

Trichothiodystrofie (TTD)

Zorgpad voor patiënten en familie

Wat is TTD? Wat kun je verwachten? En waar kun je terecht?

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 gerust aan je eigen dokter of aan het TTD-team van het Erasmus MC.

De inhoud van deze brochure is gebaseerd op het zorgpad voor zorgverleners van het Expertisecentrum DNA-repairstoornissen van het Erasmus MC.

Wat is TTD?

Trichothiodystrofie (TTD) is een zeldzame, erfelijke ziekte. Ongeveer 1 op de 850.000 mensen heeft TTD.

De belangrijkste kenmerken zijn:

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

Andere klachten kunnen zijn: groeiachterstand, vertraagde ontwikkeling, vaak infecties, problemen met de ogen, oren, tanden of het zenuwstelsel. Hoe ernstig dit is, verschilt sterk per persoon.

Er zijn twee vormen:

- De fotosensitieve vorm: huid en ogen zijn extra gevoelig voor zonlicht.
- De niet-fotosensitieve vorm: geen extra gevoeligheid voor zonlicht.

TTD is niet te genezen. Goede zorg helpt om klachten te beperken.

Erfelijkheid

TTD is erfelijk. Bij de meeste vormen krijgt iemand TTD alleen als beide ouders drager zijn. De kans op een kind met TTD is dan 1 op 4 (25%).

Heb je TTD in de familie of een kinderwens? Praat met de klinisch geneticus (arts voor erfelijke ziektes). Hij of zij kan jouw situatie uitleggen en de mogelijkheden bespreken.

Belangrijke tips voor elke dag

Bescherm de huid en ogen tegen de zon

Vooraf bij de fotosensitieve vorm is dit elke dag belangrijk, ook bij bewolkt weer.

- Smeer blote huid in met zonnebrand factor 50 (SPF 50).
- Draag UV-werende kleding, een hoedje of pet en een zonnebril.
- Smeer op zonnige dagen elke 2 à 3 uur opnieuw in.
- Zoek de schaduw op tussen 11 en 15 uur.

Let op voeding en groei

Te veel eten helpt niet en kan zelfs schadelijk zijn voor de hersenen.

- Volg het persoonlijke voedingsadvies van de diëtist.
- Kijk naar het gewicht, niet naar de leeftijd.
- Geef kleine porties (zo groot als de vuist van je kind).
- Vitamine D-supplement is bijna altijd nodig (omdat zonlicht wordt vermeden).

Pas op met medicijnen

Belangrijk: gebruik nooit het medicijn metronidazol bij TTD. Dit kan de lever ernstig beschadigen.

Vertel altijd aan elke nieuwe arts en apotheker dat je TTD hebt. De dosis van veel medicijnen moet aangepast worden aan het lage lichaamsgewicht.

Gezonde leefstijl

- Drink geen alcohol of zo min mogelijk.
- Rook niet en begin niet met roken.
- Ga twee keer per jaar naar de tandarts en mondhygiënist.
- Zorg voor genoeg rust en een vast ritme.

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.

Het Erasmus MC TTD expertisecentrum

Het Centrum voor Zeldzame Huidziekten in het Erasmus MC heeft een expertiseteam voor DNA-repairstoornissen. Onder dit team vallen onder andere TTD, Cockayne syndroom en andere zeldzame DNA-repair aandoeningen.

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-behandelteam van het Erasmus MC

Het Erasmus MC heeft een speciaal team voor mensen met TTD, die elk polikliniek bezoek aanwezig zijn. Het team bestaat uit:

Coördinator van het team:

Dr. Y. van Ierland, klinisch geneticus.

Medisch kernteam:

Klinische Genetica:

Dr. Y. van Ierland (klinisch geneticus);

C.H.A. Nuiten (verpleegkundig specialist).

Kindergeneeskunde:

Drs. B.J. Sibbles (kinderarts erfelijke en aangeboren aandoeningen).

Interne geneeskunde, sectie endocrinologie:

Dr. J. Baan (internist-ouderengeneeskunde);

Dr. L.C.G. de Graaff (internist-endocrinoloog).

Neurologie:

Dr. M.C.Y. de Wit (kinderneuroloog);

Dr. H. Seelaar (neuroloog).

Dermatologie:

Prof. dr. S.G.M.A. Pasmans (kinderdermatoloog);

Dr. R.G.L. Nellen (dermatoloog).

Oogheekunde:

Dr. N. Naus (oogarts).

Wetenschappelijk onderzoekers:

- Prof. dr. Jurgen Martejn.
- Dr. Hannes Lans.
- Dr. Arjan Theil.
- Prof. dr. Jan Hoeijmakers

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

Bij het kinderspreekuur is ook iemand van de patiëntenvereniging Amy & Friends NL aanwezig.

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 plaatsvinden.

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.

Wanneer kom je op controle?

- Vanaf geboorte t/m 4 jaar: 1 of 2 keer per jaar.
- Vanaf 5 jaar: meestal 1 keer per jaar.
- Tussendoor altijd ruimte voor een telefoongesprek of beeldbel-afspraak.

Vier weken vóór de afspraak heb je een voorgesprek (vaak via beeldbellen) met de verpleegkundig specialist.

Vanaf 16 jaar wordt de overstap naar de volwassenenpoli rustig voorbereid. Op 18 jaar volgt een gezamenlijk transitieprekeuur met de kinderarts én de internist.

Overgang van kinderzorg 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 transitieprekeuur. Hier zijn zowel de kinderarts als de internist aanwezig. Daarna neemt de internist de hoofdzorg over.

Bereikbaarheid van het TTD-team

Het TTD-team van het Erasmus MC is bereikbaar via e-mail:

dnarepair@erasmusmc.nl

Bij spoed binnen kantoortijd kun je bellen met het Erasmus MC: 010-7040704. Buiten kantoortijden kan met de dienstdoende kinderarts of internist overlegd worden.

Heb je vragen?

Stel ze gerust aan je dokter of aan het TTD-team:

Contact TTD-team Erasmus MC

E-mail: dnarepair@erasmusmc.nl

Telefoon (algemeen): 010-7040704

Bij spoedvragen buiten kantoortijden: bel het algemene nummer en vraag naar de dienstdoende kinderarts of internist.

Patiëntenvereniging Amy & Friends NL

Niet alleen je dokter kan helpen. Ook andere mensen met TTD weten hoe het is. Stichting Amy & Friends NL biedt:

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

Daniëlle Veron van Amy & Friends NL is meestal aanwezig op het kinderspreekuur. Loop gerust bij haar binnen.

Website: <https://amyandfriends.nl>

Meer informatie

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

Voor meer informatie over TTD: vraag de brochure "Patiënteninformatie TTD" bij het TTD-team.