

## INGEZONDEN

## EUGENETISCH ADVIES OMTRENT MONGOLISME

Of het antwoord op vraag No. 30 (1964) geheel recht doet aan de vraag en aan de situatie waarin mevrouw *P* verkeert, lijkt mij voor discussie vatbaar.

Het syndroom van Down wordt klinisch manifest als in een bepaald percentage lichaamscellen de genetische massa van chromosoom 21 (of althans een belangrijk deel daarvan) in drievoud aanwezig is. „Mongolisme is hoofdzakelijk te wijten aan . . .” suggereert ten onrechte het bestaan van een andere of van een bijkomende oorzaak.

De volledigheid van het beeld en de ernst der afwijkingen zijn tot op zekere hoogte evenredig aan het percentage lichaamscellen met deze afwijking. Indien niet alle lichaamscellen deze chromosoomafwijking hebben, spreekt men van een mozaïek.

Bij de trisomie-21 is het chromosoom 21 als zodanig in drievoud aanwezig in de lichaamscellen. Bij het translokatie-mongolisme zijn er twee normale chromosomen 21, terwijl een derde chromosoom 21 gehecht aan een ander chromosoom de cel binnengekomen is.

In het antwoord wordt ten onrechte gesteld, dat het drievoudig voorkomen bij translokatie niet in alle gevallen tot mongolisme leidt. Waarschijnlijk werd bedoeld, dat er ook personen zijn die als dragers aangemerkt moeten worden, omdat zij het potentieel gevaarlijke translokatie-chromosoom hebben (bv. 15/21) maar daarnaast slechts één chromosoom 21, dus in totaal twee, waardoor deze personen zelf niet mongoloïd zijn.

Dat een mongoloïde moeder zowel eicellen maakt met één chromosoom 21 als met twee, was voorspelbaar, en is een logisch gevolg van het feit dat het oneven aantal van drie (driemaal chromosoom 21) bij de reductiedeling wordt verdeeld in cellen met één en cellen met twee chromosomen 21. De cellen met één chromosoom 21 geven bij een bevruchting met een normale (één chromosoom 21 bevattende) spermaceel een normaal kind en geen mongoloïd, zoals uit het antwoord geconcludeerd zou kunnen worden.

Als algemene regel kan men stellen, dat mongoloïde kinderen geboren uit moeders van omstreeks 40 jaar of ouder door non-disjunctie een trisomie-21 hebben, terwijl het translokatie-mongolisme meestal bij kinderen van jongere moeders ontstaat. Hoewel er de novo translokaties zijn beschreven (translokatiemongolisme waarbij de ouders een normaal chromosomenpatroon hebben), kan men weer als algemene regel stellen, dat het translokatie-mongolisme familiaal voorkomt, door het dóorgeven van het translokatie-chromosoom. In een gezin waarvan één der ouders drager is van het translokatie-chromosoom, is de kansverdeling bij vier zwangerschappen als volgt: één abortus (doordat er slechts één chromosoom 21 aanwezig is, niet levensvatbaar), één drager van de translokatie (klinisch geen afwijkingen, maar een potentieel gevaar voor de nakomelingen), één mongoloïd kind en één normaal kind (geen drager).

Het is niet onmogelijk, dat ook de geneigdheid tot non-disjunctie bij oudere moeders een erfelijk bepaalde eigenschap is, maar deze treedt dan toch vrij zeker niet aan den dag zolang de moeder jong is, en dus kan deze mogelijkheid bij het geven van een eugenetisch advies aan een jonge moeder buiten beschouwing blijven. (Kortheidshalve bespreek ik ook het mozaïek-mongolisme niet verder).

Geheel afgezien van het feit dat hier van bloedverwante huwelijken sprake is, doet zich bij mevrouw *P* het feit voor, dat zowel in de familie van haar man als in haar familie zich een geval van mongolisme heeft voorgedaan, en — naar ik aanneem — bij een jonge moeder. De kans is dus aanwezig,

dat dit een translokatie-mongolisme is, en de mogelijkheid bestaat, dat dit translokatie-chromosoom in één of in beide families voorkomt, zodat er ook een kans is dat mevrouw *P* of haar echtgenoot drager is van dit translokatie-chromosoom, in welk geval de kans op een mongoloïd kind 1 op 4 is; en dat is dan een kans die zeker 100 maal zo groot is als de gemiddelde.

Alleen een chromosoom-onderzoek van de ouders (de heer en mevrouw *P*) kan met vrijwel volledige zekerheid deze grote kans uitsluiten. Als onzekere factor blijft dan nog de neiging tot non-disjunctie. Er zijn aanwijzingen, dat juist consanguiniteit deze neiging versterkt, ook bij jongere moeders.

Een vollediger opnemen van de familie-anamnese zou ook reeds belangrijke aanwijzingen kunnen geven in de ene of in de andere richting. Met name zou men beter geïnformeerd willen zijn omtrent het voorkomen van andere mongoloïde kinderen; van abortus, tweelingenleukemie en van anderzins afwijkende kinderen.

In de praktijk zal men dan het probleem ook nog wat ruimer opnemen, en de kans op andere afwijkingen in het antwoord betrekken.

*Literatuur:* Vraag No. 30 (1964) *Ned. T. Geneesk.* 108, 1139.

Groningen, 6 juni 1964

F. J. VAN ROOTSELAAR

Met het antwoord op Vraag no. 30 (1964) kan ik het niet eens zijn.

Gegeven is een echtpaar, van wie de grootouders van de man volle neef en nicht zijn en de grootouders van de vrouw eveneens. Bovendien bestaat er een verre bloedverwantschap tussen man en vrouw. Als tweede gegeven wordt vermeld, dat een zuster van de man van het echtpaar als eerste baby een kindje lijdende aan mongoloïde idiotie heeft. Er wordt gevraagd of het echtpaar, dat reeds één gezond kindje heeft, een verhoogde kans heeft om bij een eventuele volgende zwangerschap een kind met mongoloïde idiotie te krijgen.

Ik ben het met de beantwoorder eens, dat de bloedverwantschap die bestaat tussen de partners in diverse huwelijken in deze familie, geen reden is om te veronderstellen, dat dit echtpaar meer kans dan ieder willekeurig echtpaar heeft om een mongoloïd kind te krijgen. Het feit, dat een zuster van de man van het echtpaar als eerste baby een kindje lijdende aan mongoloïde idiotie heeft gebaard, maakt echter, dat wij m.i. dit echtpaar niet mogen geruststellen, zonder dat er uitvoerig chromosomenonderzoek is gedaan. Mijn overwegingen hierbij zijn de volgende:

Een zuster van de man van het echtpaar heeft als eerste baby een kindje lijdende aan mongoloïde idiotie gebaard. Helaas wordt niet vermeld, hoe oud deze vrouw was, toen dit kind werd geboren. Uit het feit, dat het haar eerste baby was, meen ik echter te mogen afleiden, dat het een betrekkelijk jonge vrouw geweest is. De volgende feiten zijn dan van belang.

Indien een vrouw op jeugdige leeftijd een kind met mongoloïde idiotie baart, is het waarschijnlijk, dat zowel dit kind als een van de beide ouders een translokatie-chromosoom bezit. Indien het kind van de zuster van de man van het echtpaar waarvoor advies werd gevraagd, een zg. translokatie mongoloïd is, bestaat er 50 pct kans dat de moeder van dit mongoloïde kind een translokatie-chromosoom bezit. De kans dat haar broer hetzelfde translokatie-chromosoom bezit, is 50 pct van 50 pct = 25 pct. Wij behoeven ons in dit geval echter niet tevreden te stellen met bespiegelingen, aangezien het d.m.v. chromosomenonderzoek thans mo-