

## syndroom van Bloch-Sulzberger (Incontinentia pigmenti)

- **Huidafwijking** Blaasjes (vesikels), blaren (bullae) en hyper-/hypopigmentatie in lineaire patronen langs de Blaschko-lijnen. Dit zijn typisch verlopende V-vormige en S-vormige lijnen die van de wervelkolom en de middellijn van de buik uitwaaiëren. Normaal niet zichtbaar, maar wel als er een huidafwijking aanwezig is die 'volgens de Blaschkolijnen verloopt'. De lijnen geven de wegen aan waarlangs cellen zich gedeeld hebben tijdens de groei van de foetus, tot aan volwassenheid toe.
- **Oorzaak** Erfelijke huidafwijking. Ontsteking (inflammatie) in met name huidcellen in de opperhuid (keratinocyten), waarna na de ontsteking (postinflammatoire) hyperpigmentatie door pigmentvormende huidcellen (melanocyten) optreedt met verhoorning (hyperkeratose). In een later stadium kunnen door afbraak van cellen hypopigmentatie en atrofie optreden. Afhankelijk van het stadium (en van de leeftijd) verschilt de presentatie.
- **Incidentie** Alleen bij meisjes, in principe lethaal voor jongens.
- **Voorkeursleeftijd** Vanaf de geboorte
- **Voorkeurslokalisatie** Armen en benen.
- **Beloop** De afwijking kent 4 stadia:
  - blaasjes of blaren (vanaf geboorte, vaak in een lineair patroon langs de Blaschko-lijnen);
  - opdroging van blaren (2<sup>e</sup>-6<sup>e</sup> week);
  - hyperpigmentatie (blauwgrijze verkleuring)/verhoorning (hyperkeratose);
  - hypopigmentatie en atrofie (vanaf de tienerjaren).
- **Bijzonderheden** Kan gepaard gaan met insulden, ontwikkelings-, oog- en tandproblemen.
- **Beleid** Verwijzing naar de huisarts is geïndiceerd.