

# Incontinentia pigmenti

Incontinentia pigmenti är en sjukdom som bland annat påverkar huden, håret, tänderna och ögonen. De flesta nyfödda med sjukdomen har hudförändringar som gör att det senare bildas mörka fläckar i huden. Tänderna har ofta en annorlunda form och en del har förändringar i ögonen som påverkar synen. Sjukdomen kan också påverka nervsystemet och några får en intellektuell funktionsnedsättning.

Incontinentia pigmenti är en ärftlig sjukdom som finns hos 1–2 personer per 100 000. Det är nästan bara flickor som föds med sjukdomen.

## SYMPTOM

I stort sett alla har hudsymtom som kommer i olika faser. Till en början får barnen vätskefyllda blåsor som försvinner efter några månader. I stället kommer girlangformade upphöjningar, oftast på armarna och benen. Efter hand ökar pigmenteringen och det gör att barnens hud får mörka fläckar. Så småningom bildas bleka och hårlösa områden, till exempel på benen eller huvudet.

Tänderna brukar komma sent och har ofta en spetsig eller oregelbunden form. Många med sjukdomen saknar ett eller flera tandanlag, både för mjölkänder och permanenta tänder.

En del har svettkörtlar bara på vissa delar av kroppen. Det minskar förmågan att reglera kroppstemperaturen.

Ungefär en tredjedel har en synnedsättning, oftast på ena ögat. En del har också symtom från nervsystemet. Vanligast är epileptiska anfall i nyföddhetsperioden.

Några barn med incontinentia pigmenti har en intellektuell funktionsnedsättning som oftast är lindrig.

## ORSAK

Incontinentia pigmenti orsakas av en genförändring som påverkar utvecklingen av hud, hår, tänder, ögon, naglar körtlar och nervsystem under fosterstadiet.

## BEHANDLING

Det är viktigt att barn med sjukdomen regelbundet får ögonen undersökta så att förändringar kan behandlas tidigt.

Många med incontinentia pigmenti behöver också specialisttandvård. Tänder med oregelbunden form kan byggas om och barn som saknar tandanlag kan få tandersättningar.

En del behöver använda febernedsättande läkemedel för att inte bli för varma när de har feber. Det kan också vara bra att undvika stark sol och annat som gör att kroppen kan bli mycket varm.

## RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Kunskap om incontinentia pigmenti finns vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

## SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

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

## INTRESSEORGANISATIONER

Synskadades Riksförbund, SRF

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

## LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om incontinentia pigmenti som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

### Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se)

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad november 2018.