

## PDF hosted at the Radboud Repository of the Radboud University Nijmegen

The following full text is a publisher's version.

For additional information about this publication click this link.

<http://hdl.handle.net/2066/25583>

Please be advised that this information was generated on 2018-07-07 and may be subject to change.

## Nederlandse Vereniging voor Dermatologie en Venereologie

Vergadering gehouden op 26 april 1997 te Nijmegen

G.P.H.Lucker en P.M.Steijlen (Nijmegen). *De zweettest als diagnosticum op dragerschap van X-gebonden hypohidrotische ectodermale dysplasia (Christ-Siemens-Touraine-syndroom)*

**Anamnese.** Een 27-jarige vrouw werd naar ons verwezen voor dragerschaponderzoek van X-gebonden hypohidrotische ectodermale dysplasia (XHED). Haar jongste zoon had als gevolg van hyperthermie ernstige neurologische afwijkingen ontwikkeld. Bij de zoon was op basis van de aanwezigheid van een gebit met één conische tand in combinatie met hypotrichose, de diagnose 'XHED' gesteld. Onderzoek van de moeder toonde geen afwijkingen aan haren, tanden, en nagels. Anamnestic kon zij normaal zweten.

**Aanvullend onderzoek.** Een zweettest bij de moeder liet kenmerkende V-vormige hypohidrotische lineaire huidarealen centraal op de rug zien (figuur 1). Hypohidrotische gebieden werden eveneens gevonden op de rechter onderarm, terwijl het linker bovenbeen vrijwel geheel hypohidrotisch was, met uitzondering van enkele normohidrotische strepen. Alle hypohidrotische gebieden verliepen volgens de Blaschko-lijnen. Conclusie: dragerschap van de moeder van XHED met een herhalingsrisico (voor eventuele volgende nakomelingen).

**Bespreking.** XHED is gekenmerkt door partiële of complete afwezigheid van zweetklieren, hypotrichose en totale of partiële anodontie. Nagelafwijkingen worden beschreven bij 50% van de patiënten. De slijmklieren in tractus respiratorius en gastrointestinalis, alsmede de speeksel- en traanklieren kunnen hypoplastisch zijn. Vrouwelijke dragers zijn wisselend getroffen als gevolg van inactivering van het X-chromosoom.

Wanneer een zweettest hypohidrotische strepen volgens de Blaschko-lijnen laat zien, wijst dit op een functioneel mozaïek van XHED als gevolg van X-chromosoominactivering.<sup>1</sup> De gevoeligheid van deze test bedraagt circa 95%. Dientengevolge is een zweettest een waardevol diagnosticum in het drageronderzoek naar XHED. Sterfte en morbiditeit bij jongens met XHED zijn aanzienlijk; ongeveer 30% overlijdt in de eerste 2 levensjaren aan hyperthermie.<sup>2</sup> Voorkennis van een verhoogde kans op kinderen met XHED maakt preventie mogelijk. Een normale zweettest bij moeder van een zoon met XHED, vermindert de kans op dragerschap aanzienlijk. Inactivering van het aangedane X-chromosoom kan echter een groot deel van het huidoppervlak beslaan. Bovendien kunnen de wel aangedane gebieden slechts minimaal hypohidrotisch zijn. In beide gevallen kan de zweettest fout-negatieve informatie opleveren.<sup>3</sup> Recentelijk is het oorzakelijke gen geïsoleerd; het blijkt dat dit gen codeert voor een transmembraaneiwit.<sup>4</sup>

### LITERATUUR

- <sup>1</sup> Happle R, Frosch PJ. Manifestation of the lines of Blaschko in women heterozygous for X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Clin Genet* 1985;27:468-71.

- <sup>2</sup> Clarke A, Phillips DIM, Brown R, Harper PS. Clinical aspects of X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Arch Dis Child* 1987;62:989-96.

- <sup>3</sup> Clarke A, Burn J. Sweat testing to identify female carriers of X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia. *J Med Genet* 1991;28:330-3.

- <sup>4</sup> Kere J, Srivastava AK, Montonen O, Zonana J, Thomas N, Ferguson B, et al. X-linked anhidrotic (hypohidrotic) ectodermal dysplasia is caused by mutation in a novel transmembrane protein. *Nat Genet* 1996;13:409-16.

M.M.B.Seyger en E.M.G.J.de Jong (Nijmegen). *Morfea bij eosinofiele fasciitis*

**Anamnese.** Een 63-jarige man had sinds 1 jaar jeukende plekken op de onderbenen. Tegelijkertijd ontstonden er op de romp, armen en bovenbenen plekken die jeukten en deels ver-



FIGUUR 1. Zweettest: hypohidrotische strepen volgens de Blaschko-lijnen.