

Ichthyosen und verwandte Verhornungsstörungen

> Definition und Ursache

Ichthyose ist ein medizinischer Fachausdruck für verschiedene genetisch bedingte generalisierte Verhornungsstörungen der Haut, die durch eine vermehrte Schuppung der Haut gekennzeichnet sind.

Man kann sich die Ichthyose als eine Art Zellenstau vorstellen. Die Produktion der Zellen erfolgt zu rasch und/oder der natürliche Abschuppungsprozess ist verlangsamt oder behindert oder beides. Bei allen Fällen von Ichthyose ist dies auf eine erheblich verdickte Hornschicht (Stratum corneum) zurückzuführen, die nicht ausreichend Wasser binden kann und daher ständig einen hohen Feuchtigkeitsverlust erleidet. Die verdickte Haut wird immer trockener, sie schrumpft und bricht auf und die Risse vertiefen und verbreitern sich. Nachdem sich die Ichthyosehaut beträchtlich aufgebaut und dicke Schuppen und bei einigen Formen auch Hornstachel gebildet hat, löst sie sich schließlich in zusammengeballter und verklumpter Form als deutlich sichtbare Schuppen ab.

Es werden zwei Hauptgruppen unterschieden:

- Nur die Haut betreffende (nicht-syndromale) Ichthyosen (z.B. Ichthyosis vulgaris, autosomal rezessive kongenitale Ichthyose, epidermolytische Ichthyose, u.a.)
- Ichthyose-Syndrome, wo zusätzlich zur Haut andere Organsysteme beeinträchtigt sind (z.B. Comél-Netherton-Syndrom, KID-Syndrom, Sjögren-Larsson-Syndrom, u.a.). Die Hautveränderung steht hier nicht immer im Vordergrund.

Ichthyosen gehören zu den seltenen Erkrankungen (autosomal rezessive Ichthyose 1:60.000-1:200.000, epidermolytische Ichthyose 1:200.000-1:500.000). Einige Formen kommen aber auch häufiger vor (Ichthyosis vulgaris 1:100-1:250, X-chromosomal rezessive Ichthyose 1:4.000). Für einige der mehr als 20 Ichthyoseformen sind die genetischen Defekte inzwischen bekannt, nach den Ursachen der übrigen Ichthyosen wird zurzeit noch geforscht.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Kennzeichen für Ichthyose sind

- > Verdickung der Hornhaut
- > Trockenheit der Haut und
- > sichtbare Schuppung.

Meist liegt eine stark verminderte Schwitzfähigkeit vor, die zu Hitzestau und Kreislaufkollaps führen kann. Einige Formen gehen mit Blasenbildung einher oder zeigen eine Erythrodermie (Hautrötung), die Augenlider können nach außen gestülpt sein (Ektropium) oder auch die Lippen (Eklabium). Die Ichthyosis vulgaris-Formen sind meist nicht bei der Geburt vorhanden, sondern entwickeln sich erst in den ersten Lebenswochen oder Monaten.

> **Wie kann man das Syndrom erkennen?**

Kongenitale Ichthyosen treten schon bei der Geburt auf. Einige Babys werden mit einer pergamentartigen Hülle, der sogenannten Kollodiummembran, geboren. Babys mit blasenbildenden Formen haben meist das Bild eines verbrühten Kindes. Bei anderen Babys sind nur Hautläsionen sichtbar. Die Hautveränderungen können sich auch erst in den ersten Lebensmonaten entwickeln und werden gelegentlich mit einer Neurodermitis verwechselt.

> **Behandlung & Therapie**

Die klassische Therapie besteht aus täglichen Bädern mit abschuppenden Zusätzen und mechanischem Abschrubben. Danach werden vor allem harnstoffhaltige Dermatika aufgetragen, bei einigen Fällen ist zusätzlich eine Wundbehandlung erforderlich. Gelegentlich kommt auch eine systemische Therapie in Frage. Eine Heilung der genetischen Verhornungsstörungen ist derzeit nicht möglich.

Gerade bei Kindern können Physiotherapie, Ergotherapie sowie RehaMaßnahmen erforderlich sein.

> **Förderung/ Beratung der Familien**

Für die Betroffenen bedeutet die Diagnose „Ichthyose“ ein Leben mit großen Herausforderungen. Es sind tägliche, oft mehrstündige Behandlungen notwendig, um die ständig nachwachsenden Schuppen zu entfernen und die Haut geschmeidiger werden zu lassen. Besonders in der wärmeren Jahreszeit entsteht eine gesundheitliche Gefährdung, weil viele Betroffene nicht schwitzen können. Durch Hitze-stau kann das Herz- und Kreislaufsystem gefährdet werden. Freizeitaktivitäten wie Sport und Schwimmen können daher nur eingeschränkt wahrgenommen werden. Es entstehen nicht nur Probleme bei der Suche nach einem Arbeitsplatz, sondern auch bei der Partnerwahl. Hinzu kommen die üblichen Vorurteile gegenüber Menschen mit Hauterkrankungen, die durch die Angst vor Ansteckung und das Anlegen „ästhetischer Maßstäbe“ noch verstärkt werden.

Eine präzise Diagnostik beeinflusst den Umgang mit einer Ichthyose positiv. Familien werden im Laufe der Zeit selbst zu Spezialisten für die Erkrankung ihrer Kinder. Da jede Form der Ichthyose anders gepflegt wird, profitieren Familien sehr vom Austausch untereinander. Auch für die betroffenen Kinder und deren Geschwister ist der regelmäßige Austausch bei persönlichen Treffen hilfreich, da eine Ichthyose äußerlich sehr stark sichtbar sein kann. Eine Stärkung des Selbstwertgefühls und des selbstbewussten Umgangs mit dieser seltenen Erkrankung kann zu einer höheren Lebensqualität führen.

Beratungsbedarf besteht zu medizinischen, psychologischen und sozialen Fragen. Finanzielle und Sach-Leistungen kann man von der Kranken- oder Pflegekasse und ggf. vom Versorgungsamt erhalten.

Textbeitrag gemeinsam erstellt vom Selbsthilfe Ichthyose e.V. und dem knw.

> Weitere und ausführlichere Informationen gibt es beim Selbsthilfe Ichthyose e.V.

E-Mail: selbsthilfe@ichthyose.de

Internet: www.ichthyose.de

Leitlinien: https://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/013-043l_S1_Ichtyosen_2017-05.pdf

