

Epidermolytisk iktyos syn. blåsbildande iktyos, (Epidermolytic ichthyosis, EI)

Epidermolytisk iktyos (EI) är synonymt med Blåsbildande iktyos och det tidigare namnet Bullös iktyos, och Epidermolytisk hyperkeratos (EHK). År 2009 kom en vetenskaplig rapport där man kommit överens om en ny indelning av de många iktyossjukdomarna inklusive olika syndrom (Oji 2009), därav byte av namnet. På svenska kallas denna medfödda, sällsynta form av medfödd iktyos för Epidermolytisk iktyos eller blåsbildande iktyos med förkortningen EI. Epidermolys betyder avlossning av huden och vid denna form av iktyos har personen både avlossning av huden och hudförtjockning. Det finns flera former av EI, såsom generaliserad (över hela kroppen) med ibland svår hudavlossning och kraftig hudförtjockning, generaliserad med ytliga hudförändringar eller lokaliserad EI med enstaka hudfläckar som är förändrade. EI är mycket sällsynt och finns endast hos några personer per miljon invånare.

Orsaken till epidermolytisk iktyos är en mutation på Keratin 1 (KRT1) eller KRT10. Keratin är ett hornämne av protein som bygger upp cellskelettet i det yttersta hudlagret epidermis. Finns en mutation i keratingenen blir cellskelettet så skört att cellerna går sönder och lossnar från varandra och huden har därmed dålig hållfasthet. I de hornceller som återbildas för att reparera huden finns det för mycket keratin och huden blir kraftigt förtjockat på vissa ställen. Om en person har KRT1 mutation har den oftast också förtjockade handflator och fotsulor. Det finns stor variation i svårighetsgrad av sjukdomen även om mutationen är i samma gen. Vid mutation på KRT10, har handflator och fotsulor en normal struktur. De med ytlig epidermolytisk iktyos har mutation i KRT2.

Ärftlighet

Ärftligheten vid epidermolytisk iktyos är autosomal dominant, dvs det behövs endast ett förändrat arvsanlag från en av föräldrarna för att barnet skall få sjukdomen. Det har dock visat sig att det i många fall är nymutationer som gör att sjukdomen uppkommit. När en person med sjukdomen får barn, blir risken 50 % att det kommande barnet får sjukdomen. Har man inte sjukdomen kan man heller inte föra den vidare. Personer med fläckvis EI (mosaicism) kan i sällsynta fall få barn med generaliserad EI.

Symtom

Ett barn med epidermolytisk iktyos föds ofta med blåsor och ytliga hudavlossningar. Blåsorna och sårigheterna ökar ofta under de första dygnet och barnet kan få en kraftig hudavlossning där huden saknas på vissa delar av kroppen. Detta gör att det lätt förväxlas med en annan blåssjukdom (epidermolysis bullosa [EB]).

I de fall en av föräldrarna har sjukdomen behövs ingen utredning om orsaken direkt efter födelsen. I övriga fall skall utredning starta så fort som möjligt för att utesluta EB och få klarhet varför barnet har sina symtom. Såren och blåsorna minskar i antal under de första levnadsåren och istället blir huden torrare och det bildas tjockare hud med linjär teckning på olika delar av kroppen, men framförallt i hudveckan.



Hudförtjockningarna kan bli mycket framträdande och påverka rörelseförmågan. Trots att huden är tjockare än normalt så är den mycket skör och sår uppstår efter mindre trauma eller spontant. Hudinfektioner är vanliga och det tillhör sjukdomen att det är en annorlunda lukt omkring dessa personer.



Vid den ytliga formen av EI (superficial epidermolytic ichthyosis) är blåsbildningen och skörheten i huden inte lika uttalad och sårigheter uppstår inte lika lätt. Men hudavlossning av det yttersta lagret kan ske på större områden.

Behandling

I nyföddhetsperioden skall barnet behandlas varsamt. Blåsor och sår skall läggas om med icke-vidhäftande förband, såsom Mölnlyckes Mepilex, Mepilex transfer m.fl. Ingen vanlig häfta eller tejp får användas pga risken att skada huden ytterligare. Silikonförband bör användas.

Till behandlingen hör dagliga bad eller duschning. För att minska risken för hudinfektioner kan man tillsätta vanlig Klorin i badvattnet. I ett stort badkar är 2-3 msk Klorin lagom och i ett barnbadkar c:a 1-2 tsk Klorin beroende på vattenmängd. Skrubbing för att få bort de tjocka lagren skall göras mycket försiktigt eftersom huden samtidigt är skör.

Den torra huden skall smörjas dagligen med en kräm eller salva som personen känner fungerar. Det är individuellt vad som passar och känns bra. En del kan ha en kräm som innehåller något avfjällande och fuktighetsbevarande såsom karbamid, propylenglykol, mjölksyra, medan andra enbart kan ha en mild mjukgörare utan tillsatser såsom. Idag finns ett stort antal mjukgörare och varje apotekskedja har sina produkter. Mjukgörare utan tillsatser kan inte fås på recept.

Hudinfektioner kan behandlas såväl invärtes som utvärtes och det förekommer att personer med EI får ha antibiotika för långtidsbehandling för att förebygga och behandla svåra hudinfektioner.

Invärtes behandling med retinoider (Neotigason) fungerar olika beroende på vilken mutation personen har. Personer med KRT10 har effekt av tablettbehandlingen medan de med mutation i KRT1 kan få försämring av medicinen med fler blåsor och skörare hud.

Övriga behandling

Eftersom hudförtjockningen kan vara så kraftig att rörelseförmågan påverkas, är sjukgymnastbehandling av stor hjälp. Vid förtjockade fotsulor behövs regelbunden fotvård. Värme kan försämra huden och ge fler blåsor, därför rekommenderas luftkonditionering i bil och i hemmet.

Referenser

Gånemo A. Iktyos -en handbok för Dig som vill veta mer. 2008. ISBN 978-91-633-3327-9

Knöbel M, O'Toole E A, Smith F J D. Keratins and skin disease. Cell Tissue Res. 2015;360:583-589

Oji V et al. Revised nomenclature and classification of inherited ichthyoses: Results of the First Ichthyosis Consensus Conference in Soréze 2009. J. AM. Acad. Dermatol. 2010; 63(4):607-641

Socialstyrelsens databas om ovanliga diagnoser. Kongenital iktyos. 2012-12-06

www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

Vahlquist A, Gånemo A, Virtanen M. Congenital ichthyosis: an overview of current and emerging therapies. Acta Derm Venereol. 2008;88(1):4-14. Review.