

## BOEKBESPREKING.

ZORN, BERNHARD. *Ueber familiäre atypische Pigmentdegeneration der Netzhaut* (totale Aderhautatrophie) von Graefe's Arch. f. Ophth. Bd 101. Heft 1. S. 1. Oct. 1919.

In deze verhandeling wordt erop gewezen, dat wij in de laatste decennien naast de typische familiale retinitis pigmentosa<sup>1)</sup> verwante ziektebeelden hebben leeren kennen. Naast de genoemde kwaal, die bestaat in een progressieve over jaren verloopende ont-aarding van de staafjes- en kegellaag van het netvlies<sup>2)</sup>, waarop secundair pigmentveranderingen volgen, kennen wij thans kwalen, die zich òf eveneens in het netvlies nestelen (retinitis pigmentosa sine pigmento, retinitis punctata albescens) òf meer in het vaatvlies (retinitis pigmentosa met verspreide atrophische plekken van de chorioidea, chorioretinitis pigmentosa, chorioideremie of totale atrophie van het vaatvlies, atrophia gyrata chorioideae et retinae of plaatselijk systematisch gerangschikte atrophische haarden). Daarnaast is reeds sedert lang bekend de zoogen. congenitale stationaire nachtblindheid<sup>3)</sup>, die vroeger als zelfstandige ziekte zonder aantoonbare oogveranderingen werd opgevat, maar waarbij thans gevonden zijn gebrekkige ontwikkeling van het retina pigment, zwarte of witte chorioiditisvlekken in de uiterste periferie van het netvlies, minder vaak diffuse witgrijze verkleuring van den achtergrond van het oog, waarop in den loop der jaren pigmentverschuivingen als bij retinitis pigmentosa kunnen volgen en grijzig opalesceerende verkleuring van de lens.

1) Waarover DE WILDE onlangs een proefschrift schreef, dat in dit tijdschrift besproken werd (Ref.).

2) En waarvan ruim 25% in verwante huwelijken wordt aangetroffen (Ref.).

3) Waaromtrent de beroemde stamboom van NETTLESHIP-TRUC-CUNIER over 10 geslachten (Ref.).

ZORN spreekt de meening uit, dat alle bovengenoemde kwalen bijeen hooren op grond van de gemeenschappelijke symptomen, die zij vertoonen: nachtblindheid, concentrische gezichtsveldbeperking vooral ook voor kleuren, vermindering van den lichtzin en het familiaire optreden der ziekte. De stationaire hemeralopie zou dan een uiterst langzaam verlopend proces zijn (WILBRAND en SÄNGER). Voor deze opvatting pleiten ook de volgende feiten, dat na een acute nachtblindheid zonder aantoonbare afwijkingen later sommige der bovengenoemde ziektebeelden kunnen volgen en dat in eenzelfde familie verschillende ziektebeelden kunnen voorkomen bijv. hemeralopie en retinitis pigmentosa (MOOREN, NETTLESHIP); retinitis pigmentosa, retinitis punctata albescens en hemeralopie met albinisme (GROENOUW), retinitis pigmentosa met witte chorioïditishaarden en atrophia gyrata chorioïdae et retinae (JACOBSON).

Al deze kwalen moeten gescheiden worden van de al of niet familiaire door syphilis veroorzaakte netvlies- en vaatvliesandoeningen, daar hierbij de bovengenoemde symptomen ontbreken; ook van de ziekte van Tay-Sachs waarbij de verblinding een gevolg is van degeneratie der hersengangliëncellen en van de hereditair familiaire chorioretinitis (LUTZ, STARGARDT, STIRLING) waarbij geen nachtblindheid, maar juist een degeneratie der gele vlek met een centraal gezichtsvelddefect voorkomt.

ZORN beschrijft zelf een stamboom van 3 geslachten met directe erfelijkheid van net- en vaatvliesandoeningen bij 5 personen; n.l. een grootmoeder, haar zoon en dochter, een kleindochter (dochter van zoon), kleinzoon (zoon van dochter) en kleinzoon (zoon van andere dochter, die niet onderzocht kon worden en waarbij gezondheid gemeld werd, zoodat hier een geslacht zou zijn oversprongen?). Deze 3 kleinkinderen hadden tezamen 9 gezonde broers en zusters, die echter evenmin onderzocht zijn. De gevonden afwijkingen waren: volledige chorioideremie, atrophia gyrataachtige chorioretinitis, hemeralopie met normalen achtergrond van het oog, hemeralopie met zeer perifere vaatvliesveranderingen en hemeralopie met atrophie van het netvliesepithelium. Twee personen hadden een zwart gesprenkelde plek in de gele vlek, die echter geen centraal gezichtsveld defect gaf.

Ref. acht de mededeeling van ZORN een belangrijke bijdrage

tot de kennis van erfelijkheid en variabiliteit bij net- en vaatvlies-aandoeningen, maar verschilt van ZORN in appreciatie:

De Schr. gaat n.l. te zeer uit van de nog onbewezen stelling dat alle bovengenoemde kwalen variaties zijn van de bekende retinitis pigmentosa. ZORN's bijdrage kan zeker niet tot bewijs dienen daartoe, want deze kwaal komt in zijn familie niet voor; daar staan de vaatvliesveranderingen op den voorgrond. Ook wordt door ZORN zonder meer genegeerd, dat er twee typen van erfelijkheid bestaan n.l. — om cijfers van de WILDE te noemen — bestaat bij retinitis pigmentosa in 25% der gevallen directe erfelijkheid en gingen in 22% der gevallen bloedverwante huwelijken vooraf, 75% der gevallen gedraagt zich dus recessief. De stationaire hemeralopie is dominant evenals de meeste met vaatvliesveranderingen gepaard gaande veranderingen. Zou het nu niet beter zijn om in plaats van te zeggen, dat de patient met chorioirideremie een extreme variant voorstelt van de retinitis pigmentosa (ZORN), eens een nauwgezet erfelijkheidsonderzoek te beginnen om de tegenstrijdigheden op te lossen?

Ik durf dan de voorspelling wagen, dat men ongetwijfeld zal komen tot het onderscheiden van verschillende typen, waarvan sommige misschien op een, andere op meer factoren berusten, waaronder wellicht ook pleiotrope factoren werken, die het samengaan van retinitis pigmentosa met doofstomheid en andere degeneratiekenmerken kunnen verklaren. De opvatting van ZORN althans komt mij nog eenigszins voorbarig voor, van uit erfelijkheidsstandpunt bezien.

P. J. WAARDENBURG.

---