



Aangeboren ichthyosis

informatie voor patiënten

| | |
|---------------------------------------|----|
| INLEIDING | 3 |
| WAT ZIJN DE SYMPTOMEN VAN ICHTHYOSIS? | 4 |
| Geïsoleerde ichthyosen | |
| Geassocieerde ichthyosen | |
| HOE KRIJG JE ICHTHYOSIS? | 8 |
| HOE KUN JE ICHTHYOSIS BEHANDELEN? | 9 |
| CONTACTGEGEVENS | 10 |

Aangeboren ichthyosis is een erfelijke stoornis in de verhoorning van de huid. Daardoor treedt er schilfering op over de hele huid, al dan niet met onderliggende roodheid en/of blaarvorming. Ichthyosis komt meestal voor vanaf de geboorte, maar soms zijn de eerste tekenen pas zichtbaar op jonge leeftijd. Aangezien de hoornlaag die instaat voor de bescherming tegen invloeden uit de omgeving, abnormaal is bij ichthyosis, kan ze haar normale functie niet uitoefenen. De huid verliest vocht en droogt uit. Zweten is vaak moeilijk, zodat warmte niet goed verdragen wordt. Door de continue schilfering treden ook makkelijk infecties op.

WAT ZIJN DE SYMPTOMEN VAN ICHTHYOSIS?

De meest voorkomende kenmerken van ichthyosis zijn:

- X droge huid
- X schilferende huid, soms met onderliggende roodheid
- X verdikte huid met kloofvorming aan handpalmen en voetzolen
- X uitzonderlijk blaarvorming of erosies
- X bij de geboorte soms een membraan over de hele huid of volledig rode huid met fijne schilfering
- X ectropion en eclabium (naar buiten geplooide oogleden en lippen)

Ichthyosis is echter een verzamelnaam voor veel verschillende vormen van de huidaandoening, die elk een ander ontstaansmechanisme hebben en zeer wisselend in ernst zijn. In eenzelfde familie komt dezelfde vorm van ichthyosis voor, en een milde vorm evolueert nooit naar een zeer ernstige vorm.

GEÏSOLEERDE ICHTHYOSEN

Geïsoleerde ichthyosen zijn vormen van ichthyosis die enkel de huid treffen.

- **Ichthyosis vulgaris (autosomaal dominant)**

Dit is een meestal erg milde vorm van ichthyosis die voorkomt bij ongeveer 0,25% van de bevolking, zowel bij mannen als vrouwen. Baby's hebben bij de geboorte een normale huid. Gedurende het eerste levensjaar treden de eerste verschijnselen op: een fijne witte schilfering over het ganse lichaam, vooral duidelijk op de strekzijde van de onderbenen. De grote lichaamsplooiën zijn meestal gespaard. Meestal treedt verbetering op tijdens de zomermaanden. Sommige patiënten hebben ook atopisch eczeem.

- **Geslachtsgebonden recessieve ichthyosis (X-gebonden recessieve ichthyosis)**

Deze vorm komt enkel bij jongens voor met een frequentie van 1 op 2.000 tot 1 op 6.000. Het is eveneens een minder ernstige vorm. Meestal zijn er bij de geboorte geen symptomen, soms een fijne schilfering. Tijdens de eerste levensmaanden tot jaren ontstaan er donkere, meestal ruitvormige, schilfers over gans het lichaam en vaak opvallend in de halsstreek.

- **Autosomaal recessieve congenitale ichthyosis (ARCI)**

Deze vorm is zeldzaam en komt voor bij 1 op 100.000 tot 1 op 250.000 patiënten. Bij de geboorte is de aandoening

al zichtbaar. Bij sommige kinderen is de ganze huid als het ware gewikkeld in een cellofaanachtig membraan (collodion baby) of zelfs harnas (harlekijn baby). Dit is een tijdelijk verschijnsel dat na enkele weken spontaan verdwijnt. Andere kinderen zijn volledig rood en hebben fijne schilfers bij de geboorte.

Tijdens de eerste levensjaren kan deze vorm evolueren naar een huid die ofwel altijd schilfert met fijne tot zeer dikke schubachtige schilfers, ofwel opvallend rood blijft en fijn schilfert. Ook in het gelaat en in de plooien zijn schilfers aanwezig. Het is mogelijk dat de ogen niet goed kunnen sluiten, omdat de verdikte huid de oogleden naar beneden trekt. Ook kunnen er schilfers ophopen in de gehoorgangen, wat het gehoor kan verminderen. ARCI is dus een vorm die zich zeer wisselend kan manifesteren.

- **Keratinopathische ichthyosis (epidermolytische ichthyosis) (autosomaal dominant)**

Deze vorm, die wat betreft de ontstaanswijze aanleunt bij epidermolysis bullosa, is eveneens erg zeldzaam. De aandoening komt voor bij 1 op 100.000 tot 1 op 250.000 patiënten. Deze vorm is autosomaal dominant, wat wil zeggen dat ze van de ene generatie op de andere wordt overgedragen met een kans van 50%.

Bij de geboorte is de huid rood en ontstaan er makkelijk zeer oppervlakkige blaren. Later zijn er minder blaren, maar blijft de rode kleur en zal de huid in de plooien vaak erg verdikken. De huid raakt ook snel geïnfecteerd, wat een toename van de letsels veroorzaakt.

GEASSOCIEERDE ICHTHYOSEN

Er zijn ook vormen van ichthyosis waarbij naast de huid ook andere organen, zoals hersenen, longen en ogen aangetast worden. Deze vormen van ichthyosis zijn nog veel zeldzamer dan de hoger beschreven vormen.

Voorbeelden zijn:

- X X-gebonden recessieve ichthyosis met geassocieerde symptomen
- X Conradi Hünemann Happle-syndroom
- X Child-syndroom
- X Netherton-syndroom
- X IFAP-syndroom
- X Trichothiodystrofie
- X Sjögren Larsson-syndroom
- X Refsum-syndroom
- X Multipel sulfatase-syndroom
- X KID-syndroom
- X Ichthyosis prematuriteitssyndroom
- X Cednik-syndroom
- X ...

HOE KRIJG JE ICHTHYOSIS?

De oorzaak van ichthyosis is een **aangeboren fout in huideiwitten**, waardoor de huidbarrière niet goed gevormd is. Ichthyosis is **niet besmettelijk maar wel erfelijk**. Als ouder geef je de genetische fout door aan je kinderen.

Iedere vorm heeft een andere genetische basis. Er zijn meer dan 30 genen bekend die, als ze afwijkend zijn, ichthyosis kunnen veroorzaken.

- Er zijn vormen die **autosomaal dominant erfelijk** zijn: één van de ouders heeft de ziekte zelf. De kans dat je als ouder de ziekte doorgeeft aan de volgende generatie is 1 op 2. Als je kind de ziekte niet vertoont, is het geen drager van de afwijking.
- De ernstige vormen van ichthyosis zijn meestal **recessief**: beide ouders zijn gezond, maar ze zijn beiden drager van het afwijkend gen, zonder het te weten. De kans dat zij de aandoening doorgeven aan hun kinderen is 1 op 4.
- Sommige vormen worden **overgeërfd via het X-chromosoom**. Er treden pas symptomen op, als er geen tweede X-chromosoom is dat de afwijkingen niet vertoont (recessief). In die families hebben enkel jongens de afwijking en wordt de aandoening via de vrouwen doorgegeven.
- Soms is er sprake van een **spontane genetische mutatie** bij een kind, zonder dat de ouders de erfelijke afwijking hebben. Dat wordt een 'de novo'-mutatie genoemd.

HOE KUN JE ICHTHYOSIS BEHANDELEN?

Bij de meeste vormen van ichthyosis wordt een uitwendige behandeling voorgesteld. Bij de ergere vormen gaan we soms ook over tot een medicamenteuze therapie. De behandelingen zullen de symptomen onderdrukken, maar er bestaat momenteel nog geen therapie die de aandoening definitief kan genezen.

Bij alle vormen is een dagelijkse verzorging van de huid erg belangrijk, liefst met een bad, gevolgd door het verwijderen van schilfers. Aan het badwater kan zout (0,9 gram per liter water) of natriumbicarbonaat (een halve mok) worden toegevoegd. Badolie is eventueel ook een optie.

X Lokale middelen

Bij milde vormen van ichthyosis, zoals ichthyosis vulgaris, volstaat het de huid in te smeren met crèmes en zalfjes, vaak in combinatie met bevochtigende producten. Op wat latere leeftijd kan je er ontschilferende producten zoals ureum of melkzuur aan toevoegen. Bij de wat ergere vormen kan salicylzuur, propyleenglycol of acetylcysteine toegevoegd worden.

X Orale middelen

Afgeleiden van vitamine A-zuur kunnen voorgesteld worden. Het meest gebruikte product is Neotigason. Dat heeft echter neveneffecten die goed op voorhand moeten besproken worden. De meest belangrijke nevenwerking is dat het product, bij inname voor of tijdens zwangerschap, afwijkingen bij het ongeborn kind kan veroorzaken. Tot twee jaar na het stoppen van de medicatie is het niet toegelaten zwanger te worden.

X Kuuroordbehandeling en lichttherapie

Een kuuroordbehandeling en lichttherapie kunnen soms nuttig zijn, maar er is geen terugbetaling voorzien en het effect is ook maar tijdelijk.

CONTACTGEGEVENS

Met vragen of voor meer informatie kun je altijd terecht bij de dienst dermatologie op tel. 016 33 79 50.

We raden je ook aan om contact op te nemen met de patiëntenvereniging Ichthyosis België (I.S.B.- F.I.B.), voor steun en tal van tips van andere ouders en patiënten. Op de website van Ichthyosis België – ichthyosis.be/nl – vind je meer informatie over de werking van de vereniging.

© oktober 2017 UZ Leuven

Overname van deze tekst en illustraties is enkel mogelijk na toestemming van de dienst communicatie UZ Leuven.

Ontwerp en realisatie

Deze tekst werd opgesteld door de dienst dermatologie in samenwerking met de dienst communicatie.

U vindt deze brochure ook op www.uzleuven.be/brochure/700828.

Opmerkingen of suggesties bij deze brochure kunt u bezorgen via communicatie@uzleuven.be.

Verantwoordelijke uitgever
UZ Leuven
Herestraat 49
3000 Leuven
tel. 016 33 22 11
www.uzleuven.be

 mynexuzhealth

Raadpleeg uw
medisch dossier via
www.mynexuzhealth.be of

