

Informatie over Incontinentia Pigmenti (IP)

Wat is incontinentia pigmenti?

Incontinentia pigmenti (IP, Bloch-Schulzberg syndroom) is een aandoening waarbij verschijnselen van de huid en het centraal zenuwstelsel, de ogen en soms het skelet voorkomen. De afwijkingen van de huid zijn het meest kenmerkend. De huidafwijkingen verlopen in lijnen over het lichaam die we de lijnen van Blaschko noemen. Deze lijnen vormen de embryonale ontwikkelingslijnen van de huid. De huidafwijkingen verlopen in vier stadia:

1. Vesiculair stadium: blaasjes verlopende in lijnen van Blaschko.
2. Verruceuze stadium: verdikte korstjes die er een beetje wratachtig uitzien (plaques) op de plekken waar de blaasjes hebben gezeten.
3. Pigmentatie stadium: donkere verkleuringen (hyperpigmentaties) .
4. Hypopigmentatie stadium: vanaf twintig tot dertig jarige leeftijd worden de aangedane gebieden juist verminderd pigmentdragend (hypopigmentatie) en verdwijnen de haarzakjes en haren en zweetklieren in de aangedane huid.

Als de hoofdhuid betrokken is, kan dit leiden tot kale plekken. Naast de huid kunnen ook de nagels afwijkend zijn. Sommige mensen hebben een abnormale vorm van tanden. Een derde van de patiënten heeft ook problemen op neurologisch gebied (zoals bijvoorbeeld leerproblemen of epilepsie). Daarnaast is bij ongeveer een derde van de patiënten sprake van oogafwijkingen (netvliesproblemen). De aandoening komt bijna uitsluitend bij vrouwen voor.

Welke medische adviezen zijn er?

Incontinentia pigmenti is niet te genezen. De behandeling is gericht op het zo goed mogelijk verzorgen van de huid en het begeleiden van het kind bij de ontwikkeling. Daarnaast worden regelmatige controles door de oogarts geadviseerd.

Wat is de oorzaak?

Incontinentia pigmenti wordt bij de meeste personen veroorzaakt door een fout (mutatie) in het IKBKG gen (voorheen ook wel het NEMO gen genoemd).

Hoe erft incontinentia pigmenti over?

Incontinentia pigmenti heeft een geslachtsgebonden (X-gebonden) overerving. Elk mens heeft twee geslachtschromosomen. Vrouwen hebben twee X-chromosomen, terwijl mannen een X- en een Y-chromosoom hebben. Wanneer een vrouw op een van haar twee X-chromosomen de aanleg voor IP heeft, krijgt zij tekenen van IP. Het verschilt per familielid hoe ernstig de aandoening zich uit.

Wanneer een man de aanleg voor IP op zijn X-chromosoom heeft, heeft hij geen normaal functionerend gen meer. Dit maakt dat deze jongens vaak tijdens de zwangerschap al overlijden. Dit worden meestal vroege miskramen.

Voor meisjes met IP geldt een kans van 1 op 2 (50%) om de aanleg aan hun dochter door te geven. Tevens bestaat er een kans van 1 op 2 (50%) aan een jongen door te geven, deze zwangerschappen zullen eindigen als een miskraam. Als het X-chromosoom zonder de mutatie wordt doorgegeven aan een jongen, wordt een gezonde zoon geboren. Bij een deel van de meisjes met IP is de aanleg nieuw

ontstaan. Zij zijn dan de eerste in de familie met IP. Bij een klein deel van de mensen met IP wordt geen mutatie in het DNA in het IKBKG gen gevonden.

Wat betekent dit voor familieleden?

Als bij iemand met Incontinentia Pigmenti een mutatie in het IKBKG-gen is gevonden, is een DNA-test mogelijk bij (vrouwelijke) familieleden.

Als bij iemand met IP geen mutatie is gevonden, kan de aandoening toch erfelijk zijn. Maar een DNA-test bij familieleden is dan niet mogelijk. Wel kunnen naaste familieleden in de vrouwelijke lijn onderzocht worden op kenmerken van IP.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Er zijn verschillende keuzemogelijkheden voor invulling van (eventuele) kinderwens. Een eerste mogelijkheid is het accepteren van het risico, proberen om zwanger te worden en geen onderzoek te laten doen. Een andere mogelijkheid is onderzoek naar de erfelijke aandoening bij het ongeboren kind tijdens de zwangerschap (prenatale diagnostiek). Prenatale diagnostiek kan uitgevoerd worden door middel van een vlokkentest vanaf de 12de week van de zwangerschap, of een vruchtwaterpunctie vanaf 16 weken zwangerschapsduur. In de afgenomen cellen wordt DNA-onderzoek gedaan. De uitslag is na ongeveer twee weken bekend. De kans op een miskraam is ongeveer 0,2% (2 op 1000) bij de vlokkentest en ongeveer 0,1% bij de vruchtwaterpunctie (1 op 1000). Indien uit het onderzoek blijkt dat het ongeboren kind de aandoening heeft kunt u besluiten om de zwangerschap te beëindigen. Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende websites:

<https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/incontinentia-pigmenti> Informatie van het Erfocentrum
www.huidhuis.nl

11 november 2020.