

Ugens Billede

Ugeskr Læger 2020;182:V71060

Erythrodermi og erosioner hos en nyfødt

Luise Winkel Idorn¹, Anette Bygum² & Ulrikke Lei¹

1) Afdeling for Allergi, Hud og Kønssygdomme, Københavns Universitetshospital – Gentofte Hospital, 2) Klinisk Genetisk Afdeling, Odense Universitetshospital

Ugeskr Læger 2021;183:V71060



A. Dag 1. B. Dag 5. (Gengivet med forældres tilladelse)

En nyfødt pige havde universel rødme af huden (erythrodermi). Huden var fortykket, særligt på hænder og fødder, og der var udbredte overfladiske erosioner. Hun var født vaginalt i uge 38 + 5 dage efter en ukompliceret graviditet. Forældrene var raske og ikke beslægtede.

I de kommende uger aftog rødmen, huden blev tiltagende tør og fortykket på albuer og knæ, og der var behov for flere daglige helkropssmøringer med fed fugtighedscreme. Der fremkom fortsat friske blærer/erosioner.

Kliniske overvejelser var genetisk betinget hudsygdom, formentlig epidermolytisk iktyose eller epidermolytisk bullosa. En histologisk undersøgelse af hudbiopsi, som blev taget i det første levedøgn, støttede overvejelserne om epidermolytisk iktyose. Genetisk udredning viste, at patienten var heterozygot for en sygdomsfremkaldende variant i keratingenet *KRT10*.

Epidermolytisk iktyose er en arvelig iktyose, som skyldes mutationer i keratingener og nedarves autosomt dominant [1-3]. Ny mutationer ses i mere end 50% af alle tilfælde [1, 4]. Sygdommen er sjælden med en prævalens på 1:350.000 [4]. Epidermolytisk iktyose debuterer med erythrodermi samt bullae og erosioner i huden, men afløses af tør iktyosiform hud med hyperkeratoser særligt fleksuralt. Der kan i perioder være fortsatte blærer/erosioner.

Publiceret på ugeskriftet.dk 21. juni 2021

Interessekonflikter ingen. Forfatternes ICMJE-formularer er tilgængelige sammen med artiklen på ugeskriftet.dk

LITTERATUR

1. Hotz A, Oji V, Bourrat E et al. Expanding the clinical and genetic spectrum of KRT1, KRT2 and KRT10 mutations in keratinopathic ichthyosis. *Acta Derm Venereol* 2016;96:473-8.
2. Oji V, Tadini G, Akiyama M et al. Revised nomenclature and classification of inherited ichthyoses: results of the First Ichthyosis Consensus Conference in Sorèze 2009. *J Am Acad Dermatol* 2010;63:607-41.
3. Andersen RE, Hertz JM, Bygum A. Ny klassifikation og molekylærgenetisk viden om arvelig iktyose. *Ugeskr Læger* 2014;176:V11130688.
4. Bygum A, Virtanen M, Brandrup F et al. Generalized and naevoid epidermolytic ichthyosis in Denmark: clinical and mutational findings. *Acta Derm Venereol* 2013;93:309-13.