

Ichthyosis

Wat is Ichthyosis?

Ichthyosis is een verzamelnaam voor een aantal aangeboren huidaandoeningen. Kenmerkend is de droge en schilferende huid met verdikking van de hoornlaag. De naam is afkomstig van het Griekse woord "ichthys" dat vis betekent. De ruwe huid van iemand met ichthyosis lijkt namelijk wel wat op die van een vis.

De belangrijkste vormen van ichthyosis zijn:

- ichthyosis vulgaris
- X-gebonden (= geslachtsgebonden) recessieve ichthyosis
- lamellaire ichthyosis
- congenitale bulleuze ichthyosiforme erythrodermie

Hoe krijgt u ichthyosis?

Het evenwicht tussen de aanmaak van nieuwe huidcellen en de afschilfering van dode huidcellen is verstoord. Dit mechanisme wordt aangestuurd vanuit ons erfelijk materiaal, o.a. de genen. Bij ichthyosis zijn de genen die zorgen voor dit goede evenwicht afwijkend. Het is dus aangeboren.

Ichthyosis vulgaris is de meest voorkomende vorm van ichthyosis. Hierbij ontbreekt een bepaald enzym (profilaggrine) dat nodig is voor de normale verhoorning. Dit komt omdat het gen dat dit enzym moet maken afwijkend is. Het wordt overgeërfd volgens een autosomaal-dominant patroon. Dat wil zeggen dat ongeveer de helft van de kinderen van iemand met deze aandoening ook aan ichthyosis zal lijden. Vaak is het dus zo dat

ook vader of moeder ichthyosis heeft. Maar dit hoeft niet. Soms is dit een nieuwe genetische verandering. Jongens en meisjes hebben even vaak deze vorm van ichthyosis.

X-gebonden recessieve ichthyosis komt alleen voor bij jongens en mannen. De moeder van iemand met deze vorm van ichthyosis draagt het afwijkende gen bij zich zonder zelf huidafwijkingen te hebben. De oorzaak van deze verhoorningsstoornis is het ontbreken van een bepaald enzym (steroidsulfatase). Het gen van dit enzym bevindt zich op het X-chromosoom. Vandaar de benaming X-gebonden ichthyosis.

Als het enzym ontbreekt blijven de hoorncellen langer aan elkaar vastkleven, waardoor de hoornlaag verdikt raakt.

Lamellaire ichthyosis wordt weer onderverdeeld in drie subtypen. Twee van deze subtypen worden overgeërfd volgens een autosomaal-recessief patroon. Dat wil zeggen dat de aandoening alleen tot uiting komt bij iemand van wie beide ouders het afwijkende gen bij zich dragen. De ouders hoeven dan zelf geen ichthyosis te hebben. Daarnaast bestaat een zeer zeldzaam autosomaal-dominant overerfelijk subtype.

De **congenitale bulleuze ichthyosiforme erythrodermie** berust op een erfelijke afwijking in een van de genen van bepaalde keratine-eiwitten. Keratine-eiwitten zijn noodzakelijk voor de structuur en de verhoorning van huidcellen. Deze vorm van ichthyosis wordt autosomaal-dominant overgeërfd, dus volgens hetzelfde patroon als ichthyosis vulgaris.

Naast de bovengenoemde vormen van ichthyosis bestaan er nog verschillende andere, zeer zeldzame vormen. Ichthyosis kan ook op latere leeftijd ontstaan als een niet-erfelijke (= verworven) aandoening. De verworven vorm berust meestal op inwendige ziekten of kwaadaardige aandoeningen.

Welke klachten geeft ichthyosis en hoe ziet ichthyosis eruit?

Ichthyosis vulgaris

De huidafwijkingen zijn bij de geboorte niet aanwezig. Als het kind enkele maanden oud is, maar soms ook pas later, ontstaat op de huid van de romp, de armen en de benen een grijsachtige schilfering. Bijna de hele huid is droog. De huid in de oksels, de elleboogholten en de knieholten ziet er echter altijd normaal uit. De huidafwijkingen verbeteren meestal tijdens de zomer en verergeren tijdens de winter. Deze vorm van ichthyosis gaat in veel gevallen samen met constitutioneel eczeem.

De handlijnen en plooien van de voetzolen zijn opvallender dan bij mensen zonder ichthyosis. Het gaat niet gepaard met afwijkingen in andere organen.

X-gebonden recessieve ichthyosis

Het komt alleen voor bij jongens en mannen. Enkele maanden na de geboorte ontstaat op de romp, de armen en de benen een bruine schilfering. De huidafwijkingen zijn vaak heel opvallend in de nek. In ernstige gevallen zijn donkerbruine, schubachtige verdikkingen op de huid aanwezig. De gehele huid is droog. Ook de oksels, elleboogholten en knieholten kunnen droog zijn. Aan de handpalmen en voetzolen worden geen afwijkingen gezien.

Soms kan X-gebonden recessieve ichthyosis gepaard gaan met troebelingen van het hoornvlies van de ogen. Dit heeft geen nadelige gevolgen voor het gezichtsvermogen.

Bij kinderen met X-gebonden recessieve ichthyosis komt het vrij vaak voor dat de testikels niet zijn ingedaald. Bij vrouwen die zwanger zijn van een kind met X-gebonden recessieve ichthyosis kan de bevalling soms moeizaam verlopen.

Lamellaire ichthyosis

De verschillende vormen van lamellaire ichthyosis kunnen bij de geboorte al in ernstige mate aanwezig zijn. Het kind heeft in dat geval een gladde, strakke laag over de huid van het gehele lichaam. Dit wordt een collodion baby genoemd. Na verloop van tijd barst de →

bedekkende laag open en verdwijnt vervolgens. De klachten later in het leven kunnen verschillen. Deze kunnen bestaan uit grove schubben, donkerbruine schubben, gebarsten huid, rode huid. Als gevolg van de afwijkingen in het gezicht kunnen de onderoogleden naar buiten toe worden gekeerd (ectropion). Soms kunnen nagelafwijkingen aanwezig zijn en kan de haargroei op het hoofd verminderd zijn.

Congenitale bulleuze ichthyosiforme erythrodermie

Bij de geboorte is de gehele huid rood en vertoont oppervlakkige loslating of blaarvorming. In de loop der tijd nemen de roodheid en de blaarvorming geleidelijk af en ontstaat een dikke verhoorning van de huid. De verhoorning is het meest uitgesproken in de hals, de oksels, de elleboog- en knieholten en in de liezen. Op latere leeftijd kunnen nog steeds blaren ontstaan, bijvoorbeeld ten gevolge van wrijving. De huid kan een ranzige lucht verspreiden. De handpalmen en voetzolen zijn soms verdikt door een eeltlaag.

Is ichthyosis besmettelijk?

Nee, ichthyosis is niet besmettelijk.

Hoe weet uw arts of u ichthyosis heeft?

De arts kan aan de huid meestal zien welke vorm van ichthyosis u heeft. Soms kan het moeilijk zijn ichthyosis vulgaris te onderscheiden van X-gebonden recessieve ichthyosis.

Het kan helpen dit onderscheid te maken als de huidaandoening binnen de familie wordt overgeërfd. De diagnose X-gebonden recessieve ichthyosis kan met zekerheid worden gesteld door een bepaling van het enzym steroïdsulfatase in het bloed.

De diagnose lamellaire ichthyosis kan worden bevestigd door onderzoek naar afwezigheid van transglutaminase-1 in gekweekte huidcellen. In de celkweek kan het enzym niet worden aangetoond.

Microscopisch weefselonderzoek van een stukje huid is meestal niet behulpzaam bij het stellen van de diagnose.

Welke behandelingen van ichthyosis zijn er?

Alle vormen van ichthyosis worden behandeld met zalven of ureum bevattende crèmes. X-gebonden recessieve ichthyosis en lamellaire ichthyosis worden soms behandeld met acitretine. Dit zijn capsules.

Is ichthyosis te genezen of blijft u er altijd last van houden?

De verschijnselen van ichthyosis zullen levenslang aanwezig blijven. Het beloop kan echter wisselend zijn. Ichthyosis vulgaris kan op latere leeftijd enigszins afnemen en hetzelfde geldt voor X-gebonden recessieve ichthyosis.

Lamellaire ichthyosis blijft levenslang een probleem. Meestal treedt geen verbetering op. Congenitale bulleuze ichthyosiforme erythrodermie zal ook niet verbeteren, maar de neiging tot blaarvorming neemt af naarmate de leeftijd toeneemt.

Wat kunt u verder zelf nog doen?

De huid mag niet te droog worden:

- Gebruik weinig of geen zeep
- Douche niet te vaak, niet te heet en niet te lang
- Ga niet te vaak en te lang in bad
- Gebruik badolie en/of doucheolie
- Gebruik elke dag een crème of zalf, bijvoorbeeld voorgeschreven door uw dermatoloog, om de huid minder droog te laten zijn. Het is aan te bevelen dat mensen met ichthyosis in de familie zich laten voorlichten over de erfelijkheid van de huidaandoening.
- Bij ernstige vormen van ichthyosis is het raadzaam genetisch advies te vragen als de wens bestaat om kinderen te krijgen.



Deze folder is een uitgave van de Nederlandse Vereniging voor Dermatologie en Venereologie. Bij het samenstellen van deze informatie is grote zorgvuldigheid betracht.

De Nederlandse Vereniging voor Dermatologie en Venereologie wijst desondanks iedere aansprakelijkheid af voor eventuele onjuistheden of andere tekortkomingen in de aangeboden informatie en voor de mogelijke gevolgen daarvan. www.nvdv.nl

Voor informatie over patiëntenorganisaties verwijzen wij u naar de website van Huidpatiënten Nederland www.huidpatienten-nederland.nl