



Vereniging voor Ichthyosis Netwerken

Chanarin Dorfman Syndroom

Chanarin Dorfman Syndroom is een zeer zeldzame aandoening, waarbij vetten in het lichaam stapelen, omdat ze niet goed kunnen worden afgebroken. Deze vetten stapelen zich op in de huid, maar ook in andere delen van het lichaam zoals de oren, ogen, spieren, lever en andere organen. Door de stapeling van vetten in de huid ontstaat Ichthyosis. In studies wordt genoemd dat er in 2009 42 mensen deze diagnose hadden gekregen, wereldwijd.

Chanarin Dorfman Syndroom is autosomaal recessief erfelijk, wanneer beide ouders drager zijn van een defect gen hebben zij 25% kans op een kind met de aandoening, bij iedere zwangerschap. De aandoening is bij ouders die drager zijn niet zichtbaar, zij hebben een normale huid. Bij deze aandoening is er een fout in het ABHD5-gen. Door deze fout worden vetten niet goed afgebroken, een bepaald stofje wat daarvoor nodig is ontbreekt. De vetten, triglyceriden, stapelen zich op op verschillende plekken in het lichaam.

De stapeling van vetten zorgt er in de huid voor dat de verhoorning niet goed verloopt. Daardoor ontstaat een rode en visschubachtige huid, Ichthyosis. Soms wordt het kindje in een strak vlies geboren, dit noemt men een collodion. Daarna zie je de verhoorning vooral terug in de plooien van de huid, zoals in de knieholte en aan de binnenkant van de elleboog.

Omdat de stapeling van vetten zich in het gehele lichaam voordoet, ontstaan er allerlei klachten. Er kan sprake zijn van een vergrote lever, van vertroebeling van de ooglenzen, van problemen met de coördinatie, verlies van het gehoor, spierzwakte en een mentale achterstand. Door deze verscheidenheid aan problemen zal er een team van specialisten betrokken zijn bij de behandeling.

De ernst van het ziektebeeld is per persoon verschillend. Soms is alleen de huid aangedaan, soms is er sprake van meerdere symptomen tegelijk.