

# Patiëntenfolder Ichthyosis / Epidermale Differentiatiestoornissen (EDD)

Voor patiënten en ouders

Erasmus MC – Expertisecentrum Ichthyosis

ORPHAcode: 79354

## Inhoud

1. Wat is ichthyosis / EDD?
2. Hoe herkennen we de aandoening?
3. Verwijzing naar het expertisecentrum
4. Onderzoek en stellen van de diagnose
5. Behandeling
6. Controles en follow-up
7. Multidisciplinair behandelteam
8. Samenwerking en expertise
9. Overgang van kindzorg naar volwassenenzorg
10. Wanneer en hoe kunt u contact opnemen?
11. Betrouwbare informatie en patiëntenorganisaties

## 1. Wat is ichthyosis / Epidermale Differentiatiestoornis (EDD)?

**Ichthyosis**, ook wel **epidermale differentiatiestoornis (EDD)** genoemd, is een **erfelijke huidaandoening** waarbij de buitenste laag van de huid (de hoornlaag) niet goed wordt opgebouwd.

Hierdoor ontstaat:

- een **droge huid**
- **schilfering**
- soms **roodheid, jeuk of verdikking van de huid**

De naam *ichthyosis* komt van het Griekse woord “**ichthys**”, wat *vis* betekent. Dit verwijst naar de schilfering van de huid die kan lijken op visschubben.

## Belangrijke kenmerken

- Ichthyosis/EDD is **niet besmettelijk**
- De aandoening is **aangeboren en erfelijk**
- Er bestaan **veel verschillende vormen**, die kunnen verschillen in:
  - ernst

- erfelijkheid
- bijkomende klachten (bijvoorbeeld jeuk, infecties of problemen met zweten)

Alle vormen hebben gemeen dat de huid **extra zorg nodig heeft**, vaak dagelijks.

## 2. Hoe herkent u ichthyosis / EDD?

Mogelijke kenmerken zijn:

- Bij de geboorte:
  - een **rode huid** (erythrodermie)
  - soms een **glanzend strak vlies** over de huid (collodionmembraan)
- Later:
  - droge en schilferende huid
  - verdikte of ruwe plekken (bijv. handpalmen en voetzolen)
  - kloven, soms pijnlijk
  - **jeuk**
  - soms **lichaamsgeur** door ophoping van huidcellen
  - verhoogde kans op **huidinfecties**
  - moeite met zweten → risico op **oververhitting**

Soms zijn er ook klachten **buiten de huid**, zoals:

- gehoor- of zichtproblemen
- bot- of ontwikkelingsafwijkingen

## 3. Verwijzing naar het expertisecentrum

Bij bovenstaande klachten kunt u:

1. eerst contact opnemen met de **huisarts**
2. deze verwijst u door naar een **dermatoloog**
3. als ichthyosis/EDD wordt vermoed, volgt verwijzing naar het **Erasmus MC Expertisecentrum voor Ichthyosis**

## 4. Onderzoek en stellen van de diagnose

## Eerste poliklinische afspraak

U (of uw kind) wordt gezien door:

- een dermatoloog (of arts in opleiding)
- soms ook een kinderarts of neonatoloog

De afspraak bestaat uit:

### 4.1 Gesprek

We vragen onder andere naar:

- uw hulpvraag en behandeldoelen
- huidklachten (droogheid, schilfers, jeuk, pijn)
- klachten bij de geboorte
- eerdere behandelingen
- invloed op dagelijks leven
- erfelijkheid in de familie
- klachten buiten de huid

### 4.2 Lichamelijk onderzoek

- beoordeling van de huid, haren, nagels, ogen en oren
- soms gebruik van een **dermatoscoop** (vergroetglas)
- vaak worden **foto's** gemaakt voor het medisch dossier

### 4.3 Aanvullend onderzoek (indien nodig)

- **Bloedonderzoek** voor genetisch onderzoek
- **Huidbiopt** (klein stukje huid, onder verdoving)
- **Afname van schilfers of kweek** bij verdenking op infectie

Niet altijd wordt direct een exacte genetische oorzaak gevonden.

Dat betekent **niet** dat er geen behandeling mogelijk is.

## 5. Behandeling

Er bestaat (nog) geen genezing voor ichthyosis/EDD, maar klachten kunnen **goed verminderd** worden.

## 5.1 Dagelijkse huidverzorging (zeer belangrijk!)

- Regelmatig douchen of baden (niet te warm, niet te lang)
- Zacht wassen, niet schrobben
- Huid **deppend drogen**
- Dagelijks (minimaal 1x) **insmeren met basiszalf**
- Vaak meerdere smeermomenten per dag

## 5.2 Basiszalven (zonder medicijnen)

- beschermen de huid
- verminderen jeuk en schilfers
- herstellen de huidbarrière

Voorbeelden:

- vaseline-paraffine
- cetomacrogolzalf
- vaseline-cetomacrogolcrème

👉 Vaak is een **vette zalf** beter dan een lotion.

## 5.3 Medicinale zalven

Indien nodig:

- **corticosteroid-zalven** (ontstekingsremmend)
- **calcineurineremmers** (bijv. tacrolimus)

Deze worden veilig gebruikt volgens een **smeerschema**.

## 5.4 Tabletten of injecties (soms)

Bij ernstige klachten:

- retinoïden (bijv. acitretine)
- soms biologicals

Dit gebeurt altijd onder strikte controle.

---

## 6. Controles en follow-up

Hoe vaak u op controle komt hangt af van de klachten:

- pasgeborenen: wekelijks tot maandelijks
- kinderen: enkele keren per jaar
- volwassenen: 1x per jaar of minder
- bij verergering uiteraard vaker

## 7. Multidisciplinair behandelteam

Uw zorg kan bestaan uit een team van specialisten, zoals:

- dermatoloog (hoofdbehandelaar)
- kinderarts
- klinisch geneticus
- psycholoog
- KNO-arts, oogarts, neuroloog, etc.

Alle zorg wordt afgestemd en vastgelegd in het dossier.

## 8. Samenwerking en expertise

Het Erasmus MC:

- werkt samen met andere academische centra in Nederland
- is aangesloten bij **ERN-Skin** (Europees netwerk voor zeldzame huidziekten)
- werkt actief samen met patiëntenverenigingen
- doet wetenschappelijk onderzoek **samen met patiënten**

## 9. Overgang van kindzorg naar volwassenenzorg

Tussen 16–18 jaar bereiden we samen de overstap voor. Doel is dat jongeren:

- hun aandoening begrijpen
  - zelfstandig kunnen omgaan met behandeling
  - weten wanneer ze hulp moeten inschakelen
-

## 10. Wanneer en hoe kunt u contact opnemen?

### Spoed (24/7):

📞 Erasmus MC algemeen nummer: **010-704 07 04**

→ vraag naar de dienstdoende dermatoloog

### Geen spoed (kantooruren):

- Kinderdermatologie: **010-703 73 80** | [bo.skz@erasmusmc.nl](mailto:bo.skz@erasmusmc.nl)
- Volwassenen: [afspraak.derma@erasmusmc.nl](mailto:afspraak.derma@erasmusmc.nl)
- 

## 11. Betrouwbare informatie en patiëntenorganisaties

- **Ichthyosis Netwerken (patiëntenvereniging)**  
<https://ichthyosisnetwerken.nl>
  - **Huidhuis.nl**  
<https://huidhuis.nl>
  - **Global Skin (internationaal)**  
<https://globalskin.org>
  - **Erfelijkheid**  
<https://erfelijkheid.nl>
-