



Hypomelanosis van Ito

Wat is hypomelanosis van Ito?

Hypomelanosis van Ito is een aandoening waarbij kinderen meerdere lichtgekleurde vlekken op de huid hebben.

Hoe wordt hypomelanosis van Ito ook wel genoemd?

Hypomelanosis van Ito wordt ook wel *incontinentia pigmenti achromians* genoemd. Hypomelanosis is het medische woord voor het ontbreken van pigment (bruine kleurstof) in de huid. Ito was een arts die dit syndroom beschreven heeft. Hypomelanosis van Ito wordt ook wel afgekort met de letters HI.

Het woord *incontinentia pigmenti* betekent ook ontbreken van pigment. Het woord *achromians* geeft aan dat er witte vlekken op de huid ontstaan door dit ontbreken van pigment.

Neurocutane aandoening

Hypomelanosis van Ito valt onder een groep aandoeningen die neurocutane aandoeningen wordt genoemd. Dit zijn aandoeningen met verkleuringen van de huid in combinatie met neurologische problemen. Andere neurocutane aandoeningen zijn bijvoorbeeld neurofibromatose type I en type I en tubereuze sclerose.

Hoe vaak komt hypomelanosis van Ito voor?

Hypomelanosis van Ito is een zeldzame ziekte. Het is niet precies bekend hoe vaak hypomelanosis van Ito voorkomt. Geschat wordt dat het bij één op de 10.000 kinderen voorkomt.

Waarschijnlijk is bij een deel van de kinderen die een milde vorm van hypomelanosis van Ito heeft, de juiste diagnose ook niet gesteld, omdat het syndroom niet herkend is.

Bij wie komt hypomelanosis van Ito voor?

Hypomelanosis van Ito is al vanaf de geboorte aanwezig. Omdat baby's in Nederland van zich zelf vaak een lichte huidskleur hebben, valt nog niet altijd direct op dat er witte vlekken op de huid aanwezig zijn. Vaak valt het op zodra de huid van de kinderen door zonlicht een licht bruine kleur gaat krijgen.

Zowel jongens als meisjes kunnen hypomelanosis van Ito krijgen. Deze aandoening komt vaker bij meisjes dan bij jongens voor.

Waar wordt door veroorzaakt?

Foutje in erfelijk materiaal

Hypomelanosis van Ito wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal. Tot nu toe is nog niet ontdekt welk foutje in het erfelijk materiaal de oorzaak is van het ontstaan van hypomelanosis van Ito.

Autosomaal dominant

Hypomelanosis van Ito wordt waarschijnlijk veroorzaakt door een zogenaamde autosomaal dominant foutje. Dit houdt in dat een foutje op een van twee chromosomen die een kind heeft al voldoende is om de aandoening te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessief foutje waarbij kinderen pas klachten krijgen wanneer beide chromosomen een foutje bevatten. Er zijn ook onderzoekers die menen dat het foutje op het erfelijk materiaal op het X-chromosoom moet liggen. Dan zou sprake zijn van een X-gebonden dominant foutje.



Bij het kind zelf ontstaan

Bij bijna alle kinderen met hypomelanoses van Ito is het foutje bij het kind zelf ontstaan na de bevruchting van de eicel door de zaadcel en niet overgeërfd van een van de ouders.

Mocaïsisme

Waarschijnlijk is het zo dat niet alle cellen in het lichaam een foutje in het erfelijk materiaal bevatten, maar dat dit foutje alleen aanwezig is in de huidcellen. Ergens tijdens de deling van de cellen in het hele prille begin na de bevruchting van de eicel, is waarschijnlijk een foutje ontstaan. Alle cellen die afstammen van de cel met het foutje bevatten ook dezelfde fout in het erfelijk materiaal, terwijl de andere cellen geen foutje bevatten. Wanneer een deel van de cellen wel een foutje in het erfelijk materiaal bevat en de andere cellen niet, wordt gesproken van mocaïsisme. Bij kinderen met hypomelanoses van Ito zit het foutje in huidcellen, zenuwcellen en tandcellen, maar meestal niet in bloedcellen.

Ontbreken van pigment

Door de fout in het erfelijk materiaal van bepaalde huidcellen wordt in deze huidcellen geen pigment aangemaakt. Pigment zorgt er voor dat de huid een bruinige kleur krijgt. Dit pigment heet melanine. Kinderen die geboren zijn in Noord-Europa hebben vaak weinig pigment in hun huid, terwijl kinderen die geboren zijn in Afrika vaak veel pigment in hun huid hebben. Wanneer het pigment helemaal ontbreekt, krijgt de huid een bleek witte kleur.

Huidlijnen van Blaschko

Bij hypomelanoses van Ito is niet de hele huid wit, maar zijn er stroken wit gekleurd. Deze witte verkleuringen volgen de zogenaamde lijnen van Blaschko. De lijnen van Blaschko zijn groeilijnen die vanaf het midden van de rug naar de zijkant toelopen. Langs deze lijnen groeien de huidcellen in het hele prille begin van de baby. Normaal zijn deze huidlijnen niet zichtbaar. Omdat sommige huidlijnen geen pigment bevatten, omdat deze cellen een foutje in het erfelijk materiaal hebben gekregen, zijn deze huidlijnen wit en daardoor wel zichtbaar.

Wat zijn de symptomen van?

Variatie

Niet alle kinderen met hypomelanoses van Ito hebben dezelfde symptomen. Sommige kinderen hebben meer symptomen dan andere kinderen. Wat hier de reden van is, is niet goed bekend.

Witte vlekken op de huid

Kinderen met hypomelanoses van Ito hebben witte vlekken op de huid. In deze vlekken ontbreekt het huidpigment. De witte vlekken zijn vaak streepvormig, soms lopen ze meer rond in de vorm van een cirkel of in de vorm van een draaikolk. De witte vlekken zitten vaak op de buik, borstkas of op de rug en komen vaak zowel aan de rechter als aan de linkerkant van de borstkas voor, maar meestal niet symmetrisch. Ook op de armen en benen kunnen deze vlekken voorkomen. Meestal zitten deze witte vlekken niet op de behaarde huid, de handpalmen en de voetzolen.

Haren

Een deel van de kinderen heeft last van haaruitval op het hoofd.

Problemen met zien

Een deel van de kinderen met hypomelanoses van Ito heeft problemen met zien. Kinderen kunnen bijziend zijn en in de verte niet goed kunnen zien. Een troebele oog lens kan ook



zorgen voor slechtziendheid. Dit wordt staar of ook wel cataract genoemd. Slecht zien kan ook komen doordat de hersenen de signalen van de ogen niet goed verwerken. Dit wordt een cerebrale visusstoornis genoemd. Scheelzien komt vaker voor bij kinderen met hypomelanoses van Ito. Soms ontbreekt een stukje van het regenboogvlies, dit wordt een coloboom genoemd.

Problemen met horen

Een klein deel van de kinderen heeft problemen met horen. Zij zijn slechthorend.

Ontwikkelingsachterstand

Kinderen met hypomelanoses van Ito ontwikkelen zich vaak langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Ze gaan later rollen, zitten en staan dan hun leeftijdsgenoten. De meeste kinderen leren dit allemaal wel, maar op een latere leeftijd dan hun leeftijdsgenoten. Vaak hebben kinderen met dit syndroom problemen met de fijne motoriek, zoals met schrijven, tekenen of knippen. Dit is voor hen veel lastiger dan voor leeftijdsgenoten.

Problemen met leren

Kinderen met hypomelanoses van Ito hebben vaker problemen met leren. De mate van problemen met leren verschilt, sommige kinderen zijn moeilijk leren of zeer moeilijk lerend.

Epilepsie

Een deel van de kinderen met hypomelanoses van Ito heeft epilepsie aanvallen. Verschillende soorten aanvallen kunnen voorkomen.

Hoofdgrootte

Een deel van de kinderen heeft een grotere hoofdomtrek dan gebruikelijk, terwijl een ander deel van de kinderen juist een kleinere hoofdomtrek heeft dan gebruikelijk. Kinderen hebben hier zelf geen last van.

Uiterlijke kenmerken

Bij veel syndromen hebben kinderen vaak wat veranderde uiterlijke kenmerken. Hier hebben kinderen zelf geen last van, maar het kan de dokters helpen om te herkennen dat er sprake is van een syndroom en mogelijk ook van welk syndroom. Ook maakt dit vaak dat kinderen met hetzelfde syndroom vaak meer op elkaar lijken dan op hun eigen broertjes en zusjes, terwijl de kinderen toch niet familie van elkaar zijn.

Kinderen met hypomelanoses van Ito hebben vaak een groffer gebouwd gezichtje. De ogen staan vaak wat verder uit elkaar dan gebruikelijk. Naast de ogen kan een extra oogplooi voorkomen, dit wordt epicanthus genoemd. De lippen zijn vaak vol. Een deel van de kinderen heeft een hoog gehemelte, ook een spleet in de lip of het gehemelte kunnen voorkomen. Dit wordt een schisis genoemd. Soms is een been of een arm groter dan de andere.

De ringvinger en de pink kunnen een kromme stand hebben. Een klein deel van de kinderen heeft een extra vinger. Soms zijn er vingers helemaal of gedeeltelijk aan elkaar vast gegroeid.

Scoliose

Een deel van de kinderen met hypomelanoses van Ito krijgt een zijwaartse verkromming van de rug. Dit wordt een scoliose genoemd. Ook een versterkte achterwaartse verkromming van de nek en het bovenste stukje van de borstwervelkolom kan voorkomen bij dit syndroom. Dit wordt een kyfose genoemd.



Gebit

Vaak staan de tanden bij kinderen met dit syndroom verder uit elkaar dan gebruikelijk. Kinderen hebben dan ruimte tussen de tanden, waardoor ze slissend kunnen praten.

Nieren

Een klein deel van de kinderen heeft meerdere cystes in de nieren.

Hoe wordt de diagnose hypomelanosis van Ito gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind met witte vlekken op de huid in combinatie met problemen met zien, horen of een ontwikkelingsachterstand kan vermoed worden dat er sprake is van hypomelanosis van Ito. Omdat de aandoening zeldzaam is, wordt er lang niet altijd aan gedacht. De aandoening tubereuze sclerose kan veel lijken op hypomelanosis van Ito, maar bij deze aandoening zijn de witte vlekken kleiner en hebben ze een bladvormige vorm. Ook vitiligo geeft witte vlekken, maar deze vlekken zijn niet bij de geboorte al aanwezig, maar ontstaan pas op latere leeftijd. De aandoening incontinentia pigmenti kan ook witte vlekken op de huid geven, vaak ontstaan voordat de witte vlekken zichtbaar worden blaren op de huid. Dit is niet het geval bij hypomelanosis van Ito.

Er bestaat geen test die de diagnose hypomelanosis van Ito kan bevestigen op dit moment.

Huidarts

De huidarts zal vaak vaststellen dat er sprake is van hypomelanosis van Ito. Met behulp van een zogenaamde woods lamp kunnen de vlekken beter zichtbaar worden gemaakt.

Oogarts

Kinderen met hypomelanosis van Ito worden altijd een keer door een oogarts gezien om te kijken of er problemen zijn met zien.

KNO-arts

Wanneer er aanwijzingen zijn dat een kind minder goed hoort, zal de KNO-arts kijken wat hiervan de oorzaak is.

MRI-scan

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand zal vaak een MRI scan gemaakt worden om te kijken of er bijzonderheden aan de hersenen te zien zijn. Bij een groot deel van de kinderen ziet deze MRI-scan er helemaal normaal uit. Bij een deel van de kinderen worden wel afwijkingen gezien, maar deze afwijkingen komen ook voor bij kinderen met andere syndromen en zijn niet specifiek voor hypomelanosis van Ito. Zo is het hersenvolume vaak kleiner dan gebruikelijk. Een hersenhelft kan groter zijn dan de andere hersenhelft. Ook kan te zien zijn dat bepaalde hersencellen niet op de juiste plek zijn gaan liggen. Dit wordt een heterotopie genoemd.

DNA-onderzoek

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand wordt vaak een algeheel chromosomen onderzoek (Array onderzoek) verricht. Hierbij worden bij kinderen met hypomelanosis van Ito geen bijzonderheden gevonden. Het foutje wat verantwoordelijk is voor het ontstaan van hypomelanosis van Ito is nog niet ontdekt.

Stofwisselingsonderzoek



Kinderen met een ontwikkelingsachterstand krijgen vaak stofwisselingsonderzoek van bloed en urine om te kijken of er sprake is van een stofwisselingsziekte die verklarend is voor de ontwikkelingsachterstand. Bij kinderen met hypomelanosis van Ito worden hierbij geen bijzonderheden gezien.

EEG

Kinderen met epilepsie krijgen vaak een EEG om te kijken van welk soort epilepsie er sprake is. Op het EEG worden vaak epileptiforme afwijkingen gezien. Deze afwijkingen zijn niet kenmerkend voor dit syndroom, maar kunnen bij veel andere syndromen met epilepsie ook gezien worden.

Foto van de botten

Wanneer er sprake is van een verkromming van de wervelkolom zal vaak een foto van de botten gemaakt worden om de mate van verkromming vast te leggen en om te kijken hoe de wervels van de rug zijn aangelegd.

Bloed- en urine onderzoek

Door middel van bloed en urine onderzoek kan gekeken worden of er aanwijzingen zijn voor cystes in de nieren die van invloed zijn op de nierfunctie.

ECHO nieren

Door middel van een ECHO van de nieren kan gekeken worden of er aanwijzingen zijn voor cystes in de nieren.

Hoe wordt hypomelanosis van Ito behandeld?

Geen genezing

Er is geen behandeling die hypomelanosis van Ito kan genezen. De behandeling is er op om het kind zo goed mogelijk mee te leren omgaan met de symptomen die horen bij dit syndroom.

Witte vlekken

De witte vlekken op de huid hoeven geen speciale behandeling te krijgen. Wel is het belangrijk om deze huid te beschermen tegen zonlicht door het dragen van kleding en/of het regelmatig insmeren van de huid met een zonnebrandcrème met een hoge beschermfactor.

Camoufleren

Wanneer kinderen het vervelend vinden dat anderen zien dat zij witte vlekken op de huid hebben. De witte vlekken kunnen gecamoufleerd worden met kleding of met speciale huidkleurige make-up. Een huidtherapeut kan daarin adviezen geven.

Behandeling epilepsie

Met behulp van medicijnen wordt geprobeerd om de epilepsieaanvallen zo veel mogelijk te voorkomen en het liefst er voor te zorgen dat er helemaal geen epilepsieaanvallen meer voorkomen. Soms lukt dit vrij gemakkelijk met een medicijn, maar bij een deel van de kinderen is het niet zo eenvoudig en zijn combinaties van medicijnen nodig om de epilepsieaanvallen zo veel mogelijk of helemaal niet meer te laten voorkomen.

Verschillende soorten medicijnen kunnen gebruikt worden om de epilepsie onder controle te krijgen. Er bestaat geen duidelijk voorkeursmedicijn. Medicijnen die vaak gebruikt worden



zijn natriumvalproaat (Depakine®), levetiracetam (Keppra®), clobazam (Frisium®) en zonisamide (Zonegran®).

Bij een deel van de kinderen zal het niet lukken om de epilepsieaanvallen met medicijnen onder controle te krijgen. Er bestaan ook andere behandelingen die een goed effect kunnen hebben op de epilepsie, zoals een ketogeen dieet, een nervus vagusstimulator, of een behandeling met methylprednisolon. Ook een combinatie van deze behandelingen met medicijnen die epilepsie onderdrukken is goed mogelijk.

Fysiotherapie

Een fysiotherapeut kan ouders tips en adviezen geven hoe ze hun kindje zo goed mogelijk kunnen stimuleren om er voor te zorgen dat de ontwikkeling zo optimaal als mogelijk verloopt.

Logopedie

Een logopediste kan tips en adviezen geven indien er problemen zijn met zuigen, drinken, kauwen of slikken. Ook kan de logopediste helpen om de spraakontwikkeling zo goed mogelijk te stimuleren. Praten kan ook ondersteund worden door middel van gebaren of pictogrammen. Op die manier kunnen kinderen zich leren uitdrukken ook als ze nog geen woorden kunnen gebruiken. Sommige kinderen hebben baat bij een spraakcomputer.

Ergotherapie

Een ergotherapeut kan tips en adviezen geven hoe de verzorging en de dagelijks activiteiten van een kind zo soepel mogelijk kunnen verlopen. Ook kan de ergotherapeut advies geven over materialen die de ontwikkeling van een kind kunnen stimuleren.

Wanneer schrijven lastig wordt, kan het bijvoorbeeld helpen om te schrijven met een dikkere pen. Ook bestaat er bestek met dikkere handvaten die gemakkelijker vast te houden zijn en zijn er hulpmiddelen om kleding zelf aan te kunnen trekken als dat lastig gaat.

Revalidatiearts

Een revalidatiearts coördineert de verschillende therapieën en adviseert ook over hulpmiddelen zoals bijvoorbeeld een aangepaste buggy, een rolstoel, steunzolen of aangepaste schoenen.

Ook is het mogelijk via een revalidatie centrum naar een aangepaste peutergroep te gaan en daar ook therapie te krijgen en later op dezelfde manier onderwijs te gaan volgen.

School

Een deel van de kinderen waarbij de ontwikkeling normaal verloopt, volgt vaak regulier onderwijs. Kinderen met een ontwikkelingsachterstand volgen vaak speciaal onderwijs. In het speciaal onderwijs zijn de klassen kleiner en kan het lesprogramma meer afgestemd worden op de mogelijkheden van het kind. Vaak volgen kinderen MLK (moeilijk lerend) of ZMLK (zeer moeilijk lerend) onderwijs.

Scoliose

Lichte vormen van verkromming van de wervelkolom kunnen worden behandeld met ene gipskorset om verdergaande verkromming van de wervelkolom te voorkomen. Wanneer een gipskorset onvoldoende effect heeft, kan een operatie nodig zijn waarbij de wervels vastgezet. Deze behandeling wordt uitgevoerd door een orthopeed.

Tandarts



Kinderen met hypomelanosis van Ito worden vaak extra gecontroleerd door de tandarts. Er bestaan speciale tandartsen die zich gespecialiseerd hebben in de tandheelkundige zorg van kinderen met een ontwikkelingsachterstand omdat dit vaak speciale aanpak en extra tijd vraagt.

De tandarts bekijkt of een fluor behandeling nodig is om gaatjes in de tanden en kiezen te voorkomen. Soms is een beugel nodig om te zorgen dat de tanden recht in de mond komen te staan.

Begeleiding

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan begeleiding geven hoe het hebben van deze aandoening een plaatsje kan krijgen in het dagelijks leven. Het kost vaak tijd voor ouders om te verwerken dat de toekomstverwachtingen van hun kind er anders uit zien dan mogelijk verwacht is.

Contact met andere ouders

Door middel van een oproepje op het forum van deze site kunt u proberen in contact te komen met andere kinderen en hun ouders/verzorgers die ook te maken hebben met hypomelanosis van Ito.

Wat is de prognose van hypomelanosis van Ito?

Witte vlekken

De witte vlekken op de huid op de huid kunnen met het ouder worden toch meer pigment krijgen en daardoor minder opvallen.

en een eventuele ontwikkelingsachterstand zijn vaak blijvende problemen. De meeste volwassenen met hypomelanosis van Ito zijn wel in staat om zelfstandig te functioneren in de maatschappij.

Levensverwachting

De levensverwachting van kinderen met hypomelanosis van Ito is niet anders dan van kinderen zonder dit syndroom. De levensverwachting zou verkort kunnen zijn wanneer er sprake is van een ernstige moeilijk behandelbare vorm van epilepsie.

Kinderen

Volwassenen met hypomelanosis van Ito kunnen kinderen krijgen. Meestal zullen deze kinderen niet zelf hypomelanosis van Ito krijgen. Dit zou alleen kunnen als het nog onbekende foutje in het erfelijk materiaal in de eicel of zaadcel aanwezig is. Waarschijnlijk zijn kinderen die dat hebben niet levensvatbaar en zal de zwangerschap dan eindigen in een miskraam. Wanneer de eicel en zaadcel geen foutje bevatten, wat meestal het geval is, dan hebben kinderen geen verhoogde kans ten opzichte van andere kinderen om hypomelanosis van Ito te krijgen.

Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook hypomelanosis van Ito te krijgen?

Hypomelanosis van Ito wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijke materiaal. Dit foutje in het erfelijke materiaal is altijd bij het kind zelf ontstaan na bevruchting van de eicel door de zaadcel. Broertjes en zusjes hebben geen verhoogde kans om zelf ook hypomelanosis van Ito te krijgen ten opzichte van andere willekeurige kinderen.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.



Links en verwijzingen

Referenties

1. Identification of Hypomelanosis of Ito in Pediatric Primary Care. Barbel P, Brown S, Peterson K. J Pediatr Health Care. 2015;29:551-4
2. Pigmentary mosaicism of the hypopigmented type (hypomelanosis of Ito): hypopigmented lesions with serrated and irregular borders. Oiso N, Kawada A. Eur J Dermatol. 2014;24(6):690-1

Laatst bijgewerkt: 22 januari 2016

Auteur: JH Schieving