

Ichthyosis

Baggrund:

Ichthyosis (fiskehud) omfatter:

- Ichthyosis vulgaris (IV) - ca. 95% - afficerer 1:300 nyfødte
- X-bunden ichthyosis (XLI) - ca. 5% - afficerer 1:2.000 drenge
- Autosomal recessiv kongenit ichthyosis (ARCI) - afficerer 1:100.000 nyfødte
- Syndromatisk ichthyosis (Netherton, KID) - afficerer 1:500.000 nyfødte

IV nedarves autosomt semidominant og skyldes mutationer i filaggrinogenet.

XLI nedarves X-bunden recessivt og skyldes mutation i steroidsulfatasegenet.

De meget sjældne autosomt recessive og syndromale former kan forårsages af mange forskellige genmutationer.

Kendetegn:

IV debuterer normalt nogle måneder efter fødslen. Der er stor variabilitet, og dobbelt nedarvning kan give tidlige og svære symptomer.

XLI er noget oftere til stede allerede ved fødslen, men kan debutere indenfor første leveår.

ARCI er som regel til stede ved fødslen og kan have udtalte neonatale fund (evt. som kollodionbaby).

Der kan derfor ses overlap i den debuterende symptomatologi for alle formerne.

Fælles for fiskehud er en udtalt hudtørhed og en tiltagende dannelse af grove, evt. fastsiddende skæl, som er værst ved den X-bundne og de sjældnere former. Typisk for sidstnævnte former er også sværere symptomer, som efter den tidlige barnealder ikke bedres over tid.

Andre fund:

Patienter med XLI kan have kryptorkisme (20%). Et mindretal har ADHD eller autisme.

Mødrene (bærere) har ofte protraheret fødselsforløb af drenge med XLI.

Syndromatisk ichthyosis kan have symptomer fra øjne (keratitis), ører (døvhed) og hår (bambushår).

Diagnostiske kriterier:

Primært klinisk, XLI kan som regel konstateres på den typiske arvegang og ARCI på de svære debutsymptomer.

Genetisk undersøgelse:

Udføres ved mistanke om ARCI eller syndromatisk ichthyosis og kan udføres ved uklare tilfælde af mulig X-bunden ichthyosis.

Henvisning:

Henvises til dermatolog ved alle tilfælde af moderat til svær ichthyosis og til hospital ved mistanke om ARCI, syndromatisk ichthyosis eller uafklaret mulig XLI.

Dermatologisk behandling:

Alle former for ichthyosis kan behandles efter følgende trappe:

1. Fugtighedscreme
2. Keratolytisk lokalbehandling
3. Lokalt Calcipotriol
4. Lokalretinoid
5. Systemisk retinoid

Opfølgning:

Kan følges i speciallægepraksis efter udredning er afsluttet ved behov for intensiv behandling med eksempelvis retinoider.

Patientforening:

Iktyosisforeningen i Danmark (www.iktyosis.dk)

Referencer:

Andersen RE, Hertz JM, Bygum A. Ny klassifikation og molekylærgenetisk viden om arvelig iktyose. Ugeskr Læger 2014;176:2470-4.

Vahlquist A, Fischer J, Törmä H. Inherited nonsyndromic ichthyoses: An update on pathophysiology, diagnosis and treatment. Am J Clin Dermatol 2018;19:51-66.

Redigeret dato: Maj 2019

Planlagt revision: Maj 2022

Lars Erik Bryld / DDS Genodermatose udvalg.