

STELLINGEN

I

Bij prenatale diagnostiek van enzymdefecten dient bij voorkeur naast het bij de ziekte betrokken enzym een tweede enzym uit hetzelfde subcellulaire compartiment als referentie te worden gemeten in gekweekte vruchtwatercellen.

II

Wyatt's mening, dat prenatale diagnostiek slechts een ontsnappingsmethode is bij het falen van genetic counseling (gericht op het voorkómen van progenituur in gezinnen met hoge risico's) doet afbreuk aan de rechten en mogelijkheden van ouders om een eigen gezin te vormen, waarin kinderen niet aan de onderzochte ziekte zullen lijden, en getuigt van een onjuiste opvatting over het doel van genetic counseling.

Wyatt, P.R., Lancet, II, 1027 (1973)

III

De toepassing van microtechnieken bij de prenatale diagnostiek van erfelijke stofwisselingsstoornissen kan de analysetijd, nodig voor een prenatale diagnose, vergelijkbaar maken aan de tijd die nodig is voor een prenataal chromosomenonderzoek.

IV

Ishiguro's veronderstelling, dat een bepaling van het alpha-foetoproteïne gehalte in het moederlijk serum een veiliger diagnosticum voor gemelli is dan een Röntgenfoto, doet vermoeden, dat hij de betekenis van het ultrasoundonderzoek voor een veilige en zekere diagnostiek van gemelli niet kent.

Ishiguro, T., Amer.J.Obstet.Gynec., 121, 539 (1975)

V

Het lijkt gewenst bij alle perinataal overleden kinderen een chromosomenonderzoek te doen, daar dit kan leiden tot een verbetering van de diagnostiek en genetic counseling van de ouders.

Machin, G.A., Lancet, I, 549 (1974)

VI

De huidige methoden voor foetoscopie tijdens de 16e - 20e week van de zwangerschap zijn nog niet geschikt voor klinische toepassing.

VII

Hirschhorn's eis dat bij prenatale diagnostiek van een autosomaal recessief erfelijke ziekte het dragerschap van de vader bewezen moet zijn, is gebaseerd op de onjuiste opvatting, dat dragerschapsonderzoek onfeilbaar is.

Hirschhorn, K., Ann. New York Acad. Sci., 240, 117 (1975)

VIII

Screeningsonderzoek van pasgeborenen op het vóórkomen van de spierdystrofie type Duchenne heeft als nadeel, dat men het optreden van een onbehandelbare ziekte een aantal jaren vóór het optreden moet voorspellen; het is de vraag of dit opweegt tegen het voordeel van een zo vroeg mogelijke genetic counseling van draagster-moeders.

Zellweger, H. en Antonik, A., Pediatrics, 55, 30 (1975)

IX

Alpha-1-antitrypsine deficiëntie is niet een deficiëntie van een enzym, doch een stapelingsziekte van een niet-gesialyleerd (en dus gebrekkig) enzym.

Eriksson, S. en Larsson, C., New Engl. J. Med., 292, 176 (1975)

Kuhlenschmidt, M.S. et al., Lab. Invest., 31, 413 (1974)

X

De klinische genetica dient een plaats te krijgen in het curriculum voor het doctoraal-examen Geneeskunde.

XI

Indien "genetic engineering" ooit bij de mens toegepast moet worden, dan is door de Rotterdamse Medische Faculteit te overwegen het enzym Plasticase te induceren bij gebruikers van het Hoboken-cafetaria.

M.F. Niermeijer

Rotterdam, 25 juni 1975