

Xeroderma pigmentosum

Dr. BERGMAN (1976) wekt in zijn artikel over xeroderma pigmentosum (XP) m.i. ten onrechte de indruk dat dit ziektebeeld zich klinisch gewoonlijk niet vóór het 3e levensjaar zou manifesteren. Omstreeks het 10e jaar zou het zich pas ongunstig ontwikkelen. In de mij bekende literatuur wordt deze visie niet onderschreven. ROOK e.a. (1972) vermelden dat in meer dan 75% der gevallen de eerste symptomen zich tussen 6 maanden en 3 jaar voordoen; maligne veranderingen worden vaak al manifest 2 jaar na het optreden van de eerste ziekteverschijnselen.

Ter illustratie moge ik hier in het kort mijn eigen ervaringen met deze ziekte weergeven. Gedurende een verblijf van 3 jaar in Malawi, Afrika, was ik in de gelegenheid 5 patiëntjes met de (klinische) diagnose XP te observeren. De leeftijd varieerde tussen 1½ en 2½ jaar. Alle patiëntjes leden aan de klassieke vorm van XP; duidelijke stoornissen van De Sanctis-Cacchione, ontbraken. In alle gevallen waren er reeds multipale tumoren op de aan het licht blootgestelde huidgedeelten. Volgens de moeders waren de eerste huidsymptomen gewoonlijk op een leeftijd van 6 maanden of vroeger ontstaan.

Ongetwijfeld zullen het tropische klimaat en de kledgewoonten in Afrika het verloop van XP ongunstig beïnvloeden. De prognose is in deze landen dan ook zeer infaust, nog afgezien van de gebrekkige diagnostische en therapeutische mogelijkheden. Of er raciale verschillen bestaan in de mate van deficiëntie van het DNA-herstel na ultraviolette beschadiging bij XP-patiënten is mij niet bekend.

In Nederland is een vroege diagnostiek van essentieel belang, niet alleen uit prognostisch oogpunt voor de patiënt zelf, maar tevens met het oog op het genetisch advies aan de ouders. Voor de behandelend arts is het derhalve uiterst belangrijk zich te realiseren dat XP zich niet zelden reeds in het eerste levensjaar manifesteert.

Literatuur: BERGMAN, R. B. (1976) *Ned. T. Geneesk.* 120, 1442. — ROOK, A. e.a. (1972) *Textbook of dermatology*, 2e druk. Blackwell, Oxford.

Geertruidenberg, augustus 1976

F. RAMPEN

Collega RAMPEN verschaft een waardevolle aanvulling op mijn algemene beschrijving van het ziektebeeld xeroderma pigmentosum. Het is te betreuren dat zijn ervaringen niet eerder gepubliceerd zijn, daar informatie over het voorkomen van deze ziekte in tropische gebieden schaars is. Zij ondersteunen de opvatting dat XP tot een systeemziekte behoort waarbij het vermogen de door UV-licht beschadigde DNA-moleculen te herstellen, centraal staat en waarvan de klinische uitingsvormen kunnen variëren van zeer mild tot zeer ernstig, met geleidelijke overgangen.

Aannemende dat de symptomen van RAMPEN's patiënten de klinische diagnose XP rechtvaardigen, is bevestiging van de diagnose door moleculair-biologisch onderzoek altijd gewenst omdat bij sommige patiënten met een „klinische” XP geen defect in de DNA-herstel-mechanismen kan worden aangetoond zodat de diagnose aanvechtbaar wordt. Kort geleden werd naar mij een patiënt verwezen met klinisch een milde vorm van XP, met typische afwijkingen op de handruggen en gelaat. Huidcellen van deze patiënt (XP33RO) werden onderzocht door de collegae BOOTSMA en DE WEERD-KASTELEIN (afdeling Celbiologie en Genetica Erasmus Universiteit Rotterdam) en zij konden met de meest moderne technieken geen afwijkingen t.o.v. cellen van controlepersonen vinden.

Het is welhaast spannend af te wachten wanneer en hoe de celbiologen er in zullen slagen deze klinische XP-variant toch onder een noemer te brengen met de klassieke afwijkingen.

Amsterdam, september 1976

R. B. BERGMAN

BERICHTEN

Buitenland

ALGEMEEN

Penicillinase vormende gonokokken. Een bericht in het *Weekly Epidemiological Record* van 17 september jl. (bl. 293) maakt melding van een novum: voor het eerst zijn bij patiënten gonokokken geïsoleerd die penicillinase vormen. De gegevens hierover zijn afkomstig van het Center for Disease Control, Atlanta, Georgia in de Verenigde Staten; ze betreffen een aantal patiënten die in het buitenland gonorrhoe hadden opgelopen. Bij deze patiënten had penicilline (4,8 miljoen E, voorafgegaan door een gram probenecid) geen uitwerking. In het bericht wordt erop aangedrongen, elke gonorrhoe-lijder zeven à veertien dagen na de behandeling opnieuw te onderzoeken. Indien de kweek dan nog positief uitvalt, moet de patiënt met een ander antibioticum worden behandeld. Aanbevolen wordt, in dergelijke gevallen de go-

nokokkenstammen te onderzoeken op hun penicillinase vormend vermogen, of anders op te zenden naar een laboratorium waar dit onderzoek kan worden gedaan. Het is van groot belang, dat elk geval van gonorrhoe, veroorzaakt door penicillinase vormende *Neisseria gonorrhoea* bericht wordt aan The Venereal Diseases and Treponematoses Unit, World Health Organization, 1211, Geneva 27 (Zwitserland).

DUITSLAND (B.R.)

Buitenlandse artsen. In de Bundesrepublik Deutschland zijn thans 8560 buitenlandse artsen werkzaam. Een deel van hen komt uit ontwikkelingslanden, voornamelijk uit de Arabische wereld. Gedurende hun voortgezette opleiding werken zij voornamelijk in ziekenhuizen. Voorzover zij niet om politieke redenen in Duitsland willen blijven, worden zij in het eigen land terugverwacht om zich daar te wijden aan de meestal catastrofale medische verzorging van de bevolking. In het *Deutsches Ärzteblatt* van 16 september (bl. 2353)