



Itos hypomelanos

Itos hypomelanos är en medfödd sjukdom som påverkar huden och nervsystemet. Även ögon, skelett och andra organ kan påverkas. De flesta har en intellektuell funktionsnedsättning. Det finns ingen behandling som botar sjukdomen, men mycket kan göras för att behandla och lindra de olika symtomen.

Det finns inga säkra uppgifter på hur vanligt Itos hypomelanos är i Sverige. Internationellt uppskattas förekomsten till drygt 1 person per 100 000 invånare.

Symtom

Symtomen och svårighetsgraden varierar vid Itos hypomelanos. Sjukdomen kännetecknas av typiska ljusa eller mörka virvelartade strimmor eller fläckar i huden.

De vanligaste symtomen kommer från huden, centrala nervsystemet och skelettet, men flera olika organ kan påverkas.

De flesta med sjukdomen har en lindrig eller medelsvår intellektuell funktionsnedsättning. Autism är vanligt. Motoriken kan vara påverkad på grund av svårigheter att viljemässigt styra rörelser. En del kan ha koordinations- och balanssvårigheter. Omkring hälften av barnen har epilepsi.

Många har sned rygg (skolios). Fingrar och tår kan vara lätt avvikande, oftast enbart på den ena kroppshalvan.

Olika ögonförändringar förekommer. Pupillen kan till exempel vara något snedplacerad.

En del barn föds med läpp-, käk- och gomspalt och många har emaljdefekter på tänderna.

Medfödda hjärtfel och njuravvikelse kan förekomma.

Orsak

Orsaken till sjukdomen är inte klarlagd. Hos de flesta med Itos hypomelanos har man inte kunnat påvisa någon ärftlighet.

För diagnosen Itos hypomelanos krävs ytterligare symtom eller avvikelser utöver hudförändringarna.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar Itos hypomelanos. Vården inriktas i stället på att behandla och lindra de olika symtomen, samt kompensera för funktionsnedsättningarna som de kan ge upphov till.

Pigmentavvikelse ger inga symtom och behöver därför inte behandlas.

Epilepsi behandlas med läkemedel.

Skolios behandlas med korsett men kan ibland behöva opereras.

En undersökning av gom och gomfunktion görs tidigt, eftersom även en mindre gomspalt kan göra det svårt för barnet att äta. Goda tandvårdsvanor är viktigt.

Hjärta och njurar undersöks för att upptäcka och eventuellt behandla avvikelser.

Många med Itos hypomelanos behöver stöd av tvärprofessionella team inom barn- och ungdomshabiliteringen. Vuxna med sjukdomen kan behöva fortsatt habilitering och uppföljning av specialister inom vuxensjukvården.

Resurser

Kunskap om sjukdomen och resurser för diagnostik 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

- FUB
- Neuro
- Autism Sverige
- 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 november 2021.



ÅGRENKA