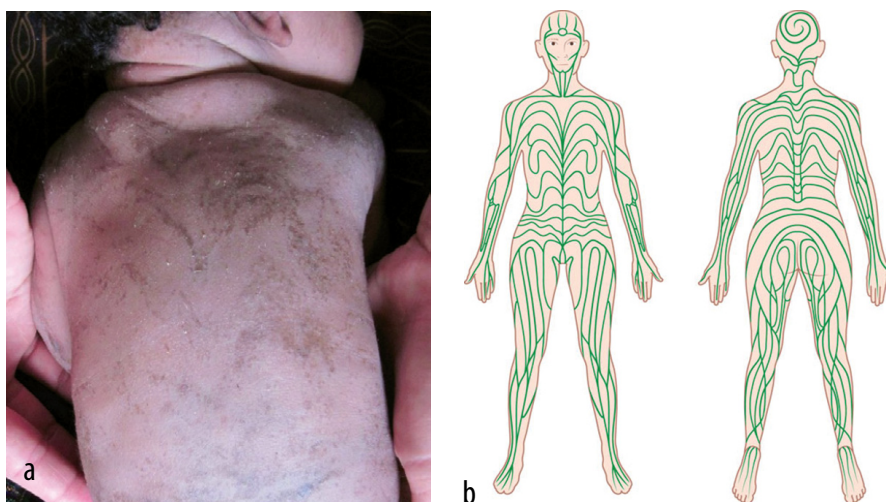


# Een baby met bijzonder gerangschikte huidafwijkingen

Klaas Koop, Eva P. Baerends en C.J.G. (Koos) Sanders

Gerelateerd artikel: Ned Tijdschr Geneeskd. 2012;156:A5566



**FIGUUR** (a) Foto van patiënte met papels, vesikels en hyperpigmentatie op de rug, gerangschikt volgens (b) de lijnen van Blaschko waarlangs epitheelcellen migreren in de foetus. Het klinisch beeld past bij de diagnose 'incontinentia pigmenti', een zeldzame huidaandoening met een X-gebonden dominant overervingspatroon (afgedrukt met toestemming van belanghebbenden).

## CASUS

In een districtsziekenhuis in het zuiden van Malawi beoordeelde een Nederlandse tropenarts vrijwel direct post partum een pasgeborene met uitgebreide huidafwijkingen. Bijna de gehele huid van het meisje bevatte een combinatie van maculae, papels, vesikels, plaques en pustels. Op de rug leek een V-vormig patroon van hyperpigmentatie te bestaan (figuur a). Verder leek patiënte gezond. Via Consult Online, een Nederlands digitaal adviessysteem voor tropenartsen, werd de casus voorgelegd aan Nederlandse dermatologen die binnen 2 h de diagnose berichtten: 'incontinentia pigmenti'. Incontinentia pigmenti is een zeer zeldzame, erfelijke huidaandoening waarvan de typische afwijkingen aan de huid in 4 stadia – vesikels en bullae (stadium 1), verrucae (stadium 2), hyperpigmentatie (sta-

dium 3) en hypopigmentatie (stadium 4) – verlopen. De meeste van deze afwijkingen zijn echter rond de adolescentie geheel verdwenen. Het overervingspatroon is X-gebonden dominant, waardoor de aandoening bij jongens meestal in een embryonaal stadium lethaal is. Bij de vrouwelijke foetus ontstaat door X-inactivatie ('lyonisatie') van 1 van de 2 X-chromosomen een functioneel mozaïcisme van de afwijking. De huidafwijkingen zijn hierdoor gerangschikt volgens de lijnen van Blaschko (figuur b). Of de moeder als kind ook was aangedaan, wist zij niet. Wel was haar eerste dochter na traditionele geneeskunde genezen van dezelfde huidafwijkingen. De moeder kreeg uitleg over de aandoening en zij werd met haar dochter verwezen voor specialistische follow-up van het meisje, gezien de kans op geassocieerde neurologische en oogheelkundige afwijkingen.

## DIAGNOSE

Incontinentia pigmenti.

Belangenconflict: geen gemeld. Financiële ondersteuning: geen gemeld.

Aanvaard op 24 oktober 2012

Citeer als: Ned Tijdschr Geneeskd. 2012;156:A5150

[Meer op www.ntvg.nl/klinischepraktijk](http://www.ntvg.nl/klinischepraktijk)

*Thyolo District Hospital, Thyolo, Malawi.*

*Dr. K. Koop, tropenarts.*

*Mseleni Hospital, KwaZulu Natal, Zuid-Afrika.*

*Drs. E.P. Baerends, tropenarts.*

*UMC Utrecht, afd. Dermatologie, Utrecht.*

*Drs. C.J.G. Sanders, dermatoloog.*

*Contactpersoon: drs. E.P. Baerends*

*(baerends@hotmail.com).*