

# **Iktyoosit**

Kirjoittaja: Kaisa Tasanen-Määttä, Ihotautilien erikoislääkäri, dosentti  
2.7.2009

## **Muut nimitykset**

Kalansuomutauti

## **Yleisyys**

Tavallinen iktyoosi (ichthyosis vulgaris) on iktyooseista yleisin, sen esiintyvyys on 1:300–1:500. Suomessa arvioidaan olevan muutama sata tavallista iktyoosia sairastavaa potilasta. X-kromosomaalinen iktyoosi on seuraavaksi yleisin, sen esiintyvyys on 1:5000. Vaikeaoireiset iktyoosit kuten lamellaariset iktyoosit ja epidermolyyttinen hyperkeratoosi ovat hyvin harvinaisia ja niitä sairastavia potilaista on maassamme arviolta muutamia kymmeniä.

## **Mistä iktyoosit aiheutuvat?**

Iktyoosit ovat ryhmä perinnöllisiä, vaikeusasteeltaan suuresti vaihtelevia ihosairauksia, joille on yhteistä häiriö ihon sarveistumistapahtumassa. Iktyoosi voi myös esiintyä osana oireyhtymää, jossa ihomuutos on vain yksi sairauden osaoire. Ichthyosis vulgaris periytyy vallitsevasti ja aiheutuu virheestä eli mutaatiosta filagriinivalkuaisainetta tuottavassa perintötekijässä eli geenissä. X-kromosomaalisen iktyoosin syynä on mutaation steroidisulfataasientsyymiä tuottavassa geenissä. Vaikeat vastasyntyneinä alkavat iktyoosit periytyvät vallitsevasti ja niiden yleisin aiheuttaja on mutaatio transglutaminaasientsyymiä tuottavassa geenissä. Epidermolyyttinen hyperkeratoosi periytyy vallitsevasti ja aiheutuu mutaatioista ihon pintasolujen keratiinivalkuaisaineita 1 tai 10 tuottavissa geneissä.

## **Sairauden piirteet**

Suurin osa iktyoosisairauksista on lieviä, mutta joukossa on kuitenkin myös vaikeita, elämänlaatuun vaikuttavia muotoja.

**Tavalliselle iktyoosille** tyypillistä varhaislapsuudessa alkava ihon kuivuus ja vaalea, jauhomainen hilseily, joka esiintyy pääasiassa raajojen ulkosivuilla. Hilseilyä ei yleensä ole kaulassa, kasvoissa tai taiteissa. Jalkapohjien ja kämmenien iholla nähdään usein ihojuosteiden korostumista. Olkavarressa ja reisissä ihohuokokset ovat sarveiskertymien täyttämiä, jolloin iho näyttää

”kananlihamaiselta”. Oireet voimistuvat talviaikaan ja vähenevät kesäisin sekä iän myötä. Monilla potilailla (25–50 %) esiintyy samanaikaisesti myös atooppista ihottumaa (maitorupi, taiveihottuma), mikä saattaa vaikeuttaa diagnoosin tekoa.

**X-kromosomaalinen iktyoosi** aiheuttaa näkyvän ihomuutoksen vain miehillä, geenivirhettä kantavilla naisilla voi joskus esiintyä lievää hilseilyä, lasten yliaikaisuutta ja kohdun supistusheikkoutta. Ihomuutos on usein nähtävissä ihon lievänä kuoriutumisenä imeväisiässä, mutta varsinainen hilseily alkaa vasta muutaman kuukauden iässä. Hilseet ovat varsinkin säärissä, reisissä ja olkavarsissa kookkaita, suomumaisia sekä väriltään ruskehtavia. Hilseilyä on myös vartalolla ja hiuspohjassa. Kesäisin oireet lievenevät, mutta iän mukana ei yleensä tapahdu paranemista. Sairauteen voi liittyä sarveiskalvon samentumia.

**Lamellaarista iktyoosia** sairastava lapsi on vastasyntyneenä usein ns. ”collodium baby”, jonka iho muuttuu heti syntymän jälkeen kiristäväksi ja taiveista repeileväksi muovimaiseksi kalvoksi. Vauva kuuluu tällöin nestevajaus- ja infektioriskin takia lasten teho-osastolle. Kelmu kuoriutuu muutamassa viikossa, jonka jälkeen iholle kehittyy suomumainen hilseily. Suurimmalla osalla lamellaarista iktyoosia sairastavista potilaista iho on kasvoja ja hiuspohjaa myöten koko elämän ajan paksun, ajoittain punoittavan, hilseilevän ja halkeilevan sarveisihon peittämä. Myös kämmenet ja jalkapohjat ovat paksuuntuneet. Ihon kiristymisen takia silmien alaluomet kääntyvät ulospäin ja silmät kuivuvat ja tulehtuvat helposti. Paksu ja kireä iho voi joskus aiheuttaa nivelten jäykistymistä.

**Epidermolyttinen hyperkeratoosi** ilmenee vastasyntyneen lapsen iholla suurina ja pinnallisina rakkuloina hieman samaan tapaan kuin perinnöllisissä ihon rakkulasairauksissa. Myöhemmin rakkuloiden ilmestyminen vähenee ja iho sarveistuu ja hilseilee erityisesti taivealueilla sekä käsissä ja jaloissa. Oireet eivät lievene iän mukana. Koska iho rikkoutuu helposti, ovat bakteeritulehdukset yleisiä varsinkin lapsuusiällä.

## **Diagnostiikka**

Taudin määrittäminen perustuu iho-oireisiin, taudinkulkuun ja sukuselvitykseen. Diagnostiikassa on keskeistä ihon koepalan histopatologinen tutkimus ja elektronimikroskooppitutkimus. Usein tehdään myös geenitutkimuksia. Diagnostiikka on keskitetty yliopistollisten sairaaloiden ihotautipoliklinikoille ja perinnöllisyysklinikoille.

## **Hoito ja kuntoutus**

Iktyoosi ei parane, mutta oireita voidaan helpottaa eri hoitomenetelmin. Säännöllisellä hoidolla iho saadaan pysymään suhteellisen hyvässä ja kosmeettisesti tyydyttävässä kunnossa. Hoito valitaan iktyoosin vaikeusasteen mukaan. Lievää iktyoosia hoidetaan paikallisesti, vaikean iktyoosin hoitoon käytetään usein rasvauksen lisäksi sisäistä lääkitystä.

Paikallishoidon tavoitteena on kosteuttaa ja pehmittää ihoa. Lievissä iktyoosesissa riittää yleensä paikallishoito ihoa kosteuttavilla ja kuorivilla voiteilla. Vaikeissa iktyoosimuodoissa – varsinkin varhaislapsuudessa – on ihoa rasvattava useita kertoja päivässä, jotta kiristynyt iho ei estäisi nivelten normaaleja liikeratoja ja aiheuttaisi nivelten jäykistymistä.

Sisäisesti käytettävistä lääkkeistä A-vitamiinin johdannaisiin kuuluvalla asitreiinillä on todettu olevan selvää tehoa vaikeiden iktyoosimuotojen hoidossa. Se vähentää ihon sarveistumista ja hilseilyä varsinkin lamellaarisessa iktyoosissa. Asitreniini-hoito voidaan aloittamaan vaikeimpia iktyoosimuotoja sairastavalle lapsille jo vauvaikäisenä tai ennen kouluun menoa.

## **Iktyoosit Suomessa**

Seuranta ja hoito on keskitetty yliopistosairaaloiden tai keskussairaaloiden ihotautiosastoille tai -poliklinikoille.

## **Järjestöt ja vertaistuki**

Kirjoittaja: Risto Heikkinen, kuntoutussuunnittelija, Iholiitto ry

Iholiitto ry on valtakunnallinen potilas- ja edunvalvontajärjestö, jonka yksi jäsenjärjestö on Suomen Iktyoosiyhdistys. Yhdistyksen kautta voi saada yhteyden muihin iktyoosia sairastaviin ja päästä jakamaan kokemuksia heidän kanssaan. Yhdistys on valtakunnallinen ([www.iholiitto.fi/iktyoosiyhdistys](http://www.iholiitto.fi/iktyoosiyhdistys)).

Iholiitossa toimiva Harvinaisten ihotautien 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 vammaryhmien Harvinaiset-verkosta ([www.harvinaiset.fi](http://www.harvinaiset.fi)).

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

Suomen Iktyoosiyhdistys ja Iholiiton Harvinaisten ihotautien keskus ovat mukana pohjoismaisessa ja muussa kansainvälisessä toiminnassa. Euroopan iktyoosiyhdistykset muodostavat yhteistyöverkoston nimeltä European Network for Ichthyosis, ENI (<http://www.ichthyose.eu/>).



Suomen Iktyoosiyhdistys ry, c/o Iholiitto ry

Karjalankatu 2 B, 3. krs

00520 Helsinki

(09) 7562 010

[www.iholiitto.fi](http://www.iholiitto.fi)

