

Informatie over de nieuwe namen voor ichthyosis en palmoplantaire keratodermie – Epidermale Differentiatiestoornissen (EDDs)

Er zijn nieuwe namen voor een aantal erfelijke huidziekten. Het gaat bijvoorbeeld om ichthyosis en palmoplantaire keratodermie. De nieuwe namen kunnen in het begin verwarrend lijken. Met de juiste uitleg worden ze steeds duidelijker en gaan artsen en patiënten ze vaker gebruiken. Het doel van de nieuwe namen is betere zorg voor patiënten en meer mogelijkheden voor onderzoek en nieuwe behandelingen.

Wat betekent de nieuwe naam: EDD?

Epidermale Differentiatiestoornissen (EDDs) (in het Engels: Epidermal Differentiation Disorders) is wereldwijd de nieuwe verzamelnaam voor drie groepen aandoeningen:

- **Ichthyosen:** de huid is droog, schilferig en soms rood.
- **Palmoplantaire keratodermieën:** de huid van de handpalmen en/of voetzolen wordt dikker.
- **Syndromen:** aandoeningen waarbij de huid én andere organen zijn aangedaan.

Je kunt de huid vergelijken met een beschermend schild. Onze huid heeft veel lagen en nieuwe huidcellen bewegen naar boven richting het huidoppervlak. Zo ontstaat een sterke laag die ons beschermt tegen infecties, allergieën en wondjes. Bij mensen met een EDD gaat dit proces niet goed. De huidcellen groeien of werken niet zoals ze zouden moeten. Daardoor kan de huid kwetsbaar zijn voor blaren, kloven en ontstekingen. Soms wordt de huid juist dikker of schilferig.

Waarom nieuwe namen?

Vroeger hadden deze aandoeningen veel verschillende namen. Sommige oude namen beschrijven alleen hoe de huid eruitziet en kunnen kwetsend worden ervaren, zoals de verwijzing van 'ichthyosis' naar vischubben, 'hystrix' (stekelvarken) of 'harlekijn'. Andere namen zijn gebaseerd op verouderde kennis. De oude naam *pachyonychia congenita* lijkt te zeggen dat iedereen dikke nagels heeft, maar dat klopt niet voor iedereen.

De nieuwe namen zijn bedacht door deskundigen samen met patiëntvertegenwoordigers.

De nieuwe namen maken duidelijker welk gen (stukje erfelijk materiaal) is veranderd. Dat heeft vier voordelen:

1. **Duidelijker:** de naam is gekoppeld aan het genetische defect (de fout in het DNA) dat de aandoening veroorzaakt.
2. **Betere behandeling:** de oorzaak is duidelijker, waardoor gericht behandeld kan worden.
3. **Minder kwetsend:** oude beledigende woorden verdwijnen.
4. **Meer onderzoek:** duidelijke indeling helpt bij wetenschappelijk onderzoek.

Hoe werken de nieuwe namen?

Elke nieuwe naam bestaat uit twee delen:

1. Het betrokken gen
2. Het type EDD

Er zijn drie hoofdgroepen EDDs:

- **nEDD** (de 'n' staat voor **niet-syndroomaal**): vooral de huid is aangedaan (vroeger ichthyosen).

- *FLG*-nEDD (voorheen: ichthyosis vulgaris)
- *TGM1*-nEDD (voorheen: lamellaire ichthyosis)
- *ABCA12*-nEDD (voorheen: harlequin ichthyosis)

- **pEDD** (de 'p' staat voor **palmoplantair**): vooral handen en/of voetzolen zijn aangedaan (vroeger palmoplantaire keratodermieën).

- *LORICRIN*-pEDD (voorheen: Vohwinkel syndroom met ichthyosis)
- *SLURP1*-pEDD (voorheen: Mal de Meleda)
- *KRT16*-pEDD-PC (voorheen: pachyonychia congenita)

- **sEDD** (de 's' staat voor **syndroomaal**): naast de huid zijn ook andere organen aangedaan (vroeger syndromale ichthyosen).

- *STS*-sEDD (voorheen: X-gebonden ichthyosis)
- *SPINK5*-sEDD (voorheen: Netherton syndroom)
- *ST14*-sEDD (voorheen: ichthyosis hypotrichosis syndroom)

De volledige lijst van alle nieuwe EDD namen zijn te lezen in de tabellen van de artikelen die onder het kopje 'Meer informatie' staan.

Wat als mijn gen nog niet bekend is?

Genetisch onderzoek is belangrijk voor een goede diagnose en behandeling, voor deelname aan wetenschappelijk onderzoek en begeleiding bij een kinderwens. Soms (ongeveer 1 op de 10 gevallen) wordt het gen (nog) niet gevonden. De arts kan dan toch een diagnose stellen op basis van de huid en eventuele problemen in andere organen. Totdat het gen bekend is, gebruikt men de term: unspecified-nEDD, unspecified-pEDD of unspecified-sEDD. 'Unspecified' betekent niet gespecificeerd, oftewel onbekend.

Wat betekent dit voor u?

De nieuwe namen zijn een stap vooruit. Het helpt artsen om betere diagnoses te stellen en passende behandelingen te ontwikkelen. Voor patiënten kan het wennen zijn. De oude namen maken vaak deel uit van de identiteit van patiënten en blijven daarom voorlopig naast de nieuwe naam bestaan. Bij nieuwe diagnoses gebruiken artsen wel meteen de nieuwe naam.

Meer informatie

Uw dermatoloog kan u meer vertellen, of u verwijzen naar een expertisecentrum. De Vereniging voor Ichthyosis Netwerken, de patiëntenvereniging, kan u helpen met vragen en ondersteuning.

De wetenschappelijke artikelen over de nieuwe namen zijn gratis toegankelijk:

- Hernandez-Martin A, Paller AS, Sprecher E et al. A proposal for a new pathogenesis-guided classification for inherited epidermal differentiation disorders. Br J Dermatol 2025; <https://doi.org/10.1093/bjd/ljaf065>
- Akiyama M, Choate K, Hernandez-Martin A et al. Nonsyndromic epidermal differentiation disorders: a new classification toward pathogenesis-based therapy. Br J Dermatol 2025; <https://doi.org/10.1093/bjd/ljaf154>
- Paller AS, Teng J, Mazereeuw-Hautier J et al. Syndromic epidermal differentiation disorders: a new classification toward pathogenesis-based therapy. Br J Dermatol 2025; <https://doi.org/10.1093/bjd/ljaf123>
- Sprecher E, Ishida-Yamamoto A, Schwartz J et al. Palmoplantar epidermal differentiation disorders: a new classification toward pathogenesis-based therapy. Br J Dermatol 2025; <https://doi.org/10.1093/bjd/ljaf054>

De eerste versie van deze folder is geschreven door Mark Eisner met inbreng van Edel A. O'Toole, Neil Rajan en Mandy Aldwin-Easton. Aanvullende bijdragen kwamen van de *Reclassifying Epidermal Differentiation Disorders Initiative*-groep: Ángela Hernández-Martín, Amy S. Paller, Eli Sprecher, Masashi Akiyama, Céline Granier Tournier, Christine Bodemer, Keith Choate, Judith Fischer, Antoni Gostynski, Alain Hovnanian, Akemi Ishida-Yamamoto, Matthias Schmuth, Janice Schwartz, Gianluca Tadini, Joyce Teng en Juliette Mazereeuw-Hautier.



Deze Nederlandse vertaling is gemaakt door Antoni Gostynski en Julia Clabbers, dermatologen Expertisecentrum voor genodermatosen Maastricht UMC+, Fauve van Veen en Otte Borghouts, arts-onderzoekers, en Karin Veldman en Jolien van der Geugten, Vereniging voor Ichthyosis Netwerken.

