

Enkele beschouwingen naar aanleiding van een T.N.O.-onderzoek

DOOR DR. R. S. TEN CATE, HUISARTS TE WASSENAAR

Met enig recht zou men wellicht het jaar 1966 het „P.G.O.”-jaar* kunnen noemen. In dit jaar verschenen namelijk drie belangrijke publikaties over dit onderwerp en wel van de hand van *Fuldauer*, *Bergsma* en *Beek*. Bovendien maakte datzelfde jaar in het Nederlands Huisartsen-Instituut (N.H.I.) Ekker, met steun van een begeleidingscommissie, een begin met zijn onderzoek over het P.G.O.

Van de genoemde publikaties werden die van *Fuldauer* en *Bergsma* reeds eerder besproken. Het lijkt mij gewenst thans aan de studies van *Beek* enkele beschouwingen te wijden. Dit rapport bevat het verslag van een proefonderzoek betreffende de uitvoerbaarheid van P.G.O. in de huisartspraktijk. Het onderzoek viel uiteen in twee delen. In de eerste plaats bestond het uit een onderzoek door een geselecteerde groep van twaalf huisartsen, die ieder gedurende 40 weken iedere week in hun eigen praktijk één patiënt aan een P.G.O. zouden onderwerpen volgens een methode die zowel wat betreft de selectie als wat betreft het onderzoek gestandaardiseerd was. In de tweede plaats werd „multiple screening” verricht door drie huisartsen, een leidster van een consultatiebureau ter bestrijding der tuberculose en een staf van 61 medewerkers. Over beide onderzoeken werd in het rapport afzonderlijk verslag uitgebracht, daarom zullen deze twee gedeelten thans ook apart worden besproken.

De wijze waarop door de twaalf huisartsen het P.G.O. werd uitgevoerd was de volgende. Volgens een nauwkeurig vastgestelde methode werden de 40 proefpersonen geselecteerd in drie groepen van respectievelijk tien, vijftien en nogmaals vijftien personen allen ouder dan 30 jaar. Het onderzoek viel in een aantal delen uiteen, te weten:

- a. Een anamnese-vragenlijst met 128 vragen, door de proefpersonen in te vullen en door de huisarts te completeren.
- b. Een gerichte aanvulling op deze anamnese, door de arts tijdens het onderzoek op te nemen, inclusief een psycho-sociale anamnese.
- c. Het fysieke onderzoek volgens een uitgebreide status.
- d. Een enquête naar het oordeel van de proefpersonen omtrent dit P.G.O.
- e. Een onderzoek naar het oordeel van de deelnemende huisarts omtrent dit P.G.O.

* P.G.O. kan worden gelezen voor preventief geneeskundig onderzoek en voor periodiek geneeskundig onderzoek. Elk P.G.O. is in feite een preventief geneeskundig onderzoek, maar door de herhaling kan het tot periodiek geneeskundig onderzoek worden.

Voorzover het de punten a, b en c betreft wijkt dit onderzoek in principe niet af van andere onderzoeken, zoals bedrijfskeuringen en dergelijke. De punten d en e daarentegen komen direct voort uit de doelstelling van dit experiment, namelijk na te gaan of een periodiek geneeskundig onderzoek in de huisartspraktijk uitvoerbaar is. Aan deze punten zijn twee van de twintig hoofdstukken gewijd.

Het viel te verwachten, dat de twaalf deelnemende huisartsen (zeven van de negentien oorspronkelijk uitgenodigde huisartsen waren al eerder afgevallen) na één jaar 480 P.G.O.'s zouden hebben verricht. Het bleek echter, dat slechts één huisarts er in slaagde het tempo van één onderzoek per week gedurende 40 weken vol te houden en dat na een jaar in plaats van 480 onderzoeken er slechts 202 waren verricht. Zulks betekent, dat de andere elf arts samen 162 proefpersonen hadden nagekeken dus per arts bijna vijftien in plaats van de voorgenomen veertig.

In het rapport wordt vervolgens een hoofdstuk gewijd aan de gevonden afwijkingen. Aangezien het mijn bedoeling is om in deze bespreking vooral in te gaan op de uitvoerbaarheid van het onderzoek, moge hier met het volgende worden volstaan. Van de 157 patiënten die al eens eerder door de arts waren gezien, waren er 110 bij wie in totaal 217 tevoren aan de arts onbekende bevindingen werden genoteerd. Bij twee van elke drie hem reeds bekende patiënten is de huisarts dus voor dit preventieve onderzoek met voor hem nieuwe afwijkende bevindingen op de hoogte gebracht. Een gedeelte van de afwijkingen was wel aan de patiënt bekend. In bijna de helft van alle afwijkingen werden deze al door de anamnese aan het licht gebracht. Voor *Bergsma*, één der deelnemers aan dit onderzoek was laatstgenoemde bevinding aanleiding om een preventief geneeskundig onderzoek in zijn eigen praktijk te gaan verrichten, waarbij de patiënten pas werden opgeroepen wanneer het van te voren ingevulde anamneseformulier hiertoe aanleiding gaf.

De evaluatie van de methodiek van het onderzoek komt vooral tot uiting in de vraaggesprekken, welke de rapporteur met tien van de twaalf deelnemende artsen heeft gehad en in de slotbeschouwing van zijn boek. Op een desbetreffende vraag bleek geen van de ondervraagde artsen een P.G.O. op de wijze en in de omvang zoals in dit experimen-

afwijkingen, die van te voren niet bekend waren. Het maakte hierbij geen significant verschil of deze personen de laatste drie maanden voor het onderzoek wel of geen contact met hun huisarts hadden gehad. Het totaal der bevindingen die nader onderzoek noodzakelijk maakten, bedroeg in Stolwijk 20,0 procent van de totale onderzoekpopulatie (1884 personen) en in één van de praktijken in Schoonhoven 23,8 procent (populatie 1333 personen). Hiervan werd bij het nadere onderzoek 72,9 respectievelijk 75,4 procent bevestigd, waarvan weer 74,1 respectievelijk 65,7 procent verder werd behandeld. Van de totale onderzoekpopulatie bedroeg dit aantal 10,7, respectievelijk 11,8 procent.

Uit dit alles zal duidelijk zijn, dat deze beide onderzoeken veel materiaal hebben opgeleverd en veel stof tot overdenken geven. Voor diegenen van de lezers, die er over denken zelf op de een of andere wijze P.G.O. of „multiple screening” in hun praktijk in te voeren, wordt een literatuurlijst toegevoegd die uitsluitend betrekking heeft op in Nederland uitgevoerde P.G.O.'s of „multiple screening”. Gezien het experimentele karakter van het huidige P.G.O. verdient het aanbeveling om bij nieuwe experimenten contact op te nemen met het N.H.I. Pas door een zorgvuldige evaluatie van alle

onderzoeken zal het mogelijk blijken het nut van P.G.O. en „multiple screening” voor het individu en voor de volksgezondheid als geheel vast te stellen. Pas daarna kan men overwegen deze onderzoeksmethoden op enigszins grotere schaal te propageren.

- Beek, A. (1966) De uitvoerbaarheid van periodiek geneeskundig onderzoek in de huisartspraktijk Van Gorcum, Assen.
- Bergsma, J. J. (1966) Preventief geneeskundig onderzoek in de huisartsenpraktijk Academisch proefschrift. Dekker en Van de Vegt, n.v. Nijmegen-Utrecht.
- Cate, R. S. ten (1965) huisarts en wetenschap 8, 81 en 399.
- Cate, R. S. ten (1966) huisarts en wetenschap 9, 106.
- Dool, C. W. A. van den (1960) Enige mogelijkheden tot het vroegtijdig opsporen van chronische ziekten door de huisarts. Academisch proefschrift. H. E. Stenfert Kroese n.v., Leiden.
- Fuldauer, A. (1966). Bejaardenonderzoek in een huisartspraktijk. Academisch proefschrift. Insulinde, Hengelo.
- Heide, R. M. van der (1959). Resultaten van een geneeskundig onderzoek van 3091 gezonde mannen en vrouwen, 40-65 jaar oud. Academisch Proefschrift. Stadsdrukkerij van Amsterdam.
- Mulder, J. D. en E. van der Weg (1950) huisarts en wetenschap, 2, 566.
- Mulder, J. D. (1962) Bevolkingsonderzoek naar diabetes mellitus. Academisch Proefschrift. H. E. Stenfert Kroese N.V. Leiden.
- Zonneveld, R. J. van (1961) The health of the aged. Van Gorcum, Assen.

De etiologie der mongoloïde idiotie (Syndroom van Down)

DOOR DR. A. VAN STRAATEN TE VALKENBURG (Lb.)

De genetica, in het bijzonder de antropogenetica, heeft de laatste decennia dermate grote vorderingen gemaakt, dat van een explosieve ontwikkeling kan worden gesproken. Een der facetten daarvan is de huidige kennis inzake de etiologie van de mongoloïde idiotie. Deze vorderingen zijn mogelijk geworden door de cytogenetica, de weefselkweken, de fasencontrastmicroscop, de elektronenmicroscop en niet in het minst door de biochemie en de radiochemie. Door het onderzoek van de Engelse Nobelprijswinnaars Watson en Crick zijn wij thans goed geïnformeerd over „the code of life”, de chromosomale structuur uitgedrukt in een drie-dimensionale chemische configuratie. Zeer recent ontvingen drie Franse geleerden, Jacob, Monod en Lwoff de Nobelprijs voor hun meer toegespitst onderzoek inzake de overdracht der genetische informatie vanuit de celkern op het celprotoplasma en inzake de noodzakelijke coördinatie die in de cel bij de eiwitsynthese plaatsvindt door middel van een genetisch controle-apparaat. Dit uiterst knappe werk is van fundamentele betekenis voor de kennis der gehele levende natuur.

De mongoloïde idiotie wordt tegenwoordig — om niet discriminerend te zijn ten aanzien van de

Mongolen — veelal het syndroom van Down genoemd, naar Langdon Down die in 1866 dit ziektebeeld als een aparte eenheid onder de overige oligofrenieën wist te onderkennen. Anderen geven de voorkeur aan de betiteling „mongolisme”. Dit syndroom behoeft wat zijn manifestatie betreft amper enige toelichting. Het komt namelijk hier, zowel als overal elders op de wereld, zo frequent voor, dat zelfs de leek de diagnose vermag te stellen. Het wordt gezien bij alle rassen, in alle landen en in alle maatschappelijke geledingen. De frequentie in Amerika is één op 1000: er worden in de U.S.A. jaarlijks 2500 mongooltjes geboren. In Denemarken bedraagt dit aantal 1,6 promille. In doorsnee komt het syndroom voor bij één op 600 tot 700 geboren. Al met al gaat het dus zeker niet om een aandoening die in het ratiteitenkabinet thuishoort. Iedere arts heeft in zijn praxis wel een of meer mongooltjes.

Het ziektebeeld. Dit bezit in het algemeen een grote uniformiteit, zowel in somatisch als in psychisch opzicht. De kinderen hebben gevoel voor ritme, zij spelen graag, houden daarbij van mimicrie, zij houden ook van muziek en zij zijn goed gehumeurd. Het lijkt wel alsof al deze kinderen