

dan die van het kind en dat de huwelijksrelatie vrouw-man als gevolg van het gebruik van een ander voorbehoedsmiddel wel eens zou kunnen zijn veranderd.

Voorbeeld 2. Een huisarts belt op over een zesjarige jongen die sinds zijn derde jaar astmaklachten heeft. Naast een allergische component ziet de huisarts een duidelijke psychogene kant aan deze zaak. Voorheen reageerde de jongen gunstig op de medicijnen. De huisarts had toentertijd tevens de ouders geadviseerd om meer één lijn te trekken, agressieve uitingen van de jongen niet direct in te perken en minder overbeschermend te zijn. Sinds de jongen op de lagere school is heeft hij meer klachten, vooral 's avonds. Daarbij reageert hij niet op sedativa, maar wel op de vroeger voorgeschreven medicijnen, doch nog voordat deze zouden kunnen werken! De huisarts twijfelt tussen doorsturen naar een astma-team of naar een kinderpsychiater.

In het gesprek met de huisarts wordt de situatie verder afgetast; vooral wordt stilgestaan bij het merkwaardige feit dat de huisarts vroeger met zijn adviezen succes had, terwijl deze nu niet meer aanslaan. Ook de spanning rond het naar de lagere school gaan wordt gepeild. Aanvankelijk ziet de huisarts hier geen verband: de jongen kan zich redelijk handhaven. Dan komt naar voren dat dit eerste-klasertje zichzelf huiswerk oplegt, sommen maakt en al praat over „later”. Hierbij wordt door de huisarts geen mogelijke druk van de ouders gesignaleerd, maar bij navraag naar de sociale positie van het gezin en de werkcarrière van de vader, blijkt dat men veel waarde hecht aan beroepsprogressie; de vader schijnt zich door zijn (bescheiden) promotie in een andere sociale klasse te voelen dan zijn eigen vader.

De huisarts concludeert dat hij in deze leeftijdsfase van het kind wat zijn adviezen betreft zal hebben rekening te houden met de prestatie-eisen van de ouders. Hij herinnert zich dat het kind hem eens heeft gezegd dat het later een goede betrekking moet verwerven.

Voorbeeld 3. Een huisarts stelt voor een zevenjarig meisje te verwijzen naar een M.O.B. omdat zij „bepaald zelf afwijkend” moet zijn; aan het milieu kan het in dit geval niet liggen, zo meent hij. Er zijn immers van die kinderen die deel uitmaken van een goed gezin en zonder duidelijk merkbare afwijkingen te vertonen toch last geven bij de opvoeding? Dit kind is dwars en narrig. Zij heeft inslaapmoeilijkheden die bij navraag vrij duidelijk lijken samen te

hangen met angsten. Navraag naar de opvang door de ouders, speciaal door de moeder, levert niet veel informatie op. Wel komt naar voren dat vader alcoholist is geweest. Sinds enige tijd is hij „droog”, als gevolg van een kuur waarvoor hij en zijn vrouw aan de huisarts om advies hebben gevraagd.

Het materiaal van de huisarts bood hier niet vele aanknopingspunten, zodat moest worden volstaan met enige suggesties. Er werd gewezen op de mogelijkheid van verschuiving van symptomen en symptoomdragers in een gezin, op de mogelijke rol van de vrouw van een potator, op de dreiging die voor kinderen kan uitgaan van een drinkende vader enzovoort. De huisarts was evenwel voldoende gestimuleerd om te concluderen zelf eens hiernaar te willen peilen en de ouders nog eens samen te willen zien.

Summary. Consultation experiences with general practitioners. Specialists in mental health are accessible to only a relatively small proportion of the total number of threatened children. Moreover, institutions such as child guidance clinics seldom have the opportunity to do preventive work. In an effort to replace intramural psychotherapy as much as possible by community psychiatry – including more readily accessible and earlier help and/or health promotion – attempts are being made to ensure that optimal use is made both of the limited number of mental health specialists and of the services of workers in the child's immediate environment.

This paper discusses consultation as a tool in mental health with special reference to consultation between the mental health specialist and the general practitioner, which enables the latter to broaden his horizon with regard to the psycho-social aspects of problems he encounters in his practice. Some of Caplan's views are discussed; suggestion is made to replace the concept of „theme interference” by that of „selective perception”.

Brueyl, W., (1967) Tijdschr. Maatschappelijk Werk 21, 138.

Caplan G. (1963) Amer. J. Orthopsychiat. 33, 470

Caplan, G. (1964). Principles of preventive psychiatry. Tavistock, London.

Meurs, A. F. W. van (1965). Medisch Opvoedkundig Beleid. Spectrum, Utrecht.

Aanbevolen literatuur:

Speciaal nummer over Mental Health Consultation. (1966) Maandb. geest. Volksgezondh. 21, nummer 5.

Familiaire idiotie

DOOR DR. A. VAN STRAATEN TE VALKENBURG (L.)

Het mag bekend worden verondersteld dat door elk consanguin huwelijk het zich voordoen van homozygotie wordt bevorderd, omdat bloedverwanten kunnen worden geacht een groter aantal genen gemeen te hebben dan willekeurige individuen. De nobelprijswinnaar Muller toonde aan dat ieder van ons drager is van gemiddeld acht recessieven. In een homozygote situatie heeft dit tengevolge dat het individu komt te lijden aan een lichamelijke, dan wel aan een psychisch defect. Het is echter van belang te weten dat in ieder huwelijk de, zij het ook geringe kans bestaat, dat een kind homozygoot is voor een van de, laten wij aannemen 300 recessieve genen. Book zegt daaromtrent: „It seems reasonable to assume that the

total number of different recessive genes with recognizable major detrimental effect in homozygotes in the population is between 150 and 450”. Dat die kans evenwel reëel is moge worden geïllustreerd aan de situatie die in dit artikel wordt vermeld, een situatie waarin mij op verzoek van de kinderarts om advies werd gevraagd.

Het betrof een jeugdig, kerngezond en intellectueel echtpaar. De man is een kalme evenwichtige natuur. Zijn echtgenote is wat drukker van aard. Beiden komen voort uit zeer kinderrijke gezonde geslachten, waarin geen geval van idiotie bekend is. De echtelieden zijn niet consanguin. Beiden zijn rhesus positief. Geen van beiden heeft bloot-

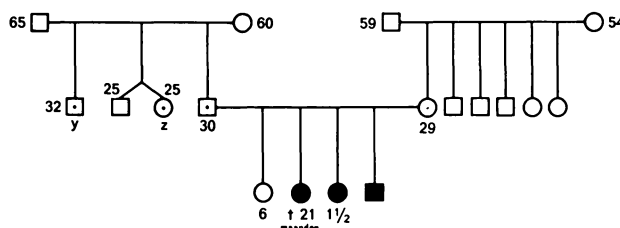
gestaan aan noemenswaardige ioniserende stralingen, dit met het oog op mogelijke recente genmutaties. De bevallingen verliepen normaal, evenals de graviditeiten. De vrouw gebruikte tijdens haar zwangerschappen geen medicamenten. De echtelieden zijn lichamelijk normaal, behoudens dat de man een geringe syndactylie (tweede en derde teen) vertoont, hetgeen in zijn moeders familie meer voorkomt.

Uit dit huwelijk waren ten tijde van mijn onderzoek (1962) drie kinderen geboren. Het eerste kind is naar lichaam en geest geheel gezond. Het tweede kind, eveneens een meisje, is echter volslagen idioot. Aangezien zowel de kinderarts als de zenuwarts had te kennen gegeven dat hier met welke therapie dan ook, niets viel te behandelen, hadden de ouders die ten einde raad waren, dit kind elders zogenaamde „Frisch-Zellen-Therapie” doen ondergaan. Direct na de tweede injectie overleed het kind (anafylaxie?) op de leeftijd van 21 maanden. Het derde kind is ook idioot. Lichamelijk vertoont het geen afwijkingen, behoudens dat op de schedelfoto's (genomen toen het vier maanden oud was) een extra-sagittale voorhoofdsnaad kon worden aangetoond. Het kind kan niet zitten en het herkent de ouders niet. Er is geen doofheid aanwezig. Het kind steekt de tong niet opvallend vaak uit. Het gebit is voor haar leeftijd normaal. De fontanellen zijn gesloten.

Ten tijde dat mijn raad werd ingewonnen was de moeder andermaal in verwachting en men kan zich indenken welke vrees deze ouders koesterden dat ook dit komende kind verstandelijk zou zijn gestoord. Het is waarschijnlijk dat wij hier hebben te maken met een vorm van idiotie van recessief erfelijke aard, ook al is in dit geval geen bloedverwantschap der ouders aantoonbaar, hetgeen tot ver in beider ascendentie werd nagegaan. Dergelijke gevallen van recessief overerfelijke idiotie zijn bekend. Aangezien het hier om meisjes gaat kan — ook voorkomende — X-chromosomaal overerfelijke idiotie worden uitgesloten. Waarschijnlijk zijn door toevallige omstandigheden zowel de vader als de moeder dragers van een recessief gen, dat in homozygote conditie idiotie tengevolge heeft.

Ieder uit dit huwelijk geboren kind maakt de theoretische kans van een op vier (derhalve van 25 procent) ook idioot te zijn. Immers, geven wij het „kwade” recessief aan met a , dan zal ook in dit geval de erfelijkheid worden bepaald door de formule $Aa \times Aa \rightarrow aa + AA + 2aA$, waarin door aa idiotie wordt weergegeven. Zojuist werd de „theoretische” kans vermeld, omdat de ervaring heeft uitgewezen dat in dergelijke situaties de werkelijke kans lager ligt en wel bij 15 procent (*Penrose*). Waarom dat zo is vindt zijn verklaring in de zogenaamde „gene-modifiers”. Dit laatste vereist enige toelichting.

De uiting van een gen wordt namelijk mede beïnvloed door: zijn partner-allel; door het overige



Figuur 1. Stamboom van de beschreven familie ten tijde van het onderzoek (1962). De eveneens gestoorde zoon was toen nog niet geboren.

genoom ofwel „the genetic background”, namelijk de overige genen, bij de mens in de orde van 20 000; het plasmon, dat wil zeggen de waarschijnlijk ook bestaande erfelijke kwaliteiten van het cytoplasma — buiten de celkern — en het „milieu extérieur”. Deze „gene-modifiers” werken als compensatoire tegenkrachten. Zij kunnen worden onderscheiden in „the plus and the minus modifiers”, naarmate zij de expressie van het betreffende gen bevorderen, dan wel terugdringen. Dit behoeft geen verwondering te verwekken, want in een zo uitgebalanceerd systeem zal elke abnormale druk op dit systeem worden beantwoord door tegenkrachten. In de „gene-modifiers” hebben wij met dergelijke tegenkrachten te maken. *Bok* is van mening dat deze compensatoire tegenkrachten in de levende natuur de normen van de levende organismen handhaven. Zij zijn zelfs een levenskenmerk en, zo zij in een dynamisch evenwicht de norm al niet handhaven, deze wordt door hen in elk geval toch verdedigd. De tegenkoppeling remt een functie slechts indien deze sterker werkt dan met de norm overeenkomt, maar hij zet die functie aan zodra haar resultaat onder de norm blijft. In de taal der cybernetica ofwel stuurkunde, moet men in de werking der „gene-modifiers” derhalve „tegenkoppelingen” zien. Deze tegenkoppelingen nu geven een aanvaardbare verklaring waarom de theoretische kans van 25 procent in werkelijkheid wordt teruggebracht tot 15 procent. Ook *Reed* noemt dit percentage.

De ouders heb ik in de zin van bovenstaande uiteenzetting ingelicht. De kwade prognose werd naderhand bevestigd. Ook het vierde kind (ditmaal een jongen) was weer volslagen idioot! Wat betreft het eerstgeboren gezonde dochttertje geldt, dat zij een kans heeft van twee op drie — in de formule kan zij immers behoren tot de groep $2Aa$ —, latente overdraagster te zijn van het ongunstige gen, dus evenals de ouders heterozygoot te zijn ten aanzien van het betreffende gen. Haar werd geadviseerd nooit te huwen met een bloedverwant. Deze man zou immers een veel grotere kans hebben het kwade gen te herbergen dan een willekeurige man, die geen bloedverwant is. Daarom werd aangeraden in het algemeen zo min mogelijk omgang te zoeken met bloedverwante jongelui. Tevens werd geadviseerd niet te huwen met een per-

soon die uit dezelfde streek komt waarvandaan ook de ouders afkomstig zijn. Een dergelijk advies dient ook te worden gegeven aan kinderen geboren uit bloedverwante huwelijken. Onder de verwanten van de vader doen zich enkele merkwaardigheden voor. Doch alvorens deze te vermelden heeft het zin ter toelichting een korte theoretische uiteenzetting te geven.

Een der taken welke men zich in de antropogenetica stelt is, dat wordt getracht ten aanzien van recessief erfelijke aandoeningen de heterozygoten — derhalve de overdragers ofwel de conductores, ook wel de „carriers” genoemd — te onderkennen. Deze „carriers” vertonen namelijk veelvuldig microsymptomen van het ziektebeeld dat zich in een homozygote situatie in volle omvang manifesteert. De begrippen „dominant” en „recessief” zijn namelijk zeer betrekkelijk! Zij hebben in feite betrekking op het fenotype en zij zijn ontleend aan de verschijnselen bij heterozygoten. Deze relativiteit springt wel zeer sterk naar voren bij poly-allelie, in welke situatie elk allel op zijn beurt dominant of recessief is ten aanzien van de overige allelen die ook op deze locus in het chromosoom kunnen zijn gelegen. Een en ander wordt duidelijk geïllustreerd door hetgeen wordt genoemd „onregelmatige dominantie”. Hierbij wordt bedoeld op dominante genen met een penetrantie beneden de 100 procent, waarbij zich de situatie voordoet dat er „een geslacht wordt overgeslagen”. Doch ook hier vertonen de latente overdragers van het dominante gen veelvuldig microsymptomen („traits”).

Ten aanzien van het predicaat „dominant” geldt verder de moeilijkheid dat zelden bekend is hoe de homozygoot — uiteraard voor „kwade genen” — zich uit, aangezien die vormen doorgaans letaal zijn. Omdat de homozygoten niet bekend zijn, is het ook lastig dergelijke genen met dominant te betitelen, aangezien wordt verondersteld dat hier de homozygoten fenotypisch niet verschillen van de heterozygoten. Met betrekking tot de benaming

„recessief” bestaat de moeilijkheid dat de heterozygoot zich dus niet behoort te uiten. Maar zoals reeds vermeld, vertonen de meeste recessieve heterozygoten wel degelijk een, zij het ook geringe graad van expressie. Zij zijn daarom in zekere zin dominant.

Onder de verwanten van de man vielen dus enkele merkwaardigheden op. Dit dient dan te worden bezien in verband met hetgeen in het voren genoemde werd uiteengezet. Want natuurlijk is het wetenswaardig indien er onder de naaste of verre verwanten der ouders van deze idiote kinderen bijzonderheden zijn te constateren die op „carrier-schap” kunnen duiden. Naar mijn oordeel is dit in de naaste familie van de man het geval ten aanzien van een broer en een zuster. De zuster Z is er een van een twee-eiige tweeling. Zij wordt gekarakteriseerd als een schooldomme, onzelfstandige jonge vrouw, die maatschappelijk niet kan worden geplaatst. Zij vertoeft daarom bij haar ouders. Men kan zich met recht afvragen of wij hier hebben te doen met een geringe expressie van het recessieve gen, dat in een homozygote situatie in idiotie zou resulteren. Iets dergelijks betreft de broer Y. Deze acquireerde na primovaccinatie tegen pokken een encefalitis, waarvan hij echter weer herstelde. Naderhand werd hij beroepsmilitair. Het is niet uitgesloten te achten dat er bij deze broer sprake is van een meer dan normaal kwetsbaar centraal zenuwstelsel en dat dit als uiting van het bezit van het recessieve gen voor idiotie kan worden beschouwd. Een en ander valt uiteraard niet te bewijzen, maar het is een veronderstelling die naar mijn oordeel het overdenken waard is.

- Bok, J. T. (1958) *Cybernetica*. Het Spectrum, Utrecht.
Book, J. A. (1956-1957) *Ann. hum. Genet.* 21, 191.
Muller, H. J. (1950) *Amer. J. Genet.* 2, 111.
Penrose, L. S. (1954) *The Biology of Mental Defect*. Sidweck and Jackson, London.
Reed, S. C. (1955) *Counselling in Medical Genetics*. Saunders, London.
Straaten, A. van (1966) *Consanguine Huwelijken*, Ned. Bibl. der Geneesk. Stafleu, Leiden.