

---

## ICHTHYOSIS (EXTREEM DROGE HUID)

---

### WAT IS ICHTHYOSIS ?

**Ichthyosis** is een verzamelnaam voor een aantal erfelijke huidaandoeningen, die worden gekenmerkt door een 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 ziekte wordt ook wel vissenhuid of schubbenhuid genoemd. Het onderscheid tussen de diverse vormen van ichthyosis wordt bepaald door de uiterlijke verschijnselen en door de wijze waarop de aandoeningen worden overgeërfd.

De belangrijkste vormen van ichthyosis zijn:

- ichthyosis vulgaris
- X-gebonden recessieve ichthyosis
- lamellaire ichthyosis
- congenitale bulleuze ichthyosiforme erythrodermie.

### HOE ONTSTAAT ICHTHYOSIS ?

De verschillende vormen van ichthyosis berusten op specifieke stoornissen in de verhoorning van de cellen in de opperhuid. De abnormale verhoorning berust op erfelijke afwijkingen in een aantal genen van de huidcellen.

Bij **ichthyosis vulgaris**, dat is de meest voorkomende vorm van ichthyosis, ontbreekt het eiwit profilaggrine dat nodig is voor de normale verhoorning. Ichthyosis vulgaris wordt overgeërfd volgens een autosomaal-dominant patroon. Dat wil zeggen dat ongeveer 50% van de kinderen van iemand met deze aandoening eveneens aan ichthyosis zal lijden. Jongens en meisjes zijn even vaak aangedaan.

**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 de verschijnselen te vertonen. Binnen een familie wordt de aandoening dus altijd via de vrouwen doorgegeven aan de mannelijke nakomelingen. De oorzaak van deze verhoorningsstoornis is het ontbreken van het enzym steroïdsulfatase, waarvan het gen zich op het X-chromosoom bevindt. Vandaar de benaming X-gebonden ichthyosis. Het enzym steroïdsulfatase speelt een rol bij de verhoorning van huidcellen. Als het enzym ontbreekt blijven de hoorncellen langer aan elkaar vastkleven, waardoor de hoornlaag verdikt raakt.

**Lamellaire ichthyosis** wordt 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.

Bij één van de autosomaal-recessieve subtypes ontbreekt het enzym transglutaminase-1. Dit enzym speelt een belangrijke rol bij de normale verhoorning van de huidcellen.

Bij het andere autosomaal-recessieve subtype is de activiteit van het enzym transglutaminase-1 normaal. Het is nog niet bekend waardoor deze vorm van ichthyosis tot stand komt. Hetzelfde geldt voor de autosomaal-dominante vorm van lamellaire ichthyosis.

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 aandoening.

De verworven vorm berust meestal op inwendige ziekten of kwaadaardige aandoeningen.

## WAT ZIJN DE VERSCHIJSSELEN ?

### ***Ichthyosis vulgaris***

De verschijnselen van ichthyosis vulgaris 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. De gehele huid maakt een zeer droge indruk. 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 zijn meestal opvallend geaccentueerd en hetzelfde geldt voor de plooiën in de voetzolen. Ichthyosis vulgaris gaat niet gepaard met afwijkingen in andere organen.

### ***X-gebonden recessieve ichthyosis***

X-gebonden recessieve ichthyosis 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 sterk uitgesproken in de nek. In ernstige gevallen zijn donkerbruine, schubachtige verdikkingen op de huid aanwezig. De gehele huid maakt een uitgedroogde indruk. De oksels, elleboogholten en knieholten tonen soms in meer of mindere mate schilfering, in tegenstelling tot ichthyosis vulgaris. De handpalmen en voetzolen tonen geen afwijkingen. 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.

Bij de vorm van lamellaire ichthyosis waarbij het enzym transglutaminase-1 afwezig is, wordt de gehele huid bedekt met grove, donkerbruine schubben. Tussen de schubben vertoont de huid een enigszins gebarsten aspect. Meestal is de gehele huid aangedaan, ook de hoofdhuid en het gezicht. 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.

De andere autosomaal-recessieve vorm van lamellaire ichthyosis staat bekend als congenitale non-bulleuze ichthyosiforme erythrodermie of erythrodermatische lamellaire ichthyosis. Deze vorm kan zich bij de geboorte uiten als collodion baby, maar ook door roodheid van de gehele huid (erythrodermie; erythros = rood, derma = huid). Na verloop van tijd neemt de roodheid af. De schilfering is minder grof dan bij de eerstgenoemde vorm. De huidafwijkingen komen over het gehele lichaam voor. Ook bij deze vorm van lamellaire ichthyosis kan ectropion ontstaan. Soms zijn de handpalmen en voetzolen door een gladde eeltlaag verdikt en kunnen nagelafwijkingen en verminderde haargroei voorkomen.

### ***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.

## HOE WORDT DE DIAGNOSE GESTELD ?

De diagnose ichthyosis wordt in de eerste plaats gesteld op grond van de huidverschijnselen. Soms kan het moeilijk zijn ichthyosis vulgaris te onderscheiden van X-gebonden recessieve ichthyosis. De manier waarop de huidaandoening binnen de familie wordt overgeërfd kan helpen dit onderscheid te maken. 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 met afwezigheid van transglutaminase-1 kan worden bevestigd door onderzoek van 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, behalve bij congenitale bulleuze ichthyosiforme erythrodermie.

## **WAT IS DE BEHANDELING ?**

Bij ichthyosis vulgaris bestaat de behandeling uit het dagelijks goed insmeren van de huid. Dit kan worden gedaan met vette crèmes of met een ureum bevattende crème. Het gebruik van badolie kan een gunstig effect hebben. X-gebonden recessieve ichthyosis wordt op dezelfde manier behandeld. Als de huidaandoening zeer ernstig is kan tevens behandeling worden ingesteld met acitretine.

Lamellaire ichthyosis zal meestal moeten worden behandeld met acitretine. Het insmeren met vette of ureum bevattende crèmes is noodzakelijk, maar het zal veelal niet voldoende zijn.

Congenitale bulleuze ichthyosiforme erythrodermie wordt eveneens behandeld met verzachtende crèmes en met acitretine, maar hierbij moet grote voorzichtigheid in acht worden genomen. Als de dosis acitretine namelijk te hoog wordt gekozen kan uitgebreide blaarvorming optreden.

## **WAT ZIJN DE VOORUITZICHTEN ?**

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 evenmin verbeteren, maar de neiging tot blaarvorming neemt af naarmate de leeftijd toeneemt.

## **WAT KUNT U ZELF NOG DOEN ?**

In verband met de zeer droge huid moet tijdens het wassen geen gebruik worden gemaakt van uitdrogende zeepproducten. Langdurig en heet douchen moet worden afgeraden. Het gebruik van een emulgerende olie in het badwater kan de huid doen verbeteren. Verzachtende crèmes zullen consequent moeten worden toegepast. Het is aan te bevelen dat mensen met ichthyosis in de familie zich laten voorlichten over de erfelijkheidsaspecten van de huidaandoening. Bij ernstige vormen van ichthyosis is het raadzaam genetisch advies vragen als de wens bestaat om kinderen te krijgen.