

een tevoren gestoorde functie van het normale hypofyse-voorkwabweefsel zich meestal geheel of gedeeltelijk herstelt, dit in tegenstelling tot de resultaten van operatie van macro-adenomen, waarbij deze functie vaak nog verder verslechtert.

De auteurs adviseren op grond van hun resultaten alle lijders aan macro-adenomen eerst een proefbehandeling met bromocriptine te geven en deze behandeling voort te zetten totdat het adenoom beperkt is tot de sella en vervolgens radiotherapie te overwegen om verdere groei te remmen. Het lijkt verstandig om met stellige uitspraken

over de beste handelwijze te wachten tot de resultaten van grote nog in gang zijnde onderzoeken bekend zijn.

*Literatuur:* ASSIES, J. (1982) *Ned. T. Geneesk.* 126, 1139. – PRESCOTT, R.W.G., D.G. JOHNSTON, P. KENDALL-TAYLOR e.a. (1982) *Lancet* I, 245. – WASS, J.A.H., J WILLIAMS, M. CHARLESWORTH e.a. (1982) *Brit. med. J.* 284, 1908. – WOLLESEN, F., T. ANDERSEN en A. KARLE (1982) *Ann. intern. Med.* 96, 281.

J. ASSIES

## INGEZONDEN

*(Buiten verantwoordelijkheid van de redactie; deze behoudt zich het recht voor de stukken te bekorten; stukken die langer zijn dan 1 kolom druks komen niet voor plaatsing in aanmerking)*

### *Klinische genetica*

De onlangs in dit tijdschrift verschenen artikelen over aangeboren/erfelijke afwijkingen hebben een gemeenschappelijk uitgangspunt.<sup>1</sup> Er bestaat voor de meeste aangeboren/erfelijke afwijkingen geen behandeling, noch is deze in de nabije toekomst te verwachten. De nadruk ligt dan ook op het voorkómen van de geboorte van patiënten met ernstige onbehandelbare afwijkingen, zo heet het in het inleidende artikel, getiteld „klinische genetica”.

Wie zoals ik dagelijks omgaat met individuen die in hun geestelijke en lichamelijke ontwikkeling gestoord zijn, kan tot de ontdekking komen, dat er in de ontmoeting met hen een kwaliteit is die uitsluitend wordt ervaren in het contact met dergelijke persoonlijkheden. Hetgeen een zogenaamde mongool bijvoorbeeld me tegemoetbrengt, is een kwaliteit die in haar warme directheid mijns inziens volstrekt uniek is. Daarnaast kan duidelijk worden dat ook, of misschien moet ik zeggen: juist mensen die een aangeboren/erfelijke afwijking dragen een ontwikkeling doormaken, die een geheel eigen kleur en richting heeft en daarmee een eigen waarde.

Hiervan uitgaande kan niet langer gesproken worden van aangeboren/erfelijke afwijkingen als zodanig. Er zijn dan alleen nog medemensen met een dergelijke afwijking die van degenen die hen begeleiden vragen wakker te worden voor de bijzondere kwaliteit die in het sociale leven met hen mogelijk is, wakker te worden voor hetgeen zich in die andere mens wil ontwikkelen. En de vraag dringt zich op: wat doen we eigenlijk wanneer we de geboorte van deze mensen in toenemende mate onmogelijk maken?

#### LITERATUUR

<sup>1</sup> Verschillende auteurs. *Klinische genetica*. *Ned Tijdschr Geneesk* 1982; 126: 2225-66.

Schoorl, december 1982

B. TJADEN

Collega Tjaden eindigt zijn opmerkingen over de specificiteit van de ontwikkeling en sociale contacten van mensen met een aangeboren/erfelijke afwijking met de vraag „wat doen we eigenlijk wanneer we de geboorte van deze mensen in toenemende mate onmogelijk maken?” In algemene zin is deze vraag in het korte bestek van deze rubriek niet te beantwoorden, omdat het raakt aan het veelomvattende thema van de plaats van de gehandicapte in de huidige en toekomstige samenleving, en de houding van

sterkeren ten opzichte van zwakkeren, hetgeen weer door een ingewikkeld samenspel van religieuze, politieke en sociaal-economische factoren wordt bepaald. Iets van deze problematiek heb ik getracht te schetsen in mijn afscheidsrede voor professor Jongkees.<sup>1</sup>

Wanneer Tjaden echter spreekt over het unieke van de warme directheid van een zogenaamde mongool of over de geheel eigen kleur en richting van de ontwikkeling van mensen met een aangeboren/erfelijke afwijking, dan maakt hij zich naar mijn mening schuldig aan een generalisering die geen recht doet aan de grote verschillen die er tussen patiënten met verschillende aandoeningen bestaan en de variatie die er ook binnen één type afwijking is. Van de patiënten met Down-syndroom bijvoorbeeld heeft ten minste 40% een congenitaal hartgebrek waardoor de meesten de volwassen leeftijd niet bereiken. Daarnaast bestaan er vaak ook andere ernstige misvormingen en er is altijd sprake van een ernstige geestelijke achterstand. Alhoewel sommige mongooltjes heel goed in het gezin geïntegreerd zijn en de ouders en naaste familieleden hen voor geen goud meer zouden willen missen, zijn er andere situaties waarbij de patiënten zo diep gestoord zijn dat ze lange tijd in een instituut moeten verblijven, er nauwelijks sprake is van sociaal contact en de ouders en eventuele gezonde broers en zusters veel teleurstelling, verdriet en onzekerheid omtrent de toekomst moeten verwerken.

Omdat er meer dan 3500 verschillende aangeboren afwijkingen zijn met zeer grote verschillen in ernst en verloop van de klinische verschijnselen en in overervingspatroon, zijn algemene uitspraken zoals die van Tjaden, niet in overeenstemming met de werkelijkheid.

Evenmin kan men verwachten dat alle echtparen nu en in de toekomst dezelfde opvatting en gevoelens zullen hebben ten aanzien van de mogelijke geboorte van een gehandicapt kind en de maatregelen ter voorkoming. Echtparen met een verhoogd genetisch risico zullen de ruimte moeten krijgen verschillende beslissingen te nemen (afgezien van eigen kinderen, adoptie, kunstmatige inseminatie met donorsperma, prenatale diagnostiek eventueel gevolgd door afbreking van de zwangerschap, aanvaarding van een verhoogde kans op een gehandicapt kind). Die beslissingen zullen o.a. afhangen van de leeftijd van de ouders, hun specifieke leefsituatie, de aanwezigheid van gezonde kinderen, ervaringen met handicaps, de schatting van de kansen van een eventueel gehandicapt kind en van het effect op gezonde broers en zusters, de religieuze achtergrond of levensovertuiging.

Ook artsen zullen op grond van hun leefsituatie, ervaring en overtuiging verschillend wegen en oordelen. Ik hoop alleen dat het oordeel van de deskundige niet zo luid in het erfelijkheidsadvies doorklinkt dat (aanstaande) echtparen geen eigen beslissing over hun nageslacht kunnen nemen.

Misschien heb ik hiermee collega Tjaden duidelijk gemaakt dat er geen eensluidend antwoord mogelijk is op een zo omvangrijk en gevarieerd probleem. Wel ben ik hem erkentelijk voor zijn pleidooi voor de waarde van een medemens met een aangeboren/erfelijke afwijking. Ik ben met hem van mening dat een samenleving die niet meer voor haar zwakkeren zou willen zorgen, een sterk verarmde samenleving zou zijn. Maar ik geloof niet dat het streven naar het voorkómen van de geboorte van gehandicapten, zelfs door het afbreken van een zwangerschap in geval van een aangetoonde afwijking van de vrucht, strijdig hoeft te zijn met een positieve opvatting over de waarde van kinderen of volwassenen met een aangeboren/erfelijke afwijking.

#### LITERATUUR

<sup>1</sup> Galjaard H. Van mensen naar moleculen . . . en terug? Ned Tijdschr Geneeskd 1982;126:2335-43.

Rotterdam, januari 1983

H. GALJAARD

### *De lage opkomst in Nederland van oudere aanstaande moeders voor prenatale diagnostiek*

Mw. Thomassen-Brepols en haar mede-auteurs konden geen verband vinden tussen de opkomst van vrouwen boven de 38 jaar voor vruchtwateronderzoek en de plaatselijke faciliteiten voor vruchtwaterpunctie.<sup>1</sup> Het komt ons voor, dat deze conclusie onjuist is.

In tabel 1 van hun artikel staan zes steden genoemd, die een opkomstpercentage hebben boven het landelijk gemiddelde van 20%. Twee van deze steden hebben een centrum voor prenatale diagnostiek (Rotterdam en Groningen). Wat de vier andere steden betreft, twee daarvan (Arnhem en Nijmegen) hebben wel degelijk faciliteiten voor vruchtwaterpunctie. Het is dan ook merkwaardig, dat nergens onderzocht wordt waarom een stad als Arnhem zo ver bovenaan staat en dat juist Nijmegen wordt aangehaald als voorbeeld voor een stad met een opkomstpercentage boven het landelijke gemiddelde, terwijl het geen eigen lokale punctiefaciliteiten zou hebben. Men gaat daarbij geheel voorbij aan het feit, dat Nijmegen slechts 15 km van Arnhem verwijderd is en dat er een goede samenwerking in dit opzicht bestaat.

Enige jaren geleden werd een brief verzonden aan de perifeer werkende specialisten die vruchtwaterpuncties verrichtten, met het zeer dringende verzoek hiermee te stoppen. Door Verjaal, Leschot en Treffers<sup>2</sup> is namelijk aangetoond, dat gynaecologen die slechts incidenteel vruchtwaterpuncties verrichten, aanmerkelijk slechtere resultaten hebben dan gynaecologen werkzaam in een centrum, die deze puncties veel vaker doen. Mede in verband met dit onderzoek werd in de brief voorgesteld dat drie centra in den lande, namelijk Rotterdam, Amsterdam en Groningen waar ook de kweeklaboratoria gevestigd zijn, aangevuld met Leiden en Utrecht, dit wel zouden doen.

Wij konden ons geheel verenigen met het verzoek tot centralisatie met betrekking tot de laboratoria, voor de

vruchtwaterpuncties meenden wij echter dat ook regionalisatie een vereiste was. Daar wij meenden aan de gestelde eisen te voldoen, zowel naar kwantiteit als naar kwaliteit, zijn wij met de puncties doorgegaan. In onze regio verricht slechts één gynaecoloog de puncties; hierdoor heeft hij een ervaring opgebouwd, die vergelijkbaar is met de ervaring van gynaecologen in de universitaire centra.

Van de puncties die in Arnhem en Nijmegen werden verricht, werd het overgrote deel in ons eigen „centrum” gedaan. Al met al een duidelijk pleidooi voor de regionalisatie. Juist in de wat minder grote steden is het contact met huisarts, verloskundige en patiënten zoveel directer, wat waarschijnlijk tot het hogere opkomstpercentage leidt. Naar onze mening dient de conclusie van het artikel dan ook te zijn: „Regionale centra voor vruchtwaterpuncties zullen een positief effect hebben op het opkomstpercentage!” In feite is het artikel op zichzelf reeds een pleidooi voor het regionaal organiseren van vruchtwaterpuncties. Dit blijkt uit het volgende citaat: „Gezien de gedifferentieerde organisatie van de prenatale zorg en verloskunde in ons land, is dit geen eenvoudige taak, omdat zowel huisartsen, verloskundigen als klinisch specialisten moeten worden voorgelicht en gemotiveerd voor het verwijzen.” Dit is stukken eenvoudiger wanneer men per regio dit probleem aanpakt. Bij protocollen, patiëntenbesprekingen e.d. kan er nu steeds op gewezen worden! Het overduidelijke bewijs wordt geleverd door de regio Arnhem, de enige in ons land waar het internationale percentage tussen de 50 en 80 werd behaald.

In het artikel wordt ook aangetoond dat het opkomstpercentage afneemt bij een afstand van 40 tot 80 km. Ook dit is een duidelijk pleidooi voor regionalisatie. In de eerder vermelde brief werden vijf vruchtwaterpunctieplaatsen geadviseerd. Vier van deze plaatsen (Amsterdam, Leiden, Utrecht en Rotterdam) liggen in een cirkel met een straal van 20 km. Met een dergelijke spreiding over ons land zal het opkomstpercentage nooit veel hoger komen.

#### LITERATUUR

<sup>1</sup> Thomassen-Brepols LJ, Jahoda MGJ, Drogendijk AC, Galjaard H. De lage opkomst in Nederland van oudere aanstaande moeders voor prenatale diagnostiek. Ned Tijdschr Geneeskd 1982; 126: 2262-6.

<sup>2</sup> Verjaal M, Leschot NJ, Treffers PE. Risk of amniocentesis. Prenatal diagnosis 1981; 1: 173-81.

Arnhem,  
Nijmegen,  
Apeldoorn, december 1982

M.D. KLOOSTERMAN  
T.K.A.B. ESKES  
W. VLAANDEREN

Wij danken collega Kloosterman e.a. voor hun reactie, welke ons bovendien de gelegenheid geeft enkele achtergronden van de wenselijkheid van centralisatie van de prenatale diagnostiek van aangeboren afwijkingen aan te geven. Reeds enkele jaren geleden was er internationaal en nationaal zoveel ervaring opgedaan met vruchtwaterpuncties in de 15e-16e week van de zwangerschap, dat geconcludeerd kon worden dat het risico voor de ongeborene het geringste is en de kans op een betrouwbare en snelle uitslag het grootste indien de vrouwenarts voldoende ervaring met de vroege amniocentese heeft opgebouwd en kan onderhouden, en wanneer er een zo nauw mogelijk contact bestaat tussen de vrouwenarts en het laboratorium dat de vruchtwatercellen onderzoekt. In Denemarken bestaat de wettelijke eis dat een vrouwenarts minimaal 200 vroege vruchtwaterpuncties moet verrichten. In ons land beschouwen op dit terrein ervaren vrouwenartsen 100 vruchtwaterpuncties per jaar als absoluut minimum.

Voor het bereiken van optimale analyseresultaten en een