

Informatie over Xeroderma Pigmentosum (XP)

Xeroderma Pigmentosum (XP) komt bij ongeveer 1 op de 1.000.000 mensen voor. Bij XP werkt het repareren van DNA schade door zonlicht (UV-straling) niet goed. Hierdoor zijn de huid en vaak ook de ogen extra gevoelig voor zonlicht. Er zijn verschillende vormen van XP, waarbij de ernst en het type kenmerken dat iemand heeft, kan variëren.

De belangrijkste kenmerken van XP zijn:

- **Huid:** Een deel van de mensen met XP heeft last van zichtbare snelle en ernstige zonverbranding van de huid, zelfs als zij maar kort in de zon zijn geweest. De huid kleurt hierbij rood en/of er kunnen snel blaren ontstaan. Het andere deel merkt in eerste instantie veel minder van directe zonverbranding van de huid, maar de huid loopt wel degelijk schade op. In alle gevallen wordt deze UV-schade op de langere termijn zichtbaar als sproeten, pigmentvlekken en verdikkingen van de huid.
- **Kanker:** Bij alle vormen van XP is er een zeer sterk verhoogde kans op huidkanker (zoals basaalcelcarcinoom, plaveiselcelcarcinoom en melanoom), vaak al op jonge kinderleeftijd. Bij sommige vormen van XP is ook het risico op inwendige tumoren verhoogd.
- **Ogen:** De ogen zijn vaak lichtgevoelig en kunnen makkelijk ontstoken raken. Er kan littekenvorming optreden waardoor het zicht minder kan worden.
- **Zenuwstelsel:** Bij sommige vormen van XP ontstaan ook neurologische klachten, zoals ontwikkelingsproblemen, problemen met bewegen, gehoorverlies of geheugenproblemen. Deze klachten nemen doorgaans toe met het ouder worden.
- **Levensverwachting:** Door de hoge kans op huidkanker, inwendige tumoren en soms neurologische achteruitgang is de levensverwachting vaak verminderd.

Wat is de oorzaak van XP?

XP ontstaat door veranderingen (mutaties) in de genen DDB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, POLH, XPA, of XPC. Deze genen zijn essentieel voor het herstellen van DNA-schade door zonlicht (UV-straling). Als deze DNA-schade niet goed wordt gerepareerd, stapelt de schade in het DNA zich op, waardoor de cel instabiel wordt en makkelijk verandert in een kankercel. Dit leidt tot een grotere kans op huidkanker en oogproblemen. Ook kunnen er (toenemend) problemen ontstaan in het zenuwstelsel, omdat cellen met teveel DNA-schade stoppen met delen en vroegtijdig afsterven. Dit noemen we neurodegeneratie.

Erfelijkheid van XP

XP erft autosomaal recessief over. Bij deze vorm van overerving heeft iemand alleen de aandoening als hij of zij in beide kopieën van het gen een verandering (mutatie) heeft. Iemand die maar één afwijkend gen heeft, is drager. Dragere hebben geen verschijnselen van de aandoening. Als beide ouders drager zijn van de aanleg voor XP, dan hebben ze een verhoogde kans op een kind met XP. Die kans is voor ieder kind 25% (1 op 4). Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

Ouders die drager zijn, en meer willen weten over erfelijkheid en de opties rondom kinderwens, verwijzen wij naar:

- <https://www.erfelijkheid.nl/erfelijk/autosomaal-recessief>

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

Algemene adviezen bij XP

Kinderen en volwassenen met XP krijgen regelmatige controles gericht op huidafwijkingen, oogafwijkingen, groei, ontwikkeling, neurologische klachten en het verhoogde risico op kanker.

Huid

Strikte UV-bescherming

We adviseren strikte UV-bescherming gedurende het gehele jaar (ook als de zon niet schijnt, ook gedurende de wintermaanden) om de DNA-schade als gevolg van UV-straling zo goed als mogelijk te beperken. Dit betreft:

1. Het dragen van UV-werende kleding:
 - Hoed met brede rand of pet met flap voor nek en gezicht
 - Zonnebril of vizier (let op CE keurmerk of UV400)
 - Lange mouwen, lange broek, handschoenen
 - Lang haar kan oren en nek extra beschermen
 - Kies dicht geweven stoffen: hoe minder licht erdoorheen komt, hoe beter de bescherming
 - Soms helpt het om twee lagen kleding te dragen
2. Het dagelijks gebruik van zonnebrandcrème met SPF (sun protection factor, UVB bescherming) 50+ én hoge UVA-bescherming:
 - Smeer alle onbedekte huid in 20–30 minuten vóór je naar buiten gaat
 - Vergeet je lippen niet: gebruik lippenbalsem met SPF
 - Herhaal dit elke 2–3 uur
 - Breng zonnebrand aan vóórdat je make up aanbrengt
 - Zorg dat je altijd een voorraad zonnebrand in huis, je (school)tas en op werk hebt
3. Aanpassingen in de omgeving:
 - Ramen: UV-straling kan door glas heen gaan. Gebruik UV-werende raamfolie of houd gordijnen/jaloezieën dicht.
 - Lampen: sommige lampen geven UV-straling. Gebruik een beschermende kap.
 - Gebruik een UV-meter thuis, op school of op werk om te meten hoeveel UV-straling er in de ruimte aanwezig is en kies, waar mogelijk, de plek met de laagste waarde.
 - Vertel je werkgever of leraar dat je XP hebt. Zij kunnen helpen om je omgeving ook daar veiliger te maken.

Huid zelf controleren

Daarnaast adviseren we om de huid regelmatig zelf te controleren op nieuwe plekjes of knobbeltjes. Vraag een familielid om te helpen bij plekken die je zelf niet ziet. Meld veranderingen direct bij je dermatoloog of het DNA repair team.

Vitamine D

Zonlicht zorgt voor vitamine D. Vitamine D is belangrijk voor de opbouw en stevigheid van je botten. Doordat je als XP patiënt blootstelling aan zonlicht zo veel als mogelijk moet vermijden, zorgt dat ervoor dat je ook veel minder vitamine D binnenkrijgt. Het is daarom belangrijk om extra vitamine D in te nemen. Doe dit altijd op advies van je arts.

Voorkomen van andere vormen van DNA-schade

Wij adviseren om (in de toekomst) het gebruik van alcohol te minimaliseren en niet te (gaan) roken, omdat dit ook bijdraagt aan DNA schade en het risico op kanker.

Ogen

Neem bij klachten van de ogen (zoals pijnklachten of overgevoeligheid voor licht) laagdrempelig contact op met de oogarts of het DNA repair team.

Meer informatie

Via onderstaande websites kunt u meer lezen over XP:

- [https://www.vkgn.org/xeroderma-pigmentosum-\(xp\)-216/](https://www.vkgn.org/xeroderma-pigmentosum-(xp)-216/)
- <https://huidhuis.nl/aandoeningen/xeroderma-pigmentosa/>

Helaas is er nog geen Nederlandse patiëntenvereniging voor XP beschikbaar.

Wel kan informatie- en starterspakket (met o.a. een UV-meter en UV-werend gezichtsmasker) worden aangevraagd bij de Duitse XP-patiënten vereniging via onderstaande website:

- <https://www.xerodermapigmentosum.de/>

Ook de Engelse patiëntenvereniging voor XP (XP Support Group) kan geraadpleegd worden voor informatie en advies via onderstaande website:

- www.xpsupportgroup.org.uk

Via De Huidkanker Stichting (HUKAS) is er informatie te vinden over de verschillende vormen van huidkanker en hoe u deze kunt herkennen:

- <https://www.hukas.nl/preventie/ontdekken/symptomen/>