

wegens niet-parasitaire miltkyste, bedraagt 4%; dit is aanzienlijk hoger dan de sterfte bij patiënten die splenectomie ondergingen wegens een trauma. Vooral de sterfte bij patiënten met een primaire kyste (met name haemangioma) is hoog (18%).

Het is bekend dat pneumokokkensepsis, soms jaren na de splenectomie, niet is uitgesloten (KERST 1980; RICE en JAMES 1980), ook al is er een bijmilt aanwezig, zoals bij onze patiënt, zodat het zeker noodzakelijk is polyvalent pneumokokkenvaccin toe te dienen (VAN FURTH 1979).

Onze dank gaat uit naar dr. E. H. Nauta, internist te Amsterdam.

#### SUMMARY

*A patient with a non-parasitic splenic cyst.* – A patient with a non-parasitic splenic cyst is described. Data from the literature concerning the incidence, symptoms, diagnosis, treatment and therapeutic effects are discussed. The difficulty of making a correct diagnosis prior to operation is stressed.

#### LITERATUUR

- ANDRAL, G. (1829) *Précis d'anat. pathologique*, bl. 432. Gabon, Parijs. Geciteerd in: R. H. FOWLER (1953) *Surg. Gynec. Obstet.* 96, 209.  
BOER, J. DE, N. M. A. BAX en J. C. MOLENAAR (1980) *Ned. T. Geneesk.* 124, 683.

- BRESLIN, J. A., B. I. TURNER, R. K. RHAMY e.a. (1978) *J. Urol. (Baltimore)* 119, 559.  
FERRIS, D. O., M. B. DOCKERTY en R. A. HELDEN (1958) *Minn. Med.* 41, 614.  
FOWLER, R. H. (1940) *Int. Abstr. Surg.* 70, 213; (1953) *Surg. Gynec. Obstet.* 96, 209.  
FURTH, R. VAN (1979) *Neth. J. Med.* 22, 123.  
GRISCOM, N. T., H. K. HARGREAVES, M. Z. SCHWARTZ e.a. (1977) *Amer. J. Roentgenol.* 129, 889.  
HALVORSON, J. F., B. K. SEMB en K. MAURSETH (1974) *Acta chir. scand.* 140, 571.  
HONGISTO, S. (1950) *Ann. Chir. Gynaec. Fenn.* 39, 270.  
KERST, A. J. F. A. (1980) *Ned. T. Geneesk.* 124, 695.  
KING, M. C., B. W. GLICK en A. FREED (1968) *Surg. Gynec. Obstet.* 127, 509.  
MAINGOT, R. (1974) *Abdominal operations*, 6e druk. Deel 1, bl. 702. Appleton-Century-Crofts, New York.  
MARTIN, J. W. (1958) *Amer. J. Surg.* 96, 302.  
MOLIER, H. L., H. W. O. DELEU en A. J. BELFER (1975) *Ned. T. Geneesk.* 119, 1458.  
POSENER, L. J. en O. K. LITHERLAND (1956) *Canad. med. Ass. J.* 75, 510.  
QURESHI, M. A., C. D. HAFNER en J. R. DORCHAK (1964) *Arch. Surg.* 89, 570.  
RICE, H. M. en P. D. JAMES (1980) *Lancet* I, 565.  
ROBBINS, F. G., A. E. YELLIN, R. W. LINGUA e.a. (1978) *Ann. Surg.* 187, 231.  
SHANSER, J. D., A. A. MOSS, R. E. CLARK e.a. (1973) *Amer. J. Roentgenol.* 119, 166.  
WEINSTEIN, M., M. ROBERTS, B. REYNOLDS e.a. (1957) *Ann. Surg.* 148, 851.

Juli 1980 ontvangen

December 1980 voor publikatie aanvaard

## COMMENTAREN

### *Genetische aspecten van incest*

PROF. DR. H. GALJAARD, TE ROTTERDAM

De laatste tijd wordt van verschillende zijden het probleem van incestueuze relaties onder de aandacht gebracht. De belangstelling gaat daarbij vooral uit naar de achtergronden van seksuele relaties tussen vader en dochter, moeder en zoon of broer en zuster, en naar de gevolgen als incestueuze geslachtsgemeenschap op zeer jeugdige leeftijd plaatsvond. Nauwkeurige cijfers over de frequentie van incestueuze relaties (incastus=onkuis) zijn moeilijk te verkrijgen, doordat de gevoelens van schuld, schaamte en angst niet alleen aangifte bij officiële instanties in de weg staan, maar ook het praten erover met bekenden. Daardoor zullen resultaten van enquêtes een onderwaardering van de werkelijkheid zijn (WEINBERG 1963; WEITZEL e.a. 1978).

Voor ons land zijn geen epidemiologische gegevens over incest bekend, maar op grond van Amerikaanse gegevens (WEITZEL e.a. 1978) en de veronderstelling van deskundigen dat het werkelijke aantal incestueuze relaties zeker tien maal zo hoog is, kan worden verondersteld dat in ons land jaarlijks vele duizenden keren geslachtsgemeenschap tussen ouder en kind plaatsvindt. Van de gerapporteerde gevallen betreft ongeveer driekwart de relatie tussen vader en dochter. De gemiddelde leeftijd van de onderzochte vaders lag boven 40 jaar en hun intelligentie, opleidingsniveau en sociaal-economische status waren veelal gering; meer dan 60% van de verhoudingen is met de oudste dochter. De moeder en andere gezinsleden zijn vaak op de hoogte, maar laten uit angst

en schaamte niets merken. Evenals in geval van kindermishandeling, zijn ouders die incestueuze verhoudingen aangaan, in hun jeugd vaak zelf het slachtoffer geweest van soortgelijke handelingen.

Over de gevolgen voor een minderjarige die geslachtsgemeenschap met een ouder heeft gehad en over de te nemen maatregelen, zoals het scheiden van ouder en kind, bestaan verschillende inzichten (zie o.a. WEITZEL e.a. 1978). Bij alle discussies over de psychosociale aspecten van incestueuze relaties is het echter goed nog eens op de genetische aspecten te wijzen. Dat lijkt vooral gerechtvaardigd in een tijd waar met kracht wordt gestreefd naar preventie van aangeboren en erfelijke afwijkingen.

Het huwelijk tussen eerste-gradsfamilieleden (broer-zuster, ouder-kind) is wettelijk verboden en in veel landen zijn er ook legale barrières ten aanzien van het huwelijk tussen tweede-gradsfamilieleden (halfbroer-zuster, oom-nicht of tante-neef). Wie zich de beginselen van de Mendeliaanse genetica nog eens voor de geest haalt, begrijpt waarom incest ook op genetische gronden hoogst ongewenst is.

Het genenmateriaal van het kind bestaat uit de helften van dat van zijn ouders. Nakomelingen uit ouder en kind of broer en zuster zijn dus homozygoot voor een kwart van hun genloci. Dit heeft uiteraard belangrijke consequenties indien er autosomaal-recessief overervende genmutaties zijn die in homozygote vorm aanleiding geven tot ernstige lichamelijke en (of) geestelijke handicaps. Er zijn op het ogenblik ongeveer 3000 verschillende syndromen bekend die het gevolg zijn van Mendeliaans overervende genmutaties, waarvan 1200 autosomaal-recessief (McKusick 1980). Vele van deze mutaties komen in een geringe frequentie in de bevolking voor (in de orde van grootte van 1:100-1:500 personen), andere komen veel vaker voor, zoals in Nederland de genmutatie die in homozygote vorm tot pancreasfibrose leidt (1:30). In bevolkingsgroepen afkomstig uit landen rondom de Middellandse Zee, bij sommige groepen negers in Afrika en de Verenigde Staten van Amerika komen bepaalde mutaties die tot erfelijke hemoglobopathieën leiden zelfs in de frequentie van 1 op 8 voor, of hoger!

Dragers van autosomaal-recessieve mutaties zijn vrijwel altijd gezond en als er in de familie geen patiënten met een bepaalde erfelijke aandoening voorkomen, is er meestal geen aanleiding om onderzoek naar dragers te verrichten. Door het toenemende inzicht in de biochemische en moleculair-genetische achtergronden van erfelijke ziekten (zie voor overzichten STANBURY e.a. 1978 en GALJAARD 1980) worden de technische mogelijkheden om dragerschap van bepaalde mutaties vast te stellen steeds groter. Dit is vooral van belang bij screening van bevolkingsgroepen waar bepaalde mutaties veelvuldig voorkomen, en in individuele gevallen als basis voor erfelijkheidsvoorlichting indien er in de familie een of meer patiënten met een erfelijke aandoening zijn.

Dit laatste is van extra groot belang als er bloedverwantschap bestaat tussen twee partners die kinderen wensen (bijv. huwelijk tussen neef en nicht of tussen andere tweede- en derde-gradsfamilieleden; zie overzicht HARPER 1981).

In geval van zwangerschap bij incest is drageronderzoek niet zo relevant, omdat dan in ieder geval een zeer hoog risico op een afwijkend kind bestaat. Aangenomen wordt dat ieder individu drager is van ten minste twee genmutaties die in homozygote vorm letaal zijn. Dit houdt in dat er een kans van 1:4 (25%) is dat een zwangerschap na geslachtsgemeenschap tussen vader en dochter, moeder en zoon of broer en zuster, eindigt met prenatale dood of met de geboorte van een kind dat overlijdt na een korter of langer durend gehandicapt bestaan. Sommige onderzoekers menen dat ieder van ons drager is van 3-4 letale mutaties en in dat geval zou de kans op afwijkingen bij nakomelingen uit incest 40-50% bedragen.

*Onderzoekingen van nakomelingen uit incest* hebben aangetoond dat minder dan de helft van hen normaal was. Ongeveer 30% was reeds op de (vroeg) kinderleeftijd overleden of leed aan een ernstige, recessief overervende, stofwisselingsziekte. Daarenboven had meer dan 20% van de kinderen mentale retardatie en ook de frequentie van aangeboren misvormingen als gevolg van een combinatie van erfelijke en uitwendige factoren (zoals hartgebreken, gespleten verhemelte, open rug) was verhoogd (CARTER 1967; ADAMS en NEEL 1967; SEEMANOVA 1971; Editorial 1981). Wanneer bovendien in aanmerking wordt genomen dat verschillende mutaties pas op (latere) volwassen leeftijd tot ernstige ziekte en handicaps kunnen leiden – die bij de tot nu toe verrichte onderzoekingen niet zijn betrokken – dan is het duidelijk dat *de genetische risico's van incest onaanvaardbaar hoog zijn*.

Als een door incest verwekt kind ter adoptie wordt aangeboden, hebben de aanstaande ouders er uiteraard recht op te weten dat er een grote kans bestaat op aangeboren en erfelijke afwijkingen. De meeste afwijkingen zullen reeds gedurende de eerste levensjaren tot uiting komen, maar het optreden van latere afwijkingen is moeilijk uit te sluiten. Ook bij adoptie van kinderen uit ontwikkelingslanden met heel andere cultuurpatronen en sociaal-economische omstandigheden is het van belang te weten of zij eventueel nakomelingen zijn uit incestueuze verhoudingen.

In het begin van dit commentaar is reeds opgemerkt dat er de laatste tijd toenemende aandacht is voor het probleem van incest, vooral van de zijde van psychologen, psychiaters en maatschappelijk werkers. Het is een goede zaak dat daarbij gestreefd wordt naar meer openheid en naar betere begeleiding. Bij alle discussies over de seksuele en psychosociale aspecten van incestueuze verhoudingen kan men zich niet aan de indruk onttrekken dat de ver-

antwoordelijkheid ten opzichte van de eventuele nakomelingen wel eens uit het oog wordt verloren.

Vandaar dit commentaar over de ernstige genetische consequenties.

#### LITERATUUR

- ADAMS, M. S. en J. V. NEEL (1967) *Pediatrics* 40, 55.  
CARTER, C. O. (1967) *Lancet* I, 436.  
Editorial (1981) *Brit. med. J.* 282, 280.  
GALJAARD, H. (1980) *Genetic metabolic diseases: early diagnosis and prenatal analysis*. Elsevier-North Holland, Amsterdam.

HARPER, P. S. (1981) *Practical genetic counselling*. John Wright, Bristol.

MCKUSICK, V. A. (1980) *Mendelian inheritance in man*. 6e druk. Johns Hopkins, Baltimore.

SEEMANOVA, E. (1971) *Hum. Genet.* 21, 108.

STANBURY, J., J. B. WIJNGAARDEN en D. S. FREDERICKSON (1978) *The metabolic base of inherited disease*. 4e druk. McGraw-Hill, New York.

WEINBERG, S. (1963) *Incest behaviour*. Citadel Press, New York.

WEITZEL, W. D., B. J. POWELL en E. C. PENICK (1978) *Amer. J. Dis. Child.* 132, 127.

Juni 1981

## BRIEVEN AAN DE REDACTIE

### *Erytromelalgie*

J. J. MICHIELS, INTERNIST

Uit vraag 22 (1981) in dit tijdschrift blijkt dat erytromelalgie een weinig bekend symptoom is, dat bovendien nooit in relatie is gebracht met één bepaalde ziekte. In de beschrijvingen van MITCHELL (1878), BROWN (1932) en SMITH en ALLEN (1938) is erytromelalgie gekenmerkt door:

- brandende pijn in de acra, waarbij de voorvoet zool en de tenen vaker zijn aangetast dan de vingertoppen, gepaard gaande met lokale verschijnselen van zwelling, roodheid en warmte, en
- toenemende hevigheid van de symptomen bij warmte, staan en lopen; ze worden duidelijk milder tijdens absolute rust, in het bijzonder als de voet of hand hoger ligt.

De term erythermalgie werd in 1938 gepropageerd door SMITH en ALLEN om meer nadruk te leggen op de klinische verschijnselen van ontsteking en warmte. Erytromelalgie heette refractair te zijn tegen behandeling tot het gunstige effect van acetylsalicylzuur bij enkele patiënten werd beschreven door SMITH en ALLEN in 1938. Later is het een gangbare behandeling geworden voor primaire erytromelalgie; een in analgetisch opzicht lage dosis van 350-500 mg geeft snelle verdwijning van de erytromelalgische verschijnselen, die enige dagen aanhoudt. Dit effect is zo specifiek dat het als diagnosticum voor erytromelalgie kan worden gebruikt (BAB e.a. 1964). SMITH en ALLEN (1938) en BAB e.a. (1964) maken onderscheid tussen primaire erytromelalgie en een secundaire vorm, die bij polycytaemia vera, myeloïde metapla-

sie, arteriële hypertensie, diabetes mellitus, lupus erythematosus disseminatus en reumatoïde arthritis voorkomt. De pathogenese van de erytromelalgische verschijnselen is grotendeels duister gebleven.

Op grond van eigen onderzoek bij 25 patiënten (MICHIELS 1981) ben ik van mening dat erytromelalgie altijd een uiting is van een myeloproliferatieve aandoening in de vorm van primaire trombocytemie of van polycytaemia vera met een trombocytische component. Onder de patiënten met erytromelalgie waren er geen met secundaire trombocytose of met chronische myeloïde leukemie met trombocytose.

De erytromelalgische uitingen variëren van prikkelende sensaties en steken als met een mes toegebracht, tot brandende pijn als de huidtemperatuur hoger wordt dan 31°C. Asymmetrische, vaak unilaterale roodheid, warmte en bij druk pijnlijke zwelling komt meestal voor aan één of meer tenen, de voorvoet zool of soms de vingertoppen. Ook doet zich na verloop van tijd vaak tevens acrocyanose en gangreen van één of meer tenen voor, terwijl het opvallend is dat, anders dan bij arteriosclerotische circulatiestoornissen, de perifere arteriën normaal blijven pulseren. Erytromelalgie bleek gepaard te gaan met een verhoogde omzet aan trombocyten en te worden gekenmerkt door aantasting van arteriolen in de reticulair dermis; de venulen, capillairen en zenuwen blijven microscopisch intact. Aanvankelijk is er fibromusculaire proliferatie van de intima en in latere stadia kunnen intravasculaire thrombi worden waargenomen. Intimaprolieratie en trombotische afzettingen kunnen tenslotte leiden tot volledige obliteratie van het lumen van arteriolen.

Afdeling Hematologie (hoofd: prof. dr. J. Abels), Academisch Ziekenhuis Rotterdam-Dijkzigt, Rotterdam.