

# Trichothiodystrofie (TTD)

Informatie voor patiënten en familie

**Expertisecentrum DNA-repairstoornissen**

Centrum Zeldzame Huidziekten

Erasmus MC

*Versie 1 — mei 2026*

## Inhoud

Inhoud .....	2
1. Inleiding.....	5
1.1. Trichothiodystrofie .....	5
1.2. Naamgeving .....	5
2. De diagnose.....	6
2.1. De klinische diagnose .....	6
2.2. De genetische diagnose.....	6
3. Erfelijkheid en kinderwens .....	7
3.1. Erfelijkheid.....	7
3.2. Kinderwens.....	7
Onderzoek tijdens de zwangerschap (prenatale diagnostiek) .....	7
Embryo-test (PGT).....	7
4. Kenmerken van TTD .....	9
4.1. Broos, dun haar .....	9
4.2. Droge, schilferige huid (ichtyosis) .....	9
4.3. Breekbare nagels .....	9
4.4. Overgevoeligheid voor zonlicht .....	9
4.5. Andere lichamelijke kenmerken .....	10
5. Klachten van het zenuwstelsel.....	11
5.1. Leer-, gevoels- en gedragsproblemen .....	11
5.2. Verstandelijke beperking .....	11
5.3. Epilepsie.....	11
5.4. Slaapproblemen .....	11
5.5. Motorische problemen.....	11
5.6. Spraak- en taalproblemen .....	12
5.7. Vermoeidheid .....	12
6. Skelet en spieren .....	13
6.1. Botdichtheid.....	13
6.2. Overige botafwijkingen .....	13
7. Hormonen .....	14
7.1. Groeihormoon en groei .....	14
8. Kanker.....	15
9. Bijzondere aandachtspunten .....	16
9.1. Hoge bloeddruk .....	16
9.2. Levensverwachting.....	16
9.3. Voeding en groei .....	16
9.4. Gehoor, ogen en gebit.....	16

9.5. Afweer en infecties .....	17
9.6. Veroudering .....	17
9.7. Medicijnen waar je op moet letten .....	17
9.8. Leefstijl .....	17
10. Gevoel, school, werk en relaties .....	18
10.1. Hoe je je voelt.....	18
10.2. School, wonen, werk en relaties.....	18
11. Medische zorg bij TTD .....	19
11.1. Het zorgnetwerk rond TTD .....	19
11.2. Het TTD expertisecentrum van het Erasmus MC.....	19
11.3. Het TTD-behandelteam van het Erasmus MC .....	19
11.4. Regelmatige controles.....	20
11.5. Overgang van kindzorg naar volwassenenzorg (transitie) .....	21
11.6. Belangrijke aandachtspunten .....	21
11.7. Bereikbaarheid van het TTD-team .....	21
12. Achtergronden en handige gegevens .....	22
12.1. Patiëntenvereniging Amy & Friends NL .....	22
12.2. Belangrijke websites.....	22
Verantwoording .....	23

## **Over deze brochure**

Deze brochure is voor mensen met trichothiodystrofie (TTD) en hun familie. Ook andere mensen om je heen kunnen de brochure lezen, zoals leerkrachten, begeleiders of huisartsen.

We schrijven in eenvoudige taal. Moeilijke woorden leggen we kort uit. De tekst is een aanvulling op de informatie die je krijgt van je dokter in het ziekenhuis. Heb je vragen? Stel ze aan je eigen dokter of aan het TTD-team van het Erasmus MC.

# 1. Inleiding

## 1.1. Trichothiodystrofie

Trichothiodystrofie wordt afgekort als TTD. TTD is een zeldzame, erfelijke ziekte. Ongeveer 1 op de 850.000 mensen heeft TTD. Dat is heel weinig.

Bij TTD werken meerdere delen van het lichaam niet goed. De belangrijkste kenmerken zijn:

- heel broos en breekbaar haar;
- breekbare nagels;
- een droge, schilferige huid (dit heet ichtyosis).

TTD verschilt sterk per persoon. Sommige mensen hebben weinig klachten. Anderen hebben veel klachten, ook in de hersenen, ogen, oren en het afweersysteem.

Er zijn twee vormen van TTD:

- De fotosensitieve vorm. Dat betekent dat de huid en ogen heel gevoelig zijn voor zonlicht. Ongeveer de helft van de mensen met TTD heeft deze vorm.
- De niet-fotosensitieve vorm. Bij deze vorm is de huid niet extra gevoelig voor zonlicht. De andere helft van de mensen met TTD heeft deze vorm.

TTD is niet te genezen. Wel kan de zorg helpen om klachten zo veel mogelijk te beperken.

## 1.2. Naamgeving

De naam trichothiodystrofie komt uit het Grieks. Het betekent: een probleem met de zwavel in het haar. Mensen met TTD hebben weinig zwavel in hun haar. Daardoor is hun haar broos en breekt het snel af.

TTD valt onder de groep DNA-repairstoornissen. Dat zijn ziektes waarbij het lichaam schade aan het DNA niet goed kan herstellen. DNA is het erfelijk materiaal in al onze cellen.

## 2. De diagnose

De diagnose TTD wordt meestal in de eerste levensjaren vermoed. De eerste klachten beginnen vaak al bij de geboorte of in de babytijd.

### 2.1. De klinische diagnose

Klinische diagnose betekent: de dokter ziet aan het lichaam en de klachten dat het waarschijnlijk om TTD gaat. De dokter kan denken aan TTD bij deze klachten:

- broos, dun of weinig haar en een droge, schilferige huid;
- snel verbranden in de zon, rode huid en pijn aan de ogen door licht (bij de fotosensitieve vorm);
- groeiachterstand: een kind groeit minder snel dan andere kinderen;
- ontwikkelingsachterstand: een kind leert later lopen, praten of denken;
- voedingsproblemen: een kind eet of drinkt slecht en komt niet aan;
- vaak terugkerende infecties.

Een belangrijk onderzoek is het bekijken van het haar onder een microscoop. Bij TTD ziet het haar eruit als een tijgerstaart met lichte en donkere strepen. Dit heet "tiger-tail banding".

### 2.2. De genetische diagnose

Genetische diagnose betekent: de diagnose wordt zeker gemaakt met DNA-onderzoek. Hiervoor wordt bloed afgenomen.

In het laboratorium kijkt men naar het DNA. Bij TTD zit er een fout (mutatie) in een van de genen die betrokken zijn bij het aflezen of repareren van DNA.

Soms wordt de diagnose ook bevestigd met:

- een huidbiopt: een klein stukje huid wordt weggehaald en in het laboratorium getest;
- haaronderzoek met een speciale microscoop;
- een meting van de zwavel in het haar.

Soms is een diagnose al voor de geboorte mogelijk. Dat heet prenatale diagnostiek.

Hierover kun je praten met de klinisch geneticus. Dat is een dokter die werkt met erfelijke ziektes.

## 3. Erfelijkheid en kinderwens

### 3.1. Erfelijkheid

TTD is een erfelijke ziekte. Dat betekent dat de aanleg in het DNA zit en doorgegeven kan worden van ouder op kind.

De meeste vormen van TTD erven autosomaal recessief over. Dat betekent:

- Je hebt twee kopieën van elk gen: één van je vader en één van je moeder.
- Je krijgt TTD alleen als beide kopieën van het gen een fout hebben.
- Heb je maar één kopie met een fout? Dan ben je drager. Een drager heeft zelf geen klachten.
- Zijn beide ouders drager van een fout in hetzelfde gen? Dan is de kans 1 op 4 (25%) dat hun kind TTD heeft. Dit geldt voor jongens én meisjes.

Eén gen is anders: het RNF113A-gen. Dat zit op het X-chromosoom. Hierdoor erft de aanleg geslachtsgebonden over. Dit betekent dat vooral jongens de ziekte krijgen. De klinisch geneticus kan dit goed uitleggen voor jouw eigen situatie.

Meer algemene informatie over erfelijkheid vind je op:

[www.erfelijkheid.nl/erfelijk/autosomaal-recessief](http://www.erfelijkheid.nl/erfelijk/autosomaal-recessief)

[www.erfelijkheid.nl/erfelijk/x-gebonden-recessieve-overerving](http://www.erfelijkheid.nl/erfelijk/x-gebonden-recessieve-overerving)

### 3.2. Kinderwens

De meeste mensen met TTD krijgen geen kinderen door de ernst van de ziekte. Maar als je TTD hebt of als je drager bent en je wilt kinderen, zijn er medische mogelijkheden om te kijken of een kind ook TTD zou hebben.

De klinisch geneticus bespreekt deze keuzes graag met jou. Het is fijn om dit gesprek vóór een zwangerschap te plannen.

#### Onderzoek tijdens de zwangerschap (prenatale diagnostiek)

Vroeg in de zwangerschap kan met een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie onderzocht worden of het kindje TTD heeft. Als dat zo is, kun je kiezen of je de zwangerschap voortzet of beëindigt.

#### Embryo-test (PGT)

PGT betekent: pre-implantatie genetische test. Dit gaat samen met een ivf-behandeling. Alleen embryo's zonder de aanleg voor TTD worden teruggeplaatst in de baarmoeder. Meer informatie staat op:

[www.pgt nederland.nl](http://www.pgt nederland.nl)

Nuttige website voor ouders met kinderwens:

[www.keuzehulp-kinderwens-erfelijkeziekte.nl](http://www.keuzehulp-kinderwens-erfelijkeziekte.nl)

## 4. Kenmerken van TTD

De kenmerken van TTD verschillen per persoon. Sommige mensen hebben weinig klachten. Anderen hebben veel klachten. De belangrijkste kenmerken zijn het haar, de huid en de nagels.

### 4.1. Broos, dun haar

Bij TTD is het haar broos en breekt het snel. Het haar is vaak kort en dun. Dit komt omdat er weinig zwavel in het haar zit. Onder een microscoop ziet het haar eruit als een tijgerstaart, met lichte en donkere strepen ("tiger-tail banding").

Wat helpt:

- was het haar voorzichtig en niet te vaak;
- gebruik een zachte borstel;
- vermijd hitte (zoals een föhn op hoge stand) en hard trekken aan het haar.

### 4.2. Droge, schilferige huid (ichthyosis)

Veel mensen met TTD hebben een droge, schilferige huid. Dit heet ichthyosis. De huid kan jeuken en strakker aanvoelen.

Wat helpt:

- smeer de huid elke dag goed in met een vette crème zonder parfum;
- neem korte douches met lauw water;
- gebruik milde zeep zonder parfum.

De dermatoloog (huidarts) van het TTD-team kan adviezen geven over de juiste crèmes.

### 4.3. Breekbare nagels

Mensen met TTD hebben vaak nagels die snel breken of splijten. Knip de nagels regelmatig kort en houd ze recht. Bescherm de nagels bij het werken met water of schoonmaakmiddelen, bijvoorbeeld met handschoenen.

### 4.4. Overgevoeligheid voor zonlicht

Ongeveer de helft van de mensen met TTD heeft de fotosensitieve vorm. Hun huid en ogen kunnen niet goed tegen zonlicht. Zelfs een korte tijd in de zon kan al verbranding geven.

Goede UV-bescherming is heel belangrijk. Het hele jaar door, ook op bewolkte dagen. Doe het volgende:

- smeer elke dag de blote huid in met zonnebrand met factor 50 (SPF50);
- draag UV-werende kleding, een hoedje of pet;
- draag een zonnebril om je ogen te beschermen;

- smeer op zonnige dagen elke 2 tot 3 uur opnieuw in;
- zoek de schaduw op, vooral tussen 11 en 15 uur als de zon het sterkst is.

Heb je de niet-fotosensitieve vorm? Dan zijn de gewone adviezen voor zonbescherming voldoende. Smeer de blote huid wel in met factor 50 en zoek de schaduw op tijdens het heetste deel van de dag.

#### **4.5. Andere lichamelijke kenmerken**

Bij TTD kunnen ook andere klachten voorkomen, bijvoorbeeld:

- groeiachterstand;
- voedingsproblemen;
- problemen met het gehoor;
- problemen met de ogen;
- problemen met de tanden;
- vaker infecties door een minder sterk afweersysteem.

Verderop in deze brochure komen deze klachten terug.

## 5. Klachten van het zenuwstelsel

Veel mensen met TTD hebben klachten van het zenuwstelsel. Het zenuwstelsel zijn de hersenen, het ruggenmerg en de zenuwen. Hieronder leggen we de belangrijkste klachten uit.

### 5.1. Leer-, gevoels- en gedragsproblemen

Veel kinderen met TTD leren langzamer dan andere kinderen van hun leeftijd. Ook kunnen er problemen zijn met gedrag of gevoelens. Soms hebben kinderen autisme of trekken van autisme.

Ondersteuning op school of bij dagbesteding is daarom vaak nodig. Het TTD-team werkt samen met scholen, regionale zorgverleners en (kinder)psychologen.

### 5.2. Verstandelijke beperking

De meeste kinderen en volwassenen met TTD hebben een verstandelijke beperking. Dat betekent dat hun denken en begrijpen langzamer verloopt dan bij andere mensen. Hoe ernstig dit is, verschilt per persoon.

Een speciale arts kan helpen: de arts voor verstandelijk gehandicapten (AVG-arts). Het TTD-team kan hier ook contact mee leggen.

### 5.3. Epilepsie

Sommige mensen met TTD krijgen epileptische aanvallen. Bij een epileptische aanval gaan de hersenen even niet goed werken. Iemand kan bewusteloos raken of schokken in het lichaam krijgen.

Bij epilepsie kan een MRI van de hersenen nodig zijn. De neuroloog van het TTD-team begeleidt de behandeling samen met de eigen neuroloog in de regio.

### 5.4. Slaapproblemen

Mensen met TTD slapen soms slecht. Bij elke afspraak op het TTD-spreekuur wordt naar de slaap gevraagd. Bij problemen kan de dokter advies geven of doorverwijzen.

### 5.5. Motorische problemen

Veel mensen met TTD hebben problemen met bewegen. Voorbeelden zijn:

- een lage of juist een hoge spierspanning;
- contracturen: gewrichten die niet goed strekken of buigen;
- tremoren: trillingen in handen of armen;
- moeite met lopen en evenwicht.

Een fysiotherapeut, ergotherapeut of revalidatiearts kan hierbij helpen. Bij ergere klachten van bewegen kan de neuroloog soms medicijnen voorschrijven.

## **5.6. Spraak- en taalproblemen**

Sommige kinderen met TTD praten later of moeilijker. Een logopedist kan hierbij helpen. De logopedist werkt aan praten, taal en soms ook aan kauwen en slikken.

## **5.7. Vermoeidheid**

Vermoeidheid komt vaak voor bij TTD. Bij elke afspraak op het TTD-spreekuur wordt gevraagd hoe je je voelt en hoeveel energie je hebt. Het is goed om te zorgen voor genoeg rust en een vast ritme van slaap en eten.

## **6. Skelet en spieren**

Het skelet zijn alle botten van het lichaam. Bij TTD kunnen er afwijkingen zijn aan botten en gewrichten. Niet iedereen met TTD krijgt deze klachten.

### **6.1. Botdichtheid**

Botdichtheid betekent: hoe stevig de botten zijn. Bij TTD kunnen de botten zwakker zijn. Een botdichtheidsmeting (DEXA-scan) wordt gedaan als iemand een botbreuk heeft of als er problemen zijn met hormonen.

### **6.2. Overige botafwijkingen**

Sommige volwassenen met TTD hebben orthopedische problemen. Een orthopeed (botten- en gewrichtenarts) kan dan helpen. Verwijzing kan via het TTD-team of via je eigen huisarts.

## 7. Hormonen

Hormonen zijn stoffen die je lichaam zelf maakt. Ze regelen onder andere groei, energie en de puberteit. Bij TTD kunnen er problemen zijn met de hormoonhuishouding.

### 7.1. Groeihormoon en groei

Veel kinderen met TTD groeien minder snel dan andere kinderen. Bij elke controle wordt de lengte, het gewicht en de hoofdomtrek gemeten. Soms wordt er bloed afgenomen om de hormonen te onderzoeken.

De internist let bij volwassenen ook op andere hormonale (endocrinologische) aandoeningen.

Een diëtist kan helpen om een goed eet- en drinkschema te maken. Verderop in hoofdstuk 9 staat meer over voeding en groei.

## 8. Kanker

TTD geeft GEEN hoger risico op kanker. Dit is anders dan bij sommige andere DNA-repairstoornissen, zoals Xeroderma Pigmentosum.

Toch is het belangrijk om de huid goed tegen de zon te beschermen. Zonlicht kan de huid namelijk irriteren en pijn doen, vooral bij de fotosensitieve vorm.

Voor het bevolkingsonderzoek (zoals borstkanker en darmkanker) gelden voor mensen met TTD dezelfde adviezen als voor andere mensen.

## 9. Bijzondere aandachtspunten

### 9.1. Hoge bloeddruk

Bij elke controle in het ziekenhuis wordt de bloeddruk gemeten. Soms hebben mensen met TTD een hoge bloeddruk. De dokter kan dan adviezen geven of medicijnen voorschrijven.

### 9.2. Levensverwachting

De levensverwachting bij TTD is helaas korter dan bij gezonde mensen. Hoe lang iemand leeft, verschilt sterk per persoon. Bij een milde vorm kan de levensverwachting bijna normaal zijn. Bij een ernstige vorm is de levensverwachting korter.

Het is goed om hierover op tijd te praten met je dokter. Dit gesprek heet "advance care planning". Daarbij kun je samen nadenken over wat belangrijk is in de zorg en het leven.

### 9.3. Voeding en groei

Goede voeding is heel belangrijk bij TTD. Maar te veel calorieën kan juist niet helpen, en zelfs slechter zijn voor de hersenen. Bij TTD wordt daarom een persoonlijk voedingsplan gemaakt door een diëtist.

Belangrijk om te weten:

- Kijk niet alleen naar de leeftijd, maar ook naar het gewicht. Het gewicht bepaalt hoeveel iemand nodig heeft.
- De maag van een kind is ongeveer zo groot als zijn vuist. Geef daarom kleine porties.
- Te veel eten kan juist tot overgeven leiden.
- Ook eiwitten, vitamines en mineralen zijn belangrijk, niet alleen calorieën.
- Mensen met TTD vermijden vaak zonlicht. Daarom is een vitamine D-supplement vaak nodig.

Sommige kinderen hebben moeite met eten en slikken. Dan kan zacht of vochtig eten beter zijn. Bij grote slikproblemen kan voeding via een sonde nodig zijn (een slangetje via de neus of via de buik in de maag).

### 9.4. Gehoor, ogen en gebit

Bij TTD kunnen er problemen zijn met het gehoor, de ogen en de tanden. Daarom:

- controleert de oogarts elk bezoek de ogen;
- wordt het gehoor getest als er klachten zijn (via de KNO-arts);
- wordt geadviseerd om twee keer per jaar naar de tandarts en mondhygiënist te gaan, omdat er een groter risico is op gaatjes en problemen met het tandglazuur.

## 9.5. Afweer en infecties

Het afweersysteem werkt bij mensen met TTD niet altijd goed. Daardoor zijn er vaker infecties. Bij ernstige of vaak terugkerende infecties wordt extra bloedonderzoek gedaan. Soms is een verwijzing naar een immunoloog nodig.

## 9.6. Veroudering

Bij TTD verloopt de veroudering sneller dan normaal. Dit is vooral te zien aan het gezicht en de huid. Ook kunnen zenuwklachten met de jaren toenemen. Dit heet neurodegeneratie. Het TTD-team houdt dit goed in de gaten bij elke controle.

## 9.7. Medicijnen waar je op moet letten

Belangrijk: gebruik nooit het medicijn metronidazol bij TTD. Dit kan ernstige schade aan de lever geven. Vertel dit aan elke nieuwe arts of apotheker.

Ook moet de dokter de dosis van veel medicijnen aanpassen aan het lage lichaamsgewicht. Anders kan iemand te veel medicijn binnen krijgen.

## 9.8. Leefstijl

Goede tips bij TTD:

- vermijd zo veel mogelijk de zon, vooral op het heetst van de dag;
- drink geen alcohol of zo min mogelijk;
- rook niet en begin niet met roken;
- alcohol en roken geven extra schade aan het DNA.

## **10. Gevoel, school, werk en relaties**

### **10.1. Hoe je je voelt**

Een ziekte als TTD heeft niet alleen invloed op het lichaam, maar ook op het gevoel. Veel mensen en hun familie maken zich wel eens zorgen of voelen zich verdrietig of moe. Ook broers en zussen kunnen het soms moeilijk hebben.

Praat over je gevoelens met iemand die je vertrouwt. Dat kan familie zijn, een vriend, je huisarts, een psycholoog of maatschappelijk werker. Ook contact met andere mensen met TTD kan helpen. De patiëntenvereniging Amy & Friends NL helpt hier graag bij.

### **10.2. School, wonen, werk en relaties**

Veel kinderen met TTD hebben extra hulp op school nodig. Dit kan op een gewone school met begeleiding of op een speciale school. De keuze hangt af van hoe een kind leert en zich ontwikkelt.

Volwassenen met TTD wonen vaak (deels) begeleid en hebben dagbesteding die past bij hun mogelijkheden. Een AVG-arts (arts verstandelijk gehandicapten) kan helpen bij het organiseren van zorg en wonen.

Het TTD-team werkt samen met de zorgverleners in de eigen regio en met scholen. Het gezin krijgt na elk bezoek aan het TTD-spreekuur een verslag met adviezen.

## 11. Medische zorg bij TTD

### 11.1. Het zorgnetwerk rond TTD

De zorg voor mensen met TTD is verdeeld over twee plekken:

- Het expertisecentrum in het Erasmus MC in Rotterdam. Hier wordt 4 keer per jaar een speciaal multidisciplinair (= meerdere specialisten samen) spreekuur gehouden voor kinderen en voor volwassenen.
- Het ziekenhuis in je eigen regio, samen met de huisarts. Hier worden de gewone controles gedaan en behandeld.

### 11.2. Het TTD expertisecentrum van het Erasmus MC

Het TTD expertisecentrum valt onder het Centrum voor Zeldzame Huidziekten in het Erasmus MC.

Het doel van het centrum is:

- zo goede mogelijk zorg geven die past bij elke patiënt;
- wetenschappelijk onderzoek doen om meer te leren over deze ziektes;
- zorgverleners opleiden;
- samenwerken met patiëntenverenigingen.

Er is een nauwe samenwerking met het ENCORE-centrum van het Erasmus MC. ENCORE is gespecialiseerd in erfelijke en neurocognitieve ontwikkelingsstoornissen.

Het TTD expertisecentrum werkt ook internationaal samen als partner in ERN-SKIN, het Europese netwerk voor zeldzame huidziekten. Ook is er nauwe samenwerking met Amy & Friends UK.

### 11.3. Het TTD-behandelteam van het Erasmus MC

Het multidisciplinaire team in het Erasmus MC bestaat uit:

- een verpleegkundig specialist;
- een klinisch geneticus (arts voor erfelijke ziektes);
- een kinderarts of internist (afhankelijk van leeftijd);
- een (kinder)neuroloog;
- een dermatoloog (huidarts);
- een oogarts;
- moleculair onderzoekers (DNA-onderzoek);

- iemand van de patiëntenvereniging Amy & Friends NL.

Op indicatie sluiten ook andere specialisten aan, zoals een diëtist, kinder- en jeugdpsychiater, KNO-arts, cardioloog, gynaecoloog, orthopeed, fysiotherapeut, ergotherapeut, logopedist, tandarts of revalidatiearts.

## 11.4. Regelmatige controles

Hoe vaak ga je naar het expertisecentrum?

- In de eerste 4 levensjaren komen kinderen 1 of 2 keer per jaar op controle.
- Vanaf 5 jaar komt iedereen meestal 1 keer per jaar.
- Tussendoor is er altijd ruimte voor een telefoongesprek of beeldbel-afspraak als dat nodig is.

Vier weken vóór een afspraak heb je eerst een gesprek (vaak via beeldbellen) met de verpleegkundig specialist. Daarin wordt besproken:

- hoe het bezoek aan het ziekenhuis gaat verlopen;
- welke vragen je hebt;
- welke gegevens van andere zorgverleners nodig zijn;
- informatie over de patiëntenvereniging Amy & Friends NL.

Bij een polibezoek wordt elke keer gekeken naar:

- huid, ogen en zonbescherming;
- voeding, slikken en de spijsvertering;
- groei (lengte, gewicht, hoofdomtrek);
- ontwikkeling, gedrag en leren;
- het zenuwstelsel (bewegen, evenwicht, epilepsie);
- gehoor, gebit en mondzorg;
- hart, longen, nieren en lever;
- het afweersysteem;
- hormonen en stofwisseling;
- slaap en vermoeidheid;
- medicijnen en doseringen;
- school, werk en hoe het thuis gaat.

Bij elk bezoek hoort meestal ook bloedonderzoek en urineonderzoek. Dit kan, als je dat wilt, ook in een ziekenhuis dichterbij huis.

Na het bezoek bespreekt het hele team jou. Daarna krijg je mondeling én op papier een verslag met adviezen. Ook je eigen dokter en andere zorgverleners krijgen dit verslag.

## 11.5. Overgang van kinderezorg naar volwassenenzorg (transitie)

Tot 18 jaar val je onder de polikliniek voor kinderen. Vanaf 16 jaar wordt de overgang naar de volwassenenpoli rustig voorbereid in gesprekken. Op 18 jaar volgt een gezamenlijk transitiepreekuur. Hier zijn zowel de kinderarts als de internist aanwezig. Daarna neemt de internist de hoofdzorg over.

## 11.6. Belangrijke aandachtspunten

Korte lijst van dingen om altijd in de gaten te houden:

- zonbescherming, het hele jaar door (bij fotosensitieve TTD);
- persoonlijk voedingsadvies door een diëtist;
- géén metronidazol gebruiken;
- medicijnen aanpassen aan het lichaamsgewicht;
- halfjaarlijks naar tandarts en mondhygiënist;
- extra aandacht voor het afweersysteem en infecties;
- weinig of geen alcohol drinken en niet roken.

## 11.7. Bereikbaarheid van het TTD-team

Het TTD-team van het Erasmus MC is bereikbaar via e-mail: [dnarepair@erasmusmc.nl](mailto:dnarepair@erasmusmc.nl)

Bij spoed binnen kantoortijd kan gebeld worden met het Erasmus MC: 010-7040704.  
Buiten kantoortijden kan via dit nummer gevraagd worden naar de dienstdoende kinderarts of internist.

## 12. Achtergronden en handige gegevens

### 12.1. Patiëntenvereniging Amy & Friends NL

Stichting Amy & Friends NL is de patiëntenvereniging voor mensen met Cockayne syndroom, trichothiodystrofie (TTD) en andere DNA-reparatiestoornissen.

De vereniging biedt:

- steun voor patiënten en hun familie;
- informatie over de aandoeningen;
- contact met andere mensen die hetzelfde meemaken (lotgenotencontact).

Daniëlle Veron van Amy & Friends NL is meestal aanwezig bij de spreekuren in het Sophia Kinderziekenhuis. Loop gerust bij haar binnen.

Website: <https://amyandfriends.nl>

Internationaal (Engelstalig): <https://amyandfriends.org>

### 12.2. Belangrijke websites

Algemene informatie over TTD:

<https://huidhuis.nl/aandoeningen/trichothiodystrofie>

<https://www.stofwisselingsziekten.nl/stofwisselingsziekten/465/trichothiodystrofie-ttd>

Erfelijkheid en kinderwens:

<https://www.erfelijkheid.nl>

<https://www.keuzehulp-kinderwens-erfelijkeziekte.nl>

<https://www.pgtnederland.nl>

Patiëntenverenigingen:

<https://amyandfriends.nl>

<https://amyandfriends.org>

Europees netwerk voor zeldzame huidziektes:

<https://ern-skin.eu>

Contact met het TTD-expertisecentrum (Erasmus MC):

[dnarepair@erasmusmc.nl](mailto:dnarepair@erasmusmc.nl)

## Verantwoording

Deze informatiefolder voor patiënten over TTD is gemaakt door het Expertisecentrum DNA-repairstoornissen van het Erasmus MC.

Heb je een woord niet begrepen of een vraag over de tekst? Stel hem gerust aan je dokter of aan het TTD-team.

Versie 1 — mei 2026

Auteurs: Van Ierland, Baan, Sibbles

Datum revisie: mei 2031