

Kiezelsteenhuid

Samenstelling - Redactie | Fotografie - Dreamstime

Soms denkt een mens: “Er is iets niet pluis, maar wat is er precies aan de hand?” Het overkwam Nicole Pappot (45), die al jaren kleine huidveranderingen zag bij haar zoon. Min of meer bij toeval kwam de diagnose aan het licht: pseudoxanthoma elasticum (PXE), een zeldzame erfelijke aandoening waarvoor geen behandeling bestaat. “Ik denk niet meer elke dag aan de aandoening, maar ik maak mij wel zorgen over zijn toekomst.”

Nicole Pappot heeft twee kinderen met haar voormalige echtgenoot. Zij runt al 20 jaar een eigen schoonheidssalon in Overveen en deed een paar jaar geleden mee aan het pilot-project ‘teledermatologie’ vanuit het Erasmus MC. Daarbij konden schoonheidsspecialisten foto’s van rare of verdachte plekjes doorsturen naar een dermatoloog. Ze stuurde toen foto’s van de huidafwijking van haar zoon. “Hij had al een paar jaar last van huidveranderingen, vooral in de nek en in de liezen. Aanvankelijk dacht ik aan striae of een ander weeffoutje van de huid. Nu wilde ik toch weten wat er precies aan de hand was.”

Binnen drie uur kreeg ze antwoord van de Rotterdamse dermatoloog dr. Bing Thio (“een warme man, betrokken en vol humor”): pseudoxanthoma elasticum (PXE). Dat is een zeldzame, erfelijke ziekte, waar geen enkele behandeling voor bestaat. De ziekte kan leiden tot aanzienlijke ziektelast (huidveranderingen, slechtziendheid en vaatafwijkingen vergelijkbaar met atherosclerose) en afgenomen levensverwachting. Complicaties zijn: vaatproblemen (etalagebenen, hartklachten) en oogproblemen (afname gezichtsscherpte tot slechtziendheid). Daarnaast zijn er huidafwijkingen in hals, nek, oksels en ellebogen.

Onzekerheid

“Als je die diagnose voor het eerst hoort, schrik je je kapot. Lange tijd voelde ik mij er naar onder, met soms schuldgevoelens omdat de aandoening erfelijk is. Nu heb ik het echter aanvaard en opgepakt: ik wil niet langer treuren, maar zet mij actief in voor de Stichting PXE-Fonds. Die werkt nauw samen met de patiëntengroep. De Stichting PXE-Fonds wil geld inzamelen voor het broodnodige wetenschappelijk onderzoek. Omwille van je kind zet je als moeder je schouders eronder.” “Mijn zoon heeft nog geen weet van de diagnose.

Dat deden mijn ex-man en ik bewust om hem een onbezorgde jeugd te schenken. Ook het interview in dit magazine krijgt hij voorlopig niet te zien. Nu hij echter bijna 14 jaar is, nadert dat moment. Ik zie bepaald niet uit naar dat gesprek, overigens...

Voor nu is het vooral belangrijk dat hij gezond is. Het verloop van de ziekte valt niet te voorspellen, en ik kan dus niet weten hoe de aandoening zich verder zal openbaren. In de regel krijgen mensen met PXE rond hun veertigste de eerste oogklachten. Hoe dan ook is het goed dat hij onder controle is bij diverse specialisten.”

“Als ik kijk naar de bijeenkomsten van de contactgroep, dan zie wat er nog wél mogelijk is, ook op oudere leeftijd. Bestuursleden komen van heinde en verre met de trein, want velen zijn zeer slechtziend. Tijdens die bijeenkomsten laad ik mijn accu weer helemaal op.

Ik denk niet langer elke dag aan de afwijking. Wel zorg ik ervoor dat mijn zoon voldoende beweging krijgt om zijn bloedvaten wijd open te houden. En natuurlijk zijn alcohol en roken absoluut verboden.”

Onderzoek

Voor onderzoek naar bijzondere aandoeningen is in de regel maar mondjesmaat geld beschikbaar. Het PXE-Fonds is er tot nu toe

echter in geslaagd voldoende geld binnen te halen voor een klinisch onderzoek, geleid door dr. Wilko Spiering, een internist-vasculair geneeskundige van het expertisecentrum (zie kader). “Het doel van de TEMP-studie is de effectiviteit en de veiligheid van het bisfosfonaat risedroninezuur te onderzoeken bij patiënten met PXE. We hopen dat de studie een stabilisatie of afname van (vaat)verkalking zal laten zien. Dit zou dan een aanwijzing kunnen zijn dat - voor het eerst - de verergering van de ziekte is af te remmen.”

De TEMP-studie is een zogenaamde gerandomiseerde, placebo-gecontroleerde interventiestudie. In totaal zullen 60 patiënten loten (gerandomiseerde toewijzing) voor behandeling met risedroninezuur 35 mg per week of voor een behandeling met placebo (nepmedicijn). Pappot: “De studie ging eind 2015 van start en zal twee jaar duren. Het is ongelooflijk dat we zoveel patiënten hebben kunnen vinden die eraan wilden deelnemen.”

Terwijl het onderzoek loopt, zoekt Pappot een uitlaatklep om de zinnen te verzetten: “Hardlopen vind ik heerlijk, of met mijn hond over het strand rennen. Dat zijn perfecte bliksemafleiders.” De zorgen om de toekomst verdwijnen echter nooit helemaal: “Ik wil gewoon nog niet weten hoe de toestand van mijn kind is als hij 50 of 60 jaar wordt!” **H**

Het verloop van de ziekte valt niet te voorspellen, en ik kan dus niet weten hoe de aandoening zich verder zal openbaren.

Expertisecentrum

In het expertisecentrum van het UMCU werken meerdere specialisten samen: internisten, oogartsen, radiologen, vaatchirurgen, klinisch genetici en dermatologen. Patiënten krijgen bij voorkeur op één dag alle onderzoeken die nodig zijn om een zo goed mogelijk beeld te krijgen van de (mogelijke) aantasting van de ogen, bloedvaten en huid. Hiertoe behoren uitgebreid lichamelijk onderzoek, huidfoto’s, oogmetingen en bloedvatonderzoek.

PXE en huid

Huidafwijkingen zijn vaak de eerste aanwijzing dat iemand PXE heeft. Je ziet dan kleine lichtgelige bobbeltjes in de huid. Het is karakteristiek voor PXE dat deze veranderingen eerst aan beide zijden van de nek verschijnen en daarna kunnen voorkomen op andere plaatsen van het lichaam. De huidveranderingen kunnen klachten geven, zoals verslapping van de huid, waardoor overtollige huid en plooien ontstaan. De definitieve diagnose stelt de dermatoloog nadat hij of zij met een tangetje (een soort appelboortje) een huidbiopt heeft genomen, zo groot als een gummetje op een potlood. Is de uitslag positief, dan ziet men onder de microscoop in de huid een samenklontering en fragmentatie van de elastische vezels en een verhoogde aanwezigheid van calcium. De leeftijd waarop de ziekte zich openbaart of de diagnose wordt gesteld, verschilt per persoon, net als de mate van de huidafwijkingen. Bij sommige patiënten zijn er nauwelijks huidafwijkingen, bij andere juist veel. Op dit moment kunnen we nog niet voorspellen hoe en in welke mate de huidafwijkingen zich zullen ontwikkelen. Ook hebben we nog steeds geen inzicht in het effect van leefomgeving of dieet op de verdere ontwikkeling van huidafwijkingen bij patiënten met PXE. De huidafwijkingen zijn meestal symmetrisch aan beide zijden van het lichaam te vinden. Ze zijn geel of oranjegeel van kleur en zien er ruitvormig of onregelmatig uit. De afwijkingen kunnen samenvloeien en een groter deel van de huid aantasten. Sommige mensen beschrijven deze gebieden als 'kippenhuid' of 'kieselsteen huid', alsof hij niet gewassen is. In het algemeen verspreidt de huidafwijking zich langzaam. In een later stadium kunnen er losse huidplooien ontstaan. PXE kan later in het leven ernstige klachten geven aan de ogen, het hart en vaatstelsel en het maag-darmkanaal. De levensverwachting kan daardoor negatief beïnvloed worden. Voor meer informatie over deze ziekte, de patiëntengroep en de stichting kunt u terecht op: www.pxe.nl

Patiënten krijgen bij voorkeur op één dag alle onderzoeken die nodig zijn om een zo goed mogelijk beeld te krijgen van de (mogelijke) aantasting van de ogen, bloedvaten en huid.

