

## KLEURENBLINDHEID, NETVLIESAFWIJKING EN ERFELIJKHEID.

In het *N. T. v. G.* 70, II, 20, bldz. 2056—2068 levert collega HALBERTSMA een belangrijke bijdrage tot de kennis van de zoo zeldzame combinatie van kleurenblindheid en ontaarding van de gele vlek, terwijl de uiting van de daarbij betrokken erfactoren een onderwerp van uitvoerige bespreking uitmaakt. Er wordt op gewezen, dat bij de vrouw de uiting de erfactoren blijft en dat bij den man wel functioneële kleurenblindheid zonder ontaarding van de gele vlek bestaan kan, maar niet omgekeerd. Verder wordt het correlatief verband van beide verschijnselen overwogen.

Bij lezing van het artikel en beschouwing van den daaraan medegegeven stamboom rezen bij mij eenige bezwaren, waarop het mij nuttig lijkt te wijzen. Het is n.l. zeer jammer, dat collega HALBERTSMA geen duidelijke aanwijzing gegeven heeft, wat de door hem gebruikte vraagtekens bij den stamboom beteekenen. Zij toch zijn geplaatst bij personen van de  $F_1$  en  $F_3$  generatie, terwijl er ondanks deze klaarblijkelijke onzekerheid, een differentiatie der typen — men zie de verschillende teekens — gemaakt is. Op welken grond? Daarnaast (in  $F_3$ ) zijn personen, wier objectief onderzoek tot zekerheid leidde, toch van een vraagteeken voorzien. Waarom? En waarom wordt de overleden stamvader P. in den stamboom zonder vraagteeken als behept met kleurenblindheid en ontaarding van de gele vlek aangegeven? 1).

Men kan met de weergave van stamboomen niet voorzichtig genoeg zijn, daar van iederen stamboom een zekere suggestie uitgaat. Ongetwijfeld is dan ook de indruk, die collega HALBERTSMA's stamboom opwekt deze, dat wij hier een merkwaardig gecombineerd ziektebeeld in vier geslachten voor ons hebben, waarbij de schrijver recessief geslachtsgebonden erfelijkheid aanneemt, terwijl de werkelijkheid deze is, dat het bovenstuk van den stamboom uit erfelijkheidsoogpunt tot de onmogelijkheden of zoo groote onwaarschijnlijkheden behoort, dat het beter geweest ware, dit achterwege te laten of althans op het zeldzame van deze weergave te wijzen.

Wat toch is het geval? De kleurenblindheid (daltonisme) behoort tot die recessief geslachtsgebonden kenmerken, die in alle opzichten (SCHTÖTZ) met de theorie overeenkomen, op deze zeldzame uitzondering na, dat een enkele maal vrouwen kleurenblind kunnen zijn, zonder dat zij het van twee kanten hebben geërfd (SIEMENS). Bij zulke vrouwen is dus de recessie van de kleurenblindheid van een oogenblik veranderd in dominantie over den normalen toestand. Wij kunnen dit echter in bovengenoemden stamboom buiten beschouwing laten, daar aangetaste vrouwen niet voorkomen. *Voor alle geslachtsgebonden kenmerken geldt echter, dat zij niet van vader op zoon kunnen overgaan, daar de zoon zijn geslachtschromosoom van de moeder ontvangt.* Slechts wanneer een behept man een huwelijk sluit met een gezonde vrouw, die echter latente overbrengster is, moet hij de helft van zijn zoons, maar dan tevens bij de helft van de dochters de aandoening manifest verwachten. Wij zouden dus in den stamboom van collega HALBERTSMA moeten aannemen, dat de stamvader een conductorvrouw huwde, wat bij de kleurenblindheid zonder meer, niet uitgesloten behoeft te worden. In dat geval bevreedt het echter, dat geen der vijf dochters in  $F_1$  kleurenblind is, terwijl theoretisch kans op de helft bestaan heeft. Maar de moeilijkheid wordt nog grooter, als wij bedenken, dat wel de kleurenblindheid vrij veelvuldig voorkomt, zoodat de kans op een dergelijk huwelijk in P. aanvaard mag worden, maar dat de combinatie kleurenblindheid en maculaontaarding zóó zelfdzaam is, dat wij wel mogen uitsluiten, dat de vrouw van den stamvader P. een latente overdraagster ervan is. Dan blijft er niets anders over, dan de waarde van alle opgaven omtrent de P en  $F_1$  generatie te ontkennen. Of het teeken, voor P. gebruikt, of die voor  $F_1$  2, 6 en 7 gebruikt zijn onjuist. Zij hadden dus allen van een vraagteeken moeten voorzien zijn en van differentiatie der teekens had geen gebruik gemaakt moeten zijn.

Met deze beschouwingen meen ik een noodzakelijke aanvulling te hebben gegeven

1) Ook verdient het ten zeerste aanbeveling, dat bij de casuïstische beschrijving van personen in den tekst, deze van het nummer van den stamboom worden voorzien, om alle misverstand uit te sluiten. W.

op de mededeelingen van collega HALBERTSMA. We zien hier weer een voorbeeld, hoe moeilijk de erfelijkheidsstudie is door het ontbreken van de juiste gegevens in de voorgeslachten, terwijl deze toch van zoo groot belang zijn voor inzichtsverheldering.

De stamboom suggereert ons, hoe wij hier een prachtig voorbeeld voor ons hebben, dat een complexe aandoening, misschien een polyphaan ziektebeeld, van een stamvader via twee geslachten van vrouwelijke conductoren op eenige achterkleinzoons overgaat. In werkelijkheid zijn wij niet verder, dan wat tot dusverre bij erfelijke opticusatrofie van LEBER ook een moeilijkheid biedt, dat n.l. alleen de regel van LOSSEN geldt: overdracht van den ziekteaanleg door gezonde vrouwen op een deel hunner mannelijke nakomelingen, doch niet die van HORNER: overgang van grootvader op kleinzoons, resp. achterkleinzoons.

Een tweede gegeven, dat ons noopt aan den regel van LOSSEN te denken is dit, dat van de 6 vrouwen, die in den stamboom kinderen gekregen hebben, 5 conductor bleken te zijn. Dit is een theoretisch teveel, dat wij echter ook aantreffen bij de erfelijke opticusatrofie. Het is een buitengewoon belangrijke vraag, of wij hier dus weer een nieuw voorbeeld voor ons hebben van een bij den mensch nog onverklaard verschijnsel, dit n.l. dat het met een ziekelijken recessief geslachtsgebonden erfactor voorziene ei betere bevruchtungskansen heeft dan een normaal.

Hoe het zij: op deze punten moet, dunkt mij, gewezen worden, willen wij ooit verder komen. Het ons ten dienste staande materiaal moet absoluut zeker vastgelegd worden; het moet naar het voorgeslacht zoo ver mogelijk uitgebreid worden; alle desbetreffende familiestamboomen moeten zoo nauwkeurig mogelijk vergeleken worden. Pas dan zal men te weten komen of bovenbesproken feiten een toevallig karakter dragen en pas dan zal een gedachtewisseling over correlatief verband van verschillende symptomen vruchtdragend kunnen zijn. Ook tot oplossing van de door coll. HALBERTSMA aangerode vraag, of „tusschen de centrale en meer perifeer gelegen netvliesontaearding in het algemeen niet zoo'n scherp onderscheid behoeft gemaakt te worden, als door sommigen wordt gedaan” (bldz. 2061) kan een nauwgezet erfelijkheidsonderzoek bijdragen. Ik vermeen, op grond van de ons ten dienste staande gegevens, dat dit onderscheid wèl gemaakt moet worden.

Arnhem, 21 Nov. 1927.

P. J. WAARDENBURG.

---

#### NASCHRIFT OP HET ARTIKEL OVER SYNTHALINE IN HET NED. TIJDSCHRIFT VOOR GENEESKUNDE, 5 November 1927.

door Dr. A. H. A. MARTENS, CORNELIE H. KOERS en C. DE JONG.

Voor de opmerkingen van dr. JAC. J. DE JONG geplaatst in het *Nederlandsch Tijdschrift voor Geneeskunde* van 19 November 1927 zijn wij den schrijver zeer erkentelijk. Inderdaad berusten de opgegeven cijfers van het bilirubinegehalte op een onjuistheid onzerzijds. Door het verkeerd plaatsen der komma zijn de bilirubinewaarden alle tienmaal te laag opgegeven. Men leze dus in plaats van 4,5 E verbeterd 45 E enz.

Middelburg, 19 Nov. 1927.

MARTENS.

---

#### EENIGE OPMERKINGEN OVER DE ERFELIJKHEID VAN DE ONTAEARDING DER GELE VLEK GEPAARD MET KLEURENBLINDHEID.

Het belangwekkende artikel van HALBERTSMA 1) geeft mij aanleiding tot een paar opmerkingen. Uit den bijgevoegden stamboom kan men inderdaad wel besluiten tot „recessief-geslachts-gebonden” erfelijkheid, maar dan moet men of de vrouw in de eerste generatie (P.) als conductor beschouwen, wat voor de kleuren-

1) Dit *Tijdschrift*, 12 November 1927.