

Huisarts en Wetenschap

www.henw.org

Redactie

Dr. H.C.P.M. van Weert, hoofdredacteur
 Dr. L.E. Bröker
 Dr. J.W.L. Cals
 Dr. H.C.A.M. van Rijswijk
 Dr. H.J. Schers
 Dr. W.E.M. Spinnewijn
 Prof. Dr. Th.J.M. Verheij
 Dr. J.C. van der Wouden

Redactiesecretariaat

H. Helsloot, M.N. Oosterom,
 A. Stalenhoef, S.H. Umans
 Postbus 3231, 3502 GE Utrecht
 T (030) 282 35 50 F (030) 282 35 01
 E-mail redactie@nhg.org

Basisvormgeving

Helfrich ontwerp bureau, Deventer

Nederlands Huisartsen Genootschap

Mercatorlaan 1200, 3528 BL Utrecht
 Postbus 3231, 3502 GE Utrecht
 T (030) 282 35 00, F (030) 282 35 01

Uitgeverij/advertentie-exploitatie

Bohn Stafleu van Loghum, onderdeel van Springer Uitgeverij.
 Postbus 246, 3990 GA Houten
 Hafize Guven-Onder (030) 638 39 75, h.guven@bsl.nl
 Paul Bakker (030) 638 39 28, paul.bakker@bsl.nl
 Advertenties behoeven de goedkeuring van de redactiecommissie.
 Inzenden aan de uitgeverij, media.marketing@bsl.nl

Abonnementenadministratie

Klantenservice Bohn Stafleu van Loghum
 Postbus 246, 3990 GA Houten
 T (030) 638 37 36, F (030) 638 39 99
 Voor informatie en bestellingen raadpleeg
 www.bsl.nl

Nieuwe abonnementen

Abonnementen kunnen op ieder gewenst moment worden aangegaan en worden stilzwijgend met telkens een jaar verlengd tot wederopzegging. Een abonnement wordt eenmaal per jaar bij vooruitfacturering voor het aankomende jaar berekend. Een studentenabonnement loopt gelijk met het studiejaar, van 1 september t/m 31 augustus, en wordt stilzwijgend met telkens 1 jaar verlengd tot wederopzegging. Een studentenabonnement heeft een maximale looptijd van 2 jaar en wordt dan automatisch omgezet in een regulier abonnement. Bij wijziging van de tenaamstelling en/of het adres verzoeken wij u de adreswijziging met de gewijzigde gegevens op te sturen naar Bohn Stafleu van Loghum. Beëindiging van het abonnement kan uitsluitend schriftelijk en dient uiterlijk 2 maanden voor afloop van het lopende abonnementsjaar te zijn ontvangen.

Abonnementenprijzen

Jaarabonnement (incl. verzend- & administratiekosten)
 particulieren: € 157,-
 studenten: € 78,50
 losse nummers: € 17,25
 jaarabonnement online: € 125,-
 jaarabonnement online + folie: € 172,50
 Prijswijzigingen voorbehouden
 Voor buitenlandse abonnees geldt een toeslag op deze prijzen. Niet hiervoor genoemde prijzen op aanvraag of via www.bsl.nl.

Levering en diensten geschieden volgens de voorwaarden van Springer Uitgeverij, gedeponeerd bij de Kamer van Koophandel te Utrecht onder dossiernr. 32107635 op 1 januari 2008. De voorwaarden zijn in te zien op www.bsl.nl, of worden de koper op diens verzoek toegezonden.

ISSN 0018-7070

De redactie werkt volgens een redactiestatuut dat de onafhankelijkheid van de redactie waarborgt. De NHG-Standaarden en het NHG-nieuws vallen onder de verantwoordelijkheid van het NHG. De artikelen uit H&W zijn voor NHG-leden, abonnees van de online-editie van H&W en abonnees van de gecombineerde folio/online-editie van H&W ook toegankelijk via de vakbibliotheek van Bohn Stafleu van Loghum: www.h&w.bsl.nl.

Nature or nurture?

Bij het ontstaan van de meeste ziekten spelen omgevingsfactoren een grotere rol dan genetische aanleg. Daarom is het vaststellen van een genetisch profiel vaak niet zinvol en mogelijk zelfs schadelijk. Via internet biedt een aantal bedrijven niettemin 'genetische screening' aan. Daarmee zou het genetisch risico op het krijgen van een aantal ziekten in kaart worden gebracht. Genetische risico's zijn er echter in verschillende soorten en een toename van het risico met 50% zegt niet zo veel bij een kans van 0,1%. Bovendien wordt geen rekening gehouden met omgevingsfactoren. De werkelijkheid is complex.

Genetische risico's

Soms is een mutatie in een enkel gen verantwoordelijk voor het ontstaan van ziekte. Het erfelijke patroon volgt de bekende Mendeliaanse wetten met een recessief of dominant karakter. Een voorbeeld daarvan is de dominant erfelijke ziekte van Huntington: is de mutatie aanwezig, dan treedt de aandoening ook op. Deze genetische afwijkingen zijn vaak gemakkelijk te herkennen; in de familie zijn immers al ziektegevallen bekend.

Veel vaker is er wel een familiale component aanwezig, maar lijkt deze de Mendeliaanse wetten niet te volgen. Dat kan gaan om aandoeningen die ook zonder herkenbare genetische afwijking voorkomen, zoals vele vormen van kanker. Van alle patiënten met een coloncarcinoom heeft slechts een klein percentage een erfelijke vorm, maar dat percentage is hoger naarmate het carcinoom in de familie op jongere leeftijd voorkomt. Van alle gevallen van borstkanker in Nederland is 5 tot 10% erfelijk, maar niet altijd gerelateerd aan het BRCA₁- of BRCA₂-gen. Daarnaast spelen risicofactoren een rol. Hypercholesterolemie is een risicofactor voor het krijgen van een hartinfarct en familiale hypercholesterolemie verhoogt de kans op een hartinfarct aanzienlijk.

Het kan nog complexer. De genetische penetrantie is niet altijd gelijk en toeval speelt ook een rol. Veelvoorkomende ziekten als diabetes en hart- en vaatziekten

worden bovendien veroorzaakt door een samenspel van genetische variaties (> 100-1000 genen) en omgevingsfactoren. Deze kleine variaties in expressie van genen (soms slechts een enkel basepaar) zien we vaak in de algemene bevolking, maar een enkele variant verhoogt het risico slechts in zeer beperkte mate. Als iemand zijn risico op het krijgen van diabetes mellitus wil weten, is het verstandiger in de spiegel te kijken dan om DNA-diagnostiek te doen.

Familiegeschiedenis

Moeten huisartsen zich nu inspannen om de familiegeschiedenis van hun patiënten na te vragen? Ze vinden zelf van wel, maar voegen de daad niet bij het woord: in de dossiers staat de familiegeschiedenis meestal niet vermeld. Er is ook nog veel onduidelijk over de indicaties voor een algemene familieanamnese en de wijze waarop die dan zou moeten worden afgenomen. Bovendien is de betekenis van een positieve familiegeschiedenis lang niet altijd helder. Aandoeningen met een duidelijk bepaalde familiale component vragen een actieve rol van de huisarts. Voor sommige specifieke aandoeningen bestaan heldere indicaties voor DNA-diagnostiek.

En die tests die iedereen met voldoende financiële middelen zelf kan aanvragen via internet? Niet doen, zo betogen Mook et al. in deze H&W. De omgeving is vaak veel belangrijker. Bij twijfel over de familiegeschiedenis is het verstandig deze systematisch in kaart te brengen en eventueel advies te vragen bij een van de klinisch genetische centra in Nederland.

Henk van Weert

Rubrieken in dit nummer

Huisartsenzorg in cijfers	415
Import	446
Column	448, 450
Kennistoets	449
POEM	451
PEARLS	452
Ingezonden	453
Boeken	453
Proefschriften	456