

:: Epidermolyttinen iktyoosi

Orpha number: ORPHA312

YHTEENVETO

Harvinainen keratinisaatiohäiriö, jolle on tyypillistä jo syntyessä ilmaantuvat ihorakkulat, jotka vähitellen liikasarveistuvat.

Jo syntyessä tai pian sen jälkeen lapsella nähdään laaja-alainen erythroderma, vaikea-asteisia rakkuloita, lievää hilseilyä ja taivealueiden pinnallisen ihon eroosiota. Keltaisenruskeat liikasarveistuneet plakit, joihin usein liittyy lievää erythrodermaa, kehittyvät yleensä ensimmäisten elinkuukausien aikana. Ajan mittaan liikasarveistuminen pahenee ja rakkuloiden muodostus vähenee (näitä kuitenkin muodostuu vielä erityisesti kesäisin tai ihovaurion seurauksena). Suurimmalla osalla potilaista liikasarveistumista esiintyy koko keholla. Osalla kuitenkin leesioita esiintyy pääasiassa vain taivealueilla, kaulalla, vatsalla ja pakaroiden alla. Joillain potilailla liikasarveistumista on myös kämmenissä ja jalkapohjissa. Potilaiden iho on usein kutiava ja pahanhajuinen. Ihoinfektioita voi myös esiintyä.

Muita tyypillisiä piirteitä ovat hien erityksen niukkuus, päänahan hilseily ja kynsimuutokset. Vaikea-asteisiin tautimuotoihin voi liittyä myös kasvun hidastuminen. Taudin kliiniseen varianttiin, rengasmaiseen epidermolyttiseen iktyoosiin, liittyy monirenkaisia punoittavia hilseläiskiä, jotka yleensä esiintyvät keskivartalolla ja kehon ääriosissa ja ovat parantuvia.

Tauti periytyy yleensä autosomissa vallitsevasti. Sen aiheuttavat mutaatiot geeneissä, jotka koodaavat orvaskeden suprabasaalisia keratiineja: keratiini 1 (*KRT1*; 12q13.13) ja 10 (*KRT10*; 17q21-q23). Mutaatioiden seurauksena keratiinien välimuotoisten säikeiden muodostuminen heikentyy suprabasaalisissa keratinosyyteissä. Mutaation ja ilmiasun välillä on havaittu yhteys. Kämmenien ja jalkapohjien ihomuutokset liittyvät yleensä *KRT1*-mutaatioon. Geenimutaation paikka voi vaikuttaa taudin vaikeusasteeseen.

Diagnoosi perustuu kliiniseen kuvaan ja ihokoepalojen histologiseen tutkimukseen, jossa nähdään liikasarveistumista ilman tumia, hypergranuloosia sekä ylemmän oka- ja jyväsolutkerroksen solujen hajoamista. Elektronimikroskoopilla nähdään suprabasaalisten keratinosyyttien epäsäännöllisesti muodostuneiden keratiinin välimuotoisten säikeiden rykelmiä.



Geenitestillä voidaan varmistaa diagnoosi. Raskaudenaikainen geenitesti on mahdollinen, jos perheen tautimutaatio on tiedossa. Suurin osa tapauksista on yksittäisiä. Loput ovat suvussa vallitsevasti tai harvoin peittyvästi periytyviä. Perinnöllisyysneuvontaa tulisi tarjota sitä tarvitseville perheille.

Hoito on oirelähtöistä. Pehmittäviä aineita käytetään usein, mutta niiden tehokkuus on rajallista. Paikalliset keratolyytit tai suun kautta annettavat asitretiinit voivat parantaa vaikea-asteisia liikasarveistuneita ihomuutoksia, mutta niihin liittyy haittavaikutuksia, kuten ihon haurastumista ja rakkuloinnin pahentumista. Antiseptiset pesuaineet vähentävät bakteerikolonisaatiota ja kehon hajua. Bakteeri-infektioiden yhteydessä tarvitaan antibioottihoitoja. Taudin vaikeusaste vaihtelee, se voi vaikuttaa elämänlaatuun ja aiheuttaa sosiaalisia haittoja kipujen, kutinan, hajun ja toistuvien infektioiden vuoksi. Vastasyntyneillä tauti voi olla hengenvaarallinen infektioiden ja/tai kuivumisen vuoksi. Esiintyvyydeksi on Ranskassa arvioitu 1/909 000.

Asiantuntijat:

- Dr. Nathalie JONCA
- Prof. Juliette MAZEREEUW-HAUTIER

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomi

Last update: December 2012

Translation updated: May 2015

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

