

Incontinentia pigmenti

Kirjoittaja: Hannele Heikkilä, ihotautien erikoislääkäri

22.3.2010

Yleisyys:

Kyseessä on hyvin harvinainen vain naisilla esiintyvä perinnöllinen sairaus.

Sairauden piirteet:

Taudin tyypillisimmät oireet näkyvät iholla, hampaissa ja hiuksissa. Hyvin harvoin sairaus ilmenee myös sisäelimissä kuten luustossa tai keskushermostossa. Sairauden oireet vaihtelevat henkilöiden välillä. Potilaalla nähdään ihottuma, joka muuttuu läpikäyden neljä eri vaihetta. Ihottumavaiheet voivat olla osittain päällekkäin. Ihottuman laajuus ja vaikeusaste vaihtelevat.

Iho:

Ensimmäisessä vaiheessa lapsen iholla nähdään rakkuloita ja näppylöitä punoittavalla pohjalla. Tämä ihottumavaihe voi olla lapsella jo syntyessä tai ilmaantua pian syntymän jälkeen pääosin hiuspohjan ja raajojen alueella. Tämä ihottumavaihe kestää muutamista viikoista muutamaan kuukauteen. Vaikka ihottuma näyttää hankalalta, ei se näytä aiheuttavan kipua vauvalle.

Toisessa vaiheessa aikaisempi ihottuma muuttuu karstaiseksi, lähes syyllämäiseksi ihottumaksi ja samassa kohtaa iholla voidaan nähdä märkänäppylöitä. Osa karsta-alueista alkaa vähitellen parantua ja jättää jälkeensä tumman pigmentin. Tämä vaihe voi olla vauvalla syntymän hetkellä, tällöin rakkulavaihe on ollut jo kohdussa. Muutoksia on yleensä raajoissa. Karstavaihe kestää iholla noin 2-6 viikkoa.

Kolmannessa vaiheessa ihottumakohdat muuttuvat tummiksi ja ihottuma-alueet muodostavat tummia juosteita ja kaaria. Ihottumaa voidaan nähdä eri alueilla kuin aikaisemmissa vaiheissa. Pigmenttivaihe ilmenee yleensä puolen vuoden iän jälkeen ja kestää 3-6 kuukautta. Vähitellen ihon pigmenttimuutokset vaalenevat. Useimmilla muutokset ovat hävinneet aikuisikään tultaessa.

Neljännessä ns. arpivaiheessa ihoalueet muuttuvat vaaleiksi ja karvattomiksi. Näitä muutoksia nähdään nuorilla ja nuorilla aikuisilla. Vähitellen ihomuutokset katoavat lähes näkymättömiksi.

Hiukset, hampaat, silmät ja kynnet:

Noin joka kolmannella potilaalla on hiusmuutoksia. Tavallisin muutos on pieni hiukseton alue pään alueella. Joskus hiukset tuntuvat karheilta tai elottomilta.

Vajaalla puolella potilaista esiintyy kynsimuutoksia. Yleensä henkilöllä nähdään kynsissä pieniä kuoppia, kynsi voi olla paksuuntunut tai muuten poikkeava. Kynsimuutokset ovat osalla ohimeneviä.

Suurella osalla (80%) potilaista on hammasmuutoksia sekä maitohampaissa että pysyvissä hampaissa. Hampaat voi puuttua, hampaan muoto etenkin hampaan kruunu voi olla poikkeava tai hampaat puhkeavat normaalia hitaammin.

Sairauteen voi liittyä silmän muutoksia. Tavallisin näistä on silmänpohjan verkkokalvon verisuoniston poikkeavuus. Tämä muutos ilmaantuu yleensä viiden ensimmäisen elinvuoden aikana. Verisuoniston poikkeavuus voi arpeuttaa silmänpohjaa tai aiheuttaa verisuoniston kasvua ja täten vaikuttaa näköön. Tästä syystä lasten silmänpohjia tulee seurata säännöllisesti. Erittäin harvoin tavataan harmaakaihia, näköhermon surkastumista tai silmän vajaakehitystä (mikroftalmia). Suurimmalla osalla potilaista on normaali näkö. IP-potilaiden silmät on syytä tutkia mahdollisuuksien mukaan heti syntymän jälkeen silmälääkärin toimesta.

Rintarauhanen ja keskushermosto:

Rintarauhasissa nähdään poikkeavuutta noin 10% IP-potilaista. Muutoksia ovat mm nännin poikkeavuudet tai toispuoleinen rinnan jonkinasteinen puuttuminen.

Keskushermoston muutoksia on pienellä osalla IP-potilaita. Tämänhetkinen käsitys on, että keskushermoston alueen muutoksia esiintyy vähemmän kuin aikaisemmin on luultu. Tavallisia muutoksia ovat epileptiset kohtaukset, erilaiset halvausoireet ja kehitysviivästymät. Suurimmalla osalla IP-potilaista ei todeta mitään muutoksia.

Periytymistapa:

IP periytyy X-kromosomissa vallitsevasti. Sairaus ilmenee vaikka lapsen toinen X-kromosomi olisi terve. IP-sairautta todetaan vain tytöillä ja naisilla. Yleensä kaikki syntyvät pojat ovat terveitä, koska sairaiden poikasikiöiden raskaus menee kesken jo raskauden alkuvaiheessa.

Diagnoosi:

Valtaosa IP-diagnooseista tehdään kliinisesti potilaalla todettujen ihomuutosten perusteella. Joskus harvoin sairaus voi olla vaikea tunnistaa esimerkiksi jos potilas tavataan vasta aikuisena eikä lapsuuden ihomuutoksista ole tarkempaa tietoa. Lisäksi silloin, jos potilaalla on hyvin lievä taudinkuva tai ihomuutosten ensimmäinen vaihe on edennyt toiseen vaiheeseen jo sikiöaikana, on diagnoosin teko kliinisesti vaikeaa. Aikuisilla diagnostiikan kannalta ei ihokoepalasta ole enää hyötyä.

Molekyyligeneettisiä tutkimuksia voidaan käyttää diagnostiikan apuna. Noin 70%:lla potilaista löytyy ns. häviämä- eli deleetiomutaatio NEMO-geenistä. Mikäli muita geenitutkimuksia tarvitaan, mietitään ne erikseen perinnöllisyyslääketieteen yksiköissä.

Järjestöt ja vertaistuki

Kirjoittaja: Risto Heikkinen, kuntoutussuunnittelija, Iholiitto ry

Iholiitto ry on valtakunnallinen potilas- ja edunvalvontajärjestö, jonka kahdeksasta jäsenjärjestöstä seitsemän edustaa erilaisia harvinaisia ihosairauksia. Yhdistysten kautta voi saada yhteyden muihin samaa ihosairautta sairastaviin tai samassa elämäntilanteessa oleviin ja päästä jakamaan kokemuksia heidän kanssaan. Iholiitossa toimiva Harvinaisten ihotautilien keskus palvelee harvinaisia ihotauteja sairastavia, heidän läheisiään ja alan ammattilaisia. Sen työntekijänä on kuntoutussuunnittelija, joka toimii läheisessä yhteistyössä muiden Iholiiton työntekijöiden kanssa. Keskukseen kootaan tietoa ja käytännön kokemusta harvinaisista ihotaudeista sekä vaikeista palovammoista. Keskus on osa valtakunnallista harvinaisten sairaus- ja vamma ryhmien Harvinaiset-verkosta (www.harvinaiset.fi).

Iholiitto järjestää sopeutumisvalmennusta, muita kursseja ja tapaamisia harvinaisia ihotauteja sairastaville ja heidän läheisilleen. Kuntoutussuunnittelija myös neuvoo ihotauteja sairastavaa yhteiskunnan tarjoamista palveluista ja tukimuodoista. Lisäksi Iholiiton neuvontapaikoissa Ihopisteissä annetaan neuvontaa ja ihonhoidon ohjausta.



Iholiitto ry

Karjalankatu 2 B, 3. krs

00520 Helsinki

09 7562 010

www.iholiitto.fi

