

Opmerkingen bij enkele stambomen

DOOR G. J. BREMER, HUISARTS TE NIEUWKOOP

Ziekten en aangeboren afwijkingen, die op een erfelijke basis berusten, krijgen door de moderne ontwikkeling van de geneeskunde een steeds grotere betekenis. Door betere sociale, hygiënische en medische voorzieningen wordt de rol, die ernstige infectieziekten spelen, steeds geringer, terwijl dezelfde betere omstandigheden ervoor zorgen, dat mensen in leven blijven, die vroeger jong kwamen te overlijden en daardoor van het voortplantingsproces waren uitgesloten. De jonge vrouw met diabetes mellitus trouwt en krijgt bij een goede controle kinderen, waardoor echter de erfelijke grondslag voor deze ziekte wordt doorgegeven.

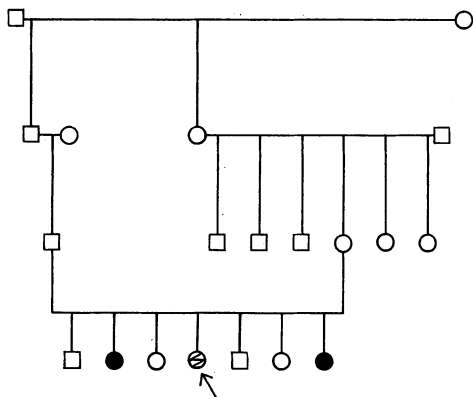
Deze ontwikkeling is niet tegen te gaan, er zijn echter situaties waarbij men zich afvraagt of er niet veel leed vermeden had kunnen worden, indien tevoren deskundig advies was ingewonnen. Het volgende voorbeeld zal deze vraag zeker uitlokken.

Mevrouw A. heeft visusafwijkingen, die zij zeer typisch beschrijft: in de eerste plaats ziet zij nagenoeg niets in het donker, waardoor zij 's avonds nooit alleen kan uitgaan. In de tweede plaats draagt zij „oogkleppen”, zoals zij het zelf uitdrukt. Wanneer zij bijvoorbeeld zit te lezen (de centrale visus is nog vrij goed, ODS 6/10) en iemand komt geruisloos binnen, dan ziet zij hem niet, ook al staat hij vlak naast haar.

Deze vrouw heeft een retinitis pigmentosa (dystrophia retinae pigmentosa). Door een dystrophie van het perifere retinaal deel worden in het bijzonder de staafjeselementen uitgeschakeld, waardoor het zien in het donker zo moeilijk wordt. Tevens treedt een sterke gezichtsveldvervalsing op, waardoor zij als het ware door een koker kijkt. Het centrale deel van het netvlies kan lang gespaard blijven; de „visus” met de leeskaart bepaald blijft vrij lang goed.

Zij vertelde mij, dat twee van haar zusters al sinds vele jaren in een psychiatrische inrichting verblijven, waarvan er één deze oogafwijking ook heeft. Bij informatie bleek de ene zuster te lijden aan een chronische defectschizofrenie met retinitis pigmentosa. Zij verblijft al sinds haar twintigste jaar in de inrichting, dat wil zeggen momenteel dertig

Figuur 1



jaar. De andere zuster heeft een paranoïde schizofrenie en bij oogspiegelen bleek ook zij een retinitis pigmentosa te hebben. Ook zij is al zeer lang gestichtspatiënte, sinds 1928, na de geboorte van haar eerste kind.

Uit de stamboom van dit gezin, er waren zeven kinderen, blijkt dat de vader en moeder neef en nicht zijn (figuur 1). *

Het eerste voorbeeld demonstreert het gevaar van een neef/nichthuwelijk. Pathologische recessieve genen komen veel voor onder de bevolking. In een normaal geval dragen de beide huwelijkspartners verschillende recessieve genen en de kinderen blijven gezond. De kans, dat beide ouders deze pathologische genen gemeen hebben, is bij een consanguin huwelijk veel groter, men heeft immers voorouders gemeenschappelijk. Zou een kind dan beide pathologische recessieve genen in zijn chromosomen ontvangen — de kans hierop is één op vier — dan zal dit kind de recessieve afwijking vertonen. Het is dan recessief homozygoot.

Dit kan in het volgende schema verduidelijkt worden: Stellen wij het recessieve pathologische gen voor door x' , dan kunnen wij de ouders die hetzelfde pathologische gen hebben (heterozygoot) voorstellen door xx' . Een eenvoudige „stamboom” zal er dus als volgt uitzien:

vader xx'	moeder xx'		
kinderen			
xx	$x'x$	xx'	$x'x'$
$x'x'$ is dan het zieke kind			

Wanneer slechts één van de ouders het pathologische recessieve gen heterozygoot bij zich draagt, ontstaat het volgende schema:

vader $x'x$	moeder xx		
kinderen			
$x'x$	xx	$x'x$	xx

Wel worden nu dus weer heterozygoot recessieve individuen geboren, maar deze tonen de erfelijke kwaal niet.

Het volgende voorbeeld betreft ook een geval van een consanguin huwelijk, zij het in een verder verwijderde graad (figuur 2).

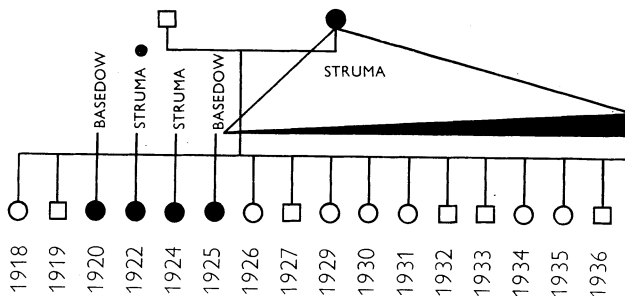
Een dochter uit dit huwelijk geboren heeft een xeroderma pigmentosum: zij reageert op zonlicht, zoals een gezonde op röntgenstralen. Zij krijgt voortdurend nieuwe huidcarcinomen op de aan het licht blootgestelde gebieden, waardoor telkens weer een specialistische behandeling nodig is. Ook hier komt dus een recessief gen plotseling tevoorschijn.

* In de stambomen stelt het vierkantje een mannelijk, het cirkeltje een vrouwelijk individu voor.

de endogene, erfelijke en de uitwendige factoren (milieufactoren). Onder milieufactoren rekent men dan ook de invloeden, die in utero werken. Tevens moet een scherp onderscheid gemaakt worden tussen kwalen, die familiair voorkomen en die, welke erfelijk zijn. Erfelijke ziekten komen soms familiair voor, familiaire ziekten zijn niet altijd erfelijk. Indien een vader en vier van zijn kinderen in een sanatorium liggen, komt tuberculose hier familiair voor, zonder dat hier iets over de erfelijkheid gezegd kan worden.

Endogene en exogene factoren kunnen samenwerken, zoals bij de gevolgen van het rhesusantagonisme, doch zijn soms zeer moeilijk in hun werking van elkaar te onderscheiden.

Figuur 5



Een voorbeeld van deze moeilijkheid geeft *figuur 5*. De moeder van dit zeer grote gezin kreeg omstreeks 1926 een struma en werd in 1938 hieraan geopereerd. Vier kinderen, allen dochters, hebben een schildklierafwijking, respectievelijk twee een niet toxisch struma en twee een hyperthyreoidie.

De verklaring hiervan kan zijn: ten eerste, dat hier sprake is van een erfelijke afwijking met een voorkeur voor het vrouwelijk geslacht, ten tweede: de schildklierafwijking bij de moeder en de dochters is ontstaan door exogene invloeden werkend van 1920 tot 1925, die op de moeder, ook tijdens de graviditeit, ingewerkt hebben, en waardoor de dochters minderwaardige schildklieren kregen.

Enige kennis van de antropogenetica verdiept de kijk op onze patiënten zeer, bovendien is het een fascinerende bezigheid stambomen op te stellen. Men hoort plotseling van familiebanden, die tevooren onbekend waren. Daarbij komt nog, dat de gegevens op de gemeentelijke bevolkingsregisters tegen een geringe vergoeding gemakkelijk te verkrijgen zijn. Ook oude trouwboekjes kunnen waardevolle gegevens opleveren.

Tot slot wil ik nog met enkele voorbeelden het praktische belang van de antropogenetica voor de

huisarts onderstrepen. Deze liggen zowel op diagnostisch, therapeutisch en preventief gebied. Men diagnostiseert een ziekte sneller naarmate men er eerder aan denkt en kennis van de familieanamnese kan hiertoe bijdragen. Dit geldt onder andere zeer sterk voor het glioma retinae, waardoor een leven, en soms een oog, gered kan worden.

Strabismus is een kwaal, die door de sterk genetisch bepaalde oorzaken van refractieafwijkingen veel bij kinderen uit één gezin voorkomt. Men kan de ouders van een dergelijk gezin door voorlichting er toe brengen hun jonge kinderen bij de eerste verschijnselen te laten behandelen, waardoor amblyopie van een oog vaak voorkómen kan worden.

Geeft men diabetisch ouders juiste adviezen over de voeding van hun kinderen, dan zal een eventuele erfelijke aanleg voor suikerziekte zich bij deze kinderen zo laat mogelijk manifesteren.

Een belangrijke rol kan ook de kennis van de antropogenetica spelen bij de voorlichting en het geneeskundig onderzoek voor het huwelijk. Dit onderwerp zal te zijner tijd door collega J. van den Bosch in dit tijdschrift worden behandeld.

Specia - Studiebeurzen

Voor het jaar 1959 worden door Specia, Société Parisienne d'Expansion Chimique, de farmaceutische afdeling van het Rhône-Poulenc concern, wederom vier studiebeurzen voor een verblijf in Frankrijk van drie maanden (vergoeding 80.000 frs. per maand) voor Nederlandse semi-artsen of artsen (bij voorkeur jongere artsen) beschikbaar gesteld.

De beurshouder zal zich gedurende drie maanden met de studie van een door hem zelf te bepalen onderdeel der geneeskunde bezig houden (een of ander onderzoek, het eigen maken van een speciale techniek voorbereiding proefschrift, enz.). Het aanvaarden van de studiebeurzen legt geen enkele verplichting ten opzichte van de gever op. Wel is Specia bereid om, indien dit wordt gewenst, het verblijf te Parijs van de beurshouder zoveel mogelijk te vergemakkelijken en het tot verlenen van medewerking bij het vinden van onderdak en van geschikte werkgelegenheid.

Kandidaten voor een studiebeurzen moeten hun sollicitatie indienen vóór 15 februari 1959 bij de Wetenschappelijke Afdeling van Specia, Etabl. R. Barbarot N.V., Hofwijckplein 47, Den Haag, geschreven in de Franse taal, begeleid van een curriculum vitae en twee pasfoto's: mededeling van de aard van de studie, waarmede zij zich willen bezighouden, alsmede van een, zo mogelijk meerdere aanbevelingen van Nederlandse hoogleraren of hoofden van klinische afdelingen. Van de sollicitanten wordt verwacht dat zij dusdanige kennis van de Franse taal bezitten, dat zij met vrucht een studie te Parijs kunnen volgen.



DE BEAUFORT - VAN CALCAR

voor bemiddeling bij

**praktijkovername
beroepsfinanciering
fiscale adviezen**

amsterdam vondelstraat 58 telefoon 020-184615 - hereweg 3 groningen