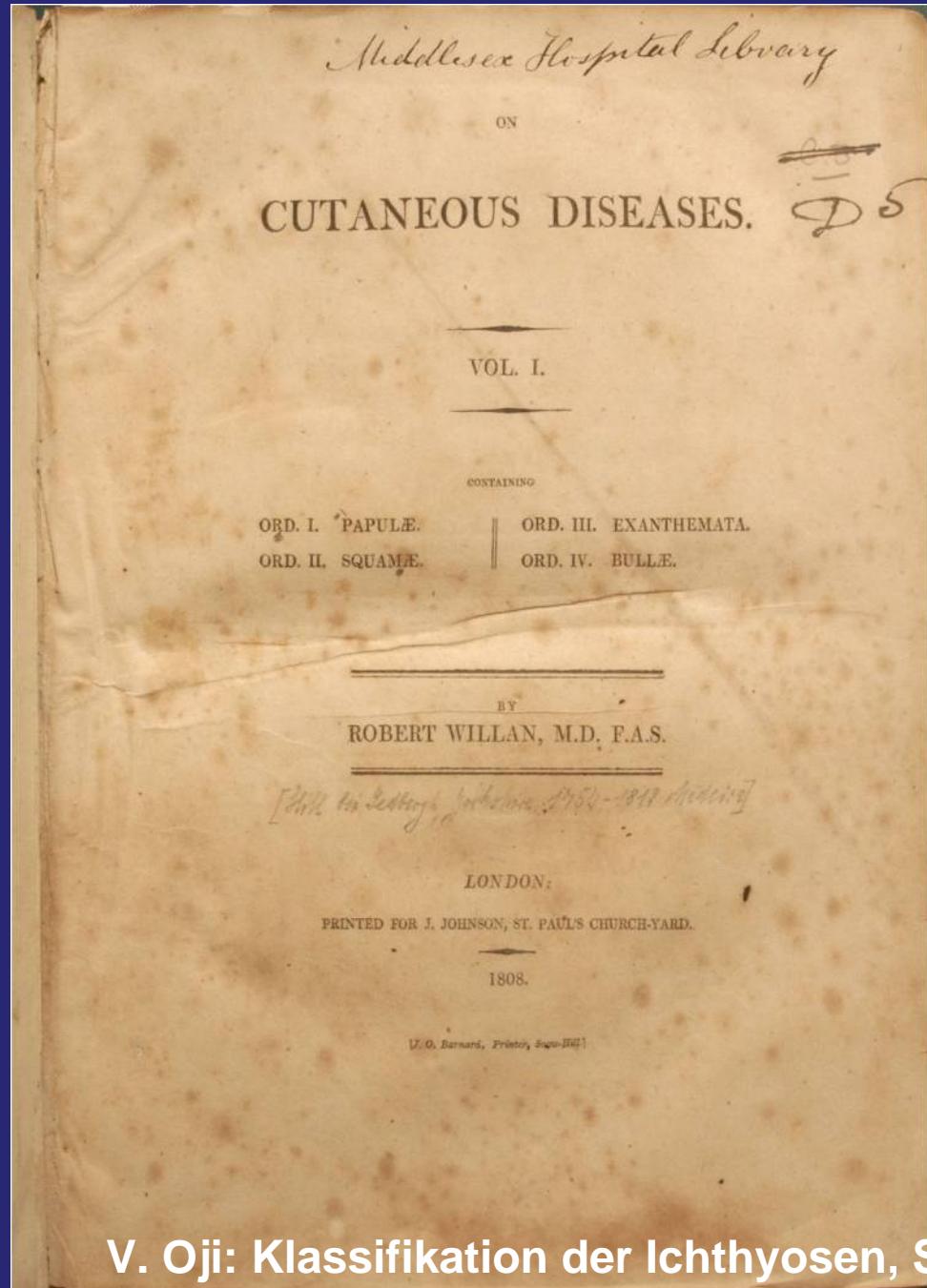


Klassifikation der Ichthyosen

Vinzenz Oji und Heiko Traupe (und viele andere)



V. Oji: Klassifikation der Ichthyosen, SI e.V., Olpe Vortrag, 4.10.2009



Historisches

“Ichthyosis”

IV. ICTHYOSIS----	3. versicolor	-	-	194
	1. simplex	-	-	199
	2. cornea	-	-	208

Robert Willan, 1808

First World Conference on Ichthyosis Münster

August 31 – September 2, 2007



V. Oji: Klassifikation der Ichthyosen, SI e.V., Olpe Vortrag, 4.10.2009

Geburt des “Ichthyosis Konsensus Projekt”

geneSkin



How to classify ichthyosis in the future?

Vinzenz Oji & Heiko Traupe



First World Conference on Ichthyosis

August 31- September 2, 2007

V. Oji: Klassifikation der Ichthyosen, SI e.V., Olpe Vortrag, 4.10.2009

Viele grundsätzliche Fragen

- (1) Welche Namen soll man den Erkrankungen geben? Ist bisher **nicht international geregelt!**
- (2) Soll man die Erkrankungen nach dem betroffenen Gen oder nach der **Funktionsstörung** benennen?
- (3) Soll man den **Begriff Ichthyose abschaffen?**
- (4) Wonach teilt man die vielen Ichthyose-Formen ein (**über 30 Arten !**)? Geht das überhaupt?

Klassifikation – Stand Januar 2008

ICHTHYOSIS						
NON-CONGENITAL		CONGENITAL				
ISOLATED types	SYNDROMES	ISOLATED types			SYNDROMES	
		AUTOSOMAL RECESSIVE CONGENITAL ICHTHYOSIS (ARCI)			AUTOSOMAL RECESSIVE	
Ichthyosis vulgaris	Refsum syndrome	Harlequin ichthyosis	<i>ABCA12</i>	ARCI 1a	Dorfman Chanarin syndrome	
X-linked recessive ichthyosis	Associated STS deficiency*	Erythrodermic lamellar ichthyosis		ARCI 1b	Gaucher syndrome type 2	
	Multiple sulfatase deficiency	Generalized lamellar ichthyosis	<i>TGM1</i>	ARCI 2a	Netherton syndrome	
	CEDNIK syndrome	Bathing suit ichthyosis		ARCI 2b	Sjogren Larsson syndrome	
		Self-healing collodion baby		ARCI 2c	Trichothiodystrophy with photosensitivity	
		Congenital ichthyosiform erythroderma ?	<i>ALOXE3</i>	ARCI 3		
		Congenital ichthyosiform erythroderma ?	<i>ALOX12</i>	ARCI 4	X-LINKED DOMINANT	
		Congenital ichthyosiform erythroderma ?	<i>ichthyin</i>	ARCI 5	CHILD syndrome	
		Congenital ichthyosis with fine/focal scaling ???	<i>FLJ39501</i>	ARCI 6	Conradi-Hünermann-Happle syndrome	
		Ichthyosis prematurity disease	<i>9q33-34</i>	ARCI 7		
		?	<i>12p11-13</i>	ARCI 8	X-LINKED RECESSIVE	
					IFAP syndrome	
AUTOSOMAL DOMINANT CONGENITAL ICHTHYOSIS						
Loricrin keratoderma		<i>LOR</i>	ADCI 1			
Autosomal dominant LI with PPK		?	ADCI 2			
EPIDERMOLYTIC HYPERKERATOSIS / BULLOUS ICHTHYOSIS						
Bullous ichthyosis with PPK		<i>KRT1</i>	EHK 1a BI 1a ?			
Ichthyosis hystrix Curth Macklin			EHK 1b ...			
Bullous ichthyosis without PPK		<i>KRT10</i>	EHK 2a ...			
Annular epidermolytic ichthyosis			EHK 2b ...			
Autosomal recessive bullous ichthyosis			EHK 2c ...			
Ichthyosis bullosa of Siemens		<i>KRT2A</i>	EHK 3 ...			
* Kallmann syndrome, Ocular albinism type 1, Variably charged X chromosome						

(?)

Knackpunkt ...

“bullöse Ichthyose”

- **Alain Taieb:** “hyperkeratotic keratinopathies’ could be a reasonable alternative.”
- **Akemi Ishida-Yamamoto:** “Keratinopathies’ sounds good, but Epidermolysis bullosa simplex, Pachyonychia congenita and many more keratin diseases are within this category. So, how about ‘Keratinopathic Ichthyosis’?”
- **Matthias Schmuth, Peter M. Elias, and Mary L. Williams:** "We vote for the term ‘bulloous ichthyosis’ with specification of the affected gene in parenthesis."

Bridging the Oceans...



First Ichthyosis Consensus Conference

Sorèze 2009

V. Oji: Klassifikation der Ichthyosen, SI e.V., Olpe Vortrag, 4.10.2009



BOARD ICHTYOSE

Vinzenz Oji, Gianluca Tadini, Masashi Akiyama, Claudine Blanchet Bardon, Christine Bodemer, Emmanuelle Bourrat, Philippe Coudiere, John J. DiGiovanna, Peter Elias, Judith Fischer, Philip Fleckman, Michal Gina, John Harper, Takashi Hashimoto, Ingrid Hausser, Hans Christian Hennies, Daniel Hohl, Alain Hovnanian, Akemi Ishida-Yamamoto, Witold K. Jacyk, Sancy Leachman, Irene Leigh, Juliette Mazereeuw-Hautier, Leonard Milstone, Fanny Morice-Picard, Amy S. Paller, Gabriele Richard, Matthias Schmuth, Hiroshi Shimizu, Eli Sprecher, Maurice Van Steensel, Alain Taïeb, Jorge Toro, Pierre Vabres, Anders Vahlquist, Mary Williams, Heiko Traupe

Definitionen (Sorèze)

MEDOC = Mendelian Disorders of Cornification

Hereditäre Ichthyosen = Verhorngungsstörungen
/MEDOC, die das gesamte Hautkleid betreffen und
durch Verdickung der Hornhaut mit/oder ohne
Schuppung gekennzeichnet sind.

36 Ichthyose Formen und >10 verwandte
Erkrankungen

**>>> Ziel soll eine klinisch-genetische
Klassifikation sein!**

Teil A

Nicht syndromale Ichthyosen

1.) Häufige Ichthyosen

Ichthyosis vulgaris (IV)
Recessive X-linked ichthyosis (RXLI)
Non-syndromic presentation

2.) Autosomal recessive congenital ichthyosis (ARCI)

Harlequin ichthyosis (HI)
Lamellar ichthyosis (LI)
Congenital ichthyosiform erythroderma (CIE)
Self-healing collodion baby (SHCB)
Acral self-healing collodion baby
Bathing suit ichthyosis (BSI)

3.) Keratinopathic ichthyosis (KPI)

Epidermolytic ichthyosis (EI)
Superficial epidermolytic ichthyosis (SEI)
Annular epidermolytic ichthyosis (AEI)
Ichthyosis Curth-Macklin (ICM)
Autosomal recessive epidermolytic ichthyosis (AREI)
(Epidermolytic nevi)

4.) Other forms

Loricrin keratoderma (LK)
Erythrokeratoderma variabilis (EKV)
Peeling skin syndrome (PSS)
Congenital reticular ichthyosiform erythroderma (CRIE)
Keratosis linearis-ichthyosis congenita-keratoderma (KLICK)

Histologie einer epidermolytischen Ichthyose

Abbildung Prof. Dieter Metze

V. Oji: Klassifikation der Ichthyosen, SI e.V., Olpe Vortrag, 4.10.2009

Teil B

Syndromale Ichthyosen

1.) X-linked ichthyosis syndromes

Recessive X-linked ichthyosis (RXLI)

Syndromic presentation

Ichthyosis follicularis alopecia photophobia (IFAP) syndrome

Conradi-Hünermann-Happle syndrome (CDPX2)

2.) Autosomal ichthyosis syndromes (with)

... prominent hair abnormalities

Netherton syndrome (NTS)

Ichthyosis hypotrichosis syndrome (IHS)

Ichthyosis-hypotrichosis-sclerosing cholangitis (IHSC) syndrome

Trichothiodystrophy (TTD)

Trichothiodystrophy (not associated with congenital ichthyosis)

... prominent neurologic signs

Sjögren-Larsson syndrome (SLS)

Refsum syndrome (HMSN4)

Mental retardation-enteropathy-deafness-neuropathy-ichthyosis- keratodermia (MEDNIK)

... fatal diseases course

Gaucher syndrome type 2

Multiple sulfatase deficiency (MSD)

Cerebral dysgenesis-neuropathy-ichthyosis-palmoplantar keratoderma (CEDNIK)

Arthrogryposis-renal dysfunction-cholestasis (ARC) syndrome

... other associated signs

Keratitis ichthyosis deafness (KID) syndrome

Neutral lipid storage disease with ichthyosis

Ichthyosis prematurity syndrome (IPS)

Zukünftige Ziele

1. Verbesserung des funktionellen Verständnisses der Ichthyosen
2. Versuch/Basis neuartiger Therapieansätze
3. Erweiterungen und/oder Modifikationen der bestehenden Klassifikation



www.netzwerk-ichthyose.de

**Vielen Dank für die
Aufmerksamkeit und
Unterstützung!**



V. Oji: Klassifikation der Ichthyosen, SI e.V., Olpe Vortrag, 4.10.2009