

Cornelia de Lange (1871-1950) en haar syndroom

Jan van Gijn en Joost P. Gijselhart



FIGUUR Prof. dr. Cornelia de Lange (1871-1950). Zij was de tweede hoogleraar kindergeneeskunde aan de Universiteit van Amsterdam en de eerste vrouw die in Nederland gewoon hoogleraar werd. Zij zette zich in op maatschappelijk gebied (onder meer zuigelingenverzorging) en was wetenschappelijk actief op vele terreinen. Het naar haar genoemde syndroom, een samenstel van aangeboren afwijkingen, beschreven aan de hand van 2 niet verwante patiënten, wordt thans gerekend tot de cohesinopathieën. Olieverf op doek (85 x 67 cm), na het overlijden van De Lange vervaardigd in 1957 door Lizzy Ansingh (1875-1959).

‘Nog even de hand gelegd op den buik der kraamvrouw, om zich te overtuigen van de goede samentrekking van de baarmoeder, nog even het wieggordijn ter zijde geslagen en een blik op den pasgeborene geworpen en met opgewekten groet verlaat de arts de woning, waar hij verloskundigen bijstand heeft geboden. Heeft hij zijn plicht volbracht?’ Dit fragment weerspiegelt de vlotte pen van prof.dr. C.C. de Lange en belooft bovendien een didactisch vervolg: natuurlijk wordt de opgewekte dokter gegispst omdat de pasgeborene niet van top tot teen is onderzocht.

Cornelia de Lange doorliep in haar geboorteplaats Alkmaar de lagere school en hbs.² Haar voornemen om arts te worden hield stand tijdens een door haar ouders bedongen bezinningsperiode in Zürich, en een semester scheikunde, een studie die in die tijd minder onvrouwelijk werd geacht. In 1897 studeerde zij af aan de Universiteit van Amsterdam; daar verwierf zij ook het doctoraat (‘Vergelijkende aschanalyses’). Zij vestigde zich in Amsterdam, aanvankelijk als huisarts, maar na een stage bij het Kinderspital in Zürich als kinderarts. Vanaf 1907 hield zij praktijk in het Emma Kinderziekenhuis. De meeste opgenomen kinderen leden aan ondervoeding of infectieziekten. In 1927, na het overlijden van de eerste hoogleraar kindergeneeskunde in Amsterdam, werd zij benoemd tot diens opvolger. Al was zij in Nederland als eerste vrouw gewoon hoogleraar, zij was volgens tijdgenoten geen ‘militant’, maar een ‘impliciet’ feministe.² De universitaire pediatrie beoefende zij in het Binnengasthuis. Tussen 1930 en 1935 was zij tevens voorzitter van de Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde. Als hoogleraar begeleidde zij 14 promovendi. In 1938 beëindigde zij haar universitaire werk om terug te keren naar het Emma Kinderziekenhuis. Tussen 1941 (zij was toen inmiddels 70 jaar) en de bevrijding moest zij daar ook het directeurschap waarnemen. In 1946 nam zij afscheid; ter gelegenheid van haar 75e verjaardag verscheen een aan haar gewijde aflevering van het *Tijdschrift*.³

Haar publicaties, verschenen tussen 1897 en 1951, bestonden in de eerste 5 jaar vooral uit boeken voor algemeen publiek over hygiëne, voeding en opvoeding, vertaald of van eigen hand. Daarna volgde een groeiende stroom oorspronkelijke artikelen, waarvan tientallen in buitenlandse tijdschriften.² Eerst ging haar belangstelling uit naar de gehele breedte van het vak, maar later steeds meer naar specifiek hersenziekten. Zij onderzocht ook

Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde,
Amsterdam.

Prof.dr. J. van Gijn, curator medisch-historische
bibliotheek; drs. J.P. Gijselhart,
cultuurfilosoof en bibliothecaris.

Contactpersoon: prof.dr. J. van Gijn
(Jan@vanGijn.com).

zelf hersenen van overleden kinderen, samen met de neuroloog Bernard Brouwer (1881-1945).

Het later naar haar genoemde syndroom van congenitale afwijkingen ('typus amstelodamensis') beschrijft zij aan de hand van 2 niet aan elkaar verwante patiënten met laag geboortegewicht, vertraagde mentale ontwikkeling, microcefalie, samengroeiende wenkbrauwen, lange wimpers, kleine handen waaraan duim en pink proximaal ontspringen, en laagstaande oren.⁴ In de aanhef van het artikel (in het Frans, met vele afbeeldingen) verzucht zij dat alles wat nieuw lijkt vaak al beschreven blijkt, maar dat zij op dit punt tevergeefs naar eerdere bronnen heeft gezocht. Achteraf heeft toch de Duitser W. Brachmann in 1916 een vergelijkbare patiënt beschreven, maar het is natuurlijk juist de herhaling waaruit een regel volgt. Latere patiëntenbeschrijvingen vermelden ook afwijkingen in andere orgaansystemen.

Tot op heden is het syndroom in verband gebracht met

mutaties in 3 genen, samen verantwoordelijk voor twee derde van de fenotypen.⁵ Alle 3 coderen voor een onderdeel van het eiwitcomplex cohesine. Dit houdt tijdens de celdeling, wanneer de chromosomen zich verdubbelen, de 'zusterchromatiden' bij elkaar. Mutaties in de cohesine-genen kunnen ook leiden tot andere aandoeningen. Samen met het cornelia-de-lange-syndroom vormen zij de cohesinopathieën.⁵

Belangenconflict: geen gemeld. Financiële ondersteuning: J.P. Gijssels heeft een deeltijdaanstelling bij de Vereniging Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde.

Aanvaard op 24 juni 2010

Citeer als: Ned Tijdschr Geneeskd. 2011;155:A2355

[▶ Meer op www.ntvg.nl/perspectief](http://www.ntvg.nl/perspectief)

LITERATUUR

- 1 De Lange C. Het eerste onderzoek van het pasgeboren kind. In: De Lange C, van Westrienen A, Harrenstein RJ, Schippers JC (reds.). *Ziekteleer van de pasgeborene*. Amsterdam: Scheltema & Holkema, 1941. pp. 1-5.
- 2 Knecht-van Eekelen. A de. *Cornelia Catharina de Lange (1871-1950)*. Nijmegen: uitgave van de Nederlandse Vereniging voor Kinderneurologie, 1990.
- 3 Van de Kastele RP. Prof.dr. Cornelia de Lange. *Ned Tijdschr Geneeskd*. 1946;90:680.
- 4 De Lange C. Sur un type nouveau de dégénération (typus Amstelodamensis). *Arch Med Enfants*. 1933;36:713-9.
- 5 Liu J, Krantz ID. Cornelia de Lange syndrome, cohesin and beyond. *Clin Genet*. 2009;76:303-14.