

BOEKBESPREKING

Dr B. J. M. Aulbers. *Erfelijke aangeboren doofheid in Zuid-Holland. Uitgeverij Waltman. Delft. 1959. f 5,90.*

Het aantonen van de aanwezigheid van een kenmerk, dat zich niet of hoegenaamd niet in de fenogenezis (zichtbare ontwikkeling) openbaart, is één van de opgaven waarvoor de antropogeneticus zich ziet gesteld. Ik mag wel zeggen, dat het óók één van de boeiendste is. Want dit „hoegenaamd” houdt in, dat het in bepaalde gevallen mogelijk is gebleken het recessieve gen bij de heterozygoten of carriers aan te tonen. Dit gen wordt door de dominante partner wel zo beheerst, dat zijn werking niet of nauwelijks naar buiten wordt doorgedrukt. Het „nauwelijks” presenteert zich in een forme fruste, in een stigmatum degenerationem, in een minusvariant. Het is dan een partieel kenmerk van een syndroom, dat zich pas in zijn volle rijkdom openbaart als het recessieve gen een partner naast zich krijgt, dat eveneens recessief is en dus dezelfde potentie heeft. Als dus de beide ouders het gen aan het kind doorgeven en er een homozygote uitmending tot stand komt in de vorm van een homologe allelie zal dit kind ziek worden. Wanneer één of meer kinderen een kenmerk of ziekte vertonen, waarvan bekend is, dat de overerving ervan het recessieve patroon vertoont, moeten de ouders carrier zijn. Bij verscheidene ziekten is dit aangetoond.

Ook Aulbers heeft in deze studie daartoe een poging gedaan, die echter niet aan de verwachtingen heeft voldaan. De audiogrammen van 44 moeders van erfelijk doofgeborenen vertoonden geen significante verschillen met die uit een vergelijkingsgroep. De schrijver heeft hieruit de voorzichtige conclusie getrokken, dat de onderzochte heterozygoten als groep nog niet herkenbaar zijn aan afwijkingen van het gehoor.

Onze collega, huisarts te Delft, heeft namelijk, uitgaande van 122 gezinnen, een studie gemaakt van aangeboren doofheid in Zuid-Holland. Bij 70 gezinnen waren de beide ouders horend en bij 54 van hen bleek de doofheid van de kinderen op erfelijkheid te berusten. De verhouding ziek-gezond bij de kinderen was 1 : 3, zoals bij recessie kon worden verwacht. De recessieve vorm kon ook worden afgelezen uit het feit, dat bij 11 gevallen een gemeenschappelijke stamboom kon worden opgesteld, zodat de doofheid hier het gevolg bleek te zijn van consanguïne huwelijken. Deze inteelt verhoogt natuurlijk de kans op homozygotie.

Eén van de merkwaardigheden in de belangwekkende studie van Aulbers is ook het door anderen bevestigde feit, dat er kinderen zonder enig verlies van het gehoor geboren kunnen worden uit ouders, die beiden doof zijn. Zelf heb ik ook een dergelijk geval in mijn praktijk gehad. De ouders zijn dan beiden erfelijk doof en men zou deze doofheid dus ook verwachten bij de kinderen. Aulbers verklaart dit door een multifactorele overdracht aan te nemen. Er zijn dan twee factoren, die elk in dubbele aanleg het abnormale kenmerk veroorzaken (aaBB en AAbb). Huwen deze twee dove mensen, dan zijn de kinderen heterozygoot en horend (AaBb).

Dit zijn slechts enkele grepen uit de studie van Aulbers. Het oriënterend hoofdstuk over „Het onderzoek van de erfelijkheid bij de mens” is voor de huisarts bijzonder belangrijk. In slechts acht bladzijden worden hier enkele fundamentele begrippen uit de antropogenetica kort en krachtig naar voren gebracht. Niet alleen de drie wijzen van erfelijke overdracht worden duidelijk belicht, maar er wordt zelfs een tip opgelicht van de sluijer, die ligt over de zogenaamde populatiegenetica (Hardy-Weinberg). Het ware te wensen, dat de uitgever in overleg met de auteur zou kunnen besluiten dit hoofdstuk separaat uit te geven en ter beschikking te stellen van de artsen in Nederland. Het zou dan wat kunnen worden uitgebreid met enkele voorbeelden, afbeeldingen en tabellen. Bij een herdruk zou ik op bladzijde 14 liever spreken van „copy” dan van „fenocopy”, een term, die door Goldschmidt destijds, mijns inziens op onjuiste gronden, is ingevoerd. Op dezelfde bladzijde zou ik de wijze van overdracht niet laten afhangen van de frequentie van een gen in de populatie. Op de volgende bladzijde zou ik niet als kenmerk voor de recessiviteit, in tegenstelling met de dominantie, de these poneeren, dat bij een huwelijk van twee homozygoten alle kinderen eveneens homozygoot zijn. Dat is natuurlijk wel zo, maar dat geldt evengoed voor de dominante wijze van overdracht.

Terecht hanteert de schrijver hier en daar het nog veel te weinig gebruikte begrip: „gonosomaal”. Dit duidt, in tegenstelling tot het woord „autosomaal” (dat altijd wordt genoemd) op de werking van het geslachtschromosoom, dus niet alleen op de X-chromosomale overerving, doch ook op de Y-chromosomale, al weten we van de laatste nog hoegenaamd niets.

In 1954 is in Basel een internationaal gezelschap bezig geweest een gemeenschappelijke nomenclatuur op te stellen op het gebied van de trombose en de embolie — Wright, I. S. (1959) *Dtsch. med. Wschr.* 84, 39. Men begon met eenheid te brengen in de verschillende benamingen van de bloedstollingsfactoren. Eenheid van nomenclatuur is van primair belang voor elke wetenschap en met name ook voor een jonge wetenschap als de antropogenetica.

J. W. Bruins

MEDISCH-BIOLOGISCHE SECTIE VAN DE VERENIGING VOOR STATISTIEK

De medisch-biologische sectie van de Vereniging voor Statistiek zal een wetenschappelijke vergadering houden op zaterdag 7 mei 1960 in de collegezaal van het Farmacologisch Laboratorium van de Rijksuniversiteit te Utrecht, Vondellaan 6 over *Sequente analyse bij „clinical trials”*.

Sequente analyse is een methode, waarbij men vaak een beslissend antwoord op een vraagstelling kan verkrijgen met behulp van een kleiner aantal proefpersonen dan bij gebruik van een andere proefopzet. De methode is bijvoorbeeld geschikt om op korte termijn de werking van twee gelijksoortige geneesmiddelen met elkaar te vergelijken. Het voordeel van deze methode ligt vooral hierin, dat men telkens nadat men de reactie van één of enkele proefpersonen heeft genoteerd, kan zien of men reeds een (significante) conclusie kan trekken of dat het onderzoek nog met volgende patiënten moet worden voortgezet.

10.00 uur: H. de Jonge: Inleiding

10.30 uur: Prof. Dr J. Goslings
Sequente analyse, medisch-ethisch bezien

11.00 uur: Koffiepauze

11.15 uur: P. Armitage
Experiences with sequential analysis: some examples of clinical trials carried out by the Medical Research Council

Lunchpauze. Voor deelneming aan een gemeenschappelijke lunch kan men zich tijdens de koffiepauze opgeven.

14.00 uur: P. Armitage
Statistical aspects of sequential methods

15.00 uur: Ph. van Elteren
Some remarks on a sequential test described by Armitage

15.30 uur: Sluiting.

Bij de tijden der voordrachten is de gelegenheid tot discussie inbegrepen.

De middagvergadering is georganiseerd in samenwerking met de Studiekring voor Statistische Techniek te Wageningen.

Leden van het N.H.G. zijn op deze vergadering van harte welkom.

GEZONDHEIDSORGANISATIE T.N.O.

Hydroflumethiazidum (Hydrenox, Naclex, Rontyl)

De Gezondheidsorganisatie T.N.O. deelt ons mede:

Op verzoek van industriële zijde heeft de adviescommissie T.N.O. voor klinisch geneesmiddelenonderzoek de literatuur over hydroflumethiazidum bestudeerd. Daarbij kon de adviescommissie beschikken over de persoonlijke ervaring van enigen harer leden en de gegevens van enige Nederlandse klinici.

Op grond hiervan is de adviescommissie tot de conclusie gekomen dat het hydroflumethiazidum een kwikvrij diureticum is, dat inzake indicatie, werkzaamheid, uitscheidingspatroon van natrium-, chloor- en kaliumionen, te nemen controle- en voorzorgsmaatregelen, toxiciteit en toedieningsschema, geheel is te vergelijken met chlorothiazidum.

De dosering van hydroflumethiazidum bedraagt 1/10-1/20 van die van chlorothiazidum.