

slaaptablet worden gegeven. Het natte verband zal de ziekte-duur zeker verlengen.

Oostvogel: Hoe denkt u over de behandeling van de wond zelf met jodium en wat is uw oordeel over de wondreiniging met desinfecterende zepen?

Van Staveren: De beste wondbehandeling is nog steeds die met het mes. De desinfecterende werking van jodium en desinfecterende zepen is natuurlijk wel goed doch u moet niet vergeten dat, gelijk met het doden van bacteriën, ook cellen van het lichaam met deze stoffen zullen worden gedood; hierdoor zal de necrose van de gekneusde wondranden nog uitgebreider worden dan deze reeds was. Excisie van het ge-

kneusde en geïnfecteerde weefsel is de beste therapie en geeft de minste beschadiging van de lichaamscellen.

Zock: Wat denkt u van het gebruik van hirudine en Hirudoid bij contusies en distories?

Van Staveren: Wij worden door de chemische industrie overstroomd met allerlei middelen tegen allerlei kwalen; het nut hiervan is vaak omgekeerd evenredig met de reclame die voor de betreffende middelen wordt gemaakt. Ik persoonlijk heb van hirudine en Hirudoid nooit enig baat gezien bij deze afwijkingen. De beste therapie is nog steeds het drukkend verband.

Huisarts en erfelijkheid*

DOOR DR B. J. M. AULBERS, HUISARTS TE DELFT

Het doel van deze voordracht is enkele aspecten te tonen van de betekenis, welke de erfelijkheidsleer voor de huisarts kan hebben. Nu lijkt de erfelijkheidsleer voor velen wellicht weinig méér te bieden dan een gecoachel met termen als dominant en recessief, hetero- en homozygoot, haploïd en diploïd aantal chromosomen, wetten van Mendel en anderen. Bovendien tonen de genetici de neiging om, vooral wanneer de overdracht onduidelijk is, hun toevlucht te nemen tot termen als mutatie en irregulaire dominantie. Met deze zaken zal ik u beslist niet vermoeien. Ik zal volstaan met enige korte uiteenzettingen aan de hand van voorbeelden uit mijn eigen praktijk.

Men heeft de anthropogenetica wel verweten, dat zij zich te veel met zeldzame afwijkingen en ziekten bezig zou houden. Dat heeft zij — vooral in de beginperiode, dat wil zeggen tot omstreeks 1940 — inderdaad gedaan. De reden hiervan was, dat juist de zeldzame afwijkingen vaak een gemakkelijk te vervolgen erfelijkheidspatroon bezitten. Zo is albinisme een eenvoudig recessief-erfelijke aandoening, rood-groen-kleurenblindheid en hemofilie een x-chromosomale en de chorea van Huntington een enkelvoudig dominant-erfelijke.

Nu zullen de meeste huisartsen geen lijdens aan deze zeldzame aandoeningen in hun praktijk hebben, doch een enkele maal zal dit toch wél het geval zijn en ook kan over een dergelijke ziekte aan de huisarts een huwelijksadvies worden gevraagd. Zo kwam eens een student uit mijn praktijk mij raadplegen in verband met de ziekte, waaraan de vader en de oom van zijn verloofde leden. Hij had deze vraag ook voorgelegd aan de huisarts van zijn verloofde. Nadat deze het meisje had nagezien en geen afwijkingen had geconstateerd, had hij de student de geruststellende mededeling gedaan, dat zijn verloofde vrij was van de ziekte en dat zij deze „dus” ook niet zou kunnen overbrengen. Bij navraag mij-

nerzijds bleken vader en oom een dystrophia musculorum progressiva type Duchenne-Friedreich te hebben, een ziekte die zich pas op volwassen leeftijd openbaart en die meestal x-chromosomaal erfelijk is. Hierbij is de kans dus groot, dat het meisje de ziekte zelf niet vertoont, maar dat zij deze met een kans van 50 procent op haar zoons zal overbrengen, zoals dat ook het geval is bij hemofilie en rood-groen-kleurenblindheid. Het was een moeilijke taak deze student het verschil in opvatting duidelijk te maken. In dergelijke gevallen doet men beter niet zelf een advies uit te brengen, doch dit over te laten aan een deskundige op het terrein van de erfelijkheidsleer.

Wat veel vaker voorkomt, is dat — na de geboorte van een kind met een erfelijke afwijking — aan de huisarts de vraag wordt gesteld, hoe groot de kans is, dat een volgend kind dezelfde afwijking zal vertonen. Deze vraag is alleen duidelijk te beantwoorden bij een ziekte met een eenvoudig erfelijkheidspatroon.

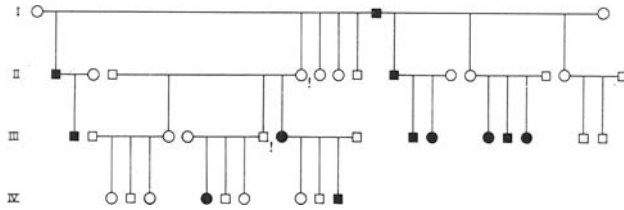
Bij enkelvoudige dominantie gaat de aandoening van geslacht op geslacht over. Als een van de ouders zulk een aandoening heeft, is voor ieder kind de kans om eveneens daaraan te lijden 50 procent. Juist bij dominant-erfelijke aandoeningen komt het echter nogal eens voor, dat de verschijnselen zich pas op latere leeftijd openbaren, wanneer de patiënt al kinderen heeft. Zijn deze kinderen dan (nog) gezond, dan kan het de indruk maken, dat de dominante ziekte een geslacht heeft overgeslagen.

Bij recessief-erfelijke aandoeningen is de zaak ingewikkelder, omdat de aandoening zich hier slechts openbaart bij een dubbele aanleg, dus in homozygote toestand. De aandoening duikt dan slechts hier en daar in de familie op. Wanneer een gezin een kind met een dergelijke aandoening heeft, is er 25 procent kans, dat een volgend kind deze ook zal hebben. Dit geldt echter alleen voor ongecompliceerde aandoeningen, zoals albinisme en erfelijke doofheid.

Bij recessief-erfelijke aandoeningen ziet men nog-

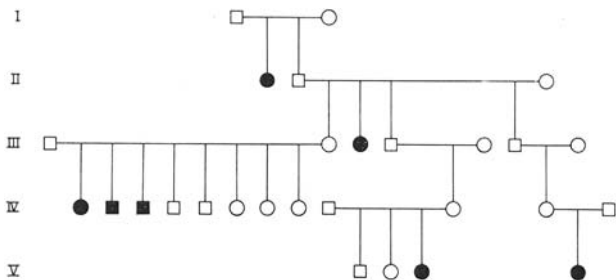
* Voordracht gehouden op het zevende N.H.G.-congres te Utrecht op 24 november 1962.

*Familie met (dominant) erfelijke blauwe sclerae
(volgens C. Stern)*



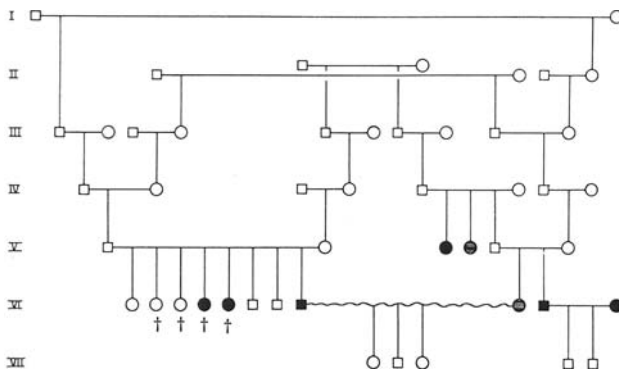
Stamboom I

*Familie met (recessief) erfelijke aangeboren
doofheid (eigen onderzoek)*



Stamboom 2

*Familie met erfelijke aangeboren doofheid
(eigen onderzoek)*



Stamboom 3

al eens een bloedverwant huwelijk in het voorgeslacht. Daardoor maakt immers een gen van een gemeenschappelijke voorouder meer kans in dubbele aanleg bij het nageslacht terecht te komen. Dat men zelfs bij eenvoudig-recessieve aandoeningen nog wel eens voor verrassingen kan komen te staan, blijkt uit het voorbeeld van schema 3.

Op de x-chromosomale erfelijkheid zal ik niet nader ingaan, omdat deze in de dagelijkse praktijk niet vaak voorkomt en meer de zeldzame aandoeningen betreft, zoals hemofilie en rood-groen-kleurenblindheid.

Milieu en erfelijkheid. Bij andere aandoeningen

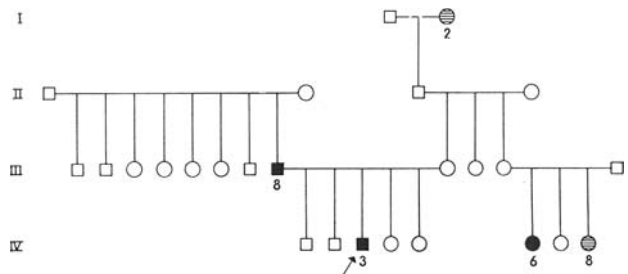
is de zaak niet zo eenvoudig, zoals blijkt bij een aantal erfelijke ziekten, waarmee iedere huisarts wordt geconfronteerd, bijvoorbeeld klompvoeten, spina bifida, hydrocefalus en diabetes mellitus, die alle min of meer recessief-erfelijk zijn. Het erfelijkheidspatroon toont daarbij dikwijls afwijkingen van het hierboven vermelde schema en vaak is het in een concreet geval moeilijk iets van dit patroon terug te vinden. Juist bij deze aandoeningen wordt dikwijls aan de huisarts gevraagd, hoe groot de kans is, dat een volgend kind hetzelfde ziektebeeld zal vertonen.

De erfelijkheidsmodus bij klompvoeten is recessief, maar waarschijnlijk wordt de expressie, dat wil zeggen de mate van uitdrukking in het fenotype, door méér dan één paar genen beïnvloed. Behalve andere genen kunnen verder ook nog uitwendige factoren een grote rol spelen bij de uiting van zogenaamde erfelijke ziekten.

Het genotype vormt de aanleg tot de ziekte, doch de exogene invloeden kunnen de ziekte te voorschijn roepen of juist onderdrukken; zij kunnen ook de uitingen ervan versterken of verzwakken. Over de wisselwerking van erfelijke aanleg en uitwendige factoren is nog zeer weinig bekend; vooral het onderzoek van tweelingen kan hier licht verschaffen. Overigens dient men te bedenken, dat een ziektebeeld, dat in vele gevallen op een erfelijke aanleg berust, ook wel eens uitsluitend door uitwendige oorzaken kan ontstaan: aangeboren doofheid kan veroorzaakt worden door een erfelijke aanleg, maar ook door lues congenita, door rubeola tijdens de zwangerschap of door intoxicaties. Zulke door uitwendige prikkels veroorzaakte ziektebeelden, die lijken op erfelijke aandoeningen, noemt Goldschmidt fenocopieën.

Een bekend voorbeeld van een aandoening, waarbij milieu en erfelijkheid beide een rol spelen, is de

Familie met klompvoeten



Stamboom 4

I 2 heeft met de voeten sterk naar binnen gelopen.

III 8, IV 3 en 6: aangeboren klompvoeten.

IV 8: lichte voetafwijkingen.

Bij de geboorte van het derde kind vroeg de moeder naar de kans op klompvoeten bij een volgend kind. Volgens de literatuuropgaven bedraagt deze kans in het algemeen — namelijk wanneer de ouders zelf geen klompvoeten hebben en ook geen bloedverwanten zijn — 3 tot 8 procent. Bij deze familie ligt de kans echter veel hoger, omdat de vader ook aan de aandoening lijdt.

diabetes mellitus, een ziekte welke de laatste tijd — ook in Nederlandse huisartsenkringen, getuige het werk van Mulder, Van de Weg en anderen — weer meer in de belangstelling is gekomen. Sinds enige jaren is bekend, dat de aanleg voor diabetes reeds door zwangerschapsafwijkingen tot uiting kan komen, soms geruime tijd voordat de klinische diagnose kan worden gesteld. Volgens de literatuur hebben vrouwen met een aanleg voor diabetes een grotere kans op zwangerschapstoxicose, te vroeg afkomen van de vrucht, perinatale sterfte, zware kinderen en kinderen met een congenitale afwijking. Het is daarom van belang bij herhaald voorkomen van een of meer van deze beelden te denken aan een aanleg voor diabetes en de vrouw hierop te onderzoeken. In mijn eigen praktijk had ik hiervan drie sprekende voorbeelden.

Erfelijke aanleg bij zogenaamde exogene ziekten. Ook bij meer exogene ziekten, waarbij ik bijvoorbeeld denk aan besmettelijke ziekten, kan de erfelijke aanleg een woord meespreken. Het is bekend, dat de tuberculose in bepaalde families opvallend veel voorkomt. Van een erfelijke voorbeschiktheid voor tuberculose is men dan ook algemeen overtuigd. Deze aanleg vormt de ondergrond („le terrain”), waarop de infectie („le grain”) zich onder bepaalde omstandigheden gemakkelijker kan ontwikkelen. Niet alleen het ontstaan, maar ook het verloop van sommige ziekten kan door een erfelijke aanleg gunstig of ongunstig worden beïnvloed.

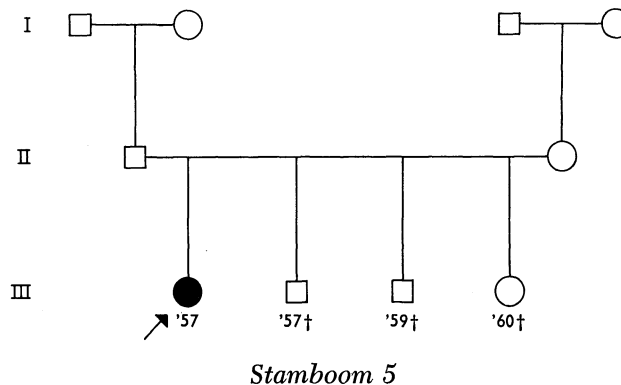
Wanneer men in de eigen praktijk hieraan aandacht besteedt, kan men constateren, dat afwijkingen als strabisme, varicosis, coronair-trombose, ulcus pepticum en cerebro-vasculaire afwijkingen, maar ook allergische ziekten en infecties als otitis media en appendicitis in bepaalde families opvallend vaak voorkomen. Van de laatstgenoemde ziekten heb ik in mijn praktijk enkele treffende voorbeelden gezien.

Deze uitgezochte gevallen zouden de indruk kunnen wekken, dat ik te veel nadruk leg op het erfelijke karakter van deze ziekten, maar dat is dan geschied als reactie op een tekort aan aandacht en belangstelling voor de erfelijkheid. Tot nu toe hebben de artsen zich in het algemeen te weinig met de erfelijkheidsproblemen bezig gehouden. Toch spelen deze bij méér ziekten een rol dan men gemeenlijk denkt. Een significante vermeerdering van bepaalde ziektegevallen binnen de kring van één familie — zonder dat hierbij sprake is van besmetting of intoxicatie — wijst op een erfelijke overdracht.

Nu is voor een onderzoek van zeldzame erfelijke afwijkingen meestal een uitgebreide landelijke of streeksgebonden opzet noodzakelijk en deze ligt in het algemeen buiten het bereik van de huisarts. Ook de moderne vlucht van de anthropogenetica, die zich meer gaat bezig houden met afwijkingen in de celkernen (zoals bij mongoloïde idiotie), met biochemische structuren en met de invloed van ioniserende stralen, gaat aan de huisarts voorbij.

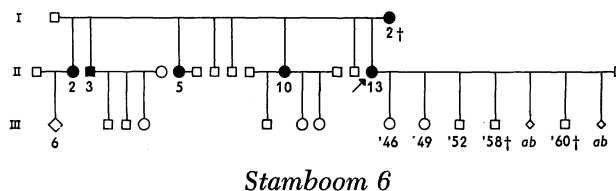
Daarnaast zou het echter van groot belang zijn,

Familie met zwangerschapsafwijkingen en diabetes mellitus



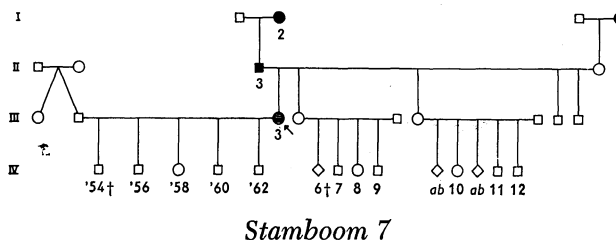
- I 1-4 en II 1-2: geen diabetes.
 III 1: één maand te vroeg geboren (couveuse wegens asfyxie); in 1961 diabetes ontdekt.
 III 2: partus immaturus van 24 weken; na geboorte overleden.
 III 3: doodgeboren na zwangerschap van 37 weken (moeder had toxicose).
 III 4: sectio na zwangerschap van 36 weken (moeder had een flinke toxicose); na één dag aan asfyxie overleden.

Familie met zwangerschapsafwijkingen en diabetes mellitus



- I 2: overleden aan diabetes.
 II 2: diabetes en hartaandoening.
 II 3, 5 en 10: diabetes.
 II 13: probanda; in 1960 diabetes ontdekt.
 Kinderen van probanda:
 1946, 1949 en 1952: gezonde kinderen (geboortegewicht respectievelijk 3750, 4200 en 4300 gram).
 1958: congenitaal hartgebrek (geboortegewicht 4920 gram).
 1960: twee dagen voor geboorte overleden (moeder had toen griep).

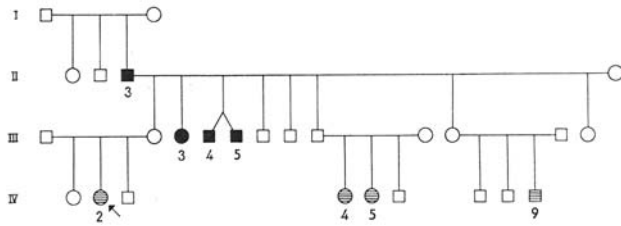
Familie met zwangerschapsafwijkingen en diabetes mellitus



- I 2 en 4: diabetes.
 II 3: heeft wel eens suiker in de urine gehad.
 III 3: probanda; had tijdens de laatste zwangerschap te hoog bloedsuikergehalte.

- IV 1: partus immaturus van 4½ maand.
- IV 2, 3, 4 en 5: gezond (geboortegewicht respectievelijk ruim 4000, 5000, 4000 en 4200 gram).
- IV 6: doodgeboren.
- IV 7-9: geboortegewicht 4000-4500 gram.
- IV 10 en 11: sectio met 7 maanden.

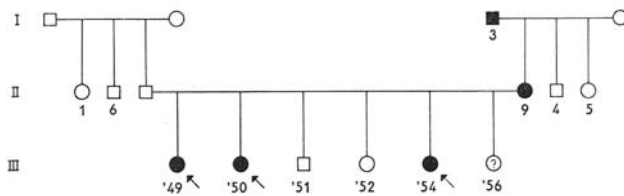
Familie met otitis media



Stamboom 8

- II 3: had chronische looporen.
- III 3: heeft mastoiditis gehad.
- III 4 en 5: eeneiëge tweeling, beide meermalen aan de oren geopereerd.
- IV 2, 4, 5 en 9: tobben vaak met oorontsteking (niet geopereerd).

Familie met appendicitis



Stamboom 9

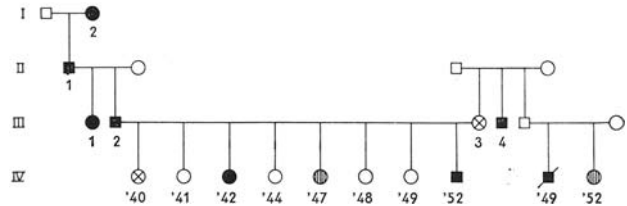
- I 3: appendectomie als jongen.
- II 9: appendectomie met 9 jaar.
- III 1, 2 en 5: appendectomie met respectievelijk 10, 9 en 7 jaar.
- III 6: heeft vaak buikpijn.
- De broers en zusters van II 9 en hun kinderen hebben geen appendicitis gehad.

wanneer er meer gegevens beschikbaar zouden komen over de wisselwerking van erfelijke aanleg en exogene factoren bij alledaagse ziekten, waarover nog zo weinig bekend is. Juist de huisarts krijgt deze ziekten te zien en juist de huisarts kent beter dan wie ook de familieverhoudingen en de ziekten, die in de gezinnen en de families voorkomen. Daarom

Utrechtse artsencursus 16-18 mei 1963

Voor de derde maal organiseerde de Commissie Nascholing van het N.H.G. een artsencursus, ditmaal in samenwerking met de Utrechtse medische faculteit. Was in 1960 in Leiden de medische psychologie het hoofdthema en concentreerde in Nijmegen in 1961 de aandacht zich op de maatschappelijke facetten, thans werden — wellicht tot geruststelling van velen binnen en buiten het Genootschap — in hoofdzaak somatische onderwerpen behandeld.

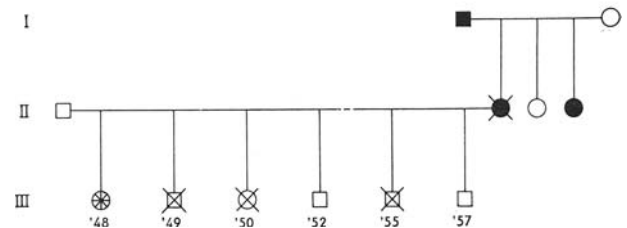
Familie met allergische afwijkingen



Stamboom 10

- I 2 en II 1: waren ernstige astma-patiënten.
- III 1, 2 en 4: astmatische bronchitis.
- III 3: rhinitis vasomotorica.
- IV 1: rhinitis vasomotorica.
- IV 3: vaak astma.
- IV 5: urticaria door eieren.
- IV 8: vaak astma.
- IV 9: astma en chronisch eczeem.
- IV 10: urticaria door druiven.

Familie met allergische afwijkingen



Stamboom 11

- I 1: overleden aan astmatische bronchitis.
- II 2: vaak urticaria en astma; allergisch voor broom.
- II 4: astma.
- III 1: hooikoorts en rhinitis vasomotorica.
- III 5: vaak urticaria gehad.

kan mijns inziens de bestudering van erfelijkheidsproblemen bij alledaagse ziekten uitstekend geschieden door één huisarts of een groepje huisartsen. Dergelijke onderzoeken zijn ook van praktisch belang, omdat de erfelijke achtergronden een gewichtige rol kunnen spelen bij de preventie, de therapie en de prognose van deze aandoeningen.

Daarnaast had deze cursus echter nog een ander doel, namelijk aandacht te wijden aan de verschillende methodieken, welke bij de nascholing in aanmerking komen. Verscheidene van de gedurende deze dagen gebruikte methoden waren door de Commissie bij haar onderzoek in de centra ontdekt. In deze kritische nabeschuiving zou ik op dit methodische aspect het accent willen leggen.

De belangstelling was zeer goed te noemen: circa 180