



# SOCIALSTYRELSEN

## Iktyosis

- [Beskrivelse](#)
- [Mere faglig viden](#)
- [Betydningen af en god udredning](#)
- [Andre med samme diagnose?](#)
- [Links](#)

A B C D E F G H I J K L M N O P Q R S T U V W X Y Z Ø 0-9

## Iktyosis

Underdiagnose: [Lamellær iktyosis](#)

[Bulløs iktyosis](#)

Beskrivelse

Iktyosis er en fællesbetegnelse for en gruppe arvelige hudsygdomme, der er kendetegnet ved defekt i hudens hornlag. I den normale hud er der balance mellem nydannelse og afstødning af horncellerne i hudens yderste lag, men ved iktyosis er denne balance forstyrret og hornlaget som regel svært fortykket. Dette bevirker at huden bliver tør, tyk, stiv, skællende og kløende. Ved visse typer af iktyosis er huden dog tynd og rød eller med blæredannelse.

Der findes mindst 20 forskellige typer af iktyosis, som kan have forskellig debutalder, sværhedsgrad, udbredelse på kroppen og arvegang. Almindelig iktyosis og kønsbunden iktyosis giver sjældent svære problemer og er relativt hyppigt forekommende.

Ved lamellær iktyosis er det nyfødte barns hud oftest dækket af en hinde, som afstødes i løbet af nogle dage til uger. Udover hudproblemerne kan der være kløende tørre øjne,



# SOCIALSTYRELSEN

som ikke kan lukkes, tilstopning af de ydre øregange, sprækker i fodsålerne og evt. psykologiske og sociale følger af at have et anderledes udseende. I de sværeste tilfælde kan sygdommen påvirke hudens funktion som barriere mod infektioner samt medføre forstyrrelser i væskebalance og temperaturregulation.

Ved bulløs iktyosis kan det nyfødte barns hud se kogt ud og siden udvikles tilbagevendende hudblærer. Huden har tendens til overfladiske sårddannelser, som let bliver inficerede. Særligt i bøjefurene er huden udtalt fortykket og skældannende, og dette kan evt. medføre nedsat bevægelighed.

Diagnosen stilles på grundlag af undersøgelse ved hudlæge (dermatolog), hudprøve som undersøges i mikroskop og hvis muligt evt. genundersøgelse af blodprøve.

Der findes desværre ingen helbredende behandling. Behandlingen sigter derfor på at lindre symptomer. Ved de svære former er den daglige hudpleje krævende i form af karbad, fjernelse af døde hudceller samt indsmøring af huden flere gange dagligt med diverse cremer. I nogen tilfælde kan tabletbehandling med særlige A-vitaminpræparater (retinoider) have gavnlig effekt, men der kan være bivirkninger, bl.a. skal behandlingen ophøre i god tid før evt. graviditet, da det er velkendt, at retinoider kan give fostermisdannelser. Behandlingen er en specialistopgave.

Problemer med øjne og ydre øregange behandles af øjen- og ørespecialist. Fodpleje kan være relevant for at forebygge smertefulde sprækkedannelser. Derudover er det vigtigt at støtte patientens psykiske og sociale trivsel.

Arvegangen er afhængig af den eksakte type af iktyosis og kan være enten kønsbunden, dominant eller recessiv. Af hensyn til bl.a. genetisk rådgivning er det derfor vigtigt at forsøge at fastslå typen.

Lamellær iktyosis nedarves hos langt hovedparten recessivt, således at forældrene til et barn med sygdommen er raske anlægsbærere og har en gentagelsesrisiko på 25 % ved ny graviditet. Både piger og drenge kan rammes af sygdommen. Man kender flere forskellige gener, som kan være ansvarlig for lamellær iktyosis, men hos hovedparten påvises fejl (mutationer) i det såkaldte TGM1 gen, som sidder på kromosom 14. Hvis de ansvarlige mutationer er påvist, er der mulighed for fosterdiagnostik i form af moderkageprøve.



# SOCIALSTYRELSEN

Bulløs iktyosis er hos flertallet forårsaget af en genfejl, som ikke er arvet fra forældrene, men nyopstået hos patienten (nymutation). Forældrene vil ved en evt., ny graviditet have en meget lille risiko for at få endnu et barn med sygdommen, mens personen med sygdommen vil have 50 % risiko for at videregive sygdomsanlægget til sit evt. barn. Der findes flere gener, som kan være ansvarlig for de bulløse former for iktyosis

I nogen tilfælde er iktyosis en del af et syndrom, f.eks. Sjögren-Larssons syndrom og Refsums sygdom, men der vil da være andre manifestationer (se venligst særskilte beskrivelser).

Anslået antal i Danmark:	Hyppeghed: ca. 1 pr. 300 000 indbyggere for henholdsvis lamellær iktyosis og bulløs iktyosis.
Kilde:	OMIM, GeneReviews. emedicin
Forfatter	Speciallæge i klinisk genetik, dr.med. Susanne Kjærgaard
Udarbejdet:	juni 2006
Andre med samme diagnose?	Der findes en forening for denne diagnose: <u><a href="#">Iktyosis Foreningen i Danmark</a></u>
Betydningen af en god udredning	Det er meget vigtigt, at der foretages en grundig udredning, som tydeliggør de forskellige symptomer, den sjældne diagnose indebærer for den enkelte. Der kan være tale om såvel lægefaglige, motoriske som psykosociale udredninger.

Syndromer kan ofte have sammensatte symptom-billeder, der nødvendiggør en udredning af flere problemstillinger så forskelligartede som indlæringsvanskeligheder, smerter og organfejl. Det kan være naturligt at fokusere på det mest udtalte symptom, men manglende opmærksomhed på andre symptomer skaber risiko for fejludvikling. En række sjældne diagnoser kompliceres yderligere af, at handicappet er usynligt. Fx træthed, dårligt immunforsvar og kognitive problemer.

For at kunne yde mennesker med en sjælden diagnose den nødvendige medicinske behandling og sociale støtte er det derfor vigtigt at være opmærksom på både de enkelte symptomer og det samlede billede for den enkelte.

Mere faglig viden: [Dermatologiske afdelinger](#)  
Søg efter nærmeste sygehus via ovenstående link



# SOCIALSTYRELSEN

Danske og nordiske links: [rarelink.dk](http://rarelink.dk)  
Nordisk linksamling. Information om sjældne handicap og kontaktmuligheder. Informationen er produceret af offentlige videnskavere på sjældne-handicap-området i Danmark, Norge, Sverige og Finland.

Internationale links: [eMedicine](http://eMedicine)  
En database med kvalitetssikret information om en bred vifte af sygdomme og syndromer, almindelige og sjældne, genetiske og ikke-genetiske. Informationen er på engelsk og primært målrettet læger.

## NORD

The National Organisation for Rare Disorders. Database med beskrivelser af sjældne sygdomme. NORD er et non-profit, frivillig sundhedsorganisation. Informationen er på engelsk.

## Contact a Family

Britisk netsted for familier med handicappede børn, og for professionelle, der arbejder med handicappede eller er interesserede i at kende mere til deres behov. Informationen er på engelsk

## Family Village

Amerikansk netsted for handicappede børn og voksne, deres familier, venner og hjælpere. Her er links til information om diagnoser, foreninger og diskussionsfora. Informationen er på engelsk.

## National Institutes of Health (NIH) Office of rare diseases (ORD)

ORD er den amerikanske sundhedsstyrelses (NIH) afdeling for sjældne diagnoser. Deres hjemmeside er en portal til information og research om sjældne diagnoser. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og private.

## Health on the Net foundation

Health on the Net (eller HON) er en non-profit, ikke-statslige organisation, som arbejder for at fremme, og vejledende om, pålidelige online medicinske og sundhedsmæssige oplysninger. Informationen er på engelsk og målrettet både fagpersoner og ikke fagpersoner.



# SOCIALSTYRELSEN

## F.I.R.S.T

The Foundation for Ichthyosis and Related Skin Types er en fond til fremme af viden om og forskning i iktyosis.

Erfaringer fra andre  
med samme  
diagnose:

Den svenske Iktyosforeningen har også generelle beskrivelser af Iktyosis.