

# X-chromosomal rezessive Ichthyose – eine seltene Genodermatose



Die X-chromosomal rezessive Ichthyose tritt mit einer Häufigkeit von etwa 1:4000 in der männlichen Population auf und wird daher wohl in den wenigsten Kinder- und Hausarztpraxen je diagnostiziert. Die Hautkrankheit schränkt zwar Lebenserwartung und Leistungsfähigkeit nicht ein, die auffallende Wirkung des Hautbilds kann jedoch für Betroffene belastend sein.

#### Quellen:

«Lexikon der Syndrome und Fehlbildungen. Ursachen, Genetik, Risiken». Regine Witkowski, Otto Prokop, Gundula Thiel & Eva Ullrich. Springer-Verlag. 2003 (7. Auflage).

«Checkliste Dermatologie». Wolfram Sterry, Ralf Paus. Thieme. 2000 (4. Auflage).

**D**as typische Krankheitsbild entsteht aufgrund eines Steroidsulfatasemangels: Die Spaltung von extrazellulärem Cholesterolsulfat (Kittsubstanz) zu Cholesterin durch die Steroidsulfatase bleibt aus, die Hornzellen bleiben aneinander haften. Bei den Müttern (Konduktorinnen) ist sie um etwa 50 Prozent vermindert. Daher kann es in der späten Schwangerschaft zu einem Östrogenmangel kommen, eine dadurch verursachte Wehenschwäche kann zu Komplikationen führen. Die X-chromosomal rezessive Ichthyose tritt schätzungsweise in einem Verhältnis von etwa 1:4000 auf, betroffen ist nur die männliche Population

#### Krankheitsbild

Die Erstmanifestation erfolgt bei der Geburt oder im ersten Lebenshalbjahr. Die Symptome nehmen bis zur Pubertät zu, danach bleibt der Befund konstant.

Die Schuppen sind grösser, dunkler und regelmässiger als bei der Ichthyosis vulgaris. Grossflächige Bezirke finden sich neben deutlich schwächer schuppender beziehungsweise schuppenfreier Haut, Kniekehlen und Ellenbogen sind nicht einbezogen. Bei jüngeren Patienten können auch Kopfhaut, Ohren und Hals betroffen sein. Häufig, aber nicht regelmässig, zeigen sich Trübungen der tiefen Corneaschichten, ohne dass dabei die Sehschärfe beeinträchtigt ist. Selten liegt eine Kombination mit Hodendystopien beziehungsweise Maldescensus testis (hypogonadotroper Hypogonadismus) vor. Weder Lebenserwartung noch Leistungsfähigkeit der Patienten sind durch die Krankheit eingeschränkt, jedoch können die negativen kosmetischen Wirkungen die Lebensqualität beeinträchtigen.

#### Therapie

Eine Therapie auf metabolischer Ebene gibt es nicht. Die Behandlung erfolgt vor allem durch die tägliche Pflege der Haut. Unterschiedliche Meinungen beurteilen die Pflege im Sinne einer keratolytischen und fettenden Behandlung als mehr oder weniger erfolgreich.

#### Familienanamnese

Eine Differenzialdiagnose soll – vor allem zur Ichthyosis vulgaris – anhand der Familienanamnese, der Art der Schuppung, der fehlenden Keratosis follicularis und unauffälliger Hautlinien erfolgen. Die Mütter weisen teilweise diskrete ichthyotische Hautveränderungen auf, die mehr der Ichthyosis vulgaris ähneln, ausserdem Hornhauttrübungen im Bereich der Descemet'schen Membran. Zudem lässt sich ein Heterozygotennachweis erbringen, indem die Steroidsulfatase-Aktivität in Lymphozyten sowie molekular-genetisch bestimmt wird.

as

