege.

Barn med IP bør henvises til Tannhelsekompetansesenteret (TAKO) på Lovisenberg Diakonale sykehus i Oslo. De har kunnskap og lang erfaring med denne pasientgruppen. Lokal tannhelsetjeneste kan også henvende seg til TAKO for informasjon, råd og veiledning, og for nødvendig plan for behandling/oppfølging av barn med denne tilstanden.

Nedsatt evne til temperaturregulering kan avhjelpes med å holde barnet unna direkte sol/varme. Bruk av dusjflaske, våte kluter eller T-skjorter oppbevart i en kjølebag kan være gode tiltak ved lek og aktivitet på varme dager. Airconditioning i soverom/leilighet kan vise seg nyttig. Feber kan behandles med febernedssettende midler i tillegg til nevnte tiltak.

Mestring i hverdagen

Å få et barn med IP kan for de fleste oppleves som krevende og utfordrende. Det er helt normalt at for noen foreldre oppleves det som et sjokk, spesielt hvis familien ikke kjenner tilstanden fra før. I den første fasen er det viktig at begge foreldrene får kontakt med helsepersonell som har erfaring og kunnskap om diagnosen og dens behandling. Informasjon om hvordan tilstanden kan påvirke barnets utvikling og familiens hverdag er sentralt for at foreldre skal oppleve å mestre sin rolle som barnets støttepersoner.

Foreldre anbefales å være åpne om tilstanden slik at det skapes muligheter for å dele tanker, spørsmål eller reaksjoner med familie og venner. Det anbefales også å snakke med helsesøster og barnets fastlege, og foreldre er også velkomne til å ta kontakt med SSD. Jo mer foreldre har fått bearbeidet sine egne opplevelser rundt det å få et barn med IP, jo bedre er de rustet til å hjelpe barnet sitt. Psykologisk helsepersonell i hjemkommunen kan hjelpe med å bearbeide vanskelige følelser. Snakk med helsesøster eller fastlege hvis det er behov for å snakke med noen om det som er utfordrende eller vanskelig. De kan eventuelt henvise videre.

Behovet for tiltak og hjelp må ses i forhold til den enkeltes behov.

Spesielt sårbare perioder kan være overgang fra barnehage til skole, overganger i skoleløpet og fra skole til studier og arbeidsliv. Noen trenger tett oppfølging både fra helsevesenet og hjelpeapparatet ellers, andre klarer seg med lite tilrettelegging i hverdagen.

Det er nødvendig å gi barnet alderstilpasset informasjon om sin egen diagnose, som gjerne kan gis av foreldre eller sammen med helsepersonell. Barn som har en diagnose som er synlig for andre, vil kunne oppleve at andre spør eller ser på dem. Når barnet er informert om egen diagnose og dens behandling vil det framstå som tryggere når andre har spørsmål. Dette kan beskytte barnet mot negative sosiale erfaringer. Barnet bør derfor lære seg et enkelt svar på hva det skal svare på spørsmål om diagnosen eller utseendet. For eksempel "Jeg er født med en diagnose som gjør at tennene (eller neglene) mine ser sånn ut. Ellers er jeg akkurat som deg".

Barn er gode på å tilpasse seg egen livssituasjon og foreldre bekymrer seg derfor ofte mer enn barnet. Dette gjelder enten barnet har en medisinsk diagnose eller ikke. Videre er tenårene en spesielt sårbar periode i menneskers liv. For mange kan det oppleves spesielt tungt og vanskelig å ha en medisinsk diagnose i denne tiden, og mange er bekymret for å skille seg ut. Mange ungdommer med IP må gjennom omfattende tannbehandling som kan påvirke utseendet i tenårene.

Dette kan være psykologisk krevende og påvirke identitet og selvfølelse. Da kan det være ekstra viktig å være åpen om diagnosen, både ved at familie og viktige personer i barnets eller ungdommens krets kan snakke om det. Etter hvert som ungdommen blir eldre, er kunnskap om diagnosen viktig for å kunne ta ansvar for egen behandling i voksen alder og for å finne gode mestringsstrategier som bidrar til god livskvalitet på tross av utfordringene den medisinske diagnosen medfører. Søsken kan ha ekstra utfordringer som også bør ivaretas.

Det å mestre eget liv og takle hverdagen er vesentlig for alle mennesker.

Vårt senter bidrar gjerne med informasjon og veiledning. Ved behov kan senteret også bidra med å **overføre kompetanse** om diagnosen og om å leve med en sjelden tilstand **til lokalt hjelpeapparat, barnehage og**

skole, slik at det skapes en større forståelse for de utfordringene personen med IP og familien møter i hverdagen.

I mange tilfeller kan det være klokt å etablere en **ansvarsgruppe** og en **individuell plan** som ivaretar oppfølgingen. Gode planer og hensiktsmessig samarbeid bidrar til oversikt og forutsigbarhet både for familien og hjelpeapparatet. Målet er at den som har diagnosen skal lære seg å møte utfordringer og etter hvert ha følelsen av kontroll og mestring av eget liv.

Senter for sjeldne diagnoser kan bidra med å overføre kompetanse om diagnosen og mestring i hverdagen med en sjelden tilstand til det lokale hjelpeapparat, barnehage og skole. Slik kan det skapes en bedre forståelse av og en bedre evne til handling overfor de utfordringer barnet og familien møter.

Litteratur

Boken «Et annerledes utseende» har både brukerhistorier om å leve som synlig annerledes, og fagartikler om samme tema. Boken legger stor vekt på mestring og positiv tilpasning til å leve med et annerledes utseende. Den er gratis og kan bestilles fra Senter for sjeldne diagnoser på telefon: 23 07 53 40, eller på e-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no. Du kan også laste ned boken gratis fra våre nettsider.

Nyttige lenker

TAKO-senteret er et landsdekkende kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander (SMT). www.tako.no

Norsk ED-forening: Lukket Facebook-gruppe. Søk etter "Norsk ED Forening".

Rarelink.no - nordiske lenkesamling. Søk etter "Incontinentia pigmenti". Dette nettstedet gir en oversikt over beskrivelser og kontaktmuligheter for sjeldne og lite kjente diagnoser. www.rarelink.no

Engelsk ED-forening. www.ectodermaldysplasia.org

Informasjon for foreldre. www.familienettet.no

Oktober 2017

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Vi er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til helsepersonell, pasienter, pårørende og andre bidragsyttere rundt pasienten (barnehage, skole, PPT, arbeidsplass, NAV, med mer). Vi kan kontaktes på telefon 23 07 53 40.

Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen i rådgivningssamtaler, kurs, trykksaker, videoer og på nett.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner: ved telefon, videokonferanse og e-post-henvendelser, i møter på senteret eller ved behandlende sykehus i brukerens lokalmiljø.

Kurs

Vi arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene inneholder medisinsk informasjon om diagnoser og/eller mer generelle temaer som hverdag i barnehage/skole/arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

Kunnskapsbase og brobygger

Det lokale hjelpeapparatet har ofte lite kjennskap til sjeldne diagnoser. Kompetanseoverføring og informasjonsmøter i brukerens lokalmiljø er derfor en sentral del av vårt tilbud. Det er viktig at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iverksettes.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Forskning og utvikling (FoU)

Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer.

Senteret er en del av Oslo universitetssykehus og av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

Alle kan ta direkte kontakt med oss, uten henvisning eller spesielle avtaler.

Besøksadresse: Forskningsveien 3B, OSLO

Telefon: 23 07 53 40

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Internett: www.sjeldnediagnoser.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Informasjon om sjeldne diagnoser får du også på servicetelefonen til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser: 800 41 710 (gratis).