

Netherton syndrom

Netherton syndrom er en medfødt tilstand som gir symptomer i hud, hår og immunforsvar. Tilstanden er en type iktyose, med blant annet kronisk rød, tynn og flassende hud.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

NETHERTON SYNDROM

Netherton syndrom er en medfødt tilstand som gir symptomer i hud, hår og immunforsvar. Siden flere organer blir påvirket, kalles den et syndrom. Tilstanden er en type iktyose, med blant annet kronisk rød, tynn og flassende hud som kjennetegn. Alvorlighetsgraden varierer fra person til person, og sykdommen kan variere og forandre seg over tid. Netherton syndrom er ikke smittsom.

Syndromet har fått sitt navn etter hudlege Earl W. Netherton som beskrev symptomene første gang i 1958.

Forekomst

Internasjonale kilder viser en forekomst på 1 – 9 per 1 000 000 personer. I Norge kjenner Senter for sjeldne diagnoser (SSD) til svært få personer med Netherton syndrom.

Tegn og symptomer

Huden er det største sanse- og kommunikasjonsorganet i kroppen. Den beskytter mot ytre påvirkninger, og bidrar til å regulere væske- og temperaturl balansen. Huden fornyes ved at hudceller dannes i dypere lag av huden, «vandrer utover», tørker inn og flasser av. Ved Netherton syndrom er huden tynn, sterkt rød, flassende og tidvis væskende allerede ved fødselen. Den tynne huden kan føre til økt væsketap, og kroppens saltbalanse kan forstyrres. Hudforandringene opptrer gjerne over store deler av kroppen, særlig hos barn.

Om denne brosjyren

Beskrivelsen gjelder ikke alle med denne diagnosen. Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

Senere kan det være mer lokalt og moderat utslett som dominerer. De fleste er plaget med kronisk kløe og ubehag i huden. Eksemutslett kan forekomme. Det kan lett oppstå sprekker og sår med risiko for lokale hudinfeksjoner. Noen opplever at stress forverrer hudsymptomene. Hårveksten er tynn og sparsom og hvert hårstrå brekker lett. Hårforandringer (bambushår) er et kjennetegn på sykdommen. Immunforsvaret er som regel påvirket og det oppstår lett infeksjoner. Alvorlige infeksjoner kan forekomme især i nyfødtperioden, og nyfødte må følges ved intensivavdelinger.

Allergier mot ulike stoffer, både mot dyr og pollen er vanlig.

Ofte forekommer vanskeligheter med spising, diaré og oppkast. Spesielt de første leveårene kan dette forsinke vekst, samt gå ut over trivsel. Nedsatt evne til god temperaturregulering kan medføre nedsatt toleranse for kulde og varme.

Sykdommen varer hele livet.

Årsak

En genfeil i SPINK5 -genet fører til at fornyelsesprosessen i huden går raskere ved Netherton syndrom enn normalt. De øverste hudcellene, horncellene, avstøtes for raskt, derfor blir huden rød, tynn og hudbarrieren svekket.

Arvegang

Netherton syndrom arves autosomalt recessivt (vikende). Ved autosomal recessiv arvegang har barnet/personen med tilstanden arvet ett sykdomsfremkallende gen (dvs. et gen med en genfeil) fra hver av foreldrene. Når det sykdomsfremkallende genet er til stede hos bare ett av de to genene i et gitt genpar, viker det for (er recessivt i forhold til) det normale genet. Foreldrene er som oftest selv friske, men de er bærere av det sykdomsfremkallende genet. Hvert barn de får sammen, har 25 % risiko for å få det sykdomsfremkallende genet i dobbelt dose og dermed bli syk, 25 % sjanse for å være helt frisk med to normale gener og 50 % risiko for å være frisk bærer av ett sykdomsfremkallende og ett normalt gen.

Ved genetiske tilstander kan personen selv, foreldre, eller andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning fra spesialister i medisinsk genetikk og genetiske veiledere ved regionsykehusene. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise.

Hvordan stilles diagnosen

Mange nyfødte med Netherthons syndrom er født med betydelig rød, tynn og skjør hud. De blir fort preget av en dårlig allmentilstand og har behov for intensivbehandling. Det er ofte mangel på hår og høye nivåer av natrium og IgE (immunglobulin E) som kan indikere tilstanden. Hudleger bør se pasienten tidlig. Diagnosen stilles i nyfødtalder på grunnlag av klinisk presentasjon, hudbiopsi (vevsprøve av huden) og gentest. Når barnet blir eldre vil typiske hårforandringer kunne påvises i mikroskop.

Behandling og oppfølging

Ettersom det ikke finnes noen helbredende kur for Netherthons syndrom, er målet for behandling å lindre symptomer og plager. Samarbeid mellom barnelege, hudlege, øre-nese-halslege og øyelege er viktig.

Hud

Huden bør behandles med dusj eller oljebad før den smøres med salver og kremer. Løse hudflak kan fjernes forsiktig, også i hodebunn, etter bad. Salver og kremer må som regel smøres på flere ganger daglig. Forbruket av produkter til daglig hudbehandling er som regel stort. Det finnes refusjonsregler i Foketrygdlovens §5.22, evt. §5.14. Kontakt lokalt NAV-kontor for hjelp.

Det er viktig å være oppmerksom på hudsprekker og infeksjonsfare. Spesielt i nyfødtperioden kan det hurtig utvikle seg alvorlige infeksjoner i huden, men også resten av kroppen som skal behandles. Antibiotika kan gis ved infeksjon. Ved eksem kan kortisonpreparater eller andre

reseptpliktige salver være aktuelt. Dette må iverksettes og følges av hudlege. Kløe kan behandles med kløedempende medikamenter og salver. Den tynne og stramme huden kan sprekke ved bevegelse og dermed gi fare for infeksjon. Fysioterapeut kan gi hjelp til å bevege leddene når huden er stram. Huden kan ha en spesiell lukt. Dette skyldes tilstanden og ikke dårlig hygiene. Bruk av parykk kan kompensere for manglende hårvekst, og det gis økonomisk støtte til dette.

Hudstell på skole/barnehage

Barn har behov for tilrettelegging på skole/barnehage med blant annet et egnet sted for hudstell. Stellet bør utføres likt hver gang for å skape forutsigbarhet for barnet. De som steller huden skal være oppmerksomme på hvordan man kommuniserer gjennom berøring, og at berøring kan ha positiv effekt. Under stellet kan blant annet sang, historier, musikk, lydbok og TV være gode hjelpemidler. Det er viktig å legge til rette for en behagelig opplevelse med ro og god temperatur. Mange opplever likevel stellet som besværlig og slitsomt. Ekstrabelastinger og kløe som forstyrrer nattesøvn fører ofte til økt tretthet og slitenhet i løpet av dagen. Det bør legges til rette for ekstra pauser i barnehage/skole, arbeidssituasjon og fritid.

Øregangene bør undersøkes jevnlig av lege, gjerne øre-nese-halsspesialist, med fjerning av overflødig hud som kan tette øregangen, slik at hørselen ikke svekkes unødige.

De fleste utvikler **allergier** som pelsdyr-, pollen- og matallergi. Dette kan vise seg som utslett i huden eller symptomer fra luftveiene. Spesielt i tidlig barnealder er matallergi vanlig, med brekninger og diaré.

Ernæringsmessige vansker ved Netherton syndrom er størst hos nyfødte og småbarn. Spesielle ernæringsbehov og/eller alvorlig matallergi kan kreve tilpasning av kostholdet. Hos spedbarn kan tilskudd av sondeernæring være aktuelt. Vekst- og vektutvikling samt ernæringsstatus bør følges i oppveksten. Ernæringsmessige behov etter barnealder må vurderes individuelt. Oppfølging av klinisk ernæringsfysiolog anbefales.

Den syke huden medfører svekket temperaturregulering. Derfor er viktig med et godt og stabilt inn klima. Det kan være nødvendig med gode ventilasjonssystemer, temperaturregulering (*airconditioning*) i rom/klasserom og bil for å unngå overopphetning eller nedkjøling. På grunn av væskelekkasjen gjennom den tynne huden blir klær ofte fuktige og klamme, og en fryser lett. Kroppsøving i skolen, lek og fritidsaktiviteter bør tilrettelegges med tanke på dette.

Informasjon og støtte til foreldrene

Å få et barn med Netherton syndrom kan for de fleste oppleves som krevende og utfordrende. Det er helt normalt at for noen foreldre oppleves det som et sjokk, spesielt hvis familien ikke kjenner tilstanden fra før. I den første fasen er det viktig at begge foreldrene får kontakt med helsepersonell som har erfaring og kunnskap om diagnosen og dens behandling. Informasjon om hvordan diagnosen kan påvirke barnets utvikling og familiens hverdag er sentralt for at foreldre skal oppleve å mestre sin rolle som barnets støttepersoner. Foreldre anbefales å være åpen om diagnosen slik at det skapes muligheter for å dele tanker, spørsmål eller reaksjoner med familie og venner. Det anbefales også å snakke med helsesøster og barnets fastlege, og foreldre er også velkomne til å ta kontakt med SSD. Jo mer foreldre har fått bearbeidet sine egne opplevelser rundt det å få et barn med Netherton syndrom, jo bedre er de rustet til å hjelpe barnet sitt. Psykologisk helsepersonell i hjemkommunen kan hjelpe med å bearbeide vanskelige følelser.

Leve med Netherton syndrom

Behovet for tiltak og hjelp må ses i forhold til den enkelte. Spesielt sårbare perioder kan være overgang fra barnehage til skole, overganger i skoleløpet og fra skole til studier og arbeidsliv som kan by på utfordringer for barn og ungdom med Netherton syndrom. Noen trenger tett oppfølging både fra helsevesenet og hjelpeapparatet ellers. Andre klarer seg med lite tilrettelegging i hverdagen. Barn trenger alders-tilpasset informasjon om sin egen diagnose, som gjerne kan gis av foreldre eller sammen med helsepersonell.

Barn som har en diagnose som er synlig for andre, vil kunne oppleve at andre spør eller ser på dem.

Hudforandringene kan også føre til at andre barn blir usikre på om sykdommen er smittsom. Barn som er informert om egen diagnose og behandling vil framstå som tryggere når andre har spørsmål, noe som kan beskytte barnet mot negative sosiale erfaringer. Barnet bør derfor lære seg et enkelt svar på hva det skal svare på spørsmål om diagnosen eller utseendet. For eksempel "Jeg er født med en diagnose som gjør at huden min er litt rød. Det er ikke smittsomt og ellers er jeg akkurat som deg".

Barn er gode på å tilpasse seg egen livssituasjon og foreldre bekymrer seg derfor ofte mer enn barnet. Dette gjelder enten barnet har en medisinsk diagnose eller ikke. Tenårene er spesielt sårbar fase i livet. For mange kan det oppleves tungt og vanskelig å ha en medisinsk diagnose i denne perioden og mange ungdommer er bekymret for å skille seg ut. Det å ha kontakt med andre med samme diagnose eller som er i samme situasjon kan være en viktig støtte. Etter hvert som ungdommen blir eldre, er kunnskap om diagnosen viktig for å kunne ta ansvar for egen behandling i voksen alder. På tross av utfordringene den medisinske diagnosen medfører, er det viktig å finne mestringsstrategier som bidrar til god livskvalitet. Søsken kan ha ekstra utfordringer som også bør ivaretas.

Senter for sjeldne diagnoser kan bidra med å overføre kompetanse om diagnosen og om det å leve med hudtilstanden til lokalt hjelpeapparat, barnehage og skole, slik at det skapes en større forståelse for de utfordringene personer med Netherton syndrom og familien møter i hverdagen. I mange tilfeller kan det være klokt å etablere en ansvarsgruppe og en individuell plan som ivaretar oppfølgingen. Gode planer og hensiktsmessig samarbeid bidrar til oversikt og forutsigbarhet både for familien og hjelpeapparatet. Målet er at den som har diagnosen skal lære seg å møte utfordringer og etter hvert ha følelsen av kontroll og mestring av eget liv.

Kontakt oss

En sjelden diagnose øker behovet for god informasjon. Har du spørsmål som du ikke finner omtalt her, kan det være nyttig å ta kontakt med senteret.

Nyttige lenker

(Lenkene er også tilgjengelige på Nettherton-nettsiden hos Senter for sjeldne diagnoser på www.sjeldnediagnoser.no)

- **Iktyoseforeningen** i Norge.
Netherton syndrom står under iktyose.no/keratoser
www.iktyose.no
- **Rarelink** - nordisk lenkesamling. Søkeord: Netherton.
Dette nettstedet gir en oversikt over beskrivelser og kontaktmuligheter for sjeldne og lite kjente diagnoser.
www.rarelink.no
- Den svenske **Socialstyrelsen** (tilsvarende Helsedirektoratet).
Søkeord: Netherton.
www.socialstyrelsen.se
- **OMIM** - database for fagpersoner. Netherton syndrom: 256500
www.omim.org/entry/256500
- **Orphanet** - internasjonalt nettsted om sjeldne diagnoser.
www.orpha.net

August 2017

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Vi er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til helsepersonell, pasienter, pårørende og andre bidragsyttere rundt pasienten.

Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, trykksaker, videoer og på nett.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner: ved henvendelser per telefon og e-post, i møter på senteret eller ved behandlende sykehus i brukerens lokalmiljø.

Kurs

Vi arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene varer i 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. De inneholder medisinsk informasjon om diagnoser eller mer generelle temaer som hverdag i barnehage/skole/arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

Kunnskapsbase og brobygger

Kompetanseoverføring og informasjonsmøter er en sentral del av vårt tilbud. Det er viktig at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iversettes.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Forskning og utvikling (FoU)

FoU-virksomheten ved senteret drives i samarbeid med brukerorganisasjoner og fagmiljøer i inn- og utland.

Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer.

Senteret arbeider på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet og er en del av Oslo universitetssykehus og av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

Besøksadresse:

Forskningsveien 3B, Oslo

Telefon: 23 07 53 40

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Internett: www.sjeldnediagnoser.no

Facebook: [Sjeldendiagnose](https://www.facebook.com/Sjeldendiagnose)

Alle kan ta direkte kontakt uten henvisning eller spesielle avtaler.

Informasjon om sjeldne diagnoser får du også på servicetelefonen til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser: 800 41 710 (gratis).