



Incontinentia pigmenti

Incontinentia pigmenti är en sjukdom som bland annat påverkar huden, håret, tänderna, ögonen och skelettet. De flesta nyfödda med sjukdomen har hudförändringar. Tänderna har ofta en annorlunda form och en del har förändringar i ögonen som påverkar synen. Sjukdomen kan också påverka centrala nervsystemet och några har en intellektuell funktionsnedsättning.

Incontinentia pigmenti är en medfödd sjukdom som finns hos 2 personer per 100 000. Det är nästan bara flickor som föds med sjukdomen.

Symtom

Symtomens svårighetsgrad kan variera, även inom en och samma familj.

I stort sett alla har hudsymtom som kommer i olika faser. Till en början får barnen vätskefyllda blåsor som försvinner efter några månader. I stället kommer girllangformade upphöjningar, oftast på armarna och benen. Efter hand ökar pigmenteringen i huden med mörka streckformade områden. Pigmenteringen bleknar oftast med åldern, men ibland finns hudförändringarna kvar hela livet. Så småningom bildas bleka och hårlösa områden, exempelvis på benen eller huvudet.

Tänderna brukar komma sent och har ofta en spetsig eller oregelbunden form. Många med sjukdomen saknar ett eller flera tandanlag, både för mjölkttänder och permanenta tänder.

En del har svettkörtlar bara på vissa delar av kroppen. Det minskar förmågan att reglera kroppstemperaturen.

Ungefär en tredjedel har synnedsättning, vanligen på ena ögat. Graden av synnedsättning varierar.

En del har också symtom från centrala nervsystemet. Vanligast är epilepsi i nyföddhetsperioden. En del personer med incontinentia pigmenti har en intellektuell funktionsnedsättning som oftast är lindrig.

Orsak

Incontinentia pigmenti orsakas av en genförändring som påverkar utvecklingen av hud, hår, tänder, ögon, naglar, svettkörtlar och nervsystem under fosterstadiet.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar incontinentia pigmenti. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till.

Bestående hudförändringar är av kosmetisk karaktär och behöver ingen behandling.

Det är viktigt att barn med sjukdomen regelbundet får ögonen undersökta så att förändringar kan behandlas tidigt.

Många med incontinentia pigmenti behöver specialisttandvård. Tänder med oregelbunden form kan formas om och barn som saknar tandanlag kan få tandersättningar.

Epilepsi behandlas med anfallsförebyggande läkemedel.

En del behöver använda febernedsättande läkemedel för att inte bli för varma när de har feber. Det kan också vara bra att undvika stark sol och annat som gör att kroppen blir mycket varm.

Resurser

Resurser för diagnostik och behandling finns vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns även 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 på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

Intresseorganisationer

- Svenska ED-föreningen
- Synskadades Riksförbund, SRF
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen.

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se
Webbplats: agrenska.se/informationscentrum

Reviderad februari 2026.