

INGEZONDEN.

OVER FAMILIAIRE TYPISCHE EN ATYPISCHE ONTAARDING VAN HET NETVLIES.

Het artikel van collega HALBERTSMA in dit *Tijdschrift* van 20 October geeft mij, bij alle waardeering voor het uitvoerige onderzoek, aanleiding tot enkele opmerkingen over de getrokken conclusies. Ik zal mij tot enkele opmerkingen moeten bepalen, omdat het te ver zou voeren de argumentatie van schrijver op den voet te volgen.

De gevolgtrekking, dat wij hier met een samengaan van twee onafhankelijke, zeldzame aandoeningen te doen hebben, een dominante en een recessieve, ja, met de papilafwijkingen erbij zelfs met drie aandoeningen, lijkt mij niet aannemelijk. Men moet het onafhankelijk samengaan van twee zeldzame verschijnselen alleen aannemen, als geen andere interpretatie mogelijk is. Nu is in de eerste plaats het samengaan van retinitis punctata albescens met retinitis pigmentosa geen uitzondering. In het tabelletje, dat ik indertijd gaf 1) ziet men, dat in 20 stamboomen naast 38 lijders aan retinitis punctata albescens er 13 (de tusschen () geplaatste cijfers) werden gevonden met retinitis pigmentosa. Vele van de gepubliceerde stamboomen zijn klein, anders zouden het er mogelijk nog meer zijn. Het is dus zeker gerechtvaardigd de retinitis punctata albescens en de er mede samengaande retinitis pigmentosa als uitingen van eenzelfde ziekte te beschouwen. Men ziet in hetzelfde tabelletje, dat de groote meerderheid van deze stamboomen recessief waren.

De redenen, die collega HALBERTSMA er toe brengen recessieve en dominante erfelijkheid aan te nemen zijn o. a. de getalsverhoudingen bij de kinderen. Nu vergete men niet, dat de door de regels van MENDEL geëischte verhoudingen slechts de waarschijnlijkste waarden zijn en dat hier een zeer groote speling mogelijk is. Berekent men b.v. voor een verhouding van 25 pCt. in een gezin van 8 kinderen

de middelbare fout, dan vindt men $\sqrt{\frac{25 \cdot 75}{8}} = \pm 15$ pCt. Dat wil zeggen, dat het gevonden aantal kan varieeren van $25 + 3 \times 15 = 70$ pCt. tot $25 - 3 \times 15 = -20$ pCt., en dat dus zoomin 0 als 6 lijders in casu in strijd met de hypothese 25 pCt. behoeven te zijn.

Zoo kan dus het aantal der zieke kinderen in dezen stamboom ons geen overtuigende argumenten leveren tegen een recessieve overerving. Iets sterker schijnt het argument, dat in dezen stamboom 3 maal, in sschien zelfs 5 maal, „directe overerving” voorkomt. Dat doet zeker de gedachte aan dominantie opkomen, maar deze stuit toch weer op tal van andere moeilijkheden (o. a. F_3 15). Ik zou hier gaarne een andere interpretatie naar voren willen brengen en wel deze: De aangedane personen F_2 1, 5, 6, 7, 10 en de in den stamboom niet als aangedaan beschouwde F_2 2 en verder F_3 , 3, 4, 6, 11, 18, 32, 34. vertoonen alle volgens de beschrijving een beeld, dat en door het aspect en door de lichte functiestoornis wel zeer sterk verschilt van het volledige beeld van een retinitis pigmentosa. Ik zou deze alle nu willen beschouwen als de heterozygoten bij een recessieve afwijking in casu retinitis pigmentosa. Volgens de gangbare schemata moeten bij een recessieve afwijking de heterozygoten (Aa) normaal zijn, dus gelijk aan de homozygoten (AA). Maar dit is niet steeds in overeenstemming met de werkelijkheid. Volgens de opvattingen van GOLDSCHMIDT en anderen is het verschil tusschen dominant en recessief veel meer quantitatief dan principieel en is het veelal wel mogelijk ook bij een recessieve afwijking de heterozygoten te herkennen. Als gevolg van deze opvatting zou men er dan toe komen om den gepubliceerden stamboom te beschouwen als een van een recessieve retinitis pigmentosa met als gewijzigden uitingsvorm retinitis punctata albescens en dan zou men de „minder sterk uitgesproken” gevallen alle of grotendeels moeten beschouwen als heterozygoten.

1) Dit *Tijdschrift*, 1928, Eerste Helft, no. 7.

In verband hiermede rijst dan een vraag naar de beteekenis van de door schrijver gebezigde uitdrukkingen gatvorming aan de papil en in de maculastreek. Waren de hier geziene afwijkingen van dien aard, dat men ze ook onder den naam van coloboma beschreven zou kunnen vinden? Colobomen van nervus opticus, chorioidea en iris zijn eenige malen bij, of in de stamboom van lijdens aan retinitis pigmentosa beschreven. Persoonlijk ken ik een groot gezin met talrijke retinitis pigmentosa-lijdens, waarvan de ouders geen van beiden ook maar de geringste aanduiding hiervan hebben, maar waar de moeder een coloboom van de chorioidea heeft. Mogelijk zou ook hier de afwijking als een uiting van hetzelfde gen in heterozygoten toestand moeten worden beschouwd. Wellicht wil collega HALBERTSMA hier nog nader licht verschaffen.

Ten slotte nog een opmerking: is het wel gemotiveerd de P generatie hier als normaal in het schema te zetten. Daarvan is toch niets bekend en in een schema maakt dit dadelijk toch zoo'n sterken indruk. En was het ook niet gewenscht ook in het schema nog meer verschillen door teekens te doen uitkomen en aan te geven welke personen onderzocht zijn?

Amsterdam, 25 October 1928.

F. WIBAUT.

BERICHTEN.

BUITENLAND.

NEW-YORK. — **De levensduur van atleten.** *The Lancet* van 13 October bevat een bespreking van een onderzoek, door den actuaris L. DUBLIN verricht naar den levensduur van 5000 atleten, die hun diploma als zoodanig ontvingen in 1905 of vroeger. Van de atleten van vóór 1900 zijn tot nu toe 94 pCt. van het „verwachte aantal” gestorven. Van de atleten van 1900—1905 slechts 72,6 pCt. Deze cijfers zijn slechts in schijn gunstig; zooals DUBLIN zegt, behooren de atleten tot een klasse, waarin men een belangrijk geringere sterfelijkheid dan de gemiddelde van verzekerde personen zou verwachten. Vooral vóór 1900 toont zich de invloed van het zeer geringe toezicht van die dagen op de oefeningen en de beoefenaars der sport. Voor eenige jaren is aan de Yale-universiteit een onderzoek ingesteld naar de sterfelijkheid onder de gewezen studenten. Gemiddeld was deze ook onder de atleten geringer dan onder de verzekerde bevolking in het algemeen, doch nog altijd 10 pCt. hooger dan onder de niet atletische studenten.

Van de 5000 atleten, wier leven of sterven door DUBLIN was nagegaan, waren 1203 overleden. Van 566 hunner was de doodsoorzaak bekend. Voor zoover de overledenen het 45ste jaar hadden overschreden, was de doodsoorzaak in 32 pCt. der gevallen hartziekte geweest. Onder de verzekerden in het algemeen wordt deze oorzaak zelden in meer dan 20 pCt. der sterfgevallen aangetroffen.

— **Kooklessen voor aanstaande artsen.** De studenten in de geneeskunde aan John Hopkins University zullen voortaan mondelinge, wetenschappelijke en praktische lessen in de kookkunst krijgen in de diëetkeuken van het ziekenhuis der Hoogeschool (*Lancet*, 13 October).

— **Tabak zonder nicotine.** Er wordt niet alleen koffie, maar ook tabak aan den man gebracht, waarvan het hart onzer vreesachtige en lichtgeloovige tijdgenooten niets te vreezen heeft. In het Connecticut Agricultural Experiment Station is zulke „gedenicotiniseerde” tabak onderzocht; gemiddeld bevatte gewone tabak 1.77 pCt. nicotine in de nicotinevrije tabak 1.28 pCt. Een firma verspreidde een „analyse” van een New-Yorksche „scheikundig laboratorium”, waar gevonden was, dat haar tabak precies 0.1951 pCt. nicotine bevatte. In werkelijkheid was het echter 1.02 pCt. Doch sommige „nicotinevrije” sigaretten bevatten meer dan 2 pCt. ! (*Lancet*, 13 October.).

— **Epische statistiek.** De overzeesche gewoonte om met getallen een weinig te overdrijven ten einde waarheden ingang te doen vinden, bereikt (mis-