

Könsbunden iktyos

(X-kromosombunden recessiv iktyos [XRI])

Könsbunden iktyos (i fortsättningen kallad = XRI) är en iktyosform som drabbar pojkar. Frekvensen beräknas till cirka 1 per 6000 pojkar (1/3000 födda barn) vilket betyder att det är en något vanligare form av iktyos. XRI orsakas av en genetisk förändring (mutation) i arvsanlaget STS (steroidsulfatasgenen) som styr bildningen av ett enzym som behövs för omvandlingen av kolesterolsulfatas till kolesterol i hornlagrets fetter i överhuden. Saknas detta anlag leder det till en brist på enzymet vilket försvårar avstötning av horncellerna. Hudbarriären är därmed försämrad.

Ärftlighet

Könsbunden iktyos har fått sitt namn p.g.a. att den ärvs via könskromosomen X. Varje kvinna har könskromosomerna XX och mannen XY. Kvinnan som har anlaget för XRI får inte sjukdomen själv då hon har ett icke anlagsbärande X som är ”starkare” än det sjuka arvsanlaget. Sjukdomsanlaget för hon vidare till hälften av sina söner. Sonen får då iktyos därför att hans Y inte är starkt nog att stå emot. Som vuxen kan en man med XRI inte få söner med hudsjukdomen, utan han för enbart arvsanlaget vidare till alla sina döttrar. Det är vanligt att det är flera i pojkar/män i släkten som har samma hudsjukdom.

Symtom

Könsbunden iktyos kan märkas direkt efter födelsen, alternativt någon eller några dagar efter födelsen, men lika vanligt är att sjukdomen märks efter de första veckorna. Inte sällan har föräldrar lagt märke till och även diskuterat pojkens torra hud med personal på BB eller BVC. De har då inte tagits på allvar utan fått olika förklaringar till barnets torra hud. Det är vanligt att mamman som får en pojke med XRI har haft en svår förlossning.

I takt med att pojken växer fortsätter symtomen med att han har ovanligt torr hud med mörka, brungråa fastsittande fjäll. Detta är särskilt framträdande på extremiteternas sträcksidor, i hårbotten och nacken samt på bålens sidor. Ibland kan personen med XRI

uppfattas som smutsig på grund av den brungråa färgen på fjällen, men detta är naturligtvis inte fallet. Information till omgivningen är mycket viktigt. Olika personer inom samma familj/släkt kan ha olika svårighetsgrad på sin hudsjukdom.



Som tonåring/vuxen har mannen fortsatt en mycket torr hud med mörka fastsittande fjäll. Det är inte ovanligt att den drabbade skäms för sin hud och väljer att inte visa sig bar. Han går då med långärmad skjorta eller långbyxor även under den varma årstiden. Ibland är det först då mannen får ett barnbarn med samma hudsjukdom som man diskuterar problemen inom familjen. Med god och regelbunden behandling kan hudsymtomen förbättras avsevärt.



Behandling

Behandlingen är viktig för att minska torrheten och fjällningen och för välbefinnandet. En nyligen avslutad svensk studie (Hoppe 2012) visar dock att smörjning med mjukgörare förbättrar hudtorrheten men däremot inte det strukturella felet som finns i huden.

Daglig dusch eller bad rekommenderas och gärna med skrubbing av huden för att få bort de torra hudfjällen. Därefter bör en omedelbar smörjning ske med mjukgörande kräm. Vilken kräm eller salva som föredras är individuellt och skall anpassas efter personens ålder och sjukdomens svårighetsgrad. Krämen bör innehålla en fuktighetsbevarande och avfjällande substans, s.k. keratolytika, för att den skall göra bäst nytta. Karbamid, mjölksyra, propylenglykol är substanser som finns i de flesta receptbelagda mjukgörande krämer i olika procentsatser och i olika kombinationer (t ex Calmuril, Fenuril, Canoderm, Propyderm, Locobase LPL).

Några krämer som passar särskilt bra till riktigt små barn är Miniderm som innehåller glycerol, Locobase Repair och Decubal Intensive. Enbart den förstnämnda kan skrivas på recept. Krämer med karbamid eller mjölksyra kan särskilt hos små barn ge sveda, irritation och klåda, men enbart mjukgörande kräm kan ge en utebliven effekt. Därför är det viktigt att varje person får en för sig utprovad mjukgörande kräm. Smörjning på fuktig hud brukar minska bieffekterna.

I hårbotten är det svårare att få bukt med fjällningen på grund av håret. Insmörjning på kvällen med t.ex. Decubal med 2-5 procent salicylsyra och tvättning och noggrann kamning på morgonen, brukar ge ett gott resultat. Även i hörselgången ansamlas fjäll som tillsammans med öronvax kan täppa till och bl.a. försvåra hörseln. Regelbundet besök hos öronläkaren kan behövas för att rensa rent i hörselgången.

Övriga symtom/rubbingar kopplade till könsbunden iktyos

Forskning har visat att det bland pojkar som har XRI också kan finnas andra rubbingar kopplade till samma arvsanlag. Hos cirka 20 procent av de nyfödda pojkarna har en eller båda testiklarna inte vandrat ner i pungen. Även andra symtom som avsaknad av njure eller andra förändringar kopplade till njurar eller könsorganen kan i sällsynta fall finnas.

Det har även beskrivits grumling av hornhinnan hos 10-50 procent av personer med könsbunden iktyos (Fernandes 2010).

En artikel från 2008 (Kent) har beskrivit en ökad risk för ADHD, autism och andra sociala kommunikationsproblem.

Referenser

Fernandes NF, Janniger CK, Schwartz RA. X-linked ichthyosis: an oculocutaneous genodermatosis. *J Am Acad Dermatol.* 2010;62 (3):480-5

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

Hoppe T et al. H.X-linked recessive ichthyosis - An impaired barrier function evokes limited gene responses before and after moisturizing treatments. *Br J Dermatol.* 2012 Apr 5.

Kent L et al. X-linked ichthyosis (steroid sulfatase deficiency) is associated with increased risk of attention deficit hyperactivity disorder, autism and social communication deficits. *J Med Genet.* 2008;45 (8): 519-24

Krishnamurthy S et al. Nephrotic syndrome with X-linked ichthyosis, Kallmann Syndrome and unilateral renal agenesis. *Indian Pediatr.* 2007;44 (4):301-3 (en fallstudie)

Krug M, Oji V, Traupe H, Berneburg M. Ichthyoses - Part 1: Differential diagnosis of vulgar ichthyoses and therapeutic options. *J Dtsch Dermatol Ges.* 2009 Jun;7(6):511-9. Review

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