

Iktyose

Medfødt iktyose er en samlebetegnelse på mer enn 30 ulike former for arvelige hudtilstander som kjennetegnes av tørr, fortykket og skjellende/flassende hud.

IKTYOSE

Medfødt iktyose er en samlebetegnelse på mer enn 30 ulike former for arvelige hudtilstander som kjennetegnes av tørr, fortykket og skjellende/flassende hud . Alvorlighetsgraden varierer mellom de ulike typene. Behandlingen består i å lindre symptomer og plager. Tilstanden er ikke smittsom.

Forekomst

Forekomsten varierer betydelig fra å være forholdsvis vanlig til ekstremt sjelden.

Tegn og symptomer

Huden er kroppens største sanse- og kommunikasjonsorgan. Den beskytter mot uttørking, skadelig ytre påvirkning og bidrar i temperatur- og væskeregulering. Normalt fornyes huden ved at hudcellene som dannes i dypere lag «vandrer» utover til overhudens hornlag der de avstøtes. Ved iktyose er det en ubalanse i denne modningsprosessen som gjør at de øverste hudlagene blir sterkt fortykket, og blir liggende som skjellignende flak på huden.

Nedsatt svetteevne er et annet symptom. Det endrer evnen til å regulere kroppstemperatur, gir kløe og sprekkdannelse i huden, særlig i håndflater og under fotsåler.

Nedre øyelokk henger utover (ektropion) og det kan være vanskelig å få lukket øynene helt. Dette kan gi tørre øyne og tåreflod.

En spesiell form for iktyose gir, i tillegg til fortykket hud, rød og skjør hud med blemmer og sår (epidermolytisk iktyose).

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.

To hovedgrupper

Iktyose deles inn i to hovedgrupper:

1. Ikke-syndromal iktyose – som gir symptomer kun fra huden
2. Syndromal iktyose – iktyose som opptrer som ledd i et syndrom (syndrom: symptomer/tegn fra ulike organer som opptrer sammen)

I denne brosjyren har Senter for sjeldne diagnoser (SSD) valgt å knytte *Palmoplantar Keratodermi* (PPK) til hovedgruppene, fordi oppfølging og behandling kan være sammenfallende.

1. Ikke-syndromal iktyose

Iktyose vulgaris er ikke sjelden eller alvorlig og omtales derfor ikke her (Forekomst ca. 1/ 300-500)

Kjønnbundet (X-bundet) iktyose oppstår bare hos gutter, jenter er friske bærere. Hudforandringene kommer tidlig etter fødsel med økende tørre, flassende og brune skjell-lignende hudforandringer på enkelte områder eller på hele kroppen. (Forekomst: 1/2000 -1/6 000 personer)

Autosomal recessiv congenital iktyose (ARCI) oppstår hos begge kjønn, foreldrene er friske bærere. Det finnes flere **undergrupper**:

- Lamellær iktyose har flere varianter. Felles er at hele kroppen har skjellaktig, tykk og flassende hud. I en del tilfeller kan det nyfødte barnet være dekket av en tynn hinne (kalles kollodiummembran/ baby) som i løpet av de første ukene sprekker opp og løsner. Noen har utadvendte øyelokk (ektropium), hår- og negleforandringer og spesielt fortykket hud på hender og føtter (palmoplantar keratodermi) som kan sprekke. (Forekomst: 1-9/1 000 000 personer)
- Medfødt iktyoseform erythrodermi (CIE) betyr at huden er rød fra fødsel og de skjellaktige forandringene er ofte mildere enn ved lamellær iktyose. En del er født med en mild form for kollodiummembran. (Forekomst:1-9/1 000 000 personer)
- Harlekin iktyose er den mest alvorlige formen for iktyose. Barnet blir født med uttalt hard og fortykket hud på alle hudområder, inkludert

ansikt. Dype sprekker oppstår raskt etter fødsel og gir et «diamantformet» utseende (derav navnet). Risiko for infeksjoner og uttørking (dehydrering) er stor. For de fleste er de første månedene mest kritiske. Da kan tilstanden være dødelig. Med spesialisert oppfølging og behandling ved barneintensiv og bruk av medikamentet Neotigason® er overlevelsen bedret og tilstanden går etter hvert over til en alvorlig CIE-lignende form for iktyose med antatt normale leveutsikter. (Forekomst: $1/1\,000\,000$ personer)

Keratinopatisk iktyose er en samlebetegnelse på flere iktyosetilstander som er knyttet til genforandringer i keratin-gener. Ofte skyldes denne formen en nyoppstått genforandring hos barnet (foreldrene er friske), men følger deretter dominant arvegang. Den vanligste er:

- **Epidermolytisk iktyose (EI)** kjennetegnes av alvorlig blemmedannelse og sår ved fødsel som avtar etter som barnet blir eldre . Senere vil det kunne bryte ut blemmer, ofte i sammenheng med infeksjoner. Etter hvert blir huden kraftig fortykket spesielt på knær, i armhuler og områder der hud møter hud. EI kan også oppstå på avgrensede hudområder eller på hele kroppen. (Forekomst: $1-9/1\,000\,000$ personer)

2. Syndromal iktyose

Prematuritets-iktyose er assosiert med prematur fødsel. Barnet blir født med svært fortykket hud, spesielt i hodebunn, i håndflater og under fotsåler. Tilstanden vil bedres de første ukene etter fødsel. Flere får senere økt tendens til atopisk sykdom (eksem, astma, allergier). Tilstanden er særlig hyppig i Trøndelagsområdet. (Forekomst: $1/1\,000\,000$ personer)

Netherton syndrom er en spesielt sjelden og alvorlig iktyoseform med rød, flassende og tynn hud, og en særpreget hårtype (bambushår). Se egen brosjyre om diagnosen.

Sjögren-Larsson syndrom (SLS) medfører en forsinket motorisk og kognitiv utvikling, netthinneforandringer og iktyose . Ofte er det iktyoseforandringene i nyfødtp perioden som gir mistanke om tilstanden.

De fleste er nærsynte og lysømfintlige. Mange har problemer med å utrykke seg verbalt og ca 40 % har epilepsi. Det er ulik alvorlighetsgrad, og tilstanden arves autosomalt recessivt av friske foreldre.

(Forekomst: 1-9 / 1 000 000 personer)

Refsum sykdom (RD) er en medfødt metabolsk tilstand som kan omfatte flere organer. Den oppstår fra tidlig barnealder til voksen alder og diagnosen kan være vanskelig å stille. Tidlig nattblindhet, med videre utvikling av Retinitis Pigmentosa (RP) sees hos de fleste. Nedsatt hørsel, balanseforstyrrelser og skjelettmisdannelser er vanlig, i tillegg til generelle iktyose forandringer i huden. Manglende luktesans er karakteristisk. Tilstanden arves recessivt av friske foreldre.

(Forekomst: 1 / 1 000 000)

Palmoplantar keratodermi (PPK) utvikles ofte etter første leveår. Det dannes fortykket hud, som sprekker lett, i håndflater og under fotsåler. PPK deles inn i fire ulike varianter: diffus-, fokal- (avgrenset), striata- (stripeformet) eller punctata- (punktformet) PPK. Hver av variantene kan deles opp i enkel PPK og PPK med tilleggssymptomer i negler, tenner og andre organer. Tilstanden arves som oftest dominant, men kan også oppstå spontant hos barnet.

(Forekomst er usikker og ikke dokumentert)

Årsaker

De ulike formene for iktyose har ulik arvegang, men tilstanden kan også oppstå spontant hos barnet:

- Ved dominant arv er det 50 % sannsynlighet for at hvert barn, uavhengig av kjønn, arver genfeilen av den av foreldrene som selv har tilstanden.
- Ved kjønnsbundet arvegang sitter genfeilen på kjønnskromosomet. Det vil si at gutter med arveanlegget blir syke, mens jenter enten kun er bærere eller får milde symptomer på sykdom.
- Ved recessiv arvegang er begge foreldrene bærere av samme genfeil,

men har selv ingen tegn på sykdommen. Hvert barn har 25 % risiko for å arve tilstanden, 25 % sjanse for å være helt friske og 50 % for selv å bli bærere av genfeilen. Begge kjønn rammes likt.

Genetisk veiledning bør tilbys. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise til dette ved en av landets genetiske avdelinger.

Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen stilles ved klinisk undersøkelse av pasienten. I noen få tilfeller kan en hudbiopsi (vevsprøve fra huden) være aktuelt. De fleste med alvorlige former vil få tilbud om en gentest som vil kunne bekrefte diagnosen.

Behandling og oppfølging

Det finnes ingen helbredende behandling av iktyose. Målet for behandlingen er å lindre symptomer og plager.

Stell av hud:

Det er viktig å holde huden myk for å unngå at den blir tørr og stram. Stram hud gir nedsatt bevegelighet og fare for at infeksjoner kan oppstå på grunn av sprekker og sår. Hjelp til stell kan være nødvendig hele livet.

Egenbehandling av huden er omfattende. Ved de alvorligste formene av iktyose kan stellet ta opp til 3-4 timer daglig. De fleste har nytte av daglig bad tilsatt oljer og/eller salt for å bløte opp huden, med påfølgende skrubbing for å fjerne lag av «døde» hudceller. Mange sier at de har god nytte av dampdusj og oksygenbad med mikrobobleteknologi. Etter badet smøres huden inn med mykgjørende og fuktighetsbevarende salver og kremer. Ofte er det behov for å smøre huden inn flere ganger i døgnet. Et tilrettelagt bade- og stellerom er av betydning. De som har epidermolytisk iktyose vil trenge spesiell oppfølging og hjelp med behandling av blemme- og sår-dannelser. Dette vil inkludere bruk av antiseptiske midler, bandasjer og sårmateriell.

De fleste med iktyose vil ha et stort forbruk av **produkter til hudbehandling**. Ved de alvorligste formene kan det være behov for flere kilo salver og kremer i måneden. Det finnes refusjonsregler for dette i Folketrygdlovens § 5.22, evt. §5.14.

Øregangene bør undersøkes jevnlig av lege, eventuelt øre-nese-hals spesialist, og overflødig hud som kan tette øregangen må fjernes for å unngå nedsatt hørsel.

Barnehage og skole

Barn har behov for tilrettelegging i barnehagen og på skolen. Det må tilbys et egnet sted for hudstell. Stellet bør utføres så likt som mulig hver gang for å skape forutsigbarhet for barnet . De som steller huden skal vite hvordan man kommuniserer gjennom berøring, og at god berøring kan ha positiv effekt og gi gode kroppsoplevelser. Det er viktig å legge til rette for en behagelig opplevelse med god tid, ro og god temperatur i rommet. Stellet kan ta lang tid og sang, historier/eventyr, musikk, lydbok eller TV tilpasset aldersgruppen være gode hjelpemidler. Stellesituasjoner kan også benyttes for gode samtaler eller for å kartlegge hvordan barnet egentlig har det. Mange opplever likevel stellet som besværlig og slitsomt.

Kløe kan forstyrre nattesøvnen og føre til økt trøtthet og slitenhet. Både barn og voksne kan trenge ekstra hvilepauser i løpet av dagen.

Klær og sko

Dette bør være tilpasset en ømfintlig hud. Ledige bomullsklær med få/flate sømmer bør brukes. Noen ganger kan det være lurt å vrenge klærne for å få sømmene på utsiden. Mange trenger hjelp til avkjøling. Et godt ventilert innklima som lindrer ubehag og hindrer overoppheting på grunn av nedsatt kroppstemperaturregulering kan være til god hjelp både på skole/arbeidsplass og hjemme. Tilpasninger i forbindelse med fysisk aktivitet kan være påkrevet. Avkjølt drikke bør være tilgjengelig.

Medikamenter

Mange har god nytte av et reseptbelagt A-vitaminbasert preparat (Neotigason®) som regulerer modningsprosessen i huden.

Medikamentet tas som tabletter og krever tett oppfølging av hudlege. Mulige bivirkninger kan være høye lipidverdier og skjelettforandringer. Medikamentet ansees likevel å være svært nyttig for mange med alvorligere iktyose og det har vært brukt sammenhengende i flere tiår. Kvinner som planlegger å bli gravide under behandlingen, eller i løpet av 2 år etter avsluttet behandling, skal ikke benytte medikamentet grunnet risiko for misdannelser hos fosteret. Medikamentet kan vurderes hos barn og ungdom med de alvorlige tilstandene.

Mestring i hverdagen

Å få et barn med iktyose 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 diagnosen 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 diagnosen 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 iktyose, jo bedre er de rustet til å hjelpe barnet sitt. Psykologisk helsepersonell i hjemkommunen kan hjelpe med å bearbeide vanskelige følelser. Man kan få råd om hvem det er lurt å kontakte og fastlegen kan eventuelt henvise videre.

Behovet for hjelp og tiltak må ses i forhold til den enkelte. 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. Barn trenger alders-

tilpasset 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. Huddiagnosen kan også føre til at andre barn blir usikre på om sykdommen er smittsom. Barn som er informert om egen diagnose og dens behandling vil 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 si når noen spør om diagnosen eller utseendet. For eksempel "Jeg er født med en diagnose som gjør at huden min er litt hard. Det er ikke smittsomt og ellers er jeg akkurat som deg".

Barn er gode på å tilpasse seg egen livssituasjon og foreldre bekymrer seg derfor ofte mer enn barnet. Tenårene er en spesielt sårbar fase. For mange kan det oppleves tungt og vanskelig å ha en medisinsk diagnose i denne perioden og mange ungdommer er bekymret for å skille seg ut. Det å ha kontakt med andre med samme diagnose eller som er i samme situasjon kan være en viktig støtte. Etter hvert som ungdommen blir eldre, er kunnskap om diagnosen viktig for å kunne ta ansvar for egen behandling i voksen alder. Til tross for utfordringer diagnosen gir er det viktig å finne gode mestringsstrategier som kan bidra til god livskvalitet.

Søsken kan ha ekstra utfordringer som også bør ivaretas.

Det å mestre eget liv og takle hverdagen er vesentlig for alle mennesker. SSD kan bidra med å overføre kompetanse om diagnosen og om det å leve med hudtilstanden til lokalt hjelpeapparat, barnehage og skole, slik at det skapes en større forståelse for de utfordringene personen med iktyose 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.

Nyttige lenker

På utenlandske nettsteder kan det være nødvendig å bruke den engelske benevnelsen på tilstanden «Ichthyosis».

www.rarelink.no - En nordisk lenkesamling med beskrivelser og kontaktmuligheter for sjeldne og lite kjente diagnoser.

www.iktyose.no - Iktyoseforeningen i Norge er en landsdekkende forening som skal ivareta alle som har iktyose og andre medfødte keratoser.

www.socialstyrelsen.se - svensk nettside med god informasjon om de sjeldne hudtilstandene.

<http://www.orpha.net> - internasjonal nettside med informasjon om sjeldne diagnoser, behandling og tilrettelegging på engelsk.

Informasjon om andre sjeldne diagnoser kan man også få på www.rarelink.no eller Sjeldentelefonen 800 41 710 (gratis) til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser, som gir informasjon om sjeldne diagnoser og tjenestetilbud.

Juli 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 henvendelser pr telefon og e-post, i møter på senteret eller ved behandlende sykehus i brukerens lokalmiljø.

Kurs

Vi arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene varer i 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. De inneholder medisinsk informasjon om diagnoser 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)

FoU-virksomheten ved senteret drives i samarbeid med brukerorganisasjoner og fagmiljøer i inn- og utland.

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

Senteret arbeider på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet og 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).