

Informatie over chronische mucocutane candidiasis

Wat is chronische mucocutane candidiasis?

Chronische mucocutane candidiasis (CMC) is een zeer zeldzame afweerstoornis die zich kenmerkt door terugkerende oppervlakkige schimmel (Candida) infecties, dus infecties van de huid, de nagels en de slijmvliezen. Patiënten met CMC ontwikkelen eigenlijk nooit invasieve schimmel-infecties, hiermee wordt bedoeld infecties van de bloedbaan of van organen zoals de milt, de lever of de nieren.

De terugkerende of chronische infecties van de huid, nagels en slijmvliezen kunnen cosmetische en soms ook functionele problemen geven. Verder kunnen er auto-immuun ziekten van het endocriene systeem (hormoon producerende organen zoals de schildklier, bijschildklier, bijnier, alvleesklier) optreden. Maar ook auto-immuunziekten gericht tegen bloedcellen, leidend tot de afbraak van rode bloedcellen en bloedplaatjes zijn beschreven. Ook is bij een aantal patiënten beschreven dat zij kwaadaardige ziekten van de mond of slokdarm hebben ontwikkeld. Vermoedelijk is deze ontwikkeling te wijten aan de veelvuldige ontstekingen aan de slijmvliezen. Ook kan er sprake zijn van meer afwijkingen in het afweersysteem waardoor de afweer tegen virale en bacteriële infecties verstoord is

Welke medische adviezen zijn er?

Het is niet mogelijk om spontaan te genezen van CMC en ook is er niet een therapie voorhanden die de oorzaak kan aanpakken. Het belangrijkste is dan ook het voorkomen van de schimmelinfecties van de huid, nagels en slijmvliezen, of deze tijdig te behandelen. De resultaten van behandelingen met antischimmel middelen zijn matig en vaak is het nodig om zeer langdurig te behandelen om de schimmels geen kans te geven infecties te veroorzaken.

Wat is de oorzaak?

CMC is een erfelijke aandoening en kan worden veroorzaakt door veranderingen (mutaties) in verschillende erfelijke factoren (genen). Tot op heden zijn er al mutaties in zeker 10 verschillende genen vastgesteld als oorzaak, maar mogelijk worden er in de toekomst nog andere genen als oorzaak ontdekt. Een mutatie in een van deze genen zorgt ervoor dat er geen goede afweerreactie wordt opgestart. Hierdoor ontstaan er chronische en steeds terugkerende infecties met Candida of andere schimmels.

Hoe erft CMC over?

CMC kan zowel autosomaal dominant als autosomaal recessief overerven. Dit is bekend als duidelijk is welk gen betrokken is. Bij een autosomaal dominante overerving kunnen zowel mannen als vrouwen zijn aangedaan. Kinderen van een ouder met (de erfelijke aanleg voor) CMC hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om de aanleg voor de aandoening te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

Bij een autosomaal recessieve overerving heeft iemand alleen CMC als hij of zij in *beide* kopieën van een erfelijke eigenschap een afwijking heeft. Iemand die maar in één kopie van de erfelijke aanleg een afwijking heeft is drager. Draggers hebben geen verschijnselen van de aandoening.

Als beide ouders drager zijn van een afwijking in dezelfde erfelijke eigenschap, dan hebben ze een verhoogde kans op een kind met de aandoening. Die kans is voor ieder kind 25% (1 op 4). Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

Wat betekent dit voor familieleden?

Als bij iemand met CMC een mutatie in één van de bekende genen is gevonden, is (afhankelijk van de overerving) een DNA-test mogelijk bij familieleden.

Als bij iemand met CMC geen mutatie is gevonden, kan de aandoening toch erfelijk zijn. Een DNA-test bij familieleden is dan niet mogelijk.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Als iemand met CMC een kinderwens heeft, is het mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de aanleg heeft. Dit kan alleen als de mutatie in de familie bekend is.

Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op

<https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

Waar vind ik meer informatie?

Er is geen patiëntenorganisatie bekend voor deze aandoening.