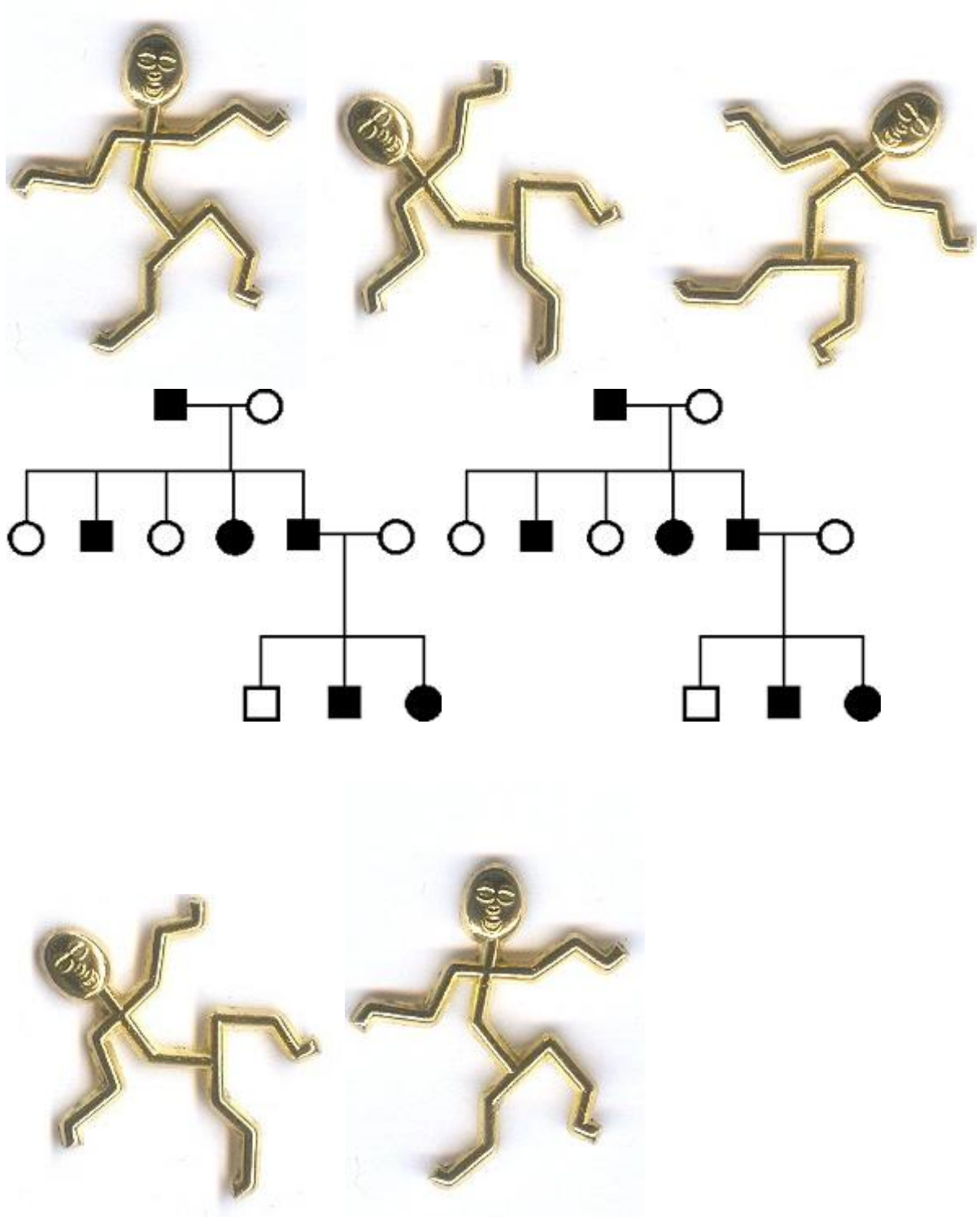


DANSEN ROND DE STAMBOOM

Van chorea hereditaria adultorum naar ziekte van Huntington 1872-1983



Ria van Hes
Master Medische geschiedenis 2008

Inhoudsopgave

Voorwoord 3

Inleiding 5

I Stambomen 11

II Van chorea hereditaria adultorum naar ziekte van Huntington 1872-1983 25

III De stamboom als medisch instrument 32

IV Dansen rond de stamboom 37

Conclusies 41

Geraadpleegde literatuur 43

Voorwoord

Toen prof. dr. Aad Tibben mij in 2002 suggereerde een onderzoek te doen naar de geschiedenis van mensen met de ziekte van Huntington in Nederland, heb ik daar lang over nagedacht. Als verpleegkundige had ik wel enig idee van de ziekte met de vreemde dansende bewegingen, maar verder ging het niet. Als student geschiedenis was ik geïnteresseerd in medische geschiedenis(sen).¹

Allereerst ben ik gaan kijken naar mogelijke beschikbare bronnen en literatuur. Die bleken voldoende voorhanden. Daarna ben ik met verschillende mensen gaan praten. ‘Dat wordt niks’, vonden velen, ‘waarom niet’ zeiden anderen. Toen ik zieke mensen ontmoette, henzelf, hun partners, kinderen, ouders en familieleden interviewde, was mijn interesse gewekt. Ik ging mijn man vergezellen naar internationale congressen en mee op studiebezoeken en ben mijn onderzoek begonnen.²

De reden voor het idee was het voornemen in 2000 van de Amerikaanse historica Alice Wexler een studie te doen naar de geschiedenis van de ziekte van Huntington in de Verenigde Staten. De familie Wexler is binnen de ‘internationale Huntington-kring’ belangrijk. Milton Wexler (1908-2007) was een beroemde Hollywood-psychiater. Zijn vrouw had de ziekte van Huntington. Hij en zijn dochters Nancy en Alice zetten zich volledig in om de ziekte van Huntington te bestrijden. Nancy Wexler was de drijvende kracht achter het grote stamboomonderzoek in Venezuela, waar in 1983 een begin van een oplossing kwam. Alice Wexler schreef ooit een boek over de geschiedenis van haar familie en over haar moeder en de activiteiten van haar zuster Nancy in het bijzonder.³ Haar bijdrage na 2000 bleef aanvankelijk beperkt tot één artikel. In dit artikel wordt beschreven hoe in de Verenigde Staten de eerste zieke mensen (in de 17^e eeuw) door de gemeenschap werden opgevangen en hoe en waarom dat in de loop van de 19^e eeuw veranderde.⁴

Ik denk dat ze haar studie heeft afgerond, want in september 2008 verschijnt haar boek *The woman who walked into the Sea: Huntington's and the Making of a Genetic Disease*. Het boek begint met het verhaal van Phebe Hedges, een vrouw met de ziekte van Huntington, uit East Hampton, New York, die in 1806 uit wanhoop de zee inloopt. Wexler gebruikt de ziekte van Huntington om veranderingen in het denken in de Verenigde Staten over erfelijkheid, invaliditeit, stigmata en medische kennis onder zowel de bevolking als bij wetenschappers en artsen te onderzoeken. Dat doet ze door drie elkaar overlappende verhalen: het leven van een familie met de ziekte in de 19^e eeuw, het belang van de ziekte van Huntington als klinische entiteit en de verandering in het denken over de ziekte door de opkomst van de eugenetische beweging in Amerika aan het begin van de 20^{ste} eeuw. Het titelverhaal wordt ook in haar eerdere artikel beschreven.⁵

Ik heb Alice Wexler en haar zuster Nancy twee maal op internationale Huntingtoncongressen ontmoet en gesproken. Niet zozeer inhoudelijk, mede door de korte tijdspanne, de drukte van de wandelgangen en hun beider populariteit. Een congres is net een reünie. Mailcontact is er

¹ R. van Hes, ‘Jan Jacob Slauerhoff, scheepsarts’, *Bzzlletin* (1998) 47-55; R. van Hes, ‘Zeeziek in de Oost’, *Tijdschrift voor Zeegeschiedenis* (2002-2) 153-162

² Mr. drs. Dirk van der Wedden, arts, tot 2006 voorzitter Raad van Bestuur Stichting Duyn en Rhyn, nu voorzitter Vereniging van Huntington.

³ A. Wexler, *Mapping Fate: A memoir of Family, Risk and Genetic Research* (New York, 1995)

⁴ A. Wexler, ‘Chorea and Community in a Nineteenth-Century Town’, *Bulletin of the History of Medicine* (2002-3) 495-527

⁵ Het boek is nog niet te koop. Wel te bestellen: http://www.amazon.com/Woman-Who-Walked-into-Sea/dp/0300105029/ref=sr_1_4?ie=UTF8&s=books&qid=1209375504&sr=1-4

even aan het begin (in 2002) van mijn onderzoek geweest. Meer is niet gelukt, jammer genoeg.

De zes jaar die ik bezig ben geweest met de ziekte van Huntington hebben mij veel geleerd. Medische geschiedenis is een prachtig vakgebied, de ziekte van Huntington een dramatische ziekte. Ik ben verheugd dat ik mijn steentje bijdraag aan het meer bekend maken van deze zeldzame ziekte. Geen dag heb ik spijt gehad van mijn keuze in 2002.

Om het onderzoek af te sluiten volgde ik in 2008 een Master Medische geschiedenis aan de Vrije Universiteit. Deze Masterscriptie is daar het resultaat van.

Inleiding

Het was er wel, maar je zag het niet.

Neem bijvoorbeeld bacteriën, die hebben altijd bestaan, maar we zijn ze pas door het gebruik van de microscoop gaan zien. Met de erfelijkheid van sommige ziektes is het eigenlijk net zo verlopen, alleen was het nu de stamboom die het onzichtbare aan het licht bracht.

Genealogie - de wetenschap van het stamboomonderzoek, van de ontwikkeling en verwantschap van families, van, zoals Nietzsche het noemde, het zoeken naar de herkomst en het ontstaan, het zoeken naar de oorsprong in de loop van de geschiedenis - kwam in contact met de geneeskunde.⁶ Samen zoemden zij aan het eind van de 19^e eeuw in op de erfelijkheid van ziektes. Het was de start van een boeiende en bloeiende relatie.

Drie ontwikkelingen hebben hieraan ten grondslag gelegen.

Als eerste veranderde er veel aan het eind van de 18^e eeuw in de geneeskunde. Waren er voorheen meerdere medische deelgebieden waarin dokters *medicinae*, chirurgijns en reizende meesters - de academisch geschoolden, de ambachtslieden en de irregulieren – acteerden, in de 19^e eeuw trad er een vermenging op. Dokters gingen opereren, chirurgijns promoveren, irregulieren werden specialisten. Uitkomsten van nieuw medisch onderzoek werden in statistieken omgezet. Geleidelijk aan werd ‘meten is weten’ het leidend principe. De natuurgeneeskunde deed haar intrede.

Ten tweede gingen in het zelfde tijdsbestek mensen zich toenemend bezighouden met hun eigen levensloop en die van hun voorouders. Geslachtslijsten en stambomen maken werd na de Franse revolutie, de Industriële revolutie en de Amerikaanse Burgeroorlog een soort van ‘trots op onszelf en onze afkomst’ liefhebberij, die steeds meer in georganiseerd verband werd uitgeoefend. Genealogische verenigingen met eigen periodieken gingen zich transformeren tot een zelfstandige wetenschap en hulpwetenschap van de algemene geschiedenis.

Tot slot was daar – als bindende factor - de erfelijkheid als biologisch en sociologisch onderzoeksgebied. De evolutietheorie van Darwin, de wetten van Mendel en de activiteiten van Galton wekten de belangstelling van de geneeskunde voor het bestaan van erfelijke factoren. Factoren die de constitutie van de mens zouden kunnen bepalen, maar die eventueel ook een rol speelden bij het ontstaan van ziekten.⁷ De stamboom werd een medisch instrument.

Aan het eind van de 19^e eeuw publiceerde de Amerikaanse arts George Huntington (1850-1916) een artikel over een ziekte bij een familie in de medische praktijk van zijn vader en daarvoor zijn grootvader.⁸ Chorea hereditaria adultorum: de ziekte die hij beschrijft begint op volwassen leeftijd, gaat gepaard met verschijnselen van onwillekeurige dansende bewegingen, psychiatrische stoornissen en achteruitgang van cognitie. Huntington meende dat de ziekte erfelijk was en wel zo, dat leden van de familie mét de ziekte, deze ook doorgaven aan hun kinderen. Werd men niet ziek, dan was ook het nageslacht gevrijwaard.

⁶ F. Nietzsche, *Zur genealogie der Moral* (1887)

⁷ M.J. van Lieburg, ‘Genealogie en geneeskunde in Nederland. Een historische verkenning en praktische handreiking.’, *Jaarboek Centraal Bureau voor Genealogie*, deel 60 (Den Haag, 2006) 5-27

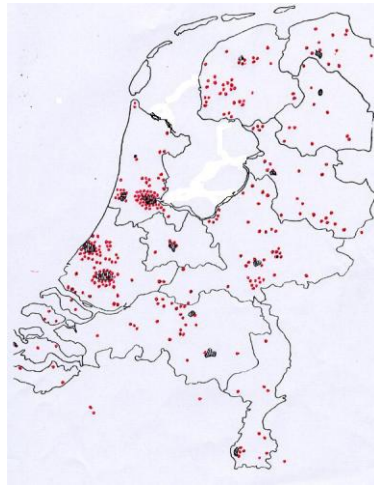
⁸ G. Huntington, ‘On chorea’, *Medical and Surgical Reporter of Philadelphia* (1872) 320-321

Huntington's artikel werd in Europa opgemerkt en een jaar later kort samengevat gepubliceerd in Virchow-Hirsch *Jahresberichte*.⁹

Probleemstelling

'Ziektes bestaan niet, totdat wij zeggen dat ze bestaan, ze waarnemen, een naam geven en op ze reageren', aldus Rosenberg.¹⁰ Dat moet ook voor de chorea van Huntington hebben gegolden.

Chorea hereditaria adultorum is een zeldzame ziekte, waarvan nu bekend is dat er naar schatting zeven tot tien per honderdduizend inwoners aan de ziekte lijden. Dat getal geldt voor Nederland, andere Europese landen, de Verenigde Staten en Australië. Als we van diezelfde getallen uitgaan en de cijfers van de volkstelling in 1899 aanhouden, dan waren er in Nederland rond 1900 driehonderdzestig tot vijfhonderd mensen met chorea.¹¹ Ze woonden verspreid over het hele land, langs de grote rivieren, de Zuiderzee en de Noordzee. Wat meer in de grote steden Amsterdam, Rotterdam en Den Haag en in het zuid-westelijk deel van Friesland, niet op de waddeneilanden noch op Urk.¹²



Situatie rond 1900

De meeste artsen hielden zich aan het eind van de 19^e eeuw bezig met infectieziektes als tuberculose, cholera, typhus, mazelen, pokken, syfilis. Met kanker, hart- en vaatziekten, reuma, krankzinnigheid en nog veel meer.¹³ Als zij al iemand zagen met vreemde bewegingen, dan werd dit niet zelden in verband gebracht met het overmatig gebruik van alcohol. Door de grillige gedragsstoornissen verbleven mensen met chorea veelal met wisselende diagnoses in de inrichtingen. Omdat binnen de families zelf met schaamte, terughoudendheid en ontkenning gereageerd werd op de ziekte, kwam van daaruit ook geen signaal naar buiten.¹⁴ De kans dat artsen iemand met de vreemde bewegingen, gecombineerd met gedragsstoornissen in hun praktijk of ziekenhuis zagen en zouden denken aan een familiale - en misschien wel erfelijke ziekte - was te verwaarlozen.

⁹ A. Kussmaul en H. Nothnagel, 'Krankheiten des Nervensystems' *Jahresbericht über die Leistungen und Fortschritte in der gesamten Medizin, herausgegeben von R. Virchow en A. Hirsch. Bericht für das Jahr 1872*, zweiter Band (Berlijn, 1873) 32

¹⁰ C.E. Rosenberg en J. Golden (Ed.), *Framing Disease; Studies in Cultural History* (New Brunswick, 1992) xiii

¹¹ In 1899 werden 5.104.137 mensen in Nederland geteld. Ik heb de cijfers van de volkstelling uit: H.J. Prakke, *Deining in Drenthe. Historisch-sociografische speurtocht naar de 'olde lantschap'* (Assen, 1958) 97-98

¹² Met de gegevens uit het archief Mackenzie-van der Noordaa kon door mij een kaart gemaakt worden van Nederland met de woonplaatsen van mensen met chorea hereditaria adultorum rond 1900.

¹³ C.D.L. Hanegraaff, *Sterftestatistiek der gemeente Arnhem, 1866-1876* (Arnhem, 1877) 7

¹⁴ Diverse mensen hebben mij hierover verteld. In het Archief Mackenzie-van der Noordaa worden deze situaties genoemd. Ook te lezen in: A. Wexler, 'Chorea and Community (2002-3)

Tussen de veelheid aan ziektes waaraan mensen toen leden en stierven moet het niet meegevallen zijn juist die ziekte op te merken. En toch gebeurde het.

Doel- en vraagstelling

Het doel van dit onderzoek is kennis en inzicht verwerven of en hoe het gebruik van stambomen tussen 1872 en 1983 bij ziekten en stoornissen, toegespitst op chorea hereditaria adultorum, gevolgen heeft gehad voor de ontwikkeling van het ziekteconcept van chorea waarbij de vraagstelling is: hoe werden tussen 1872 en 1983 familiegegevens bij chorea hereditaria adultorum geïnventariseerd en welke invloed hebben stambomen gehad op de ontwikkeling van het ziekteconcept?

Werkwijze

Er wordt gebruik gemaakt van
literatuur:

- representatieve artikelen, gepubliceerd in gerenommeerde wetenschappelijke nationale en internationale tijdschriften
- proefschriften
- nationale en internationale hand- en leerboeken

Archieven

- Nationaal Archief, Den Haag
- Huntington stamboom-archief van mevr. dr. M.C. Mackenzie-van der Noordaa, zenuwarts (1911-1990)

World Wide Web

Sleuteltermen

- **Stamboom/pedigree**

Tekening, die een genealogische boom voorstelt en waarin de leden van een geslacht in hun verschillende graden van verwantschap met bepaalde symbolen worden vermeld.

- **Chorea hereditaria adultorum/chorea van Huntington/ziekte van Huntington/Huntington's disease**

Ziekte, die autosomaal, dominant overerft, waarvan de aangedane mensen op volwassen leeftijd klachten krijgen van onwillekeurige dansende bewegingen, psychiatrische stoornissen en achteruitgang in cognitie. Er is geen behandeling, behalve een symptomatische. Mensen overlijden aan suïcide, pneumonie, uitputting.

Chorea hereditaria adultorum, chorea van Huntington en ziekte van Huntington worden door velen, ook nu nog, door elkaar gebruikt. Huntington beschreef de ziekte in 1872, de naam van Huntington is in 1909 tijdens een congres van de New York Neurological Society aan de ziekte gekoppeld. Rond 1990 wilde men niet meer van chorea spreken, omdat de ziekte meer behelst dan alleen de dansende bewegingen.

- **Ziekteconcept**

Het samenhangend denken over een ziekte in een bepaalde periode van de geschiedenis.

Hoofdstukken

In het eerste hoofdstuk wordt de geschiedenis, het algemene - en het medische gebruik van stambomen beschreven. Chorea hereditaria adultorum komt in het tweede hoofdstuk, waarna de stambomen met de ziekte in het derde hoofdstuk gecombineerd worden. Daarna volgen een analyse en de conclusie.

Verantwoording

Wat is ziekte en wat maakt de ziekte chorea hereditaria adultorum zo bijzonder?

De definitie van een ziekte kan variëren van een afwijking van de biologische norm tot aan een constructie waarbij alle ziektes subjectief zijn en volledig worden bepaald door sociale en culturele factoren.¹⁵

De ziekte chorea hereditaria adultorum springt in het oog door de vreemde, dansende bewegingen, meer dan de psychiatrische stoornissen die voor de persoon zelf en de naaste omgeving veel meer leed veroorzaken. En de ziekte is erfelijk.

Volgens Sander Gilman is een ziekte beter te begrijpen door de wijze waarop de diverse samenlevingen in het verleden de verschijnselen van een ziekte verklaarden.¹⁶

Bij ziektes met vreemde bewegingen dacht men in een ver verleden dat er sprake was van epilepsie, een ziekte die een bovennatuurlijke oorzaak had. Een hogere macht had de ziel van de zieke overmeesterd, de zieke was als een ‘bezetene’. De ziekte werd daarom wel ‘de heilige ziekte’ genoemd, toegeschreven aan goddelijke bemoeienissen.¹⁷ Men dacht ook aan dronkenschap, aan krankzinnigheid. Dansende mensen werden in een bepaalde periode van de geschiedenis als heksen gezien. Soms zag men in de bewegingen een signaal dat iemand pijn had.

De danswoede, die in de 14^e eeuw na de grote pestepidemie uitbrak, noemde men de Sint Vitusdans, vanwege de vreemde bewegingen.¹⁸ Overal op straat zag men hetzelfde beeld: ‘mensen dansten urenlang hand in hand in een kring, in woeste razernij, tot zij uitgeput ter aarde stortten.’¹⁹ Als oorzaak dacht men in die tijd aan ‘de krachteloze doop van ontuchtige priesters’. Nu denkt men dat de danswoede kan zijn ontstaan door vergiftiging met moederkoren.²⁰ Mogelijk was het wel angst voor de in die tijd heersende pest, waardoor velen in een soort psychose geraakten.²¹

In de 17^e eeuw beschreef Thomas Sydenham (1624-1689) de Sint Vitusdans nauwkeurig en noemde de ziekte chorea minor.²² De ziekte kwam vooral bij kinderen voor en genas na verloop van tijd. De bijzondere bewegingen zouden worden veroorzaakt door pijnlijke gewrichten. Door te bewegen en te verplaatsen zou de pijn verminderen. De namen werden door elkaar gebruikt. Ook nu nog. Sydenham’s chorea, Sint Vitusdans, chorea minor, Huntington’s chorea. Terwijl het verschil groot is.²³

‘*Like begets like*’, zo vader zo zoon, de appel valt niet ver van de boom, zo dachten veel mensen aan het eind van de 18^e eeuw over erfelijkheid. Blonde krullen, blauwe ogen,

¹⁵ M. Harrison, *Disease and the modern world. 1500 to the present day* (Cambridge, 2004)

¹⁶ S. Gilman, *Seeing the insane* (New York, 1996)

¹⁷ E.D. Baumann, *De heilige ziekte. Een bijdrage tot de geschiedenis der geneeskunde in de oudheid* (Rotterdam, 1923)

¹⁸ Sint Vitus was een heilige, een martelaar, die in 304 is gestorven. Hij vluchtte volgens een legendarische *passio* uit ca. 600, als zevenjarige samen met zijn opvoeder Modestus en zijn voedster Crescentia voor zijn heidense vader van Sicilië naar Lucania. In Rome werd hij gemarteld. Alvorens hij door het zwaard zou worden gedood, bad hij, dat hij allen die hem zouden gedenken op zijn dag voor ‘de dans[ziekte]’ bewaren zou. Daarop werd een stem uit de hemel vernomen: ‘Sint Vitus, uw gebed is verhoord’. Zo werd hij de beschermheilige van de ‘danzuchtigen’.

¹⁹ J.F.C. Hecker, *De danswoede. Eene volksziekte der Middeleeuwen in de Nederlanden, Duitschland en Italië* (Amsterdam, 1833) 1-6

²⁰ Moederkoren is een schimmel die op rogge en tarwe groeit. De schimmel produceert het gif ergotamine dat bij teveel gebruik o.a. hallucinaties veroorzaakt, maar ook de zg. kriebelziekte (ergotismus). J.P. Mackenbach, ‘De kriebelziekte en het Isenheimer altaar’, *NTvG* (1995) 2669-2673

²¹ Over de angst: J. Huizinga, *Herfsttij der Middeleeuwen* (Haarlem, 1919)

²² T. Sydenham, ‘*Schedula monitoria de novae febris ingressu*’, *Opera universa* (Leiden, 1726)

²³ Sint Vitusdans, Sydenham’s chorea is een bewegingsziekte na een ernstige bacteriële infectie, die vooral bij kinderen voorkomt.

intelligentie en talent, het was allemaal afkomstig van een voorouder. Van bepaalde ziekten werd men in de loop van de 19^e eeuw zeker of ze wel of niet erfelijk waren. Meervingerigheid, kleurenblindheid, daar was men zeker van. Acute infectieziekten als waterpokken, griep en cholera, die waren zeker niet erfelijk. De aandacht wat betreft erfelijkheid richtte zich in de 19^e eeuw dus vooral op alles daartussen. Chronische ziektes als kanker, jicht, hart- en vaatziekten en de toen zo genoemde ‘degeneratieziekten’ als tuberculose, syfilis, krankzinnigheid en alcoholisme. De aandacht richtte zich ook op karaktereigenschappen, uiterlijke kenmerken en sociale status. Erfelijkheid was aan het eind van de 19^e eeuw het *framework* van velen, bezig met een stamboom.²⁴

Huntington zelf gebruikte geen stamboom in zijn toch opmerkelijke artikel. Artsen, die later schreven over de ziekte, deden dat wel. Daarbij kwam niet alleen de erfelijkheid scherp in beeld, steeds meer bijzonderheden werden bekend. De aandacht werd verplaatst van het zieke individu naar een erfelijke familiale ziekte waar velen bij betrokken waren. De stambomen gaven niet alleen veel prijs over de ziekte in de verschillende generaties, ze werden ook gebruikt en misbruikt voor verschillende doeleinden.

De in het verleden gemaakte stambomen van families met chorea hereditaria zijn stuk voor stuk bijzonder van vorm en bijzonder informatief. Ik denk dat de mensen die de stambomen gebruikten zich niet bewust waren van het plaatje en de mogelijkheden. Bijzonderheden over wie de stambomen tekenden en welk nut ze de onderzoeker opleverden worden niet gegeven. Soms wordt wel vermeld hoe de gegevens werden verzameld en van wie de informatie kwam. Mackenzie bijvoorbeeld deed dat. Het unieke stamboomarchief van Mackenzie-van der Noordaa heb ik verschillende keren kunnen bekijken en bij mijn onderzoek kunnen betrekken.

Door het gebruik van stambomen te onderzoeken kon een periodisering in het denken over de ziekte gemaakt worden. De eerste alom geaccepteerde en in Europa opgemerkte en overgenomen beschrijving van de ziekte door Huntington was in 1872, overigens zonder gebruik van een stamboom.²⁵ Eerder was wel over de ziekte geschreven, maar niet zo als door Huntington, met lokalisatie van de familie en dus verifieerbaar. Een Noorse bijdrage komt nog het meest in de richting, maar is door gebruik van het Noors niet opgemerkt.^{26 27} Ik laat mijn periodisering dan ook in 1872 beginnen. Ruim honderd jaar later, in 1983, werd door grootschalig stamboomonderzoek in Venezuela de lokalisatie van een erfelijk kenmerk, dat bij twee families met de ziekte van Huntington tegelijkertijd wordt overgeërfd, gevonden.²⁸ De ontdekking van de lokalisatie maakte een presymptomatische test mogelijk. Daar eindigt mijn onderzoek mee.

²⁴ C. Rosenberg, ‘The Bitter Fruit: Heredity, Disease and Social Thought in the nineteenth century America’ *Perspectives in American History* (1974) 139-235

²⁵ Het artikel werd kort samengevat gepubliceerd in: A. Kussmaul en H. Nothnagel, ‘Krankheiten des Nervensystems’ *Jahresbericht über die Leistungen und Fortschritte in der gesamten Medizin, herausgegeben von R. Virchow en A. Hirsch. Bericht für das Jahr 1872*, zweiter Band (Berlijn, 1873) 32

²⁶ Enkele publicaties vóór Huntington over de chorea hereditaria adultorum: J. Elliotson, ‘St. Vitus’s dance’, *Lancet* (1832) 162-165; C.O. Waters, ‘Letter dated 5 May 1841’, R. Dunglison (ed.) *Practise of Medicin, 1e edn* (Philadelphia, 1841) 245; C. Gorman, *On a form of chorea, vulgarly called magrums*. (diss. Philadelphia, 1846); L.T. Pompe, *Chorea, inprimis minori* (diss. Utrecht, 1857); J.C. Lund, *Chorea Sancti Vidi i. Saeterdalen uddrag af distrikslaege for 1860* (Gorholdene, Norge, 1862) 137-138; I.W. Lyon, ‘Chronic hereditary chorea’, *American Medical Times* (1863) 289-290

²⁷ C.S. Stevenson, ‘A biography of George Huntington, M.D.’, H.E. Sigerist (Ed.), *Bulletin of the Institute of the history of medicine* (Baltimore, 1934) 53-76

²⁸ J.F. Gusella e.a., ‘A polymorphic DNA marker genetically linked to Huntington’s disease’, *Nature* (1983-302) 234-239

Het samenhangend denken over de ziekte van Huntington tussen 1872 en 1983, vanuit een Nederlands perspectief met behulp van stambomen bekeken, is niet eerder onderzocht. Over het gebruik van stambomen bij erfelijke ziektes in het algemeen zijn maar weinig publicaties te vinden. Mazumdar (1992), Resta (1993), Macho (2002) en Van Lieburg (2006) zijn de mensen die genoemd kunnen worden. Van hun publicaties zal ik dan ook gebruik maken. Meerdere stambomen en het verschillende gebruik daarvan worden bij dit onderzoek betrokken:

- de stambomen in de dissertaties van de Nederlandse artsen Beukers (1890) en Gezelle Meerburg (1923) bij hun onderzoek naar chorea hereditaria adultorum;
- de stambomen van de in erfelijkheid en eugenetica geïnteresseerde Rotterdamse gestichtsarts Frets (1930-1943);
- het stamboomarchief van Mackenzie-van der Noordaa (1950-1980);
- het stamboomonderzoek van de Amerikaanse bioloog Davenport (1916);
- het stamboomonderzoek in Venezuela waarbij de lokalisatie van het erfelijke kenmerk van de ziekte van Huntington werd gevonden (1983).

Stambomen zijn, zeker in samenhang met de ziekte van Huntington, onderbelicht gebleven. Dit onderzoek maakt daar een eind aan.

I Stambomen

Inleiding

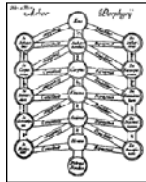
In dit hoofdstuk wordt de geschiedenis van de stamboom beschreven, de popularisatie in de 19^e eeuw, het gaan gebruiken van de stamboom als bevolkingspolitiek instrument en als medisch instrument bij erfelijke ziektes in het algemeen en die bij chorea hereditaria in het bijzonder.

Het beeld van de stamboom is door de eeuwen heen zeer gevarieerd geweest, afhankelijk van individuele voorkeuren, technische beperkingen en regionale en nationale gebruiken. Het doel en de achtergrond van de makers van stambomen wisselde evenzeer. Genealogische belangstelling, wettelijke implicaties voor bijvoorbeeld het gebruik van een wapen, het recht op land en de verdeling van goederen, of om wetenschappelijke biologische of sociologische activiteiten in kaart te brengen.

Van de oerboom van Porphyrius, de boom der kennis van goed en kwaad en de boom des levens, langs de *arbor consanguinitatis*, de meiboom en de Vrijheidsboom naar de genetische stamboom, het is een lange weg door de geschiedenis. Dat men de boomvorm steeds weer gebruikte als symbool heeft meerdere redenen: de takken en bladeren vormen de toekomst, de wortels het verleden, de stam het heden, de boom is driedimensionaal en overal en altijd herkenbaar als boom, wat voor soort het ook is.²⁹

Bomen

De wijze waarop het ‘Vele uit het Ene’ voortkomt werd door de oude Grieken al met meerdere symbolen vormgegeven. Een bron die nooit droogvalt en van waaruit allerlei stromen ontspringen. De zon die altijd schijnt zonder aan kracht en helderheid te verliezen. Een boom die uit zijn wortels het leven opstuwt naar de takken en bladeren zonder zelf te veranderen.



De oerboom van Porphyrius

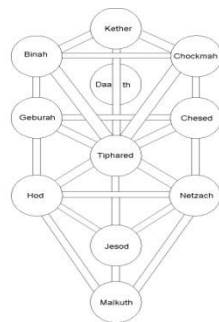
Porphyrius (233-304) had de boomstructuur in eerste instantie ontworpen om commentaar te geven op Aristoteles werk *Categoria*. Met woorden, begrippen en symbolen kon de logica inzichtelijk worden gemaakt. Voor velen werd zijn ‘boom’ een belangrijk didactisch hulpmiddel. Tot ver in de 19^e eeuw werd de *arbor Porphyriana* gebruikt in het filosofie onderwijs.³⁰

Van de boom der kennis van goed en kwaad, die samen met de boom des levens in het midden van het Paradijs stond, zijn weinig of geen voorbeelden gevonden in Heidense mythen, zoals bij veel andere symbolische gebruiken in de Bijbel het geval is. Over de boom des levens is wel meer bekend. In de Babylonische mythologie is sprake van een plant, ‘levensboom of levenskruid’ genoemd, die kracht bezit om de grijsaard weer jong te maken. Ook bij Iraniërs, Indiërs, Egyptenaren en andere volken vindt men voorstellingen, die aan de levensboom herinneren. In het Bijbelverhaal staat de boom des levens in nauw verband met de bestemming van de mens en het heimwee naar die bestemming. Behalve in Genesis 2:9 komt de boom des levens ook terug in de Openbaringen (2:7 en 22:2-14) in de beschrijving

²⁹ B. Schut, ‘Boom en mens: de boom als symbool van het leven’, *Tijdschrift Vereniging Koninklijke Nederlandsche Heidemaatschappij* (1982-4) 163-170

³⁰ R.E.V. Stuip en C. Vellekoop, *Scholing in de Middeleeuwen* (Hilversum, 1995) 128-130

van het Paradijs.³¹ De boom des levens kreeg in Joodse kringen aan het eind van de 11^{de} eeuw de vorm van de Kabbala.



Kabbala

De Kabbala was een praktische methode om de hogere wereld en de bron van het bestaan te bevatten. Door het ware doel in het leven te beseffen verkreeg men perfectie, tranquiliteit, onbegrensd vergenoegen en de mogelijkheid om boven de beperking van tijd en ruimte te stijgen.³²

Helaas hebben Adam en Eva niet van de boom des levens gegeten. Er wordt over gespeculeerd dat de zondeval daar het gevolg van is: het wel eten van de vruchten van de boom der kennis van goed en kwaad betekende het opgeven van de onsterfelijkheid. Het kan ook de oorsprong zijn van alle 'verwantschapsymbolen'. De boom der kennis van goed en kwaad is eigenlijk de eerste stamboom, niet omdat Adam en Eva ervan gegeten hebben, maar omdat zij door ervan te eten uit het Paradijs werden verdreven, zich gingen vermenigvuldigen, met smart kinderen moesten baren en tot stof zouden wederkeren.³³ Voortplanting, zwanger zijn, geboren worden, leven, ziekte, sterfelijkheid en sterven, alles is begonnen bij het eten van de stamboom, van de boom der kennis van goed en kwaad.

De boom der kennis van goed en kwaad nam in de loop van de geschiedenis verschillende vormen aan, zoals de *arbor consanguinitatis* of *arbor affinitatis*, waarmee in de Middeleeuwen de bloedverwantschap in beeld werd gebracht.

arbor consanguinitatis* en *arbor affinitatis³⁴



³¹ F.W. Grosheide e.a. *Christelijke Encyclopaedie voor het Nederlandsche volk* (Kampen, 1925)

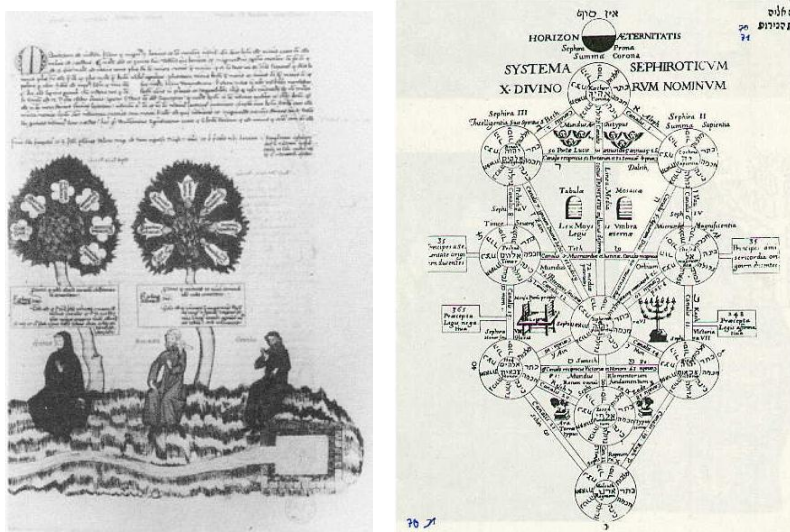
³² Uitspraak van Rabbi Michael Laitman, zie <http://www.kabbalah.info/>

³³ T. Macho, 'Stammbäume, Freiheitsbäume und Geniereligion. Anmerkungen zur Geschichte genealogischer Systeme', S. Weigel, *Genealogie und Genetik. Schnittstellen zwischen Biologie und Kulturgeschichte* (Berlijn, 2002) 15-56

³⁴ Uit: Johannes Andreae, *De arbore consanguinitatis, affinitatis et itionis spiritalis* (1348)

Bij de stambomen bevindt zich bovenin de boom een paus, soms de ontwerper van de boom, soms allebei, soms geen afbeelding.

De stamboom transformeerde in de 13^e eeuw door een bijzondere samenwerking, een ars combinatoria, door op een nieuwe, inventieve en overtuigende manier feiten te combineren. De van oorsprong Portugese chirurg Petrus Hispanus, de Arabische rechtsgeleerde en arts Ibn Ruschd, bekend als Averroës, en de Joodse arts en filosoof Moses Maimonides veranderden de stamboom in een soort astrolabium. Deze stambomen worden ook wel de Spaanse stamboom genoemd, vanwege het land waar het gebeurde, of Sephirotic boom (van Sepher Jezira, een mystieke tekening met cijfers en letters uit de 6^e eeuw). Volgens Macho ontstond deze religieuze samenwerking om zich af te zetten tegen - en te onderscheiden van de intellectuele en politieke uitstraling van *de arbor Porphyriana*.³⁵ De (Joodse) Kaballa is duidelijk te herkennen in de stamboom.



Ars combinatoria en de op een astrolabium gelijkende stamboom

Meiboom en Vrijheidsboom

Het planten van een meiboom was een oude vruchtbaarheidsrite om bij het begin van de zomer de natuur te huldigen. Men geloofde dat het planten van de boom leidde tot vruchtbaarheid voor het vee, de akkers en de mensen. In sommige gedeelten van Nederland, zoals in de Achterhoek en Limburg plaatste men, als het hoogste punt bereikt was bij de bouw van een huis, een meiboom op de top. Vruchtbaarheid en voorspoed, daar hoopte men op. Vroeger, toen 1 mei nog gevierd werd, dansten leden van de AJC (Arbeiders Jeugd Centrale) rond de meiboom. De socialisten vierden er de revolutie mee die een nieuw leven aankondigde.

De boom is een belangrijke rol gaan spelen bij de Natievorming. De term Vrijheidsboom werd voor het eerst gebruikt in 1765 in het Amerikaanse Boston, in het verzet tegen de Engelse kolonisator. Bij de Franse Revolutie danste men rond de Vrijheidsboom.

De genealogische boom bleef de boom der kennis van goed en kwaad. De Kabbala, de Vrijheidsboom en misschien ook wel de meiboom, stonden model voor de boom des levens.

³⁵ T. Macho, 'Stammbäume (2002) 25-28

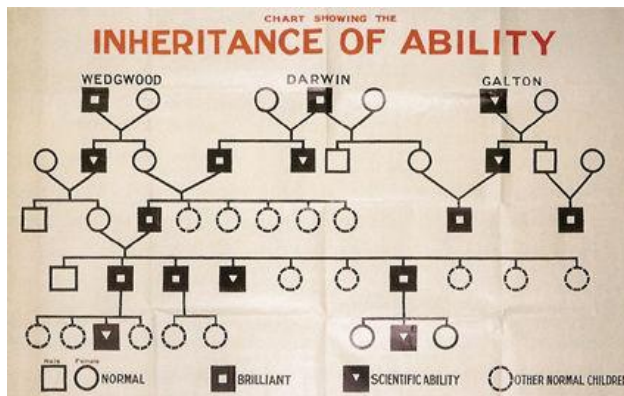
Volgens Macho waren de symbolen van de boom des levens een zich afzetten tegen de feodale structuur van de boom der kennis van goed en kwaad.³⁶

Door de Industriële revolutie, de Franse revolutie en de Amerikaanse burgeroorlog veranderden mensen, ze werden meer zelfbewust. In Engeland bijvoorbeeld ontstonden nieuwe sociale klassen van ondernemers en arbeiders. Groepen mensen van het platteland verplaatsten zich naar de steden om in fabrieken te gaan werken. In Frankrijk namen de macht en de privileges van de adel en de geestelijkheid af ten voordele van de burgers. Na de Amerikaanse Burgeroorlog trok de economie in het Noorden van Amerika aan en verminderde de werkgelegenheid in het Zuiden. Ook daar verplaatsen velen zich. Talloze emigranten trokken vanuit Europa naar het Noorden van Amerika. Weg uit het familieverband, weg uit de oude vertrouwde omgeving, gingen mensen zich op hun eigen identiteit oriënteren, mede door middel van stambomen.

Genieën en paupers

Het maken van stambomen werd halverwege de 19^e eeuw een populaire bezigheid.

Niet alleen de namen van de voorouders en het nageslacht kwamen in de stamboom, steeds meer bijzonderheden werden toegevoegd.



Wedgwood –Darwin-Galton pedigree

In zijn boek *Hereditary Genius: An inquiry into Its Laws and Consequences* uit 1869 laat Sir Francis Galton (1822-1911) door horizontale en verticale lijnen zien dat intelligentie en talent in meerdere generaties van diverse families voorkwamen. Zijn eigen familie, de Wedgwood-Darwin-Galton familie stond bovenaan wat betreft talentvolle – en hoogbegaafde leden. Helaas bevinden zich in de stamboom geen geniale vrouwen.³⁷

Galton was een jongere neef van Charles Darwin. Hij was statisticus, antropoloog en ontdekkingsreiziger én de grondlegger van de psychometrie en historiometrie. Galton bracht meer menselijke eigenschappen in beeld.

Families konden bij hem tegen betaling een stamboom laten maken, met de namen van de voorouders en het nageslacht in *broadbalks* (vakken naast en onder elkaar), met daarbij toevoegingen als bijvoorbeeld de lichaamslengte van de betreffende persoon, de kleur van de ogen, de mate van kunstzinnigheid en soms ook ziektes, wat ze maar wilden.³⁸

³⁶ T. Macho, 'Stammbäume (2002) 37-38

³⁷ Uit een Australisch artikel blijkt dat op het Y-chromosoom weinig genen zitten, zodat intelligentie zeer waarschijnlijk via het X-chromosoom overerft. In: G. Turner, 'Intelligence and the X-chromosome', *The Lancet* (1996) 1814-1815

³⁸ Samengebundeld in het boek *Natural Inheritance* (Londen, 1889) in R.G. Resta, 'The crane's foot: the rise of the pedigree in human genetics', *Journal of Genetic Counseling* (1993) 235-260

Deze activiteiten werden het begin van Galtons gedachtevorming aangaande erfelijkheid en eugenetica.

Eugenetica en de eugenetische bewegingen

Het begrip 'eugenetica' is van Galton waarmee hij bedoelde, 'the study of agencies under social control, that may improve or impair the racial qualities of future generations either physically or mental'.³⁹

Galton onderscheidde verschillende 'rassen en/of klassen', een mensengroep die niet noodzakelijk erfelijkheids- of verwantschapsbanden met elkaar hadden, maar met een gemeenschappelijk kenmerk als intelligentie, nationaliteit, alcoholisten, paupers enz. Goede rassen onderscheidden zich van de grauwe middelmaat door intellect, werklust, moed en karakter. Zo stelde hij een sociale stratificatie op met als hoogste een klasse van genieën en als laagste criminelen. De sociale kenmerken beschouwde hij als erfelijk.

Hij begon alle mogelijke gegevens te verzamelen, ook van ziektes als diabetes mellitus, meervingerigheid, hazenlippen, wilsbekwaamheid en krankzinnigheid, gebruikte daarvoor stambomen met Mars/Venus symbolen (♂♀) en verwerkte deze in statistieken. Aan de statistiek voegde Galton in de jaren 1870 -1880 de eerste beschrijving en uitleg toe van het bekende fenomeen van regressie richting het gemiddelde als in de Gauss-curve.⁴⁰

Galton richtte in 1905 het Galton Laboratory for National Eugenics op, in 1907 werd de wiskundige en statisticus Karl Pearson daar directeur. Samen pleitten ze voor een voortplantingsbeleid dat gericht was op een overwicht van de bovenlaag in de maatschappelijke hiërarchie door vermindering van paupers en criminelen.

In 1907 werd naast het laboratorium van Galton de Eugenics Society opgericht met vele leden, wetenschappers, artsen, gepensioneerden. Honderden stambomen werden geproduceerd en gepubliceerd over alle mogelijke onderwerpen en families. Ook hier werden de ♂♀ symbolen gebruikt, maar ook vierkanten en cirkels.⁴¹ De chorea van Huntington is in Engeland niet in de stambomen zichtbaar gemaakt, noch door het laboratorium van Galton noch door de Eugenics Society. In de Verenigde Staten zou dat wel gebeuren.

De ontwikkeling en het gebruik van stambomen namen ook een hoge vlucht in de Verenigde Staten met als stuwende kracht de bioloog Charles B. Davenport (1866-1944). Samen met zijn medewerker Harry H. Laughlin waren Davenport en *field-workers* grootschalig systematisch bevolkingsonderzoek gaan doen bij het daartoe in 1910 opgerichte Eugenetic Record Office dat gekoppeld was aan het Station for Experimental Evolution, Cold Spring Harbour, New York. Met stamlijsten en stambomen, voorzien van duidelijke symbolen, werd de bevolking van Amerika in kaart gebracht. Davenport en Laughlin benadrukten het belang van het gebruik van stambomen. Mensen kregen daarmee zelf inzicht in hun mogelijkheden 'de goede genen' te benutten en wat ze daarvoor zouden moeten doen en nalaten.⁴² Met de uitkomsten van het stamboomonderzoek kreeg men de mogelijkheid de menselijke soort te verbeteren. Dat kon door een bewust voortplantingsprogramma, waarbij ongewenste eigenschappen zouden kunnen worden geëlimineerd door mensen te steriliseren.⁴³

³⁹ Geciteerd uit: F. Galton, *Inquiries into human faculty and its development* (Londen, 1883)

⁴⁰ N. Stephan, *The idea of Race in Science. Great Britain, 1800-1960* (Londen, 1984)

⁴¹ R.G. Resta, 'The crane's foot: the rise of the pedigree in human genetics', *Journal of Genetic Counseling* (1993) 235-260

⁴² C.B. Davenport en H.H. Laughlin, 'How to make a eugenical family study', *Eugenics Record Office Bulletin* (1915)

⁴³ De oudste Amerikaanse sterilisatiewet is van 1907 en gold voor de staat Indiana. In 1933 waren er in 26 staten van Amerika mogelijkheden om te steriliseren, vooral zwakzinnigen, maar ook misdadigers. Meestal was er sprake van vrijwilligheid, in overleg met ouders en voogden. Men liet zich makkelijk overtuigen van het nut; de

Het toenemende gebruik van stambomen als instrument bij bevolkingspolitiek en de opkomst van nationale en internationale eugenetische bewegingen gingen hand in hand. Wereldwijd ontstonden er voor de Tweede Wereldoorlog zo'n dertig eugenetische verenigingen, zowel in Latijns Amerika, Japan, Noord Amerika als in Europa. De doelen van de verschillende verenigingen waren zo divers, dat er eigenlijk maar één gemeenschappelijk doel was: zorg voor een gezond nageslacht, te bereiken door sterilisatie. Rond 1930 waren er inmiddels in zevenentwintig Staten van Amerika, in Denemarken en in een Zwitsers Kanton wettelijke regelingen voor sterilisatie bij erfelijk belasting. Voor Duitsland, Noorwegen en Zweden werden wettelijke maatregelen voorbereid.⁴⁴

Het eerste eugenetisch congres vond plaats in 1912 te Londen onder voorzitterschap van Leonard Darwin, zoon van de beroemde Charles Darwin.

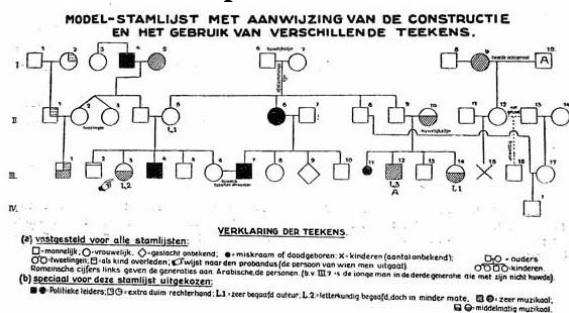
Het tweede eugenetisch congres te New York werd als gevolg van de Eerste Wereldoorlog pas in 1921 gehouden, zonder een door het congresbestuur geweigerde Duitse delegatie. In 1922 werd achter gesloten deuren besloten Duitse eugenetici weer toe te laten op de congressen, maar pas in 1927 konden ze over de belediging heenstappen.⁴⁵ Onderlinge internationale contacten zijn echter door blijven gaan, zeker die tussen Davenport en de van oorsprong Zwitserse psychiater dr. Ernst Rüdin, directeur van het Kaiser Wilhelm Instituut voor Psychiatrie te München en naaste medewerker van Hitler.⁴⁶

Doordat steeds meer landen met eugenetische bewegingen op de internationale congressen verschenen, werd het noodzakelijk uniforme stambomen te maken om met elkaar gegevens te kunnen uitwisselen.

Tijdens een vergadering in Milaan in 1924 werd door Nederlandse aanwezigen een oproep gedaan te komen tot standaardisatie.⁴⁷ Na schriftelijke onderhandelingen leidde dit voorstel te Londen in 1925 tot resultaat: dr. Harry Laughlin en dr. Marianne van Herwerden werden door de vergadering uitgenodigd tot een definitieve regeling te komen.⁴⁸

En die kwam er in 1926.

Internationale afspraak 1926



Mannelijke personen kregen een vierkant, vrouwen een cirkel, onbekend geslacht een ruit, miskraam of doodgeboren een kleine zwarte cirkel. Horizontale lijnen tussen de middelpunten

bewegingsvrijheid van bijvoorbeeld gestichtbewoners werd aanmerkelijk vergroot. In: J. Noordman, *Om de kwaliteit van het nageslacht. Eugenetica in Nederland 1900-1950* (diss. Amsterdam, 1989)

⁴⁴ H.J. Pippel, *Sterilisatie, een onderzoek naar de mogelijkheid eener wettelijke regeling der geslachtelijke onvruchtbaarmaking in Nederland* (diss. Leiden, 1933)

⁴⁵ M.A. van Herwerden, 'Het congres van het 'Instituut International d'Anthropologie' te Amsterdam', *NTvG* (1927) 1775-1779

⁴⁶ E. Black, *War against the weak. Eugenics and America's campaign to create a master race* (New York, 2003)

⁴⁷ M.A. van Herwerden, 'Eugenetische bijeenkomst te Milaan', *NTvG* (1924) 2150-2154

⁴⁸ M.A. van Herwerden, 'Eugenetische bijeenkomst te Londen', *NTvG* (1925) 873-875

van de tekens is een huwelijk, kinderen komen op een gemeenschappelijke horizontale lijn. Iedere persoon krijgt een Romeins cijfer (generatie) en een Arabisch getal (nummer in de horizontale lijn). Een legenda bleef noodzakelijk. Met enkele kleine wijzigingen werden de afspraken aanvaard.⁴⁹ De stijl van het Eugenetic Record Office werd vrijwel integraal overgenomen.

De opkomst en voortgang van de eugenetische beweging in Duitsland werd sterk beïnvloed door de Amerikaanse eugenetische activiteiten.⁵⁰ Toen Hitler in 1933 de macht in Duitsland kreeg, volgde hij het Amerikaanse voorbeeld nog hetzelfde jaar met het afkondigen van de door Rüdin geïnitieerde sterilisatiewetten voor erfelijk belasten.⁵¹

In Nederland kregen de eugenetische verenigingen niet veel mensen in beweging, mede door de verzuiling.⁵² De door Room-Katholieken gedomineerde Tweede Kamer wees systematisch alle subsidies en wetsvoorstellen af, die ingrepen in de persoonlijke levenssfeer van mensen. Na 1930 wisten de Katholieken zich bovendien gebonden aan de in dat jaar verschenen pauselijke encycliciek *Casti connubii*, die alle geboortebeperkende maatregelen van de hand wees.⁵³

Toch was er in Nederland ook sprake van bevolkingspolitiek, bijvoorbeeld bij de inrichting van de Wieringermeerpolder en de Noordoostpolder. Bij de kolonisatie van de Noordoostpolder (na de Tweede Wereldoorlog) streefde men naar een modelbevolking op basis van medische selectie. De kandidaten hoefden zich niet, zoals bij de selectie voor de Wieringermeerpolder in 1936, de schedel te laten meten. De selectie werd nog steeds ingegeven door de overtuiging dat niet alleen bepaalde ziekten, maar ook gedrag en vlijt erfelijk waren. Pas rond 1950 kwamen er bezwaren tegen de medische selectie.⁵⁴

Artsen, stambomen en erfelijke ziektes

Was Galton halverwege de 19^e eeuw bezig met het in beeld brengen van erfelijke eigenschappen die in een bepaalde familie voorkwamen, ook artsen begonnen, weliswaar mondjesmaat, hun bevindingen te verduidelijken door tekeningen.

Een artikel uit 1845 in een Amerikaans tijdschrift laat een bijzondere stamboom zien van een familie, waarvan diverse leden kleurenblind zijn.⁵⁵

stamboom gemaakt door dr. P. Earle (1845) van een familie met kleurenblindheid



⁴⁹ M.A. van Herwerden, 'Een stamlijst voor internationaal gebruik bij genetisch onderzoek', *NTvG* (1926) 575-576

⁵⁰ E.A. Garland, 'Was Nazi eugenics created in the U.S.?', *European Molecular Biology Organization* (2004-5) 451-452

⁵¹ *Gesetz zur Verhütung erbkranken Nachwuchses* (14 juli 1933): Artikel 1 lid 2: Iedereen die binnen deze wet lijdt aan een van de volgende kwalen moet beschouwd worden als erfelijk ziek: 1. aangeboren zwakzinnigheid 2. schizofrenie 3. manische depressie 4. aangeboren epilepsie 5. erfelijke Sint Vitusdans (chorea van Huntington – motorisch gestoord) 6. erfelijke blindheid 7. erfelijke doofheid 8. ernstige erfelijke vervormingen.

⁵² De verschillende Nederlandse organisaties voor erfelijkheidsonderzoek zijn in 1930 samengebundeld tot de Nederlandse Eugenetische Federatie; G.P. Frets was de voorzitter.

⁵³ Over het Christelijk huwelijk, met inachtneming der in gezin en maatschappij heersende toestanden, noden, dwalingen en misbruiken. <http://www.rkddocumenten.nl/index.php?docid=526>

⁵⁴ B. Broekhuizen en A. Fortuin, 'De maakbare mens. Een eeuw debatteren over erfelijkheid in Nederland', *Historisch Nieuwsblad* (juni 2000)

⁵⁵ P. Earle, 'On the inability to distinguish colour', *American Journal of the Medical Science* (1845) 346-354

De schrijver tekende een notenbalk en muzieknoten om de stamboom vorm te geven, ingegeven door moeilijkheden en mogelijkheden van praktische aard, bleek later.⁵⁶

Veel publicaties van artsen over erfelijke ziektes waren nog zonder stamboom, vaak wel met stamlijsten.

De erfelijkheid van ziektes werd duidelijker en kwam langzamerhand meer in de aandacht te staan. Factoren als de frequentie waarmee een ziekte in een geslacht voorkwam, maar ook het geslacht van de zieke mensen, de levenswijze, de consanguïteit, intercurrente ziekten en uitwendige invloeden werden in het oog gehouden.⁵⁷

Als eerste arts in Nederland zette A. Walrave, heel- en vroedmeester te Hoek, in het *Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde* in 1861 een familie met cataract in kaart, zonder stamboom, met een namenlijst, om aan te tonen dat de ziekte in meerdere generaties van de familie aanwezig was.⁵⁸ Hij deed dat omdat een van de eerst bekende lijders aan de ziekte lang geleden bij een zonsverduistering zonder bescherming naar de eclips had gestaard. Het lijden had ze vervolgens aan haar nageslacht doorgegeven. Walrave kon door een familielijst aantonen dat de ziekte van vaderskant kwam. Overigens kwamen deze verhalen veel voor en ze werden ook door artsen ondersteund. Zo vertelde de Leidse hoogleraar S.S. Rosenstein in zijn inaugurele rede dat Westphal zijn proefdieren epileptisch maakte door ze met een hamer op de kop te tikken. Het nageslacht van de proefdieren was eveneens epileptisch en hij achtte het wetenschappelijke bewijs voor erfelijkheid van epilepsie bij deze proefdieren bewezen.⁵⁹ Een bedelaar die een misvormde hand voor een zwangere vrouw ophield, haar kind had eveneens misvormde ledematen. Ook deze casus werd in medische publicaties als mogelijk erfelijk en als degeneratie gepubliceerd.⁶⁰

Verschillende ziektes in generaties familieleden werden door middel van stambomen zichtbaar gemaakt door artsen én eugenetici. Tuberculose, syfilis, oogaandoeningen, suikerziekte, kanker, epilepsie. Sociale factoren en degeneratie werden samen tegelijkertijd met erfelijke ziektes door middel van stambomen in kaart gebracht.

Medische en eugenetische publicaties van biologen, statistici, sociologen en andere niet-medici liepen door elkaar heen in de verschillende tijdschriften. Artsen werden door eugenetici en andere wetenschappers beïnvloed en andersom in het denken en schrijven over erfelijkheid en het benutten daarbij van stambomen.

In de loop van de 20ste eeuw werd het gebruik van stambomen gewoon. Verschillende soorten werden door elkaar gebruikt. De Duitse *Ahnentafel* en *Sippschaftstafel*, de Galton/Pearson stamboom symbolen (♂♀), de symbolen die door Davenport gebruikt werden (cirkels, vierkanten, ruiten, eens).⁶¹ Door de meeste artsen werd de afgesproken standaardisatie van 1926 nagekomen bij het maken van stambomen.

⁵⁶ R.G. Resta, 'The crane's foot' (1993)

⁵⁷ P.K. Pel, 'De erfelijkheid der chronische nephritis', *NTvG* (1899-43) 1018-1032

⁵⁸ A. Walrave, 'Waarneming betreffende de erfelijkheid van cataract', *NTvG* (1861-5) 17-18

⁵⁹ S.S. Rosenstein, *Over erfelijkheid van verworven eigenschappen. Redevoering uitgesproken op den 313den verjaardag der Universiteit te Leiden* (Leiden, 1888)

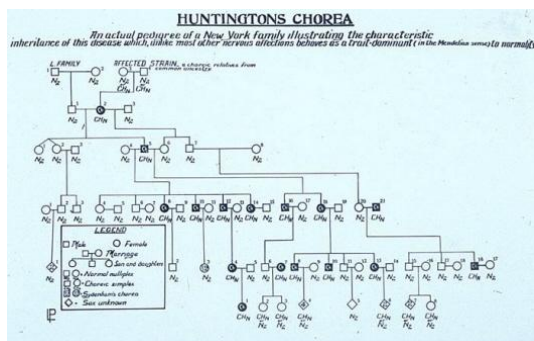
⁶⁰ R.W. Parker e.a., 'A case of inherited congenital malformation of the hands and feet: with a family tree', *Journal of the transcultural society for clinical meditation* (1887) 20:181-189

⁶¹ Een *Ahnentafel* gebruikt geen symbolen, maar alleen namen, extra toevoegingen en vlakke lijnen. De Spaanse geneoloog Jerome de Sosa gebruikte in 1676 de methode voor het eerst, de Duitse Stephan Kekule von Stradonitz maakte de methode inzichtelijk voor velen met zijn in 1896 verschenen *Ahnentafel Atlas*. De *Sippschaftstafel* zet de eerste bekende zieke in het midden en laat het nageslacht daaromheen cirkelen.

Stambomen en Huntington

De chorea van Huntington werd door de Amerikaanse bioloog Davenport en door diverse Nederlandse artsen met behulp van allerlei soorten stambomen in beeld gebracht. In verschillende Nederlandse publicaties over de ziekte van Huntington komen stambomen voor. Bijvoorbeeld in de proefschriften van de artsen Beukers (1890) en Gezelle Meerburg (1923), en in verschillende artikelen van de Rotterdamse gestichtsarts Frets (verschenen tussen 1935-1943). Het Huntington stamboomarchief van de zenuwarts Mackenzie-van der Noordaa is een rijke bron voor wat betreft getekende stambomen (1950-1980).

George Huntington's artikel uit 1872 laat geen stamboom zien van de New Yorkse familie met chorea hereditaria adultorum. Toch kon hij de erfelijke ziekte zo duidelijk beschrijven, dat het artikel in de Verenigde Staten zelf en in Europa werd opgemerkt. Achteraf zijn er wel enkele tekortkomingen bij zijn observaties te constateren.



Stamboom gemaakt door Davenport (1916)

In het artikel over het uitgebreide Amerikaanse stamboomonderzoek van Davenport bij mensen met de chorea van Huntington, staan geen plaatjes van stambomen, hoewel die toen wel getekend zijn in de eigen stijl van het Eugenetic Record Office en in de databank zijn in te zien.⁶²

Nederlandse stambomen van families met chorea van Huntington

Boeiend is het volgen van drie stambomen van de Nederlandse familie van der Meij met chorea van Huntington, die in verschillende periodes van de geschiedenis gemaakt zijn, namelijk 1890, 1923 en 1968. De vierde stamboom, die door de gestichtsarts Frets gemaakt is, is van een Rotterdamse familie met chorea. (1943) Frets kende de familie van der Meij alleen vanuit de beschrijvingen van anderen. De stambomen worden in chronologische volgorde gepresenteerd.

1. J.M.M.C. Beukers (1890)

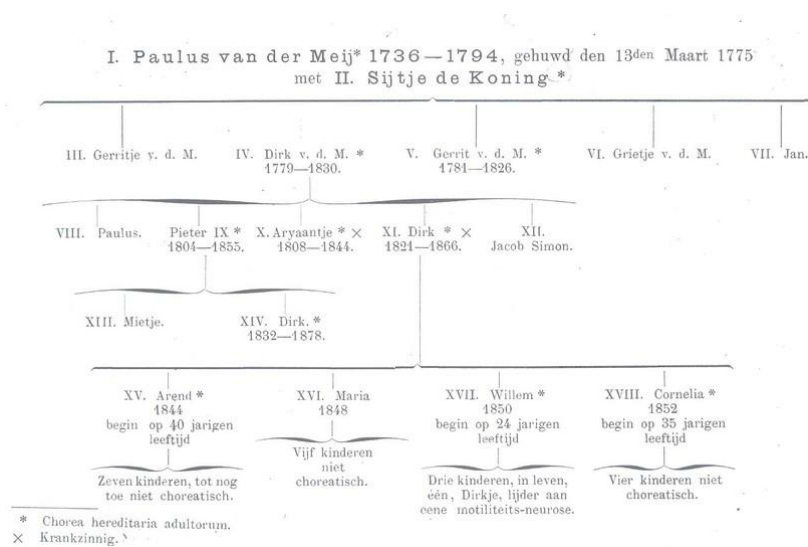
De eerste Nederlandse publicatie over chorea hereditaria adultorum, met een stamboom, is het proefschrift van de Leidse arts Beukers uit 1890.⁶³

Deze stamboom heeft bij Beukers de stijl van de in die tijd veel gebruikte Duitse *Ahnentafel* of het Sosa-Stradonitz Systeem. Een *Ahnentafel* kent geen symbolen, maar alleen namen, eventueel extra toevoegingen en vlakke lijnen. De Spaanse geneeoligist Jerome de Sosa

⁶² C.B. Davenport en E.B. Muncey, 'Huntington's chorea in relation to heredity and eugenics', *The American Journal of insanity* (1916) 195-216

⁶³ J.M.M.C. Beukers, *Chorea hereditaria adultorum* (diss. Leiden, 1890)

gebruikte in 1676 de methode voor het eerst, de Duitse Stephan Kekule von Stradonitz maakte de methode inzichtelijk voor velen met zijn in 1896 verschenen *Ahnentafel Atlas*.



Ahnentafel

De volledige namen van alle familieleden zijn in tekst geschreven, met de toevoeging of ze aan chorea en/of krankzinnigheid lijden of hebben geleden. De oudst bekende persoon met chorea hereditaria adultorum staat bovenaan, genummerd met I. Alle directe afstammelingen krijgen in volgorde van geboorte een Romeins cijfer.

Beukers kreeg hulp bij het stamboomonderzoek van de burgemeester van Rijnsburg en diens zoon, de gemeente-secretaris van dezelfde plaats. Maar ook van Klaas van Delft en Arie Vletter, 'krasse familieleden met een benijdenswaardig geheugen; zij waren in staat zeer volledige en juiste mededelingen te doen omtrent de oudere leden der familie.' Beukers vergeleek de mededelingen van de laatste twee heren en schonk ze het volste vertrouwen wat betreft hun uitspraken over het al dan niet lijden aan chorea of krankzinnigheid.

Er lijkt echter wel een vergissing in de stamboom te staan. Beukers geeft aan dat de oudsten in de stamboom, de nummers I en II, beide aan chorea zouden lijden. Bij een later, niet Huntington-gerelateerd stamboomonderzoek bleek dat Paulus van der Meij eerder was gehuwd met Mensje van Egmond (1741-1771). Uit dat huwelijk zijn vier kinderen geboren. In het nageslacht van deze kinderen is de ziekte van Huntington niet bekend. Uit het huwelijk met Sijtje de Koning zijn vijf kinderen geboren, twee daarvan zijn bekend met de ziekte van Huntington. Het ligt voor de hand aan te nemen, dat niet Paulus van der Meij maar Sijtje de Koning, geboren te Rijnsburg, de ziekte van Huntington had.

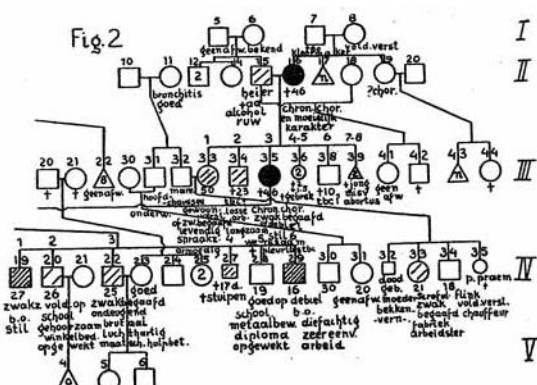
2. G.F. Gezelle Meerburg (1923)

Voor de vorm van de stamboom maakte Gezelle Meerburg in zijn proefschrift in 1923 gebruik van de *Sippschaftstafel*, de Duitse methode, waarbij de oudst bekende lijder aan de ziekte in het midden wordt geplaatst en de nakomelingen daar in een (halve) cirkel omheen waaieren.⁶⁴

Volgens Mazumdar wordt door deze manier van stambomen tekenen de oudste, die het meest verantwoordelijk is voor het doorgeven van de erfelijke ziekte, min of meer beschuldigd door

⁶⁴ G.F. Gezelle Meerburg, *Bijdrage naar aanleiding van een anatomisch en genealogisch onderzoek, tot de kennis van de chorea Huntingtonea* (diss. Utrecht, 1923)

3. G.P. Frets (1943)

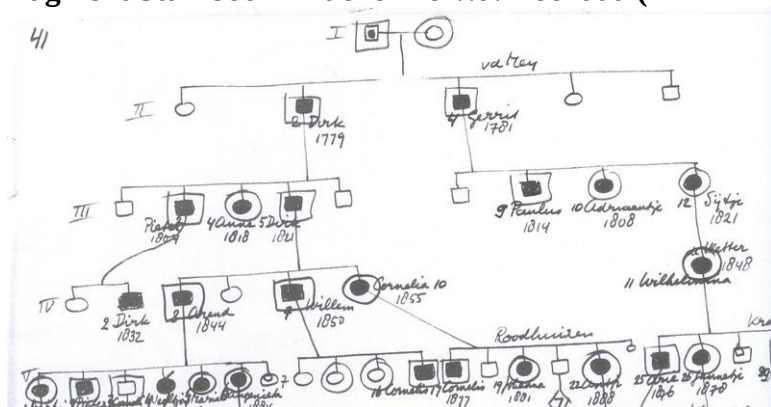


Frets gebruikt in zijn artikel uit 1943 verschillende stambomen, die allemaal getekend zijn volgens de internationale richtlijnen.⁶⁶ Allerlei bijzonderheden worden bij de verschillende personen geschreven, zoals ‘zwakbegaafd, tuberculose, werkt voor de Wehrmacht, suikerbakker, zeer gezond, stil/verlegen enz.

De zenuwarts dr. M.C. Mackenzie v.d. Noordaa maakte van (bijna) alle families in Nederland met de ziekte van Huntington een stamboom, ook van de familie van der Meij.⁶⁷

⁶⁷ Archief Mackenzie-van der Noordaa

fragment Stamboom Mackenzie-v.d. Noordaa (



Mackenzie deed het allemaal in haar eentje. Ze richtte zich met haar stamboomonderzoek volledig op de ziekte van Huntington. Tijdens haar opleiding in de jaren dertig van de 20^{ste} eeuw kwam ze in het Wilhelmina Gasthuis te Amsterdam mensen met de ziekte van Huntington tegen. Het erfelijke karakter van de ziekte bleef haar bezig houden. Aan het eind van haar actieve leven, rond 1980, had ze ongeveer driehonderd stambomen van niet aan elkaar verwante families, met een niet te tellen aantal aangedane mensen, hun partners, kinderen en familieleden, die tussen 1750 en 1950 in Nederland met de ziekte van Huntington geconfronteerd werden.

Ze schreef vanuit haar werk bij de GG en GD te Amsterdam gemeentes aan voor gegevens uit de Burgerlijke Stand (die ze uitgebreid kreeg), psychiatrische inrichtingen, huisartsen, familieleden. Al het verzamelde materiaal kwam in de betreffende familiestamboom-map. Mackenzie doet geen uitspraken over de chorea bij beide stamouders van de familie Van der Meij. Ze slaat ze over in haar beschrijving.

De stambomen voor het inzichtelijk maken van de ziekte van Huntington zijn na de Tweede Wereldoorlog niet echt meer veranderd. De afspraken van 1926 zijn zo goed als allemaal overgenomen, de verschillende symbolen bleven behouden. Dat is te zien bij de stambomen van Frets en Mackenzie, die na 1926 gemaakt zijn.

Lake Maracaibo, Barranquitas, Venezuela

Nergens op de wereld heeft, voor zover bekend, een groter percentage van de bevolking de ziekte van Huntington dan aan het Lake Maracaibo, Barranquitas, Venezuela.

Américo Negrette, een Venezolaanse arts, zag in 1952 een epidemie van een soort dansziekte in Barranquitas en omringende dorpen. De mensen zelf noemden hun ziekte *El mal de San Vito* of simpeler *El mal*. Ze woonden in *pueblos de agua*, dorpen over het water gebouwd. Negrette sprak met de bewoners, onderzocht ze, maakte stambomen en kwam tot de conclusie dat ze leden aan de chorea van Huntington. Hij maakte een film en schreef er een boek over. Volgens de Venezolaanse overheid en de gezondheidszorgorganisaties kwam de ziekte niet voor in het land en ze lieten de zaak rusten. Waarschijnlijk door gebruik van het Spaans merkte men de film en het boek in het buitenland niet op.⁶⁸

Pas in 1972 kregen de wetenschappers die met de ziekte van Huntington bezig waren erover te horen. Op het Huntington Centennial Symposium te Ohio (honderd jaar na Huntington's

⁶⁸ A. Negrette, *Corea de Huntington. A todo aquel que sufre la tiniebla coreica hereditaria* (Zulia, 1962)

Onvoorstelbaar genoeg staat het boek van Negrette in mijn eigen boekenkast, zes jaar geleden gekregen van prof. dr. L.N. Went. Pas vandaag (24/5/2008) zie ik de bijzonderheid ervan in.

[illegible]

Men kon het niet geloven. Twee toehoorders reisden onmiddellijk naar Maracaibo om het met eigen ogen te zien. Het klopte. Duizenden mensen leden aan de chorea van Huntington.⁶⁹ In 1978 trok Nancy Wexler zelf naar Venezuela. Naar aanleiding van het onderzoek van Brown en Goldstein naar de erfelijke factoren van hypercholesterolaemie, was ze er op gericht de merkgenen van het Huntington-gen te vinden.⁷⁰ En mogelijk konden de bewoners van Barranquitas haar daarbij helpen door familieverbanden duidelijk te krijgen en bloed af te staan.



⁷⁰ Bedoeld wordt: M.S. Brown en J.L. Goldstein, 'Genetic heterogeneity in familial hypercholesterolemia: Evidence for two different mutations affecting functions of low-density lipoprotein receptor', *Science* (1975) 1092-1096. Brown en Goldstein kregen in 1985 de Nobelprijs voor hun bevindingen.

In 1979 kon het onderzoek daadwerkelijk beginnen. De bevolking zegde haar medewerking toe, geïnteresseerde wetenschappers stonden klaar en er was voldoende geld om het zeker tien jaar te kunnen volhouden. Het was een enorme klus. Duizenden mensen werden in stambomen gezet. Door de grote hoeveelheid kinderen die men had binnen wisselende relaties was het nauwelijks te doen, maar het lukte. Al in 1983, jaren eerder dan men had verwacht, werden de merkgenen die aan het Huntington-gen gekoppeld zijn, ontdekt.⁷¹

Tot zover het hoofdstuk over de stambomen. Over de geschiedenis, de popularisatie en de eugenetische bewegingen. Het gebruik van stambomen bij erfelijke ziektes en die bij chorea van Huntington in het bijzonder. Maar wat is nu precies chorea hereditaria adultorum, ook wel de chorea of ziekte van Huntington en hoe werd over de ziekte tussen 1872 en 1983 geschreven?

.

⁷¹ J.F. Gusella e.a., 'A polymorphic DNA marker (1983) 234-239

II Van chorea hereditaria adulatorum naar ziekte van Huntington 1872-1983

Inleiding

In dit hoofdstuk wordt de ziekte chorea hereditaria adulatorum op diverse momenten van de geschiedenis beschreven, te beginnen in 1872 met de publicatie van George Huntington. De Nederlandse artsen Beukers, Scheffers en Gezelle Meerburg ontmoetten na 1890 alle drie leden van de Rijnsburgse familie van der Meij en schreven hun bevindingen op (zie ook de stambomen in hoofdstuk 1). De Rotterdamse gestichtsarts Frets, tevens voorzitter van de Nederlandse Eugenetische Federatie, hield zich vooral met erfelijkheid en eugenetica bezig. Hij gebruikte de chorea van Huntington veelvuldig om zijn gedachten over erfelijkheid en eugenetica te onderbouwen. In de jaren zestig van de 20^{ste} eeuw richtte de aandacht van neurologen en genetici zich op deelgebieden van de wereldwijde Huntingtonpopulatie. Drie periodes zijn te onderscheiden, die van 1872-1900, van 1900-1950 en van 1950-1983.

1. 1872-1900

G. Huntington (1872)

In 1872 beschrijft de pas afgestudeerde George Huntington een ziekte die zich voordoet bij één familie in zijn buurt in New York.⁷² De ziekte lijkt op chorea minor, maar is het niet. Huntington denkt dat de ziekte erfelijk is. Zijn vader en grootvader zijn in dezelfde omgeving huisarts (geweest) en kennen de familie al generaties lang. Andere mensen met deze ziekte zijn ze niet tegengekomen. Huntington tekent geen stamboom en maakt geen stamlijst. Hij maakt beschrijvend duidelijk dat

‘The *hereditary* chorea, as I shall call it, is confined to certain and fortunately a *few* families, and has been transmitted to them, an heirloom from generations away back in the dim past. It is spoken of by those in whose veins the seeds of the disease are known to exist, with a kind of horror, and not all alluded to except through dire necessity when it is mentioned as “*that disorder*.” It is attended generally by all the symptoms of common chorea, only in an aggravated degree, hardly ever manifesting itself until *adult* or *middle* life, and then coming on gradually but surely, increasing by degrees, and often occupying years in its development, until the hapless sufferer is but a quivering wreck of his former self.

It is as common and is indeed, I believe, *more* common among *men* than women, while I am not aware that season or complexion has any influence in the matter. There are three marked peculiarities in this disease: 1. its hereditary nature; 2. a tendency to insanity and suicide; 3. its manifesting itself as a grave disease only in adult life.’

Hij schrijft dat als mensen de ziekte hebben, van hun nageslacht het ene kind wel, het andere kind de ziekte niet krijgt. En als een kind de ziekte niet krijgt is het gevaar ook voor het nageslacht van dat kind geweken. Hij vervolgt:

‘This you will perceive differs from the general laws of so-called hereditary diseases, as for instance in phthisis, or syphilis, when one generation may enjoy entire immunity from their dread ravages, and yet in another you find them cropping out in all their hideousness. Unstable and whimsical as the disease may be in other respects, in this it is firm, it never skips a generation to again manifest in another; once having yielded its claims, it never regains them. In all the families, or nearly all in which the choreic taint exists, the nervous temperament greatly preponderates, and in my grandfather’s and father’s experience, which conjointly cover a period of 78 years, nervous excitement in a marked degree almost invariably attends upon every disease these people may suffer from, although they may not when in health be over nervous.’

Huntington’s artikel wordt, kort samengevat, opgenomen in het Duitse *Jahresbericht für das Jahr 1872*:

⁷² G. Huntington, ‘On chorea’, *Medical and Surgical Reporter of Philadelphia* (1872) 320-321

‘ Nachdem Huntington im ersten Teil seines Essays nur Allbekantes über chorea reproducirt, spricht er zum Schluss von einer eigenthümlichen Form dieses Leidens, die nur in Long Island sich findet. Dieselbe charakterisirt sich durch folgende Eigenthümlichkeiten: 1. sie ist erblich. Es giebt ganze Choreafamilien; dieselben zeichnen sich, nach Vf.’s eigenen Erfahrungen und denen seines Vaters und Groszvaters (ebenfalls Aerzte), dadurch aus, dass bei jeder Affection, welche sie befällt, ein nervöses Element hinzutritt. Ist einmal in einer solchen Familie eine Generation übersprungen, so ist der Bann gebrochen, das Leiden pflanzt sich dann nie wieder andere erbliche Krankheiten, auf die dritte Generation fort. 2. Die Chorea beginnt in gewöhnlicher Weise, steigert sich dann zu den höchsten Graden, führt meist zu Geistesstörungen, oft mit Selbstmordtrieb, und schliesslich allmählich zum Tode. Heilung wird nicht beobachtet. 3. Das Leiden beginnt nie in der Jugend, sondern meist zwischen 30-40 Jahre, selten darüber hinaus, und befällt Männer und Frauen gleichmässig.’⁷³

J.M.M.C. Beukers (1890)

In 1890 promoveert de arts Beukers op een onderzoek naar ‘de afstamming, geschiedenis en verwantschap van een voormalige inwoner van de kliniek’.⁷⁴ Hij beschrijft de ziektegeschiedenis van Willem van der Meij (1850-1891) uit Rijnsburg, die in 1885 op de afdeling Inwendige Ziekten van het Academische Ziekenhuis te Leiden gedurende acht maanden opgenomen was met klachten over onwillekeurige bewegingen. Welke behandeling ook werd aangewend, zoals Arsenik, Bromkali en Chloral, niets hielp. Willem van der Meij zou terugkomen op de polikliniek, maar hield zich niet aan de afspraak, terwijl hij ‘maar op drie kwartier lopen van Leiden woonde’. In opdracht van zijn opleider, de hoogleraar S.S. Rosenstein, ging Beukers naar Rijnsburg toe.

Beukers nam een uitgebreide anamnese bij Willem van der Meij af en deed een lichamelijk onderzoek. Na het ontslag uit het ziekenhuis was Van der Meij’s toestand meer en meer beklagenswaardig geworden. Hij kon nauwelijks spreken, de choreatische bewegingen waren toegenomen en werken kon hij al geruime tijd niet meer. Volgens zijn vrouw was zijn optreden dwingerig en was hij ontevreden en lastig geworden. Zijn geheugen deed het niet goed, hij was minder bevattelijk en onverschillig voor zijn omgeving. Willem van der Meij zou kort na de ontmoeting met Beukers overlijden.

Beukers praatte in Rijnsburg met de weduwe Ariana van der Meij-de Best, moeder van Willem, Cornelia, Arend en Maria, oma van twintig kleinkinderen. Hij bezocht Cornelia en Arend, die ook ziek waren. Maria had het niet. Hij hoorde hen allemaal vertellen over zichzelf en elkaar, over echtgenoot en vader Dirk van der Meij, die in 1866 was overleden in het Sint Joris Gasthuis te Delft, net als eerder zijn zuster Aryaantje en broer Pieter. Ook van grootvader Dirk en oudoom Gerrit waren de verhalen bekend en van overgrootmoeder, die in 1746 te Rijnsburg geboren Sijtje de Koning. Verder reikte het geheugen van de familie niet. In de familie Van der Meij waren de problemen groot. Toen de kinderen klein waren was er vader Dirk. Al jaren voordat hij in het gesticht werd opgenomen ‘kwelde hij een ieder, was boosaardig, onderscheidde zich door zijn hebzucht en buitensporige eisen, liep vaak naakt rond.’

Cornelia was 38 jaar, had vijf kinderen en was zwanger van de zesde. Beukers trof haar thuis ‘zittende en gedachtenloos voor zich heen starende. Zij had geen lust in enige arbeid, kon zich enkele minuten bezig houden met haar huishouden. De onwillekeurige bewegingen waren opvallend. Vele malen werd zij vals beschuldigd van dronkenschap. Zij klaagde over voortdurende slaperigheid, maar kon ’s nachts de slaap niet vatten.’ Haar man, stadsarbeider te Leiden, dronk en kwam zelden thuis, de kinderen werden verwaarloosd. De oudste dochter (14) probeerde te redden wat er te redden viel. Beukers noteerde over Arend: ‘ik acht het hier de plaats om gewag te maken van ene eigenaardige verandering in het karakter van onze lijder, ene verandering zo geheel in overeenstemming met de ervaring van Huntington. Was

⁷³ A. Kussmaul en H. Nothnagel, ‘Krankheiten des Nervensystems’ *Jahresbericht über die Leistungen und Fortschritte in der gesamten Medicin, herausgegeben von R. Virchow en A. Hirsch. Bericht für das Jahr 1872*, zweiter Band (Berlijn, 1873) 32

⁷⁴ J.M.M.C. Beukers, *Chorea hereditaria adultorum* (diss. Leiden, 1890)

patiënt vroeger volgens zijn moeder en zijn echtgenote, een brave, oppassende, ijverige zoon en huisvader, nu zien zij in hem slechts een diepe beklagenswaardige kwelgeest, die er steeds op uit is, zijn meest onzinnige eisen vervuld te zien; die door lastigheid van humeur, opvliegendheid en prikkelbaarheid van karakter zijn omgeving het leven onaangenaam maakt, en die zich niet ontziet, zijn vrouw en kinderen grovelijk te mishandelen, zo zelfs dat vaak de hulp van de politie moet worden ingeroepen. Meermalen krijgt hij aanvallen van satyriasis (abnormaal sterke geslachtsdrift), loopt geheel naakt de straat op, pleegt onanie, ja tot twee malen toe moest een poging tot het bedrijven van incestus met grote moeite vrijdeld worden.'

Voor vergelijkingsmateriaal haalde Beukers vier Duitse publicaties over chorea hereditaria aan, die na 1873 in Duitse medische tijdschriften waren verschenen.⁷⁵ Beukers komt tot de conclusie dat:

‘De chorea hereditaria is

1^e een ziekte welke vooral optreedt bij volwassenen.

2^e wat de aetiologie betreft, gekarakteriseerd door den overwegende, essentiële invloed der heredititeit.

3^e symptomatisch alleen in zoverre afwijkend van het beeld der Chorea Sydenhami, dat onder den invloed van den wil de ongecoördineerde bewegingen tijdelijk óf geheel ophouden óf in intensiteit sterk afnemen, en bijna nooit vergezeld of voorafgegaan is door Rheumatismus acutus articulorum en Endocarditis.

4^e progressief, zij voert na kortere of langere tijd tot de dood – waarvan de onmiddellijke oorzaken zeer verschillend kunnen zijn.

5^e pathologisch-anatomisch is te weinig bekend, om een orgaanlijden voor hare uitingen verantwoordelijk te stellen.

6^e sterk influencerend op de functies der psyche,

7^e tot heden toe wel verzacht, maar niet afdoend door enige therapie beschreven.⁷⁶

2. 1900-1950

J.C.Th. Scheffer (1904)

Op 19 februari 1906 werd de 27 jarige Neeltje van der Meij opgenomen in Endegeest te Oegstgeest, met verschijnselen van krankzinnigheid. Neeltje was bij binnenkomst angstig en onrustig. Haar moeder en de veldwachter vergezelden haar. Ze had een bloedende wond aan haar arm, omdat zij de ruit van de koets, waarmee zij uit Rijnsburg was gekomen, had ingeslagen. Ze zag er zeer verwaarloosd uit, onderweg had ze zich bevuild met urine en ontlasting. Op vragen gaf ze geen antwoord.

Haar huisarts was bekend met de diagnose chorea hereditaria adultorum bij de vader van Neeltje, Arend van der Meij. Hij wees de artsen in Endegeest op het proefschrift van Beukers. De ziektegeschiedenis van Neeltje werd mede daarom uitvoerig door de aan Endegeest verbonden zenuwarts J.C.Th. Scheffer beschreven.⁷⁷

Scheffer was blij met het proefschrift en benadrukte dat ‘anders de inhoud van de dissertatie te zeer onbekend zou zijn gebleven en in de vergetelheid geraakt; de diagnose chorea hereditaria Huntington was vermoedelijk niet gesteld’. Scheffer zou de diagnose dementia praecox hebben gesteld, omdat ‘de verschijnselen van haar krankzinnigheid de meeste

⁷⁵ Ewald 1884, Peretti 1885, Huber 1887, Hoffmann 1888

⁷⁶ J.M.M.C. Beukers, *Chorea hereditaria adultorum* (diss. Leiden, 1890) 55

⁷⁷ J.C.Th. Scheffer, ‘Naar aanleiding van een geval van Chorea hereditaria Huntington’, *Psychiatrische en Neurologische Bladen* (1904) 333-335

overeenkomst tonen met die van de katatone vorm van dementia praecox en haar motiliteitsstoornissen niet hevig noch frequent zijn; zij zijn bezig zich te ontwikkelen.’ Korte tijd later werden ook haar zusters Dirkje en Marie opgenomen in Endegeest, waar ze alle drie binnen enkele jaren zouden overlijden.⁷⁸

Mede dankzij deze drie dames kon dr. G. Jelgersma aan de pathologisch-anatomische onbekendheid van chorea hereditaria adultorum een einde maken. Hij zag in de hersenen een sterke atrofie van de kop van de nucleus caudatus en de banen die hier ontspringen. De kern was tot op een derde van zijn volume gereduceerd, de neuroglia sterk gewoekerd. Hij schrijft dat de chorea hereditaria een echte familieziekte is. ‘Ik nam een drietal gevallen waar, die uit een familie kwamen, waarin de ziekte sedert het begin der 18^e eeuw voorkwam. Daar tegenover staat dat er ook gevallen voorkomen, waarin de overige familie gezond is’.⁷⁹

G.F. Gezelle Meerburg (1923)

De Inspecteur van het Staatstoezicht op het krankzinnigenwezen, dr. W. Schuurmans Stekhoven, maakte Gezelle Meerburg attent op de ziekte van Huntington. Hij had het artikel van Davenport over het stamboomonderzoek gelezen en vond dat zo’n onderzoek ook in Nederland zou moeten gebeuren.⁸⁰

Gezelle Meerburg onderzocht allereerst de hersenen en ruggemerg van een overleden Huntingtonpatiënt, onder leiding van zijn promotor dr. C. Winkler en deed daarna literatuur – en genealogisch onderzoek.⁸¹

Het genealogisch onderzoek had als doel mensen met de ziekte van Huntington die opgenomen waren (geweest) in bepaalde Nederlandse gestichten op te sporen, in een stamboom te plaatsen, de familierelaties te bekijken en de nog levende afstammelingen buiten de gestichten te bezoeken, om te kunnen vaststellen of de ziekte zich nog uitbreidde en wie de toekomstige slachtoffers waren.

Uit de archieven van de gestichten kreeg hij meer dan honderd ziektegeschiedenissen ter inzage. Bij zijn bezoek aan de gestichten kwam hij veel mensen tegen die onder een andere diagnose waren opgenomen, zoals schizofrenie, suïcidepogingen, alcoholproblemen, (hysterische) psychosen, imbecillitas, poliomyelitis, hersentuberculose, epilepsie, melancholie, idiotie en encephalitis. Vaak zette de naam van de patiënt hem op het juiste spoor. Hij concludeerde dat het aantal lijders aan de ziekte van Huntington in Nederland aanzienlijk groter moest zijn dan men dacht.

Gezelle Meerburg bezocht ook de vijf nog levende kinderen van Cornelia van der Meij, zuster van Willem en Arend. De oudste, Johanna, was in 1922 in een gesticht op 36 jarige leeftijd aan Huntington overleden. Anna, de tweede dochter, was opgenomen in een inrichting, Cornelis, de oudste zoon, werd in een ziekenhuis verpleegd vanwege onwillekeurige bewegingen, Jan, de vijfde, leek gezond, de jongste zoon Dirk had poliomyelitis gehad, kon niet lopen. Zijn gelaatsuitdrukking was levendig, leek te grimassen...

G.P. Frets (1943)

Door zijn werk als gestichtsarts in Maasoord, Rotterdam, kwam Frets mensen tegen met de ziekte van Huntington. Hij was onder de indruk geraakt van de ‘macht van de erfelijkheid’,

⁷⁸ Dirkje 1870-1915, Neeltje 1876-1910, Marie 1879-1913

⁷⁹ G. Jelgersma, *Leerboek der psychiatrie, derde deel, specieele psychiatrie, intoxicatiepsychosen*, 2^e druk (Amsterdam, 1917) 307-308

⁸⁰ Het gaat hier om: C.B. Davenport en E.B. Muncey, ‘Huntington’s chorea in relation to heredity and eugenics’, *The American Journal of insanity* (1916) 195-216

⁸¹ G.F. Gezelle Meerburg, *Bijdrage naar aanleiding van een anatomisch en genealogisch onderzoek, tot de kennis van de chorea Huntingtonea* (diss. Utrecht, 1923)

toen hij door een vrouw, die in Maasoord verpleegd werd en van wie hij de vader gekend had als Huntingtonpatiënt, gevraagd werd naar haar dochters te kijken om te zien hoe zij het maakten. Bij het bezoek aan de oudste dochter zag hij ‘met de eerste oogopslag’ dat zij het ziektebeeld van de chorea van Huntington vertoonde. De echtgenoot was volgens Frets de draagwijdte van de ziekte niet bekend. Hij voelde bij deze ervaring sterk de behoefte aan preventie waarbij hij dacht aan sterilisatie maar hij twijfelde daarover.

Frets bezocht regelmatig internationale congressen over eugenetica. In 1934 was hij samen met zijn collega's P.J. Waardenburg, H.J.T. Bijlmer en J. Sanders in Zürich. Waardenburg hield een lezing waarbij stambomen werden vertoond van mensen met de ziekte van Huntington. Hierna werd gediscussieerd over sterilisatie. Frets verdedigde de stelling dat sterilisatie steeds vrijwillig moest zijn. Hij betoogde dat mensen met de ziekte van Huntington in de familie beter geadviseerd kon worden niet te trouwen of geen – of zeer weinig kinderen te krijgen. Sterilisatie was dan niet nodig. Rüdin was van mening dat altijd van dwang gebruik gemaakt moest kunnen worden, omdat er vanuit confessionele richting voortdurend mensen waren, die zich hoe dan ook keerden tegen sterilisatie. Frets hield echter vol, dat Rüdin dan in geval van de ziekte van Huntington alle gezonde broers en zusters van een patiënt zou moeten steriliseren, omdat deze dominante ziekte op gevorderde leeftijd nog steeds kon optreden. Rüdin wilde echter zo ver niet gaan. Het debat liep hoog op, het conflict haalde zelfs de kranten.⁸² Rüdin zou later zeggen dat hij Frets niet goed begrepen had. Frets is gedurende de oorlogsjaren voortdurend beducht geweest voor represailles, maar er is niets gebeurd.⁸³

Frets dacht dat mensen met chorea in de familie moest worden geadviseerd weinig kinderen te krijgen. Dat kon bereikt worden door tijdige sterilisatie, eventueel in overleg met de betrokkenen. Hij achtte de financiële last voor de gemeenschap niet zo groot, omdat de verpleegduur in het algemeen beperkt was en de meeste mensen een groot deel van hun leven werkzaam waren geweest. Frets had het moeilijk met de theorieën en de voortplanting belemmerende activiteiten van de Amerikanen en van Davenport in het bijzonder, hoewel hij hem ‘vele malen op congressen ontmoette, hem bezocht in zijn eigen omgeving, hem persoonlijk leerde kennen en hem hoogachtte’.⁸⁴

De ziekte van Huntington kwam een enkele maal aan de orde in het blad van de Dienst voor Ras en Erfgezondheidszorg, mede dankzij de publicatie van Davenport en het proefschrift van Gezelle Meerburg. ‘In Nederland is de prophylaxe van deze erfelijke ziekte nog niet wettelijk geregeld, in Duitsland wel’, schreef dr. L. Hardenberg, zenuwarts te Amsterdam, in een artikel over de chorea van Huntington.⁸⁵ Hardenberg pleitte voor regelmatige controle van de ‘choreasibben’ en geneeskundig en erfbiologisch toezicht.

Sterilisatie achtte hij niet gewenst, omdat ‘slechts ongeveer 13, 2% der belaste progenituur zou worden voorkomen door toepassing van de Duitsche wet’. Hij stelde in zijn artikel dat ‘bij Joden de ziekte praktisch niet voorkomt’.⁸⁶

⁸² J. Sanders, ‘Brieven uit den vreemde. Conferentie van de internationale Federatie van eugenetische organisaties, Zürich, 18-21 juli 1934’, *NTvG* (1934) 3810-3814

⁸³ J. Noordman, *Om de kwaliteit van het nageslacht. Eugenetica in Nederland 1900-1950* (diss. Amsterdam, 1989) 131

⁸⁴ G.P. Frets, ‘De erfelijkheid bij 15 lijders aan chronische progressieve chorea (Huntington), die in de jaren 1914-1941 in de psychiatrische inrichting Maasoord verpleegd zijn’, *Genetica* (1943) 465-530

⁸⁵ L. Hardenberg, ‘Chorea van Huntington’, *Rashygienische Mededeelingen* (januari 1945) 176-190

⁸⁶ Naar het voorkomen van de ziekte van Huntington bij Joden is geen onderzoek gedaan. Het lijkt wel of de ziekte vooral bij Europeiden (Kaukasische) of blanke mensen voorkomt en door hen in andere bevolkingsgroepen is geïntroduceerd, in G.W. Bruyn en L.N. Went, ‘Huntington's chorea’, P.J. Vinken e.a., *Handbook of Clinical Neurology* (Amsterdam, 1986) 267-273

3. 1950-1983

Zenuwartsen: neuroloog of psychiater.

Al voor de Tweede Wereldoorlog liepen de wegen van de verschillende zenuwartsen uit elkaar, daarna ging het proces voort.⁸⁷

Neurologen beperkten zich in toenemende mate tot die stoornissen waarbij sprake was van objectieve afwijkingen, vast te stellen door neurologisch onderzoek of technisch hulponderzoek. Psychiaters richtten zich meer op de maatschappij. Aandacht voor de vrijwel onbehandelbare gedragsproblemen bij mensen met de ziekte van Huntington verminderde. Het werd de periode van een ontzielde neurologie naast een hersenloze psychiatrie.⁸⁸

Het stellen van de diagnose chorea van Huntington leverde problemen op, doordat de zieke mensen vooral als chronisch zieken in de psychiatrische inrichtingen verbleven. Mackenzie-v.d. Noordaa gaf een aantal voorbeelden van diagnoses die in haar tijd gesteld werden, terwijl het eigenlijk om de ziekte van Huntington ging:⁸⁹

‘Zeer sterke pleiomorfie van het ziektebeeld, met veel diagnostische moeilijkheden: dementia paralytica (waarbij in de liquor geen afwijkingen worden gevonden), tabes dorsalis (ataxie), katatonie, schizofrenie, parafrenie, ziekte van Wilson, ziekte van Creutzfeld Jakob, ziekte van Kuf, manisch depressieve psychose, psychopathie.

Al deze zijn diagnoses die gesteld kunnen worden bij de ziekte van Huntington’.

Behalve Mackenzie hielden de Leidse hoogleraren dr. G.W. Bruyn (1928-2002), neuroloog en de biochemicus dr. L.N. Went (1919) zich veel met de ziekte van Huntington bezig. De samenwerking tussen Bruyn en Went was intensief. Voor Mackenzie was het vooral een hobby, maar daarom niet minder belangrijk.⁹⁰ Bruyn was hoofd van de afdeling neurologie van het Academisch Ziekenhuis Leiden, Went directeur van het Anthropogenetisch Instituut. De Huntingtonpatiënten die Bruyn zag op de afdeling neurologie stuurde hij door naar Went, die was begonnen met het verzamelen van de stamboomgegevens en het doen van wetenschappelijk onderzoek. De vriendschap van Bruyn met prof.dr. P.J. Vinken resulteerde in het vanaf de start meewerken aan *Excerpta Medica* en de uitgaven van het *Handbook of Clinical Neurology*, waardoor regelmatig in publicaties ruim aandacht besteed werd aan de ziekte van Huntington.^{91 92}

International Research Committee of Huntington’s disease

Marjory Guthrie- Greenblatt Mazia (1917-1983), de vrouw van de in 1967 aan de ziekte van Huntington overleden *folksinger* Woody Guthrie, richtte in de Verenigde Staten in 1967 het Committee to Combat Huntington’s Disease op.⁹³ Samen met Milton Wexler (zie voorwoord) deed ze er alles aan om de ziekte van Huntington meer bekendheid te geven en

Dr. E. Chiu (Melbourne, Australië, nov. 2001) vertelde dat hij Chinezen (zonder Europees bloed) kende met de ziekte van Huntington.

⁸⁷ Over de scheiding tussen de leerstoelen neurologie en psychiatrie wil ik hier niet uitweiden, hoewel het voor mensen met de ziekte van Huntington grote problemen met zich meebracht. Meer over de scheiding: H. de Waardt, ‘De konijntjes van Winkler. De scheiding van de leerstoelen neurologie en psychiatrie in Nederland’, *Gewina* (2001) 157-168

⁸⁸ D. Rogers, ‘Neuropsychiatry’, *British Journal of Psychiatry* (1987) 425-427

⁸⁹ M.C. Mackenzie-van der Noordaa, ‘De ziekte van Huntington in Amsterdam’, *NTvG* (1968) 827

⁹⁰ Mackenzie had weinig bemoeienis met Bruyn en Went, die wat ze deed maar niks vonden. Weinig wetenschappelijk in hun ogen en behoudend met haar informatie. (gesprekken met Bruyn en Went in 2002)

⁹¹ o.a. G.W. Bruyn en L.N. Went, ‘Huntington’s chorea’, P.J. Vinken e.a. *Handbook of clinical neurology* (Amsterdam, New York, 1986)

⁹² P. Fentrop, *Tegen het idealisme. Een biografie van Pierre Vinken* (Amsterdam, 2007)

⁹³ Woody Guthrie scoorde een hit met zijn song: This land is my land, this land is your land, from California enz.

wetenschappers op het spoor van de ziekte te zetten. Ze had tijdens de ziekte van haar man te vaak tevergeefs bij artsen geïnformeerd wat de ziekte precies inhield, wat er aan te doen was en wat het betekende voor hun kinderen. Op hun initiatief kwamen er patiëntenverenigingen, ook in Nederland.⁹⁴ In 1967 werd te Montreal, Canada, het International Research Committee of Huntington's disease opgericht, mede vorm gegeven door Bruyn en Went. Neurologen en genetici en andere wetenschappers van over de hele wereld gingen samenwerken met als doel aspecten van de ziekte te onderzoeken, te bespreken en mogelijk te bestrijden. Van alle mogelijke kanten werden mensen met de ziekte van Huntington in de verschillende landen via de stambomen benaderd. De onwillekeurige bewegingen werden gefilmd en bestudeerd. Huidcellen gekweekt en hun gedragingen onderzocht. Zenuwweefsel werd aan microscopisch onderzoek onderworpen om structuurveranderingen te kunnen aantonen. Erythrocyten en lymfocyten van zieke mensen gingen onder de elektronenmicroscopie om de membranen en de immunologische eigenschappen te bekijken. Ook waren er koppelingsstudies bezig. Met behulp van stambomen en computerprogramma's werd gezocht op welke van de drieëntwintig chromosomen-paren het ziekmakende gen zou liggen.

Wetenschappers hielden zich bezig met deelfactoren van de ziekte. Aandacht voor de mensen zelf, hun gedrag, emoties en persoonlijkheid, raakte op de achtergrond. Gestoord gedrag – niet alleen van Huntingtonpatiënten - kreeg in deze tijd vooral een psychologische - of sociologische uitleg. De verhalen van de familie Van der Meij en van de andere families raakten in de vergetelheid.

Categorale verpleging

Door het beschikbaar komen van medicijnen als Largactil, Tofranil en Serpasil aan het eind van de jaren vijftig van de 20^e eeuw werden de gebruikelijke geneesmiddelen als arsenicum, broom en chloralhydraat steeds minder toegediend. De jaren zestig en zeventig kenmerkten zich, mede door het beschikbaar komen van de nieuwe medicatie, door de opkomst van de anti-psiatrie en patiëntenbewegingen.⁹⁵ De grote psychiatrische inrichtingen werden ingekrompen of gedecentraliseerd. Oude paviljoenen veranderden in sociowoningen, psychiatrische patiënten verhuisden van de gestichtsterreinen naar een flatje in de stad. Voor mensen met de ziekte van Huntington was dat geen optie. De onwillekeurige bewegingen, moeite met praten, problemen met eten, onvoldoende zelfzorgmogelijkheden, geen uitzicht op genezing, het personeel in de psychiatrische inrichtingen was niet in staat de noodzakelijke begeleiding en zorg te bieden.⁹⁶

Op het dieptepunt werden in de jaren tachtig mensen met de ziekte van Huntington verplaatst naar speciaal voor hen gerealiseerde kamers en afdelingen in het verpleeghuis. Op initiatief van de psychiaters G.L. Ellinger en J. Ringelberg, directeurs van de verpleeghuizen Hullenoord te Beekbergen en Overduin te Katwijk, konden de patiënten zelfs direct worden opgenomen in het verpleeghuis, zonder tussenkomst van neurologen, psychiaters of de psychiatrische inrichtingen.

Het was het begin van de categorale verpleging van Huntingtonpatiënten.

⁹⁴ De Vereniging van Huntington werd in 1976 opgericht op initiatief van Bruyn en Went, in aanwezigheid van Marjory Guthrie.

⁹⁵ K. Trimbos, *Antipsychiatrie, een overzicht* (Deventer, 1975), G. Blok, *Baas in eigen brein, 'Antipsychiatrie' in Nederland* (diss. Amsterdam, 2004)

⁹⁶ A. Boogaerts en M. Gulickx, 'Bezoek uit België', *Kontaktblad Vereniging van Huntington* (2-1989) 28-32

III De stamboom als medisch instrument bij chorea hereditaria adultorum

Inleiding

Gebruikte George Huntington nog geen stamboom in zijn artikel, de Amerikaanse bioloog Davenport en de Nederlandse zenuwarts dr. Maria Mackenzie maakten van stambomen hun levenswerk. Davenport zette in de Verenigde Staten alles en iedereen op de kaart, van intellectueel tot zwakbegaafd, van talentvol kunstenaar tot crimineel, allerlei families met erfelijke afwijkingen of ziektes, ook mensen met de ziekte van Huntington. Voor Mackenzie was het echt een hobby, ‘zoiets als postzegels verzamelen’, verzuchtte een collega-zenuwarts, want ze was nog al behoudend met het weggeven van haar informatie. Door haar kregen misschien wel bijna alle Huntingtonpatiënten, hun partners, kinderen en niet aangedane familieleden, die tussen 1750 en 1950 in Nederland leefden, een plekje in een stamboom. Door de diverse artsen zijn verschillende vormen stambomen gebruikt als medisch instrument bij de ziekte van Huntington om de wijze van erfelijkheid en andere bijzonderheden te belichten.

1872-1900

Huntington (1872)

George Huntington moest het doen met de gegevens van zijn vader en grootvader, huisartsen op Long-Island, New York.

De jonge George Huntington trok de volgende conclusies: de ziekte komt alleen in New York voor, lijkt meer mannen dan vrouwen te treffen, is erfelijk, de mensen neigen tot zelfmoord en krankzinnigheid, de ziekte begint pas op volwassen leeftijd, leidt tot de dood en als iemand de ziekte niet krijgt, dan is ook het nageslacht gevrijwaard.

Beukers (1890)

De eerste Nederlandse Huntington stamboom, die van Beukers, belichtte een grote familie met chorea hereditaria adultorum. De medische aandacht was jarenlang – van 1878 tot 1890 – alleen maar gericht op de zieke Willem van der Meij. Door de stamboom als instrument in te zetten werd de individuele zieke Van der Meij onderdeel van een grote familie met een ernstige erfelijke ziekte.⁹⁷ Ook kwamen er nadere bijzonderheden. Beukers vergeleek de erfelijke chorea met de chorea van Sydenham, maar zag bij niemand een voorafgaande acute rheuma of endocarditis als door Sydenham beschreven.⁹⁸ Er was geen afdoende therapie. De doodsoorzaken waren zeer verschillend. Beukers achtte pathologisch anatomisch onderzoek noodzakelijk ‘om een orgaanlijden voor hare uitingen verantwoordelijk te stellen’.⁹⁹

1900-1950

Davenport (1916)

Vier unieke stambomen konden door de bioloog Davenport gemaakt worden, met daarin vierhonderdeenveertig (441) vrouwen en vijfhonderdeenentwintig (521) mannen met chorea, vierduizend driehonderdzeventig (4370) mensen in totaal waren betrokken bij de

⁹⁷ Willem van der Meij verscheen in 1878 voor het eerst op de polikliniek van het Academisch Ziekenhuis in Leiden. Door een typhus infectie waren de onwillekeurige bewegingen verergerd. In: A.A. Pronk, *Iets over Athetose* (diss. Leiden 1880) en J.W.G. Meerstadt, *Bijdrage tot de casuïstiek der chorea minor* (diss. Leiden, 1882)

⁹⁸ T. Sydenham, ‘Schedula monitoria de novae febris ingressu’, *Opera universa* (Leiden, 1726) 595-596

⁹⁹ J.M.M.C. Beukers, *Chorea hereditaria* (Leiden, 1890) 55

ziekte (patiënten, partners, kinderen, familieleden zonder verschijnselen).¹⁰⁰ De weg terug naar de eerste bewoners in Amerika met chorea hereditaria adultorum leidde naar zes immigranten, waaronder drie broers, die in de 17^e eeuw vanuit Engeland Amerika binnen waren gekomen. Hun schip was in New York aangemeerd en vervolgens waren ze in zo'n driehonderd jaar, al vermenigvuldigend en settelend, van oost naar west getrokken. Door het grootschalige stamboomonderzoek werden niet alleen de aantallen betrokkenen bekend. Allerlei bijzonderheden werden zichtbaar, zoals

- de leeftijd waarop de verschijnselen waren begonnen,
- de aard en ernst van de bewegingen,
- de precieze psychiatrische stoornissen,
- de mate van achteruitgang van de cognitie,

Alle informatie werd in een stamboom gezet om overeenkomsten en verschillen tussen de verschillende families te kunnen bestuderen. Bij dit onderzoek kwam naar voren:

- De ziekte van Huntington kon ook op jeugdige leeftijd optreden.
- Epilepsie, zwakzinnigheid en infantiele convulsies kwamen veel voor.
- Maar weinig mensen uit de choreafamilies deden belangrijk werk.
- De zucht naar verdovende middelen en de neiging tot zelfdoding bij de aangedane mensen was opmerkelijk.

De bijna duizend zieke mensen waren niet alleen maatschappelijk niet veel waard, erger nog, ze werden in toenemende mate een last voor de staat en voor hun niet aangedane familieleden. Jarenlange dure verpleging in ziekenhuizen, gebroken gezinnen en de voortdurende dreiging voor de families met zo'n ernstige ziekte. Davenport was van mening dat mensen met de ziekte van Huntington en hun nakomelingen allen gesteriliseerd moesten worden. De staat had daarbij een grote verantwoordelijkheid:

‘It requires little imagination to picture what consequences of this new blood – this new centers of weakness – will mean to the population of this country three or four generation hence. It would be a work of far-seeing philanthropy to sterilize all those in which chronic chorea has already developed and to secure that such of their offspring as show prematurely its symptoms shall not reproduce. It is for the state to investigate every case of Huntington’s chorea that appears and to concern itself with all of the progeny of such. That is the least the state can do to fulfil its duty toward the as yet unborn. A state that knows who are its choreics and know that half of the children of every one of such will (on the average) become choreics and does not do the obvious thing to prevent the spread of this dire inheritable disease is impotent, stupid and blind and invites disaster. We think only of personal liberty and forget the rights and liberties of the unborn, of whom the state is the sole protector. Unfortunate the nation when the state declines to fulfil this duty!’

Dr. Marianne van Herwerden vond het heel bijzonder dat ‘belangrijke erfelijke afwijkingen tot in een ver verleden konden worden opgespoord’ zoals ze zag bij mensen met de ziekte van Huntington.¹⁰¹

‘Ik herinner o.a. aan de ontdekking, dat het merendeel der huidige lijders in Amerika aan z.g. Huntingtonsche chorea, een afwijking van het zenuwstelsel met verschijnselen van Sint Vitusdans, tot een viertal immigranten kon worden teruggebracht. Met lijnen is in kaart gebracht hoe vier uit de zeventiende eeuw stammende geslachten met deze afwijkingen, zich over een bepaald gebied van Amerika in oost-westelijke richting hebben verspreid. De vier oorspronkelijke immigranten waren allen afkomstig uit plaatsen in Engeland, welke dicht bijeen liggen. Dergelijke vondsten waren het, welke Davenport de verzuchting doen slaken: “Och ware het slechts mogelijk op Long-Ellis-Island bij de keuring der immigranten hun kiemplasma te bezichtigen ten einde te weten, wat voor erfactoren deze lieden medebrengen!” En overtuigd, dat het ongetwijfeld, wat de grote

¹⁰⁰ C.B. Davenport en E.B. Muncey, ‘Huntington’s chorea (1916) 195-216

¹⁰¹ M.A. van Herwerden, *Erfelijkheid bij den mensch en eugenetiek* (Utrecht, 1926) 312-315

meerderheid betreft, niet meer de beste elementen uit Europa zijn, die de Verenigde Staten binnenstromen, laat het immigranten vraagstuk de leiders van het Eugenics Record Office niet meer los.’

Gezelle Meerburg (1923)

Gezelle Meerburg kon in Nederland in 1923 zes stambomen maken met in totaal vierhonderd personen, waaronder zestig lijders aan chorea. Hij zocht met behulp van de stambomen naar het antwoord op vier problemen.

1. Had Huntington gelijk toen hij zei dat hij de zelfmoordneiging behorend verklaarde bij het lijden aan chorea.
2. Was de lust tot alcohol er eerder dan chorea en zou chorea eerder optreden door overmatig gebruik van alcohol. Versterkte chorea de lust tot alcohol.
3. Traden de verschijnselen van chorea eerder op door trauma's.
4. Hadden mensen met Huntington andere psychosen als mensen zonder de ziekte.

Met behulp van de stambomen kon hij uit de ziektegeschiedenissen twintig gevallen halen, waarbij pogingen tot zelfmoord waren te vermelden. Bij al deze mensen werd psychisch lijden vastgesteld als somber gekleurde wanen, hallucineren, onverschilligheid en agressie. Een aantal mensen was juist in een inrichting opgenomen vanwege de pogingen tot suïcide. Vier mensen hadden zich verdronken, twee waren voor de trein gesprongen, twee hadden zich verhangen en één persoon koos voor het gas. Bij de overige mensen die ten tijde van zijn onderzoek een poging tot zelfdoding deden werd geen methode beschreven.¹⁰²

Het gebruik van alcohol, bij zeventien lijders geconstateerd én bij vele familieleden, lag volgens Gezelle Meerburg waarschijnlijk hoger dan werd opgegeven. Niet duidelijk was of de lust tot alcohol primair was, of de chorea eerder optrad en sneller verliep of dat het alcoholgebruik een gevolg was van de degeneratie van het zenuwstelsel.

Trauma's leken het optreden van de chorea te versnellen.

Psychosen kwamen in de ene familie veel voor, in een andere familie in het geheel niet. De psychosen verschilden niet van de psychosen die niet Huntington gerelateerd waren.

Gezelle Meerburg onderzocht tevens de degeneratie-these – de ziekte begint bij een volgende generatie steeds vroeger – en zag dat dat niet zo was, hoewel het volgens hem moeilijk was de beginleeftijd (*age of onset*) vast te stellen. In de stambomen zag hij ook tien gevallen van epilepsie en idiotie en drie gevallen met hersentuberculose.

Frets (1943)

Frets zette alle stamboomgegevens over in tabellen. Ook hij probeerde de *age of onset* te bepalen, maar dat lukte hem om dezelfde redenen evenmin als Gezelle Meerburg. Hij kwam uit op een *age of onset* tussen de vijfendertig en zeventig jaar. Frets verrichtte zelf sectie op vijftien vrouwen en zes mannen om de atrofie van het corpus striatum te onderzoeken. De vorm van de erfelijkheid kon volgens Frets als vaststaand worden beschouwd. Het beeld van de erfelijkheid was, zonder enige verklaring, zo duidelijk, vergeleken met bijvoorbeeld de paralyse agitante. Om de erfelijkheid beter te begrijpen en een verklaring te krijgen vond Frets verder stamboomonderzoek zeer noodzakelijk.

¹⁰² G.F. Gezelle Meerburg, *Bijdrage tot de kennis van de chorea Huntingtoneya* (diss. Utrecht, 1923) 130-132

1950-1983

Mackenzie-van der Noordaa (1968)

In een artikel in *NTvG* (1968) geeft Mackenzie openheid van zaken over haar stamboom-archief.¹⁰³

Om minstens drie redenen vond ze het belangrijk de Huntington families in beeld te brengen:

1. Als ooit de ‘*inborn error of metabolism*’ die aan de ziekte ten grondslag ligt bekend zou worden en daar een causale therapie uit voortvloeide, dan was het nuttig te weten waar de slachtoffers zich bevonden;
2. Bedreigden behoorden behoorlijke adviezen te krijgen omtrent beperking van de progenituur;
3. Het stellen van de diagnose was veel moeilijker dan men dacht. Een goede informatiebron was daarom belangrijk.

Zij zag door middel van de stambomen:

- veel grote gezinnen, soms tien of meer kinderen;
- grote sterfte onder de kleine kinderen;
- veel opnames in psychiatrische inrichtingen;
- veel onaangepast gedrag, zwerven, contacten met de politie, opneming in Veenhuizen en Ommerschans;
- veel buitenechtelijke kinderen, veel promiscuïteit, veel ongehuwde moeders. Bij deze laatste categorie werd opgemerkt, dat dit gegeven het opbouwen van een betrouwbare stamboom zeer bemoeilijkte.
- Veel emigratie, mensen probeerden de familie-ellende te ontvluchten, niet wetende dat ze de ziekte in zich meenamen.

Mackenzie doet weer ander onderzoek met de stambomen. Als de patiënten die aan de ziekte lijden met het nummer van hun stamboom achter het jaartal van hun geboorte worden geplaatst, dan ontstaat er een figuur, de curve van Gauss, waaruit zeer veel af te lezen is. Er zijn patiënten van tachtig en negentig, maar ook jongelieden van nog geen twintig. Het was dus niet zo dat de ziekte op middelbare leeftijd uitbrak en snel tot de dood voerde; sommigen werden er oud mee. Zij zag de *age of onset* binnen bepaalde families gelijktijdig optreden. Ook deed zij onderzoek naar de erfelijkheid van ichthyosis in een Huntington familie.¹⁰⁴ De ichthyosis bleek alleen bij mannen voor te komen. Dat heeft nog tot veel verwarring geleid. De vrouwen uit de betreffende familie dachten dat ze de dans waren ontsprongen.¹⁰⁵

Velen vroegen haar om raad: neurologen, psychiaters, gynaecologen, huisartsen, militaire artsen, juristen, familieleden van patiënten. Ze kregen antwoord, advies en aandacht. Het archief van Mackenzie-van der Noordaa is na 1980 geïntegreerd in de gegevens van – en verder uitgebreid in het Anthropogenetisch Instituut te Leiden, het latere Klinisch Genetisch Centrum.

Research Committee of Huntington's Disease

Door de ontdekking van de DNA structuur in 1953 werden ook op genetisch terrein activiteiten ontplooid. Het Research Committee of Huntington's Disease was rond 1975 met

¹⁰³ M.C.Mackenzie-van der Noordaa, ‘De ziekte van Huntington in Amsterdam’, *NTvG* (1968) 826-827

¹⁰⁴ M.C. Mackenzie-van der Noordaa, ‘Ichthyosis en de ziekte van Huntington, heredodegeneraties met verschillende erfelijkheid, in één familie’, *NTvG* (1965) 1653-1655

¹⁰⁵ Interviews met familieleden 2002-2003

een koppelingsstudie begonnen. Met behulp van stambomen en computerprogramma's werd gezocht op welke van de drieëntwintig chromosomenparen het ziekmakende gen zou liggen. Dit onderzoek werd aanvankelijk in Nederland en Engeland gedaan. Het onderzoek kreeg een vervolg in Barranquitas, Venezuela, aan het Lake Maracaibo, waar de helft van de ruim tienduizend inwoners de ziekte van Huntington heeft. Dr. Nancy Wexler was de drijvende kracht van dit onderzoek. In 1983 werd bekend op welk chromosoom de erfelijke eigenschap lag, die de ziekte van Huntington veroorzaakte.¹⁰⁶ Het Huntington-gen lag op de korte arm van chromosoom 4, maar was nog niet geïsoleerd. Wel waren merkgenen ontdekt, die aan het Huntington-gen gekoppeld waren, waardoor DNA onderzoek met behulp van koppelingsanalyse mogelijk was geworden. Deze merkgenen waren polymorf en lagen verdeeld over beide homologe chromosomen. Ieder individu had daarom een combinatie van twee merkgenen. Hierna was het mogelijk geworden de aanleg voor de ziekte van Huntington vast te stellen bij gezonde personen, voordat verschijnselen van de ziekte waarneembaar waren. Dat gebeurde met behulp van vergelijkend DNA-koppelingsonderzoek.¹⁰⁷ Het erfelijke materiaal van iemand die getest wilde worden werd daartoe vergeleken met het erfelijke materiaal van zieke en gezonde familieleden. Op basis van overeenkomsten met de erfelijke eigenschappen van óf de gezonde - óf de zieke personen werd de uitslag bepaald.¹⁰⁸ De stamboom bleef daarbij nog steeds een noodzakelijk instrument. De erfelijke eigenschap zelf vond men in 1993, waarna individueel testen mogelijk werd.

Nancy Wexler voor de stambomen van de inwoners van Barranquitas



¹⁰⁶ J.F. Gusella e.a., 'A polymorphic DNA marker genetically linked to Huntington disease', *Nature* (1983) 234-239

¹⁰⁷ M.I. Skraastad, e.a., 'Presymptomatic prenatal and exclusion testing for Huntington disease using seven closely linked DNA markers', *The American Journal of Medical Genetics* (1991) 217-222

¹⁰⁸ C.M.P.M. Hertogh, E. van Leeuwen en C.A. Varkevisser, 'De voorspellende test bij de chorea van Huntington en het verzoek om niet geïnformeerd te worden; een ethisch probleem met implicaties voor de toekomst', *NTvG* (1990) 714-717

IV Dansen rond de stamboom

Analyse

Huntington's kennis over de familie in New York met chorea hereditaria adultorum kon hij zonder stamboom opschrijven, omdat zijn vader en grootvader de gegevens aandroegen. Als huisartsen hadden ze met elkaar meerdere generaties van dezelfde familie gezien. Waren er niet meerdere generaties van één familie huisarts geweest op die plaats, dan zou het artikel waarschijnlijk niet geschreven, gepubliceerd en in Europa opgemerkt zijn.

George Huntington beschreef de bijzonderheden van de ziekte als volgt: de ziekte komt alleen in New York voor, lijkt meer mannen dan vrouwen te treffen, is erfelijk, de mensen neigen tot zelfmoord en krankzinnigheid, de ziekte begint pas op volwassen leeftijd, leidt tot de dood en als iemand de ziekte niet krijgt, dan is ook het nageslacht gevrijwaard.

Bij steeds grootschaliger wordend stamboomonderzoek bleek al spoedig dat Huntington het wat betreft de erfelijkheid en de neiging tot zelfmoord en krankzinnigheid gelijk had. De ziekte kwam echter niet alleen in New York voor, op vele plaatsen in de Verenigde Staten en Europa werden families met de ziekte van Huntington gezien. Het toeval van het erven van het gen bleek gelijk te zijn: zowel mannen als vrouwen en ook kinderen konden de ziekte krijgen. En niet alleen deze gegevens werden zichtbaar, het denken over de ziekte veranderde.

Drie periodes zijn te onderscheiden, waarin de stamboom als medisch instrument een belangrijke rol speelde:

I 1872-1900

Als eerste de periode, die duurde van 1872 tot 1900, waarin de aandacht voor het zieke individu overging naar aandacht voor groepen mensen met een zelfde kenmerkende ziekte. Door het gaan gebruiken van de stamboom ging de aandacht van artsen niet meer specifiek uit naar een individu, families in verschillende generaties – ziek én gezond – werden bij de anamnese betrokken en in stambomen omgezet. De familie verhalen werden op meerdere plaatsen in de Verenigde Staten en Europa opgeschreven. Het individuele onderzoek werd uitgebreid, maar ook de lichamelijke, sociale en financiële problemen van de hele familie werden genoteerd. Beginnend stamboomonderzoek maakte al veel meer duidelijk dan Huntington bij z'n eerste observaties zag. Beukers maakte bijvoorbeeld het onderscheid tussen chorea hereditaria adultorum en de chorea van Sydenham.

Beukers maakte in zijn stamboomonderzoek mogelijk een vergissing. De voor hem oudst bekende mensen met de ziekte, namelijk Paulus van der Meij (1736-1794) en Sijtje de Koning (1746-?) leden volgens zijn stamboom beide aan de ziekte. Achteraf blijkt Paulus van der Meij eerder getrouwd geweest te zijn. Niemand uit het nageslacht van dat huwelijk lijdt aan de ziekte van Huntington. Van de vijf kinderen uit het huwelijk van Paulus van der Meij en Sijtje de Koning bleken twee kinderen de erfelijke chorea te hebben geërfd. Als beide ouders aan de ziekte hadden geleden, dan had ieder kind 75% kans op de ziekte en 25% kans homozygoot te zijn geweest. Het nageslacht van het homozygote kind had 100% kans op de ziekte. Statistisch gezien zou de kans op chorea bij het nageslacht aanzienlijk hoger geweest zijn, dan nu het geval is. Artsen als Gezelle Meerburg en Mackenzie-van der Noordaa zouden in hun tijd de fout kunnen hebben opgemerkt. Gezelle Meerburg nam de stamboom van de familie Van der Meij van Beukers over en vervolgde zonder commentaar de tekening. Mackenzie negeerde de twee zieke voorouders.

II 1900-1950

De tweede periode zou je de periode van de schaalvergroting kunnen noemen, maar ook de periode van het geloof in de maakbare mens. Massaal stamboomonderzoek leek oplossingen

aan te kunnen reiken. Deze periode loopt van 1900 tot 1950. Het begon met het grootschalige Amerikaanse stamboomonderzoek van Davenport naar mensen met de ziekte van Huntington en hun familieleden. Alle in Amerika levende Huntingtonpatiënten, hun partners, kinderen, broers en zusters werden mét hun voorouders, ziek of niet ziek in kaart gebracht. Steeds meer bijzonderheden werden bekend, zoals de leeftijd waarop de verschijnselen begonnen, de aard en ernst van de bewegingen, de precieze psychiatrische stoornissen, de mate van achteruitgang van de cognitie. Duidelijk werd dat de chorea van Huntington ook op jeugdige leeftijd kon optreden. Epilepsie, zwakzinnigheid en infantiele convulsies kwamen voor. De neiging tot zelfdoding bij de aangedane mensen bleek inderdaad opmerkelijk. Bij alle onderzoek kwam met het Bord van Galton of de *quincunx* de Gauss-curve naar voren, bijvoorbeeld bij de beginleeftijd. Bij de meeste mensen begon de ziekte rond het vijfendertigste jaar. Maar er waren ook kinderen, die vijf of zes jaar waren toen de ziekte begon en soms traden de verschijnselen pas op bij iemand in de zeventig.

Gezelle Meerberg onderzocht weer andere bijzonderheden. Bijvoorbeeld hoe vaak de neiging tot zelfmoord nu voorkwam, wat het gebruik en de invloed van alcohol was, of het waar kon zijn dat trauma's het eerder starten van de ziekte veroorzaakten en of het vóórkomen van psychosen nu groot was en hoe de psychosen zich manifesteerden. Bij zijn onderzoek naar het alcoholgebruik zijn vraagtekens te zetten. Mensen met de ziekte van Huntington worden vaak als dronken gezien en regelmatig aangehouden door de politie. Heeft Gezelle Meerburg alcoholpromillages bepaald, deed hij navraag of ging hij af op wat hij zag? Hij doet daar geen mededelingen over. Trauma's komen veel voor bij mensen met de ziekte van Huntington. Onhandig gedrag, zich stoten, struikelen, vallen, zijn vaak de eerste symptomen van de ziekte. Is er dan eerst het trauma, of is het trauma een gevolg van de beginnende ziekte?

Davenport verbond aan zijn onderzoek de conclusie dat alle mensen met de ziekte van Huntington en hun risicodragende familieleden gesteriliseerd zouden moeten worden. Als hij het had gekund had hij de immigratie willen stoppen, zeker voor mensen met de ziekte van Huntington en hun familieleden. De zieke mensen waren niet veel waard, ze konden niet werken. Ze kostten de staat handenvol geld vanwege de langdurige verpleging. En bij hun nakomelingen was er voortdurend de dreiging van de ziekte. De Rotterdamse gestichtsarts Frets meende na zijn stamboomonderzoek, dat mensen met chorea in de familie zou moeten worden geadviseerd weinig kinderen te krijgen. Dat kon volgens hem door tijdige sterilisatie, eventueel in overleg met de betrokkenen. Hij achtte de financiële last voor de gemeenschap niet zo groot, omdat de verpleegduur in het algemeen beperkt was en de meeste mensen een groot deel van hun leven werkzaam waren geweest. Ook Gezelle Meerburg ging niet de kant op van Davenport. Hij zag dat het aantal lijders aan de ziekte in Nederland groot was, groter dan men zou denken, maar dat hun aantal niet zo groot was dat door de staat moest worden ingegrepen. Gezelle Meerburg beschuldigde niemand - ondanks dat naar de mening van anderen zijn stamboomvorm met een beschuldigende vinger wijst naar de voorouder - en doet geen morele uitspraken als Davenport over 'last voor de staat en de familie' of bijvoorbeeld over het wel of niet steriliseren. Wel meent hij dat in Nederland het aantal lijders aan de ziekte groot is, groter dan men zou denken, maar toch zo zeldzaam 'dat de prognose over het vóórkomen van deze ziekte in ons land gunstig gesteld mag worden'.

De activiteiten van Davenport gaven een nieuwe impuls aan het gebruik van stambomen bij de ziekte van Huntington. Er kwam een gevoel van 'maakbare samenleving': door 'ongewenste elementen te steriliseren voorkomen we nageslacht van die ongewenste

elementen en daarmee een groot maatschappelijk probleem'. De wens om ongewenste immigranten te kunnen tegenhouden was groot. De ruim vierduizend personen bij zijn stamboomonderzoek die betrokken waren bij de ziekte van Huntington waren voortgekomen uit zes immigranten in de 17^e eeuw.

De dissertatie van Gezelle Meerburg was gericht op de ziekte en het lijden van de mensen. Niet als 'ongewenste elementen' maar als zieke mensen met een ernstig probleem. In het licht van zijn toekomstige activiteiten was dat een bijzonder standpunt.

In 1935 werd Gezelle Meerburg geheim lid van de N.S.B., in 1940 openlijk, waarna hij werd ingezet als blokleader. Hij trad toe tot het Medisch Front en was daar de leider van de sectie Verplegenden.¹⁰⁹ In 1941 moest hij ander werk te zoeken, omdat er geen patiënten meer naar hem verwezen werden. Hij ging werken bij het Gewestelijk Arbeidsbureau te Amsterdam, waar hij de geneeskundige keuringen verzorgde van mensen die verplicht te werk werden gesteld in Nederland en Duitsland. Zijn optreden als keuringsarts was niet altijd even fijnzinnig en na de Tweede Wereldoorlog veroordeelde men hem tot vier jaar gevangenisstraf en levenslange ontzetting uit het medische ambt.¹¹⁰

De activiteiten en gedachten van Davenport over de chorea van Huntington werden door Hitler en Rüdin met veel sympathie en ijver overgenomen. Gezelle Meerburg was actief voor de N.S.B. Dat maakt het moeilijk hun beider werk ten behoeve van mensen met de ziekte van Huntington objectief te bezien. Davenport echter heeft met zijn stamboomonderzoek veel kennis en inzicht gegeven in de chorea van Huntington. Zijn databank is voor onderzoekers en familieleden een rijke bron. Het proefschrift van Gezelle Meerburg geeft een goed inzicht in de situatie van mensen met de ziekte van Huntington in Nederland in de eerste helft van de 20^{ste} eeuw. Het kan gezien worden als een waardevol vervolg op eerdere publicaties over de ziekte. Behalve zijn actieve lidmaatschap van de N.S.B. en zijn pogingen de erfelijkheid van de ziekte van Huntington in het licht van de rassenhygiëne bij een breder publiek bekend te maken, is niet gebleken dat hij gedurende de Tweede Wereldoorlog schade heeft berokkend aan mensen met de ziekte van Huntington in Nederland en hun familie.

Gesteld zou kunnen worden dat de cultuur van de tijd, de maatschappij, de opvatting van de wetenschapper vormt. De verzuiling in Nederland die de bloei en groei van eugenetische bewegingen in het begin van de 20^{ste} eeuw belemmerde, het 'polderen' over de voor's en tegen's van ingrijpen in de persoonlijke levenssfeer van mensen, maakten de opvattingen over de maakbare samenleving in Nederland mogelijk milder en bescheidener dan bijvoorbeeld in Amerika en Duitsland, in ieder geval voor mensen met de ziekte van Huntington.

III 1950-1983

In de periode van 1950 tot 1983 werd het zoeken naar de oorzaak van de ziekte van Huntington belangrijk. Wereldwijd waren wetenschappers als genetici en neurologen op verschillende terreinen bezig, georganiseerd in het Research Committee of Huntington's Disease, voor Nederland vertegenwoordigd door Bruyn en Went. Landelijk moest daar het nodige voor georganiseerd worden.

In Leiden werd daartoe het Anthropogenetisch Instituut opgericht, het latere Klinisch Genetisch Centrum, waar de zenuwarts mevrouw drs. M. Vegter-van der Vlis voor Bruyn en Went ging werken. Zij zette een professioneel Huntington archief op, verzamelde bloed van

¹⁰⁹ Ph. de Vries, *1941-1945 Medisch Contact. Geschiedenis van het verzet der artsen in Nederland* (Haarlem, 1949)

¹¹⁰ Trouw, 15 november 1947, *Het Vrije Volk*, 17 november 1947, *Het Parool*, 3 januari 1948. Voor de ontzetting uit het medische ambt krijgt hij in 1955 van koningin Juliana gratie. Centraal Archief Bijzondere Rechtspleging, dossier BRC 287/47; inventarisnummer 76 686

families voor wetenschappelijk onderzoek én zocht samenwerking met Mackenzie-van der Noordaa.

Ze heeft van Mackenzie het Huntington stamboomarchief gekregen en kon dat verder gaan uitwerken. Het archief kwam onder het beheer van de daartoe in het leven geroepen Nederlandse Chorea van Huntington Stichting.¹¹¹ Het stamboomarchief werd van groot belang voor wetenschappelijke Nederlandse studies naar de aard en oorzaak van de ziekte.¹¹²

Koppelingsstudies werden gedaan om te kunnen vaststellen op welk van de drieëntwintig chromosomen-paren het ziekmakende gen zou liggen. Maar ook bloedonderzoek, huidonderzoek, al wat mogelijk was werd met behulp van de stambomen onderzocht. De mensen met de ziekte van Huntington zelf waren uit het oog verloren, hun verhalen niet meer belangrijk, hun noden onbekend. Veel psychiaters waren de maatschappij en zichzelf aan het verkennen, met wetenschappelijk onderzoek en behandeling van mensen met neuropsychiatrische ziektebeelden hielden ze zich niet bezig. De begeleiding van - en zorg voor mensen met de ziekte van Huntington bereikte een dieptepunt.

Tot 1983.

De plek van het ziekmakende gen werd door grootschalig stamboomonderzoek gevonden op het vierde chromosoom, nog niet precies waar, men zat in de buurt. Presymptomatisch - en prenataal testen werd mogelijk. Wel nog met behulp van stambomen en familieleden. Om het lot van de zieke mensen in Nederland, hun partners, kinderen en familie bekommerden zich de psychiaters Ellinger en Ringelberg en de jonge psycholoog Tibben. Dat werd de start van de categorale zorg voor mensen met de ziekte van Huntington in Nederland.

¹¹¹ De Nederlandse chorea van Huntington Stichting werd in december 1982 opgericht met als doel: bevordering van het wetenschappelijk onderzoek naar de chorea van Huntington; bevordering van curatieve en sociaal-maatschappelijke activiteiten ten behoeve van patiënten lijdende aan de chorea van Huntington; werving, beheer en besteding van financiële middelen ten behoeve van de hierboven genoemde doeleinden. Behalve de Vereniging van Huntington zijn de Universiteit van Leiden en de afdelingen Neurologie en Klinische Genetica van het Leids Universitair Medisch Centrum vertegenwoordigd in de Nederlandse chorea van Huntington Stichting.

¹¹² Onder andere: M. Vegter-van der Vlis, e.a., 'Ages of death of children with Huntington's chorea and of their affected parents', *Annals of human genetics* (1976-39) 329-334; W.S. Volkers, e.a. 'Genetic linkage studies in Huntington's chorea', *Annals of human genetics* (1980-44) 75-79; L.N. Went, e.a. 'Huntington's Chorea in the Netherlands. The problem of genetic heterogeneity', *Annals of human genetics* (1983-47) 205-214; L.N. Went, e.a. 'Parental transmission in Huntington's disease', *The Lancet* (1984) 1100-1102, enz. enz.

Conclusies

Hoe werden tussen 1872 en 1983 familiegegevens bij chorea hereditaria adultorum geïnventariseerd en welke invloed hebben stambomen gehad op de ontwikkeling van het ziekteconcept. Die vraagstelling is als een rode draad door dit werkstuk heen te zien geweest.

In de loop van de 19^e eeuw werd over de ziekte chorea hereditaria adultorum door de betrokken families vooral gezwegen. Veel mensen met de ziekte waren opgenomen in inrichtingen met wisselende psychiatrische stoornissen. Bij de vreemde dansende bewegingen dacht men regelmatig aan het gevolg van teveel alcoholgebruik. Dat de psychiatrische problemen en de dansende bewegingen in combinatie behoorden bij een erfelijke ziekte was nagenoeg onbekend bij artsen. Het artikel van Huntington in 1872 maakte de zeldzame, gecompliceerde, erfelijke ziekte wat bekender.

In Nederland was de Rijnsburger Willem van der Meij al jarenlang bij artsen in Leiden onder behandeling vanwege de vreemde onwillekeurige bewegingen. Niets hielp en niemand begreep met welke ziekte men te maken had. Totdat een arts hem in 1890 thuis bezocht en duidelijk werd dat zijn broer en zuster aan dezelfde ziekte leden. Dat zijn vader en nog veel meer familieleden aan de ziekte gestorven waren. Het werd nog duidelijker toen alle leden van de familie in een stamboom waren geplaatst. Willem van der Meij leed aan de erfelijke ziekte chorea hereditaria adultorum.

Door een stamboom te gebruiken richtte de aandacht van artsen zich op alle familieleden, ziek en gezond, zonder de zieke persoon zelf uit het oog te verliezen.

Was aanvankelijk de blik gericht op die ene familie in New York met chorea hereditaria adultorum, die ene familie in Rijnsburg, al snel bleek dat meerdere families in de Verenigde Staten, in Nederland maar ook elders in de wereld te maken hadden met de ziekte.

De stamboom kon door standaardisatie van de symbolen uitgroeien van een familiale onderzoeksmethode naar een medisch instrument dat over de hele wereld gebruikt werd. Steeds meer bijzonderheden kwamen aan het licht en konden internationaal worden uitgewisseld. Door de bevindingen in een *quincunx* te plaatsen werden gemiddelden zichtbaar als in een Gauss-curve.

De uitkomsten brachten niet alleen duidelijkheid over de erfelijkheid, de beginleeftijd en de verschijnselen, men schrok van de ernst van de ziekte en de gevolgen daarvan voor de mensen zelf en de maatschappij. Stamboomonderzoek leek oplossingen te kunnen aandragen en ging ingezet worden voor bevolkingspolitieke doeleinden.

Na de ontdekking van de DNA structuur in 1953 werd met behulp van stambomen en computerprogramma's gezocht op welke van de drieëntwintig chromosomen-paren het ziekmakende gen zou liggen. De mensen in de stamboom werden opgedeeld in allerlei onderzoeksgebieden. Zelf waren ze uit het oog verloren.

Het gebruik van stambomen heeft gevolgen gehad voor het samenhangend denken over de ziekte chorea hereditaria adultorum. Drie perioden zijn te onderscheiden waarin de ontwikkeling van het ziekteconcept zichtbaar wordt. Van chorea hereditaria naar ziekte van Huntington.

I Van de individuele – naar een familie anamnese (1872-1900)

Door stamboomonderzoek verplaatst de aandacht van artsen zich van de individuele patiënt naar families in meerdere generaties –ziek én gezond -, zonder de patiënt zelf uit het oog te verliezen. De patiënt komt als individu in een familiale context.

De familieverhalen worden nauwgezet opgeschreven en zijn indrukwekkend.

De observaties van Huntington worden aangevuld met meerdere gegevens.
Chorea hereditaria adultorum wordt onderscheiden van de chorea van Sydenham.

II Schaalvergroting en de maakbare mens (1900-1950)

Grootschaliger stamboomonderzoek bij meerdere families met chorea van Huntington in diverse landen, levert steeds meer bijzonderheden op maar ook ongerustheid over de ernst van de uitkomsten.

Standaardisatie van de symbolen maakt internationaal overleg mogelijk.

Stamboomonderzoek geeft niet alleen duidelijkheid en inzicht, maar lijkt ook oplossingen aan te reiken. Eugenetische bewegingen over de hele wereld verenigen zich. De wens: 'vervolmaking van de mens' door te zorgen voor een gezond nageslacht, kan door menselijk ingrijpen werkelijkheid worden.

Stamboomonderzoek wordt ingezet voor bevolkingspolitieke doeleinden.

III Onderzoek naar de oorzaak (1950-1983)

Op initiatief van partners van zieke mensen en risicodragende kinderen organiseren wetenschappers uit de hele wereld zich en gaan op zoek naar de oorzaak van de ziekte van Huntington.

Aandacht voor het geestelijk welzijn raakt op de achtergrond. Familieverhalen worden onbelangrijk. Begeleiding van - en zorg voor de zieke mensen bereikt een dieptepunt.

Stamboomonderzoek leidt wetenschappers naar het chromosoom waarop het ziekmakende gen zich bevindt.

In 1993 werd het ziekmakende gen gevonden. Dat betekende dat individueel presymptomatisch testen mogelijk werd. Samen met het gebruik van computers en internet zal het verzamelen van familiegegevens voor mensen met de ziekte van Huntington met het medisch instrument stamboom min of meer overbodig gaan worden.

Veel is veranderd, één ding is gelijk gebleven: de ziekte van Huntington uitstellen, vertragen of genezen is nog niet mogelijk.

Met de stamboom als medisch instrument is de zoektocht naar de oorsprong, de oorzaak van de ziekte van Huntington in 1983 op het juiste spoor gezet. Wellicht leidt de kennis van de lokatie van het gen tot een volgende stap.

De ziekte van Huntington kan een paradigmatische ziekte genoemd worden.

Naast erfelijkheid is nooit een andere oorzaak voor de ziekte overwogen. De ziekte van Huntington kan daarom ook uniek genoemd worden. Wetenschappers hebben bij het onderzoek naar het Huntington-gen voorop kunnen lopen.

Lange tijd heeft vrijwel iedereen gedacht dat ziektes als Parkinson en (borst)kanker alleen aan de wisselwerking van een groot aantal genen met omgevingsfactoren toegeschreven konden worden. Dat het zoeken naar een uniek Parkinson-gen of borstkanker-gen tot niets zou leiden. Bij de ziekte van Parkinson is de erfelijke component wel altijd in de rij van mogelijke oorzaken blijven staan, in tegenstelling tot bij erfelijke vormen van kanker. Bij de ziekte van Huntington is vroegtijdig en recht op het doel af naar de erfelijke component gezocht. Het onderzoek naar het Huntington-gen en de mogelijkheid om in 1983 met behulp van koppelingsonderzoek voorspellend DNA onderzoek te kunnen doen, stimuleerde het onderzoek naar andere erfelijke ziekten.

Geraadpleegde literatuur

- Baumann, E.D., *De heilige ziekte. Een bijdrage tot de geschiedenis der geneeskunde in de oudheid* (Rotterdam, 1923)
- Beukers, J.M.M.C., *Chorea hereditaria adultorum* (diss. Leiden, 1890)
- Black, E., *War against the weak. Eugenics and America's campaign to create a master race* (New York, 2003)
- Blok, G., *Baas in eigen brein, 'Antipsychiatrie' in Nederland* (diss. Amsterdam, 2004)
- Boogaerts, A., en M. Gulickx, 'Bezoek uit België', *Kontaktblad Vereniging van Huntington* (2-1989) 28-32
- Broekhuizen, B., en A. Fortuin, 'De maakbare mens. Een eeuw debatteren over erfelijkheid in Nederland', *Historisch Nieuwsblad* (juni 2000)
- Bruyn, G.W. en L.N. Went, 'Huntington's chorea', P.J. Vinken e.a., *Handbook of Clinical Neurology* (Amsterdam, 1986) 267-273
- Davenport, C.B. en H.H. Laughlin, 'How to make a eugenical family study', *Eugenics Record Office Bulletin* (1915)
- Davenport, C.B. en E.B. Muncey, 'Huntington's chorea in relation to heredity and eugenics', *The American Journal of insanity* (1916) 195-216
- Earle, P., 'On the inability to distinguish colour', *American Journal of the Medical Science* (1845) 346-354
- Fentrop, P., *Tegen het idealisme. Een biografie van Pierre Vinken* (Amsterdam, 2007)
- Frets, G.P., 'De erfelijkheid bij 15 lijders aan chronische progressieve chorea (Huntington), die in de jaren 1914-1941 in de psychiatrische inrichting Maasoord verpleegd zijn', *Genetica* (1943) 465-530
- Garland, E.A., 'Was Nazi eugenics created in the U.S.?', *European Molecular Biology Organization* (2004-5) 451-452
- Gezelle Meerburg, G.F., *Bijdrage naar aanleiding van een anatomisch en genealogisch onderzoek, tot de kennis van de chorea Huntingtonea* (diss. Utrecht, 1923)
- Gilman, S., *Seeing the insane* (New York, 1996)
- Grosheide, F.W., e.a. *Christelijke Encyclopaedie voor het Nederlandsche volk* (Kampen, 1925)
- Gusella, J.F., e.a., 'A polymorphic DNA marker genetically linked to Huntington's disease', *Nature* (1983-302) 234-239
- Hanegraaff, C.D.L., *Sterftestatistiek der gemeente Arnhem, 1866-1876* (Arnhem, 1877) 7
- Hardenberg, L., 'Chorea van Huntington', *Rashygienische Mededeelingen* (januari 1945) 176-190
- Harrison, M., *Disease and the modern world. 1500 to the present day* (Cambridge, 2004)
- Hecker, J.F.C., *De danswoede. Eene volksziekte der Middeleeuwen in de Nederlanden, Duitschland en Italië* (Amsterdam, 1833)
- Hertogh, C.M.P.M., E. van Leeuwen en C.A. Varkevisser, 'De voorspellende test bij de chorea van Huntington en het verzoek om niet geïnformeerd te worden; een ethisch probleem met implicaties voor de toekomst', *NTvG* (1990) 714-717
- Herwerden, M.A. van, 'Eugenetische bijeenkomst te Milaan', *NTvG* (1924) 2150-2154
- Herwerden, M.A. van, 'Eugenetische bijeenkomst te Londen', *NTvG* (1925) 873-875
- Herwerden, M.A. van, 'Een stamlijst voor internationaal gebruik bij genetisch onderzoek', *NTvG* (1926) 575-576
- Herwerden, M.A. van, *Erfelijkheid bij den mensch en eugenetiek* (Utrecht, 1926)
- Herwerden, M.A. van, 'Het congres van het 'Instituut International d'Anthropologie' te Amsterdam', *NTvG* (1927) 1775-1779
- Hes, R. van, 'Jan Jacob Slauerhoff, scheepsarts', *Bzzlletin* (1998) 47-55
- Hes, R. van, 'Zeeziek in de Oost', *Tijdschrift voor Zeegeschiedenis* (2002-2) 153-162
- Huizinga, J., *Herfsttij der Middeleeuwen* (Haarlem, 1919)
- Huntington, G. 'On chorea', *Medical and Surgical Reporter of Philadelphia* (1872) 320-321
- Jelgersma, G., *Leerboek der psychiatrie, derde deel, specieele psychiatrie, intoxicatiepsychosen*, 2^e druk (Amsterdam, 1917)
- Kussmaul, A. en H. Nothnagel, 'Krankheiten des Nervensystems' *Jahresbericht über die Leistungen und Fortschritte in der gesamten Medizin, herausgegeben von R. Virchow en A. Hirsch. Bericht für das Jahr 1872* (Berlijn, 1873) zweiter Band

Lieburg, M.J. van, 'Genealogie en geneeskunde in Nederland. Een historische verkenning en praktische handreiking', *Jaarboek Centraal Bureau voor Genealogie*, deel 60 (Den Haag, 2006) 5-27

Macho, T., 'Stammbäume, Freiheitsbäume und Geniereligion. Anmerkungen zur Geschichte genealogischer Systeme', S. Weigel, *Genealogie und Genetik. Schnittstellen zwischen Biologie und Kulturgeschichte* (Berlijn, 2002) 15-56

Mackenzie-van der Noordaa, M.C., 'Ichthyosis en de ziekte van Huntington, heredodegeneraties met verschillende erfelijkheid, in één familie', *NTvG* (1965) 1653-1655

Mackenzie-van der Noordaa, M.C., 'De ziekte van Huntington in Amsterdam', *NTvG* (1968) 826-827

Mackenbach, J.P., 'De kriebelziekte en het Isenheimer altaar', *NTvG* (1995) 2669-2673

Mazumdar, P., *Eugenics, Human Genetics and Human Failings. The eugenics Society, its sources and its critics in Britain* (Londen, 1992)

Negrette, A., *Corea de Huntington* (Zulia, 1962)

Nietzsche, F., *Zur genealogie der Moral* (1887)

Noordman, J., *Om de kwaliteit van het nageslacht. Eugenetica in Nederland 1900-1950* (diss. Amsterdam, 1989)

Parker, R.W., e.a., 'A case of inherited congenital malformation of the hands and feet: with a family tree', *Journal of the transcultural society for clinical meditation* (1887) 20:181-189

Pel, P.K., 'De erfelijkheid der chronische nephritis', *NTvG* (1899-43) 1018-1032

Pippel, H.J., *Sterilisatie, een onderzoek naar de mogelijkheid eener wettelijke regeling der geslachtelijke onvruchtbaarmaking in Nederland* (diss. Leiden, 1933)

Prakke, H.J., *Deining in Drenthe. Historisch-sociografische speurtocht naar de 'olde lantschap'* (Assen, 1958)

Resta, R.G., 'The crane's foot: the rise of the pedigree in human genetics', *Journal of Genetic Counseling* (1993) 235-260

Rosenstein, S.S., *Over erfelijkheid van verworven eigenschappen. Redevoering uitgesproken op den 313den verjaardag der Universiteit te Leiden* (Leiden, 1888)

Rosenberg, C.E., 'The Bitter Fruit: Heredity, Disease and Social Thought in the nineteenth century America' *Perspectives in American History* (1974) 139-235

Rosenburg, C.E. en J. Golden (Ed.), *Framing Disease; Studies in Cultural History* (New Brunswick, 1992)

Sanders, J., 'Brieven uit den vreemde. Conferentie van de internationale Federatie van eugenetische organisaties, Zürich, 18-21 juli 1934', *NTvG* (1934) 3810-3814

Scheffer, C.Th., 'Naar aanleiding van een geval van Chorea hereditaria Huntington', *Psychiatrische en Neurologische Bladen* (1904) 333-335

Skraastad, M.I. e.a., 'Presymptomatic prenatal and exclusion testing for Huntington disease using seven closely linked DNA markers', *The American Journal Medical Genetics* (1991) 217-222

Schut, B., 'Boom en mens: de boom als symbool van het leven', *Tijdschrift Vereniging Koninklijke Nederlandsche Heidemaatschappij* (1982-4) 163-170

Stephan, N., *The idea of Race in Science. Great Britain, 1800-1960* (Londen, 1984)

Stevenson, C.S., 'A biography of George Huntington, M.D.', H.E. Sigerist (Ed.), *Bulletin of the Institute of the history of medicine* (Baltimore, 1934) 53-76

Stuip, R.E.V. en C. Vellekoop, *Scholing in de Middeleeuwen* (Hilversum, 1995)

Sydenham, T., 'Schedula monitoria de novae febris ingressu', *Opera universa* (Leiden, 1726)

Trimbos, K., *Antipsychiatrie, een overzicht* (Deventer, 1975)

Turner, G., 'Intelligence and the X-chromosome', *The Lancet* (1996) 1814-1815

Vries, Ph. de, *1941-1945 Medisch Contact. Geschiedenis van het verzet der artsen in Nederland* (Haarlem, 1949)

Waardt, H. de, 'De konijntjes van Winkler. De scheiding van de leerstoelen neurologie en psychiatrie in Nederland', *Gewina* (2001) 157-168

Walrave, A., 'Waarneming betreffende de erfelijkheid van cataract', *NTvG* (1861-5) 17-18

Wexler, A., *Mapping Fate: A memoir of Family, Risk and Genetic Research* (New York, 1995)

Wexler, A., 'Chorea and Community in a Nineteenth-Century Town', *Bulletin of the History of Medicine* (2002-3) 495-527