

Overgevoelig voor de zon



Patiënten met het UV-gevoeligheidssyndroom vertonen 'slechts' versneld verbranden in de zon en bovenmatige sproetvorming, terwijl patiënten met de nauw verwante aandoening Cockayne Syndroom extreem vroegtijdig verouderen.

Onderzoekers van het Erasmus MC (Rotterdam) hebben een gen ontdekt dat een rol speelt bij overgevoeligheid voor ultraviolette (UV) straling. Mensen bij wie dit gen defect is, reageren heel heftig op zonlicht. De ontdekking brengt de onderzoekers een stap dichterbij de oplossing van aandoeningen die te maken hebben met DNA beschadigingen, zoals kanker of vroegtijdige veroudering.

De resultaten van het onderzoek zijn gepubliceerd in het tijdschrift Nature Genetics. Ultraviolette straling zit in zonlicht en veroorzaakt schade aan het DNA. Bij gezonde mensen kunnen de cellen de schade goed repareren. Het reparatiemechanisme, genaamd Nucleotide Excisie Reparatie (NER), werkt bij patiënten met extreme UV-overgevoeligheid echter

minder goed. Dit kan komen door verschillende gendefecten. Afhankelijk van het gen dat defect is, hebben patiënten milde tot zeer ernstige symptomen.

“Afhankelijk van het gen dat defect is, hebben patiënten milde tot zeer ernstige symptomen

Patiënten met het UV-gevoeligheidssyndroom vertonen 'slechts' versneld verbranden in de zon en bovenmatige sproetvorming, terwijl patiënten met de nauw verwante aandoening Cockayne Syndroom extreem vroegtijdig verouderen. "Dit grote verschil is opvallend omdat het reparatiedefect in UVSS en CS

vrijwel identiek is", zegt onderzoeker Wim Vermeulen, werkzaam op de afdeling Genetica van het Erasmus MC. Tot nu toe was nog niet bekend wat het veroorzakende gendefect was bij patiënten met het UV-overgevoeligheidssyndroom. Om het defect op te sporen, hebben de onderzoekers een grote eiwit-analyse gedaan. Dat leidde tot de vondst van het onbekende eiwit, dat door de onderzoekers UVSSA is genoemd. Onderzoeker Jurgen Marteijs: "UVSSA blijkt het NER-reparatiesysteem te beschermen tegen UV-straling. Want gek genoeg kan deze straling ook het reparatiesysteem zelf beschadigen. Het door ons ontdekte UVSSA eiwit werkt als het ware als een zonnebrandcrème voor het reparatiesysteem. Als bij mensen UVSSA defect is, kunnen cellen de door zonlicht ontstane DNA-schade niet goed repareren."