



Dariers sjukdom

Dariers sjukdom är en ärftlig hudsjukdom som innebär att huden blir skrovlig och skör. Hudförändringarna ger tjocka fjäll och en fuktig yta som lätt leder till sår och infektioner.

I Sverige föds varje år 1–3 barn med Dariers sjukdom. Uppskattningsvis finns runt 200 personer med sjukdomen. Till det kommer ett okänt antal personer som har en lokaliserad form av Dariers sjukdom, då symtomen är begränsade till en del av kroppen.

Symtom

Symtomen visar sig vanligen i puberteten, men sjukdomen kan i sällsynta fall börja under barndomen eller senare i livet. Svårighetsgraden varierar mellan lindrig sjukdom med knappt kännbara hudsymtom till svår sjukdom med symtom som påverkar vardagen och det sociala livet. Den varierar även oftast över tid (skov).

Hudsymtomen börjar som små förhårdnader i hudens yttersta lager. Det leder till rödbruna knottor, framför allt i ansiktet, mitt på bröstet och på ryggen. Efter hand kan knottorna flyta samman och ge tjocka fjäll med en fuktig yta som lätt kan infekteras av bakterier och herpesvirus.

Hos vissa finns utslagen i begränsade hudområden, till exempel i pannan och på bröstet, medan de hos andra så småningom kan omfatta större delen av bålen, ljumskarna, armvecken, underbenen, halsen och nacken.

Hudförändringarna kan ha en obehaglig och socialt besvärande lukt, på grund av ökad bakteriehalt i huden. Klåda kan också förekomma.

Dariers sjukdom har även visat sig vara associerad med hjärtsjukdom, diabetes och psykiatriska sjukdomar. Personer med sjukdomen kan även ha en nedsatt kognitiv förmåga. Sjukdomen betraktas idag inte endast som en hudsjukdom, utan som en sjukdom som kan drabba flera organ.

Orsak

Dariers sjukdom orsakas av en förändring i en gen, vilket leder till en rubbning i hudcellernas kalciumbalans. Det påverkar både hudcellernas funktion och deras förmåga att hålla ihop med intilliggande celler. Resultatet blir sköra celler som lossnar från varandra och så småningom dör.

Behandling

Det finns i dag inte någon behandling som botar Dariers sjukdom utan insatserna inriktas på att förebygga och lindra symtomen. Det viktigaste är att motverka hudinfektioner och den kraftiga förtjockningen av det yttersta hudlagret.

Mjukgörande krämer kan ha en viss lindrande effekt, men oftast krävs mer aktiva åtgärder för att motverka förtjockningen. Effektivast är tablettbehandling med A-vitaminliknande läkemedel som normaliserar på vilket sätt huden förnyas. Dessa läkemedel kan dock ge biverkningar. En gravid kvinna får aldrig behandlas med A-vitaminpreparat på grund av att de ger allvarliga fosterskador.

Bakteriedödande behandling av vissa hudpartier är ofta nödvändig för att förebygga infektioner. Vid infektion krävs ofta behandling med antibiotika. Utbredd herpesinfektion behandlas med läkemedel mot virus.

Ibland behövs kirurgisk behandling, hudskrapning eller laserbehandling.

Det är viktigt att erbjuda psykologiskt stöd. Såväl skolgång som yrkesliv kan påverkas av flera aspekter av sjukdomen, till exempel den nedsatta kognitiva förmågan och den sociala utsatthet som hudförändringarna kan medföra.

Resurser

Kunskap om diagnos och behandling finns vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- Iktyosföreningen
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad december 2022.