

Reviewers: Prof. dr. A.P. Oranje (Kinderdermatoloog, Academisch Ziekenhuis Rotterdam, Nederland)  
Dr. M.A. van Steensel (Dermatoloog, Academisch Ziekenhuis Maastricht, Nederland)  
Dr. W.W. van der Schaar (Medisch psycholoog, Nederland)

**Disclaimer: ondanks alle zorg die besteed is aan dit document kunnen wij geen aansprakelijkheid accepteren wanneer onderstaande informatie niet juist blijkt te zijn. CMTC is een zeldzame huidziekte waarover veel nog niet bekend is. Dit document zal regelmatig worden aangepast om zo actueel mogelijk te blijven. Heeft u vragen of opmerkingen neem dan contact op het de voorzitter (president@cmtc.nl).**

Categorie	Vraag	Antwoord
<b>Wat is CMTC</b>	Wat is CMTC eigenlijk?	CMTC is de afkorting voor de Latijnse naam Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita. Vertaald naar het Nederlands betekent dit: aangeboren (congenita) abnormale bloedvaatjes (teleangiectatica) 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 1922. 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. CMTC kan ook (in een beperkt deel der gevallen) optreden in het kader van syndromen, dan is het een symptoom.
	Is CMTC levensbedreigend?	CMTC is niet levensbedreigend. Echter, voor zover bekend zijn op dit moment 5 kinderen overleden aan complicaties welke kunnen voorkomen bij syndromen in combinatie met CMTC. Het betrof dan syndromaal voorkomen van CMTC.
<b>Oorzaak</b>	Wat is de oorzaak van CMTC?	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

## Frequently Asked Questions en andere praktische vragen Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita (CMTC)

		<p>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.</p>
	Heb ik als moeder iets verkeerd gedaan?	Nee, het is toeval als een kind CMTC heeft.
	Heb ik als vader iets verkeerd gedaan?	Nee.
<b>Laser behandeling</b>	Mag laserbehandeling van CMTC vlekken als behandeling worden toegepast?	<p>Laserbehandeling van CMTC vlekken op jonge zuigelingen leeftijd wordt afgeraden. Rest verwondingen/beschadigingen kunnen vanaf de leeftijd van 7 jaar behandeld worden.</p> <p>Mogelijke complicaties:</p> <p><b>VROEG</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Ontstekingen.</li> <li>• Bloedingen.</li> <li>• Korstvorming.</li> </ul> <p><b>LAAT</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Pigment veranderingen. Dit kan zowel de huid bleker kleuren als donkerder.</li> <li>• Litteken vorming.</li> </ul>
	Wanneer kan eventueel worden gestart met laser behandeling?	Het gebruik van laser bij kinderen kan vereisen dat het kind onder narcose gebracht dient te worden om vooral paniek te voorkomen en te zorgen dat het kind stilligt. Het onder narcose brengen van kinderen meerdere malen per jaar is ook ongewenst zowel vanuit lichamelijk als geestelijk oogpunt.

## Frequently Asked Questions en andere praktische vragen Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita (CMTC)

<b>Asymmetrie</b>	Kan het lichaam zich asymmetrisch ontwikkelen met name in de lengte richting (dus de ene lichaamshelft ontwikkelt zich anders dan de andere)? Wat kan hieraan gedaan worden?	Ja, dat is mogelijk maar zeldzaam en heet Hemihypertrophy. In bepaalde gevallen kan dit te maken hebben met de complicatie primair lymfoedeem. Primair Lymfoedeem is een aandoening aan de lymfevaten welke de vochthuishouding regelen in het lichaam. Bij primair lymfoedeem zijn te weinig lymfevaten die ervoor zorgen dat het vocht in het lichaam op de juiste wijze wordt afgevoerd. Hierdoor kan een lichaamszijde dikker zijn dan de andere lichaamszijde.
	Wanneer moet wat worden ondernomen als de beenlengtes verschillen?	In Nederland is de richtlijn dat pas lichamelijk wordt ingegrepen wanneer het beenlengteverschil groter is dan 3 centimeter. Hierbij dient aangetekend te worden dat de leeftijd van de patiënt ook een belangrijke rol speelt wanneer wordt ingegrepen.
	Kan asymmetrie zich ook op latere leeftijd ontwikkelen.	Normaal gesproken alleen gedurende de groei.
<b>Locatie vlekken</b>	Wat te doen als de vlekken zich rond de ogen en/of op voorhoofd bevinden?	In dit geval bestaat de kans op glaucoom (verhoogde oogboldruk welke kan resulteren in blindheid) en hersenafwijkingen. In het laatste geval wordt een MRI scan aangeraden.
	Wat te doen als de vlekken zich op of rond de neus en kaken bevinden?	Normaal gesproken hoeft hier geen actie te worden ondernomen.
	Wat te doen als de vlekken zich in de oren bevinden?	Laat regelmatig een KNO-arts de oren inspecteren en eventueel een gehoortest uitvoeren.
	Wat te doen als de vlekken zich in de mond bevinden?	Laat regelmatig een tandarts bepalen hoe het gebit zich ontwikkelt.
	Wat te doen als de vlekken zich op het hoofd bevinden?	Normaal gesproken hoeft hier geen actie te worden ondernomen.
	Wat te doen als de vlekken zich in de nek bevinden?	Normaal gesproken hoeft hier geen actie te worden ondernomen.
	Wat te doen als de vlekken zich op de benen bevinden?	In dit geval kunnen de benen zijn asymmetrisch ontwikkelen zowel in lengte als in omtrek. De grootste afwijkingen treden meestal op op jonge leeftijd. Gedurende de lichamelijke ontwikkeling worden de vlekken meestal qua intensiteit minder zichtbaar.
	Wat te doen als de vlekken zich op	In het geval sprake is van andere syndromen in combinatie met CMTC is

## Frequently Asked Questions en andere praktische vragen Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita (CMTC)

	de billen en/of romp bevinden?	het raadzaam te bepalen met behulp van echografie (ultrasound) in hoeverre interne organen zoals de lever, nieren, hart en longen afwijkingen vertonen. Wanneer afwijkingen worden geconstateerd dan kan een MRI scan worden gebruikt om de afwijkingen goed in beeld te brengen.
<b>Erfelijkheid</b>	Is CMTC erfelijk?	Voor zover nu bekend is CMTC niet erfelijk. Wij kennen ouders met CMTC die kinderen hebben zonder CMTC.
<b>Zeldzaamheid</b>	Hoe zeldzaam is CMTC?	CMTC is vrij zeldzaam. Op dit moment zijn geen cijfers bekend hoe vaak CMTC voorkomt.
<b>Mogelijke complicaties</b>	Welke complicaties zouden zich kunnen voordoen in combinatie met CMTC?	Ten eerste dient opgemerkt te worden dat het zeer moeilijk is te bepalen in hoeverre een complicatie gerelateerd is aan CMTC.  <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Overgroei benen en armen (zowel lengte als omtrek).</li> <li>2. Ondergroei benen en armen (zowel lengte als omtrek).</li> <li>3. Geestelijk gehandicapt.</li> <li>4. Asymmetrische ontwikkeling aan één zijde van het lichaam.</li> <li>5. Glaucoom.</li> <li>6. Syndromaal voorkomen.</li> </ol>
	Tot welke leeftijd kunnen geassocieerde afwijkingen zich manifesteren?	In feite kunnen zich gedurende het gehele leven afwijkingen manifesteren. Denk hierbij aan glaucoom, dit kan resulteren in blindheid, wanneer niet op tijd wordt gesignaleerd dat de oogboldruk te hoog is gedurende lange tijd.
<b>M-CMTC</b>	Wat is M-CMTC?	M-CMTC staat voor 'macrocephalie' hetgeen een bijzondere variant is van CMTC. Het belangrijkste kenmerk van deze variant is een relatief groot hoofd en een vertraging in de geestelijke ontwikkeling.
	M-CMTC of Cowden syndroom?	In bepaalde gevallen is niet sprake van M-CMTC maar van het Cowden syndroom. Eén van de verschillen tussen M-CMTC en Cowden is de erfelijkheid. M-CMTC is niet erfelijk en Cowden wel. Goede klinische beoordeling kan het onderscheid met zekerheid vaststellen, waarna

## Frequently Asked Questions en andere praktische vragen Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita (CMTC)

		moleculair biologische diagnostiek de diagnose zeker stelt.
	Mijn kind heeft M-CMTC en regelmatig epileptische aanvallen. Wat kan ik het beste doen?	Kinderneurologische consultatie.
<b>Gelijkende aandoeningen</b>	Op welke andere aandoeningen lijkt CMTC?	CMTC kan bijvoorbeeld lijken op aandoeningen zoals Klippel-Trenaunay Syndroom of Sturge-Weber syndroom.
	Is het mogelijk dat een patiënt niet alleen CMTC heeft maar ook KTS of SW?	Dit is inderdaad mogelijk. Een correcte diagnose stellen is hierdoor complex.
<b>Psychologische aspecten</b>	Mijn kind met CMTC wordt gepest, hoe kan dit het beste worden aangepakt? Hoe kan ik als ouder dergelijke problemen voorkomen?	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Schakel leerkracht(en) in om informatie te geven aan alle leerlingen via een lezing door kind of door ouder(s). Belangrijk is aan te geven dat CMTC niet besmettelijk is.</li> <li>2. Laat leerlingen vragen stellen (geen monoloog maar een dialoog).</li> <li>3. Vraag leerlingen te helpen wanneer andere personen pesten.</li> <li>4. Kijk of leerlingen ook problemen hebben (gehad) met soortgelijke problemen.</li> <li>5. Een 'vlekkenschool' (dit is een faciliteit welke wordt aangeboden in het Academisch Ziekenhuis Rotterdam) met een psycholoog kan hulp bieden.</li> </ol>
	De grootouders geven het kind met CMTC extra cadeaus en aandacht ten opzichte van de andere kinderen. Hoe hiermee om te gaan?	Ga de confrontatie aan met grootouders en leg uit dat zij het kind versterken in zijn patiënt rol en dus in zijn aparte ('zielige') positie in vergelijking met andere kinderen. Het kind bouwt zo geen zelfvertrouwen op en de andere kinderen 'leren' dat ze zelig moeten zijn om aandacht te krijgen.
	Het kind met CMTC lijkt geen problemen te hebben maar ik als ouder wel. Ik vind als ouder dat de CMTC vlekken lelijk op haar/zijn lichaam. Hoe kan ik hier het beste mee omgaan?	De ouders kunnen het beste als 'WIJ' hiermee omgaan, m.a.w. beide ouders moeten met elkaar afspraken maken hoe hiermee om te gaan. Vraag eventueel hulp bij een oudere kinderpsycholoog die zelf ook kinderen heeft.
	Wanneer kan ik het beste met het	Begin nooit zelf. Laat het kind komen anders lijkt het of het kind de

## Frequently Asked Questions en andere praktische vragen Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita (CMTC)

	kind praten over haar/zijn CMTC? Moet ik als ouder het initiatief nemen of kan ik het beste wachten tot het kind zelf komt met vragen hierover?	problemen van de ouders met zijn/haar ziektebeeld moet oplossen. Bovendien kan het kind met vragen komen waar de ouders nooit over gedacht hebben omdat het kind andere prioriteiten stelt.
	Wat is de invloed van stress op CMTC?	Wetenschappelijk is er geen directe relatie aangetoond.
<b>Overige</b>	Mag een infuus worden aangebracht of een injectie worden gegeven in bijvoorbeeld een arm of been dat is aangedaan door CMTC?	Dit wordt afgeraden vanwege de kans op trombose (bloedstolsels in de bloedbaan welke bijvoorbeeld een herseninfarct en hartinfarct kunnen veroorzaken).
	Wij hebben een kind met CMTC en willen graag nog een kind. Hoe groot is de kans dat wij nog een kind met CMTC krijgen?	De kans op nog een kind met CMTC is laag. Het is hetzelfde als voor ouders die eerder kinderen zonder CMTC hebben gehad.
	Mijn kind met CMTC heeft regelmatig bloedneuzen. Heeft dit iets met CMTC te maken?	Voor zover bekend is er geen relatie tussen CMTC en bloedneuzen.
	Mijn kind heeft een CMTC vlek op haar knie. Als zij hierop is gevallen en de wond heeft gebloed dan lijkt het heel lang te duren voordat de knie zich heeft hersteld. Is dit normaal?	Dit is normaal.
	Mijn kind met CMTC heeft duidelijke rode aderen in haar oog. Heeft dit iets te maken met CMTC? Wat kan ik het beste ondernemen?	Waarschijnlijk is dat ook een uiting of heeft er niets mee te maken.
	Mag iemand met CMTC vlekken in de zon?	Op zich is dit geen probleem zolang maar een goede zonnebrandcrème wordt gebruikt met een factor van minimaal 15.
	Mijn kind met CMTC heeft zeer soepele gewrichten. Heeft dit te	Voor zover bekend is er geen relatie tussen CMTC en soepele gewrichten (hypermobiliteit). Normaal gesproken zal deze hypermobiliteit afnemen

## Frequently Asked Questions en andere praktische vragen Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita (CMTC)

	maken met CMTC?	ongeveer 5 jaar nadat de lichamelijke groei is gestopt.
	Mijn kind met CMTC heeft twee tenen die aan elkaar zijn gegroeid. Heeft dit te maken met CMTC?	Wanneer het kind CMTC vlekken op de benen en/of voeten heeft kan dit voorkomen. Wij hebben diverse leden die twee aan elkaar gegroeide tenen hebben.
	Ik heb als vrouw CMTC en wil de anticonceptie pil gaan gebruiken. Kan dit?	Wanneer je spataderen hebt dan bestaat het risico op trombose. Bespreek dit met de huisarts.
	Ik heb CMTC en wil graag zwanger worden. Wat kan ik het beste doen?	Er zijn bij niet-syndromale CMTC geen beperkingen.
	Ik heb CMTC en heb een asymmetrisch lichaam in de lengte. Ik heb ook scoliose. Heeft dit een relatie met elkaar?	Dat zou kunnen maar in de meeste gevallen niet.
	Bij mijn kind met CMTC groeien de vingers krom. Heeft fit te maken met CMTC?	Nee.