

ARVELIGE
HUDSYKDOMMER

TØRR OG
SKJELLET HUD

Iktyose

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

IKTYOSE

Iktyose (ichthyose) er en samlebetegnelse for en gruppe arvelige hudsykdommer som fører til tørr og skjellet hud. Det finnes mer enn 20 ulike former for iktyose med ulik alvorlighetsgrad. Iktyose er ikke smittsomt.

Huden er kroppens største sanse- og kommunikasjonsorgan. Den beskytter mot uttørking, ytre påvirkninger og er temperatur- og væskeregulerende. Huden fornyes ved at hudcellene som dannes i det innerste hudlaget «vandrer» utover til hornlaget, tørker inn og flasser av.

Om navnet

Iktyose kommer av ichthys som betyr fisk på gresk.

Årsak til sykdommen

Iktyose, ichthyosis, skyldes en genfeil som fører til ubalanse i nyproduksjon og avstøtning av hornlaget.

Arv

Iktyose er arvelig, men de ulike formene har ulik arvegang. Kjønnbundet arvegang vil si at genfeilen sitter på kjønnkromosomet/x-kromosomet. Fordi gutter har bare ett x-kromosom blir de syke. Jenter, som har to x-kromosom, har i tillegg til det som bærer sykdommen med seg, også ett friskt kromosom. Ofte fører det til at jentene ikke blir syke, men er friske bærere av arveanlegget.

Dominant arv vil si at arveanlegget overføres selv om arvestoffet bare kommer fra mor eller far. De dominante formene for iktyose har gjerne et mildere forløp enn de andre.

Ved vikende/recessiv arv må barnet få arvestoffet fra begge foreldrene for at det skal føre til sykdom.

Forekomst

Forekomsten varierer fra de vanligste, ikke sjeldne formene - til de mest sjeldne, der det diagnostiseres ett tilfelle hvert 3.-4. år i Norge. SSD har per 2012 registrert ca 70 personer med iktyose.

Tegn og symptomer

Det er stor variasjon i sykdomsbildet, men fellestrekk er at huden er tørr, stiv og flassende. Hornlaget i huden er som regel sterkt fortykket og samler seg i skjell-lignende flak. Enkelte har tynn, rød hud eller hud med blemmer. Andre kjennetegn er nedsatt svetteproduksjon og dårlig regulering av kroppstemperaturen. Kløe, tørre øyne som ikke kan lukkes ordentlig samt sprekkdannelser på fingre og under føttene fører til økt risiko for infeksjoner.

Den omfattende hudbehandlingen som er nødvendig gjør at mange får rød og blank hud (se behandling).

Diagnosen stilles av hudlege.

Former for iktyose

- Iktyose vulgaris (vanlig) og kjønnbundet iktyose medfører en spesiell, tørr hud. Fordi disse formene for iktyose ikke er sjeldne og ikke alvorlige omtales de ikke her.
- Lamellær iktyose er en alvorlig, sjelden form. I en del tilfeller fødes barnet med huden dekket av en tykk hinne som etter hvert sprekker opp. Lamellær iktyose kjennetegnes med både sterkt økt nyproduksjon og forsinket avstøtning av hornlaget. Det finnes seks ulike varianter av lamellær iktyose. Den arves recessivt og begge kjønn kan rammes.
- Bulløs iktyose/epidermolytisk hyperkeratose: alvorlig, sjelden form for iktyose som har både fortykket hud og blemmer. Den arves dominant fra affisert forelder eller kommer etter en nyoppstått genmutasjon. Begge kjønn kan få denne varianten.
- Palmoplantar keratose: Fortykket hud i håndflater og føtsåler. Utvikles ofte etter første

leveår og finnes i mange ulike varianter; diffuse, stripeformig eller punktformig keratose.

- Syndromer med iktyose: Sjögren-Larsson syndrom, Refsum sykdom og Netherton syndrom. Sistnevnte er alvorlig og sjeldent, se egen informasjonsfolder om denne diagnosen.

Behandling av de alvorligste formene

Det finns ingen helbredende behandling for iktyose. Målet for behandlingen av iktyose er å lindre symptomene. De fleste har nytte av daglige bad tilsatt oljer for å bløte opp huden, med påfølgende skrubbing for å fjerne laget med døde hudceller. Huden smøres inn med mykgjørende og fuktighetsbevarende salver og kremer. Smøringen må ofte gjøres flere ganger i døgnet. Opphopning av celler i øregangene kan føre til nedsatt hørsel og bør jevnlig fjernes av lege. Noen har nytte av et spesielt A-vitamin-preparat som normaliserer prosessen i huden. Medikametet krever tett oppfølging av lege. Gravide skal ikke behandles med dette medikametet grunnet risiko for misdannelser hos fosteret.

Å leve med iktyose

Huden på et voksent menneske dekker en flate på ca. 2 kvadratmeter. Egenbehandling av huden kan i de alvorligste formene ta opp til 3-4 timer daglig. Hjelp til hudstell kan være aktuelt hele livet

Omfattende daglig hudstell med sliping, skraping og smøring er tungt arbeid og kan gi belastningsskader på rygg og armer. Barn er avhengig av hjelp til stell både hjemme, i barnehage og på skolen. Den tørre og stramme huden kan føre til nedsatt bevegelighet; fysioterapi kan derfor være aktuelt.

Klær og skotøy bør være tilpasset en sårbar hud. Ledige bomullsklær med lite sømmer anbefales. Redusert temperaturregulering gjør at fysisk aktivitet må tilrettelegges. Kjølig, ventilert inn klima lindrer ubehag og forhindrer overoppheting. Rikelig med drikke er nødvendig.

Sykdommens ekstrabelastninger, - og kløe som forstyrrer nattesøvnen, fører ofte til tretthet og behov for hvilepauser.

Det må legges til rette for ekstra pauser i barnehage/skole, arbeidssituasjon og fritid.

Sykdommen kan for noen føre til et annerledes utseende. Fordi saklig informasjon fremmer positive holdninger anbefales det å informere om sykdommen og de konsekvensene det kan ha for den som har iktyose og for familien.

Ved iktyose kan forbruket av produkter til daglig hudbehandling være stort. 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.

Grunnstønad kan innvilges når kremer og salver i klær og sengetøy, hyppig skift og vask fører til økt slitasje og merutgifter. Vaskemaskiner skiftes oftere ut fordi fettinnholdet i hudproduktene tærer på gummipakninger, likedan støvsuger som benyttes utover vanlig bruk. Erfaringen tilsier at strømforbruket blir høyt for denne gruppen. Et romslig baderom med badekar er til stor hjelp.

Hjelpestønad kan være aktuelt.

Mange vil trenge en tilrettelagt hverdag og for noen kan det være aktuelt å oppnevne en svarsgruppe og utarbeide en individuell plan.

Kontakt NAV for ytterligere informasjon om ulike støtteordninger ved kronisk sykdom.

Februar 2012



Hvis du vil lese mer om iktyose:

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.

Februar 2012



foto: Jo Michael

Senter for sjeldne diagnoser

Besøksadresse: Forskningsveien 3B, OSLO

Postadresse: Oslo universitetssykehus HF,
Rikshospitalet, Senter for sjeldne diagnoser
Postboks 4950 Nydalen, 0424 OSLO

Telefon: 23 07 53 40

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Internett: www.sjeldnediagnoser.no

Et kort informasjonsskriv som dette blir nødvendigvis ganske generelt. Enkelte vil sikkert ha spesielle problemer eller spørsmål de ikke finner omtalt. Senter for sjeldne diagnoser kan kontaktes, slik at man kan få dekket sitt behov for informasjon.

Senter for sjeldne diagnoser er et tverrfaglig, landsdekkende kompetanse senter, som tilbyr informasjon, rådgivning og kurs om sjeldne diagnoser.

Senterets tjenester er rettet mot brukere, pårørende og fagpersoner som enten selv har eller arbeider med sjeldne diagnoser. Alle kan ta direkte kontakt med senteret uten henvisning eller spesielle avtaler.



Oslo
universitetssykehus

www.sjeldnediagnoser.no

Informasjon om andre sjeldne diagnoser kan man også få på www.rarelink.no eller
Helsedirektoratets gratis servicetelefon: 800 41 710