

Samenwerking rond syndroom van Netherton

Het Erasmus MC organiseerde op 25 juni jongstleden een patiëntendag voor mensen met het syndroom van Netherton. Dit evenement, dat eerder in UMC Utrecht plaatsvond, is een terugkerende bijeenkomst georganiseerd door prof. dr. Suzanne Pasmans, hoogleraar Kinderdermatologie, en de tot dusver bekende patiënten met het syndroom. Pasmans ontmoette de patiënten die dag samen met een multidisciplinair team, zijnde de artsen van het expertiseteam.

Het syndroom van Netherton is een aan ichtyose verwante huid-aandoening die zich kenmerkt door een rode huid, een afwijkende haarstructuur, ichthyosis linearis circumflexa en atopie (zie kader). Uit ook in het Erasmus MC herhaald onderzoek is gebleken dat het meer is dan alleen een huidaandoening: ook het immuunsysteem lijkt aangedaan.

Expertisecentrum

Het Erasmus MC is door het ministerie van VWS benoemd tot expertisecentrum voor het syndroom van Netherton. Het centrum wil meer onderzoek doen naar het immuunsysteem en de ziekte-last van de patiëntengroep. In het expertiseteam nemen dermatologen, kinderdermatologen, (kinder)immunologen en een psycholoog zitting. Ook patiënten nemen deel aan het team als expert. De patiëntengroep werkt ondertussen aan het oprichten van een patiëntenvereniging voor mensen met Netherton en voor mensen met andere vormen van ichtyose. Een aantal patiënten en ouders hebben meegewerkt aan het maken van de website www.netherton.nl. Deze site biedt voor het eerst Nederlandstalige informatie over het syndroom en belicht ook andere vormen van ichtyose.

Eigen ervaring

Jarenlang was ik op zoek naar wat ik nu eigenlijk had. Ik had een huidaandoening en een aantal andere symptomen die ik niet kon plaatsen. In het plaatselijke ziekenhuis kwam ik niet verder...

Uiteindelijk werd op mijn 39ste, door DNA-onderzoek in Frankrijk, de diagnose syndroom van Netherton gesteld. Ik had, met mijn volle haarbos, de wetenschap voor een raadsel gesteld... "Mensen met het syndroom van Netherton hebben geen haar, dus jij hebt die aandoening niet," aldus de plaatselijke dermatoloog. Ik had het dus wel! Ik heb geen LEKTI-eiwit in mijn huid, ik heb de kenmerkende ichthyosis linearis circumflexa en als ik in een warme omgeving ben, raak ik bevangen door de hitte omdat ik niet kan zweten. Ik heb diverse allergieën en astma en ik ben geregeld het slachtoffer van een infectie die weken met antibiotica behandeld moet worden.

De ontmoetingen met andere mensen met het syndroom zijn voor mij tot op de dag van vandaag belangrijk: ik sta niet meer alleen in mijn verhaal, ik ben geen rare uitzondering. Nee, ik hoor ergens bij. Samen staan we sterk, wij allemaal. Voor eenieder die onze eerste patiëntendag gemist heeft, kan ik het beeld schetsen van herkenning, voor het eerst. Van een lach en een traan. Van vriendschappen die ontstonden en van de groei van een netwerk dat nu de basis vormt voor een patiëntenvereniging. De terugkerende dagen met het specialistische team van professor Pasmans zijn voor mij van onschatbare waarde.

Vereniging

Patiënten, ouders, medisch specialisten en andere betrokkenen genoten van een rondvaart in Rotterdam. De rondvaart is mogelijk gemaakt in samenwerking met ABN Amro Foundation. Notariaat Tijdhof, Daverschot en De Jong Posthumus uit Assen heeft aangeboden pro Deo mee te werken aan het oprichten van de patiëntenvereniging. In december passeert de acte van de Vereniging voor Ichthyosis Netwerken. De vereniging (in oprichting) is op zoek naar mensen die een donatie willen geven om in de eerste opstartfase wat meer financiële armslag te hebben. Ben Boogaardt maakt met zijn bedrijf (www.webandbrand.nl) gratis de website en het logo voor de nieuwe vereniging (www.ichthyosisnetwerken.nl).



Wat is het syndroom van Netherton?

Het syndroom van Netherton is een zeldzame ernstige huidaandoening waarbij de huid rood is. De aandoening wordt gekenmerkt door roodheid, ichthyosis linearis circumflexa en het zogenaamde bamboehaar. Bij het syndroom komt allergie vaak voor, evenals astmatische klachten. De gevoeligheid voor infecties is vanaf de geboorte groot. Het is een ernstige vorm van 'ichtyose'. Dit is een groep aandoeningen waarbij de buitenste laag van de huid, de hoornlaag, niet goed aangelegd is. Het syndroom van Netherton is niet besmettelijk.

Ontstaan

De aandoening wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal (de genen). Precies gezegd: er is een foutje in het SPINK5-gen. Hierdoor ontbreekt het eiwit LEKTI waardoor de huid sneller wordt afgebroken. Als gevolg daarvan functioneert de buitenste laag van de huid (hoornlaag) niet goed. Hierdoor verliest de huid zijn belangrijkste functie: barrière tegen de buitenwereld.

Het LEKTI-eiwit is ook nodig in de thymus/zwezerik, voor aanleg van het immuunsysteem. Bij mensen met het syndroom van Netherton is het immuunsysteem verstoord.

Symptomen

Bij kinderen en volwassenen met dit syndroom is de huid rood en schilferig. De meeste kinderen hebben ook haarafwijkingen. Een deel van de kinderen heeft ook andere problemen naast de huidklachten, zoals groeiachterstand, allergie en problemen met het afweersysteem.

De huid bij kinderen met het syndroom van Netherton is erg kwetsbaar. Hierdoor is er (vooral bij pasgeborenen) een risico op problemen zoals uitdroging en infectie. Ook ziet men bij deze kinderen een vertraging in de groei.

Behandeling

Het syndroom van Netherton is niet te genezen. Belangrijk is een goede verzorging van de huid. Dit is vaak een intensieve klus. Daarnaast is het verminderen van klachten zoals pijn belangrijk. Ook moet men alert zijn op problemen die door de kwetsbare huid kunnen ontstaan (bijvoorbeeld infectie). Verschillende professionals en ouders moeten goed samenwerken om dit te bereiken.

Goede voorlichting is belangrijk. Verder is het belangrijk om ook volwassen patiënten te blijven volgen. Op dit moment is de oudste bekende patiënt 46 jaar. Over het verloop is onvoldoende bekend. Mantelzorgers vervullen een belangrijke rol in het welzijn van iemand met Netherton.

Door de onbekendheid van het syndroom wordt de diagnose wel eens gemist. Een biopt van de huid, waarin het wel of niet aanwezig zijn van het LEKTI-eiwit kan worden onderzocht, kan uitsluitel bieden.

Bron: www.huidhuis.nl



Ichthyosis linearis circumflexa bij syndroom van Netherton.