

CMTC | Van Lohuizen syndroom

Kleine bloedvaatjes die zichtbaar kriskras door de huid lopen – het lijkt of de huid van marmer is. Bij de meeste patiënten is dit het enige kenmerk van het Van Lohuizen syndroom, anderen hebben bijvoorbeeld ook dunne botten of niet goed ontwikkelde spieren. Dermatoloog in opleiding dr. Maurice van Steensel, werkzaam in het Academisch Ziekenhuis Maastricht en medisch adviseur van de Vereniging voor mensen met het 'Van Lohuizen Syndroom' (CMTC), geeft meer informatie.



Dr. Maurice van Steensel:

“Met ons onderzoek hopen we de genetische fouten te kunnen vinden.”

Wat is CMTC/Van Lohuizen Syndroom?

“CMTC is de afkorting voor de Latijnse naam Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita. Vertaald naar het Nederlands betekent dit: aangeboren (congenita) abnormale bloedvaatjes (telangiectatica) die zichtbaar zijn als een gemarmerde huid (cutis marmorata). De andere naam voor deze aandoening is: het Van Lohuizen syndroom. De Nederlandse kinderarts Van Lohuizen beschreef het syndroom als eerste, en wel in 1920. Internationaal is zowel de naam Van Lohuizen Syndroom als CMTC in gebruik. Mensen met CMTC hebben met elkaar gemeen dat een deel van hun huid gemarmerd is. Meestal betreft het een of meerdere ledematen, soms de romp en maar zelden het gezicht. Verder is het een niet tot de huid beperkte ziekte, want

de aandoening kan samengaan met afwijkingen in andere weefsels: te dunne, te dikke of te korte botten, dunne spieren en ook hersenafwijkingen komen soms voor.”

Waarom ontstaat het?

“Het vermoeden is dat CMTC ontstaat door een fout in de celdeling in de ongeboren vrucht. Elk nieuw leven start als een klompje cellen, dat uitgroeit tot een embryo. In een embryo is een aantal kiemlagen te onderscheiden en de cellen van deze kiemlagen groeien later uit tot de verscheidenheid aan organen en weefsels waaruit wij bestaan. Wanneer de fout optreedt in de kiemlaag genaamd het mesoderm, dan bestaat de kans dat alle weefsels en organen die uit deze kiemlaag

ontstaan, zijn aangedaan. Dan kunnen naast de huid dus ook de botten en spieren afwijkingen vertonen. Wanneer de genetische fout relatief laat tijdens de zwangerschap ontstaat, is alleen de huid aangedaan. Het feit dat de afwijkingen zich vaak voordoen aan één kant van het lichaam, ondersteunt de ontstaanstheorie.

Het staat overigens vast dat deze fout niet optreedt door iets wat de moeder wel of niet gedaan zou hebben. Het ziet er naar uit dat het een kwestie is van toeval. Bij celdelingen gaat heel vaak iets fout, maar meestal heb je daar geen last van. Soms zijn de gevolgen wel groot, zoals met CMTC.”

Hoe vaak komt het voor?

“CMTC komt niet veel voor, maar er is geen gestructureerde registratie. Exacte getallen kan ik dus niet geven. Bovendien is het best moeilijk om de juiste diagnose te stellen, waardoor de kans bestaat dat meer mensen CMTC hebben dan we weten. Op basis van wat we nu denken te weten over het ontstaan, zouden evenveel jongens als meisjes het ziektebeeld moeten hebben. Maar ik zie in mijn praktijk meer meisjes en ik weet niet hoe dat komt. Op basis van dezelfde gedachte verwacht ik niet dat de aandoening in een deel van de wereld vaker of minder vaak zal voorkomen. De zeer actieve patiëntenvereniging in Nederland draagt er overigens toe bij dat de aandoening hier bekender is dan in andere landen. En die bekendheid leidt ertoe dat ouders zich eerder melden met hun kinderen en dat eerder een juiste diagnose wordt gesteld.”

Wat is de invloed van het syndroom op het leven van de patiënt?

“Ik heb de indruk dat de mensen met ‘alleen’ een gemarmerde huid niet zoveel last hebben van hun aandoening. Zo komt het maar zelden voor dat iemand het marmerpatroon in zijn gezicht heeft. Praktische problemen ontstaan bij de bijkomende afwijkingen. Bijvoorbeeld wanneer de benen niet even lang zijn of wanneer iemand spataderen heeft. Wanneer ook de hersenen zijn aangedaan, kan iemand bijvoorbeeld een leerstoornis hebben. Dat zijn uiteraard zaken die je leven wel degelijk ingrijpend beïnvloeden.”

Waaruit bestaat de behandeling van CMTC?

“Het is heel goed mogelijk dat het marmerpatroon na de puberteit veel minder zichtbaar is. De zenuwen in de huidhaarvaatjes zijn dan helemaal gerijpt, waardoor de bloedvaatjes versmald zijn – en dus minder zichtbaar. Doordat in veel gevallen de natuur er zo zelf voor zorgt dat de aandoening minder zichtbaar wordt, ben ik wat terughoudend met het behandelen van kinderen. Bovendien ben ik er een voorstander van dat kinderen zelf een overwogen besluit kunnen nemen over hun behandeling. Maar medisch gezien zijn er normaal gesproken geen redenen om de huidaandoening bij kinderen niet te behandelen. Bij die behandeling van de huid maken we gebruik van licht: de flitslamp of de vaatlaser.

De behandeling van afwijkingen in andere organen en weefsels dan de huid laat ik natuurlijk aan collega-specialisten over. Op meerdere locaties in Nederland zijn er overigens zogenaamde multidisciplinaire teams, waarbij onder andere een

Cutis Marmorata
Telangiectatica Congenita
(CMTC).

Bron: Vereniging voor mensen
met het ‘Van Lohuizen Syndroom’.



kinderchirurg, orthopedisch chirurg, dermatoloog en kinderarts samen de klachten van een patiënt bespreken.”

Welk wetenschappelijk onderzoek is nu gaande?

“In de loop van de jaren hebben mijn collega Oranje uit het Erasmus MC en ik ons, mede door onze functie van medisch adviseur van de patiëntenvereniging, kunnen specialiseren in CMTC. Het actieve werk van de patiëntenvereniging heeft ertoe bijgedragen dat ook internationaal veel patiënten en ouders van patiëntjes belangstelling hebben voor ons werk. Zo krijgen wij geregeld verzoeken om informatie. Maar een diagnose stellen via e-mail is niet mogelijk en daarom komen er wel eens kinderen uit het buitenland met hun ouders bij ons langs. Daar zijn fondsen voor en ik doe dergelijk onderzoek kosteloos. Ik leer er zelf immers ook van. Ik stel zo mogelijk een diagnose, geef therapeutisch advies, adviseer over aanvullend onderzoek en geef aan waar de mensen rekening mee moeten houden. Of rechtstreeks of via de patiëntenvereniging blijf ik op de hoogte van de ontwikkelingen bij deze mensen.

Een volgende stap voor ons als ‘kenniscentrum’ is een groot onderzoek. De academische ziekenhuizen in Amsterdam (AMC), Rotterdam en Maastricht werken samen aan een onderzoek dat meer zicht moet geven op de fouten die in genen optreden. Onze eerste vraag is of de genetische afwijkingen in het bloed zichtbaar zijn. Daarvoor willen we van minimaal honderd patiënten met complexe vaatafwijkingen, waaronder CMTC, bloedmonsters kunnen afnemen. We weten van een aantal genen dat ze bij de groei van botten, bloedvaten en dergelijke betrokken zijn, dus we kunnen in het bloed heel gericht zoeken. Mochten (een deel van) de bloedmonsters inderdaad afwijkende genen bevatten, dan heeft dat grote consequenties. Dat zou namelijk betekenen dat de genetische fouten, en dus de aandoening, wel degelijk overdraagbaar zijn. Vervolgens zullen we dan in de aangedane weefsels willen ‘kijken’. Maar dan zijn we wel een paar jaar verder, hoor. Uiteindelijk hopen we beter zicht te krijgen op het ontstaan van CMTC / Van Lohuizen syndroom.”