

Het ABCDE van de acute huisartsgeneeskunde

INLEIDING

Vroeg op een februariavond in 1976 maakte de orthopeed Styner een noodlanding met zijn tweemotorige privévliegtuig in een akker in Nebraska (VS). Zijn 32-jarige vrouw was op slag dood en zijn drie jonge kinderen waren zwaar gewond. Zelf kwam hij er relatief goed vanaf – hij verloor niet eens het bewustzijn. Daardoor was hij zich volledig bewust van de tweede ramp die zich aan het gezin voltrok, die van de haperende, ongecoördineerde en ongeprotocolleerde hulpverlening. De frustratie daarover gaf hem de mentale energie om de Advanced Trauma Life Support (ATLS) te ontwikkelen, naar analogie van de reeds bestaande Advanced Cardiac Life Support (ACLS).¹ De ruggengraat van het ATLS is de systematische beoordeling en behandeling van de patiënt volgens het ABCDE-schema (zie verder), waarbij de beoordeling van het toestandbeeld van groter belang is dan het stellen van een diagnose.

Dit heldere en simpele concept, en het gebruik van een gemeenschappelijke taal onder ketenpartners zullen er toe hebben bijgedragen dat de ATLS zich in rap tempo over de wereld heeft verspreid en nu in meer dan vijftig landen de standaard vormt voor de benadering van de traumapatiënt.^{1,2} Er zijn inmiddels duizenden Life Support-cursussen gegeven die, blijkens de gedragsverandering die ze bij de cursisten weten te bewerkstelligen, heel succesvol zijn,^{3,4} ook al is er erg weinig evidence dat toepassing van de ATLS ook invloed heeft op harde uitkomstmaten als overleving.^{5,6,7} Met de luchtvaart als toepasselijke metafoor zou je kunnen zeggen dat de piloot zich een stuk zekerder voelt met het nieuwe navigatiesysteem, maar dat het onzeker is wat de passagier daar van merkt.

Samenvatting

Fraanje W, Mout P, In 't Veld C. Het ABCDE van de acute huisartsgeneeskunde. Huisarts Wet 2011;54(4):210-4.

De ABCDE-methodiek is een snelle en effectieve manier om bedreigingen van vitale functies op het spoor te komen en te behandelen. Met het gebruik van de ABCDE-methodiek in de benadering en overdracht van de acute patiënt sluit de huisarts zich aan bij de ketenpartners in de acute zorg. De voor huisartsen specifieke versie van de ABCDE-methodiek is geschikt voor het beoordelen van patiënten die in de hoogste urgentiecategorieën vallen, maar is ook bruikbaar voor het beoordelen van patiënten uit een lagere urgentiecategorie. De methodiek is relatief eenvoudig aan te leren, hoewel het noodzakelijk is om een training te volgen en de verworven vaardigheden te onderhouden, net als het geval is bij de reanimatietechniek.

Aanvankelijk was de ABCDE-methodiek vooral een praktische benadering van ernstige traumaslachtoffers in het ziekenhuis. De methode spreekt kennelijk zo aan dat men ze inmiddels ook gebruikt als beoordelings- en behandelingsmethode van patiënten buiten het ziekenhuis⁸ en ze ook is overgenomen door niet-traumatologische disciplines in het ziekenhuis.^{9,10} Ook in de huisartsgeneeskunde in Nederland past men de methodiek toe,¹¹ uiteraard in een vorm die is aangepast aan de specifieke eisen en het karakter van de huisartsgeneeskunde.

DENKMODELLEN

Artsen, en dit geldt ook voor huisartsen, zijn opgeleid in het diagnostisch denkmodel. Bij de ABCDE-benadering moeten ze dit denkmodel loslaten en tijdelijk vervullen voor het toestandbeelddenken. Het toestandbeeld is de omschrijving van de conditie van een patiënt aan de hand van klachten en symptomen, zonder daarbij een diagnose te overwegen. Bij spoedeisende gevallen richt de beschrijving van klachten en symptomen zich in het bijzonder op de vitale functies en/of de bedreiging van organen en/of ledematen. Bij de beoordeling van het toestandbeeld betreft men (potentiële) bedreigingen uit de directe omgeving van de patiënt. De essentie van de ABCDE-benadering is dat de arts stoornissen in de vitale (ABCD-)functies zo snel mogelijk constateert en behandelt, ook als hij nog geen diagnose heeft gesteld. Het diagnostisch proces kan daarna starten of parallel daaraan verlopen. Door de sterke structuur van de methode verkleint de arts het risico dat hij kleine, maar belangrijke storingen in de vitale functies over het hoofd ziet. Voor de huisarts kan het inzetten van de methode zinvol zijn in al die gevallen die zich acuut aandienen met meer dan alleen een lokaal probleem. Als illustratie de volgende casus.

ABCDE-METHODIEK VOOR DE HUISARTS

De casus laat zien dat de ABCDE-methodiek, in aangepaste vorm, ook heel geschikt is voor de huisartsgeneeskunde. Kenmerk van de methode is dat men de patiënt op een zeer gestructureerde wijze onderzoekt en bevraagt. Men beschrijft de bevindingen als toestandbeeld. Zonder dat er een diagnose is gesteld of differentieeldiagnostische overwegingen zijn gemaakt kan men tot behandeling of overdracht van de patiënt overgaan.

Voor de ABCDE-methodiek gelden enkele gouden regels, die ook voor huisartsen onverminderd van kracht zijn:

Veiligheid gaat voor alles.

Behandel de meest bedreigende stoornis als eerste (*treat first that kills first*).

Veroorzaak geen verdere schade (*do no further harm*).

De letters van het ABCDE vormen een Engels acroniem en staan voor:

Breda: W.L. Fraanje, huisarts n.p. Nederlands Huisartsen Genootschap, Postbus 3231, 3502 GE Utrecht; P. Mout, huisarts, senior wetenschappelijk medewerker NHG; C. in 't Veld, huisarts, senior beleidsmedewerker NHG. • Correspondentie: p.mout@nhg.org • Mogelijke belangenverstrengeling: niets aangegeven.

Casus

Peter de Jong, zeventien jaar, meldt zich in het weekend telefonisch bij de huisartsenpost. Hij voelt zich niet goed, is moe en moet steeds overgeven. Bij doorvragen blijkt er geen sprake te zijn van koorts of buikpijn, maar is hij mogelijk wel wat suf. De urgentie van zijn klachten duidt de triagiste als U3² en ze nodigt hem voor een consult uit op de post. Een vriend brengt hem achterop de fiets naar de huisartsenpost. De assistente die hem in de wachtkamer ziet zitten meldt aan de huisarts dat 'die jongen vreemd doet en zit te hyperventileren'. De huisarts besluit vanwege het vreemde, maar imponerende beeld tot een aanpak volgens de ABCDE-methodiek.

De bevindingen daarbij zijn:

eerste benadering: A en C zonder afwijkingen; bij B een abnormaal snelle ademhaling; bij D scoort Peter voor de AVPU een V (zie [tabel 1]);

tweede benadering: A zonder afwijkingen; B: een ademfrequentie van 32/min, verder geen afwijkingen; C: pols: 112/min, RR 90/60; D: EMV-score (zie [tabel 2]): E(3),M(6)V(4) = 13, PEARRL: gb, Glucose: waarde buiten het meetbereik van de meter.

De vijfvragenanamnese levert de volgende gegevens op: Peter is al drie dagen niet lekker. Zijn belangrijkste klacht is overgeven gedurende anderhalve dag. Als bijkomende klacht meldt hij algemene malaise. Hij is anders nooit ziek, gebruikt geen medicijnen en heeft geen allergieën. Opvallend is dat Peter alles nogal gelaten ondergaat, de ogen geregeld sluit en soms meermaals moet worden aangespoord voordat hij op een vraag antwoord geeft.

De arts stelt dus afwijkingen in de B, C en D vast. De toestandbeeldbeschrijving is tachypneu, tachycardie, verminderd bewustzijn en een sterk verhoogde bloedglucose. De diagnostische overweging daarbij is ketoacidose met dehydratie op basis van een diabetes mellitus de novo.

De huisarts regelt onmiddellijk een spoedverwijzing naar de afdeling interne geneeskunde van het nabijgelegen ziekenhuis. In afwachting van de komst van de ambulance brengt de huisarts een i.v. canule in.

- ☐ = Airway (and cervical spine control);
- ☐ = Breathing;
- ☐ = Circulation;
- ☐ = Disabilities;
- ☐ = Environment and evaluation.

De benadering kent drie hoofdelementen:

De eerste benadering: in maximaal 20 seconden onderzoekt de arts de patiënt, zonder andere hulpmiddelen dan de zintuigen van de arts. Zo nodig begint hij onmiddellijk met levensreddende handelingen.

De tweede benadering: de arts onderzoekt de patiënt met gebruikmaking van alle beschikbare hulpmiddelen. Zo nodig past hij onmiddellijke handelingen toe.

Het huisartsgeneeskundig addendum bestaat uit de vijfvragenanamnese, het top-tot-teen-onderzoek, de diagnostische overwegingen en het bepalen van het vervolgbeleid.

De eerste benadering

Nadat men heeft gezorgd voor een veilige werkomgeving volgt de eerste ontmoeting met de patiënt, waarbij men in de zo genoemde *eerste benadering* de vitale functies vlot controleert (in maximaal 20 seconden). Bij deze eerste benadering gebruikt men geen instrumenten of andere hulpmiddelen en beperkt men zich tot 'kijken, voelen en luisteren'. Na de eerste benadering kan men aangeven waar het probleem zit (in welke 'letter') en op grond van de aldus benoemde toestand zo nodig starten met levensreddende handelingen [tabel 1].

De tweede benadering

Bij de tweede benadering [tabel 2] passeren in de ABCDE-volgorde de vitale functies wederom de revue, maar nu met gebruikmaking van het gebruikelijke huisartsgeneeskundig instrumentarium. Onder de D zijn twee voorwaardelijke onderzoeken opgenomen. Als er een stoornis in het bewustzijn is, onderzoekt men de pupillen en meet men het bloedglucose (*Don't Ever Forget Glucose*).

Ook de tweede benadering kent een evaluatiemoment. Men benoemt de problemen en als de toestand daar aanleiding toe geeft, gaat men over tot 'onmiddellijke handelingen' [tabel 2]. Men handelt dus op grond van vastgestelde symptomen, het toestandbeeld, en niet op grond van een diagnose. Dit toestandbeeld bepaalt ook de urgentie en het vervolgbeleid dat men op grond daarvan kan inzetten, zoals assistentie vragen van de ambulance, een spoedverwijzing of juist het afzien daarvan en het zelf verder onderzoeken en behandelen.

Het huisartsgeneeskundig addendum

Nadat de huisarts de eerste en tweede benadering bij een patiënt met spoedeisende klachten heeft uitgevoerd, komt hij toe aan een gestructureerde anamnese en lichamelijk onderzoek. De (hetero)anamnese moet kort en krachtig zijn, een zo goed mogelijk beeld van de patiënt geven en de benodigde informatie bevatten. Dit kan aan de hand van de *vijfvragenanamnese*:

- ☐ Wanneer is het begonnen en hoe is het beloop tot heden?
- ☐ Wat is de belangrijkste klacht?
- ☐ Zijn er bijkomende klachten?
- ☐ Wat zijn de belangrijkste zaken met betrekking tot de voorgeschiedenis, het medicijngebruik en allergieën?
- ☐ Waarover maken de patiënt, omstanders en/of familieleden zich ongerust (als niet duidelijk is waarom zij de situatie als spoedeisend beoordelen)?

Abstract

Fraanje W, Mout P, In 't Veld C. ABCDE of emergency care in general practice. *Huisarts Wet* 2011;54(4):210-4.

The ABCDE method is a quick and effective manner to identify and treat life-threatening dysfunctions of vital functions. Use of the ABCDE method in the management and referral of acutely ill patients is consistent with approaches used by emergency services. The general practice version of the ABCDE is useful for evaluating not only the most urgent cases but also the less urgent cases. The method is relatively easy to learn, although it is necessary to follow a training course and to maintain the skills learned, as is also true for resuscitation techniques.

Tabel 1 De eerste ABCDE-benadering

ABCDE		afwijkend indien antwoord	levensreddende handeling bij afwijking
Airway	luchtweg vrij?	nee	luchtweg vrijmaken (<i>choking</i> -protocol) <i>jaw thrust, head tilt-chin lift</i> stabiele zijligging
	cervicale wervelkolom stabiel?	nee	cervicale wervelkolom stabiliseren (handgreep van Zäch)
Breathing	spontane ademhaling?	nee	mond-op-mondbeademing
	dyspneu?	ja	rechttop laten zitten in halfzittende houding
Circulation	pols aanwezig?	nee	hartmassage
	kleur van de huid	bleek, cyanose, rood, gemarmerd	plat neerleggen bij circulatoir falen
	temperatuur van de huid	koud, warm, klam	
	<i>capillary refill</i>	> 2 seconden	
Disabilities	AVPU*	VPU*	geen acute handelingen
Environment & evaluation	overzie de situatie en benoem de ziekmakende factoren in de omgeving van de patiënt		voorkom verdere effecten van schadelijke omgevingsfactoren
	benoem de bestaande problemen binnen het ABCDE (toestandsbeeld) en bepaal de urgentie		(zo nodig) ambulance alarmeren

* A = alert, V = responds to verbal stimulus, P = responds to painful stimulus, U = unresponsive

De tweede vraag moet de hulpvraag van de patiënt verduidelijken doordat de huisarts de patiënt (of iemand in zijn directe omgeving) vraagt zijn klachten te omschrijven. De vijfde vraag vormt hierop een aanvulling en is alleen zinvol als het spoedeisende karakter van de hulpvraag voor de huisarts niet duidelijk is geworden.

De term 'bijkomende klachten' betreft zaken die de patiënt alsnog spontaan als bijkomend meldt, naast zaken die de huisarts naar aanleiding van de klacht(en) uitvraagt.

Bij de voorgeschiedenis gaat het vooral om belangrijke informatie (ziekenhuisopnamen) uit het verleden die mogelijk een relatie heeft met de huidige klachten. Met betrekking tot de medicatie vraagt de huisarts naar de actuele medicatie, maar ook naar medicijnen (en drugs) die de patiënt in het recente verleden heeft gebruikt. De vraag naar allergieën spreekt voor zich.

Het *top-tot-teen-onderzoek* is het lichamenlijk onderzoek na de tweede benadering. Het is een gericht onderzoek dat plaatsvindt naar aanleiding van eerdere bevindingen bij de eerste en tweede benadering, en de klachten. Het begint bij het hoofd en eindigt bij de tenen, maar beperkt zich tot de zaken die kunnen samenhangen met de klachten en het vastgestelde toestandsbeeld.

Hierna benoemt de huisarts de *diagnostische overwegingen*, die een exacte diagnose kunnen betreffen. In de huisartsgeneeskundige context is het echter niet altijd mogelijk een diagnose te stellen. Als de middelen om tot een diagnose te komen ontbreken is het verstandiger om zich bij een verwijzing te beperken tot de omschrijving van een toestandsbeeld en het stellen van een waarschijnlijkheidsdiagnose te vermijden.

De *vervolgacties* bestaan uit op het toestandsbeeld afgestemde acties, zoals gerichte behandeling, een verwijzing of mischien alleen geruststellen.

DE PLAATS VAN DE ABCDE-METHODIEK

Met de komst van de huisartsenposten doet de huisarts minder vaak dienst, maar ziet hij tijdens die dienst vaker acute pathologie. Deze komt naar voren bij patiënten van wie de huisarts geen of beperkte voorkennis heeft, terwijl de diagnostische ondersteuning vaak beperkter is dan in de dagpraktijk. Dat kan de onzekerheid bij de huisarts ten aanzien van de acute geneeskunde vergroten. De ABCDE-methodiek structureert de benadering, het onderzoek, de behandeling, de verslaglegging en de overdracht. Men adviseert de methode in te zetten in alle gevallen waarin de uitkomst van de triage tot een hoge urgentie categorie (U1, U2) leidt. De casus laat zien dat de methode ook goed bruikbaar is als de hoge urgentie niet onmiddellijk duidelijk is. Door de vaste structuur in de observaties en het onderzoek is de huisarts er zeker van dat hij niets over het hoofd ziet dat van belang kan zijn voor de beoordeling van de vitale functies.

Dit artikel vormt een pleidooi om de methodiek te gebruiken bij patiënten die zich aandienen voor een acute beoordeling van meer dan alleen een lokaal probleem. Dus ook bij patiënten die zich melden met problematiek die men niet als hoog urgent inschat. De methode is relatief eenvoudig en snel aan te leren. Om bestand te zijn tegen de hectiek die samengaat met veel acute situaties is het sterk aan te raden om herhaaldelijk te trainen in het gebruik onder verschillende omstandigheden. Het NHG beschikt inmiddels over een breed cursusaanbod om in die behoefte te voorzien.¹³

OVERDRACHT

Bij de overdracht van acute patiënten aan ketenpartners gebruikt de huisarts meestal het diagnostisch denkmodel. De huisarts meldt zijn waarschijnlijkheidsdiagnose en eventueel de differentieeldiagnostische overwegingen, en onderbouwt die met onderzoeksbevindingen.

Tabel 2 De tweede ABCDE-benadering

ABCDE		afwijkend indien antwoord	onmiddellijke handeling bij afwijkingen
Airway	hoorbare ademhaling, stridor of heesheid	aanwezig	luchtweg vrijmaken en vrijhouden uitzuigen met zuigapparaat (wervelkolom stabiliseren door aanleggen harde halskraag)
Breathing	ademfrequentie	> 20/min < 12/min	zuurstof toedienen, 9-15 l/min via <i>non-rebreathing mask</i> , maskerkap-ballonbeademing
	normale thoraxbewegingen	nee	
	gebruik van hulpademhalingsspieren	ja	
	zuurstofsaturatie	< 95%	
Circulation	polsfrequentie	50 < pols > 100	AED toepassen bij circulatiestilstand,
	bloeddruk	RRs < 90	infuusnaald aanbrengen, infusievloeistof,
	direct zichtbaar gestuwde halsvenen	ja	parenterale medicatie toedienen
Disabilities	EMV-score = Glasgow Coma Scale*	score < 15	
	ogen openen	spontaan 4 op aanspreken 3 op pijnprikkels 2 niet 1	
	motorische reactie	gehoorzaamt 6 lokaliseert 5 trekt terug 4 abnormaal buigen 3 strekkrampen 2 geen reactie 1	
	verbale reactie	georiënteerd 5 verward 4 onsamenhangend 3 onverstaanbaar 2 geen reactie 1	
	bij verminderd bewustzijn: pupilonderzoek PEARRL (<i>pupils equal and reacting to light</i> R = L)	L R niet rond niet reagerend op licht	
	bloedglucose	< 3,5 mmol/l > 7,8 mmol/l	corrigeer hypoglykemie met glucose of glucagon
Environment & evaluation	lichaamstemperatuur	< 36 °C > 42 °C	voorkom (verdere) af oeling voorkom (verdere) opwarming
	benoem de problemen binnen het ABCDE (toestandsbeeld) en bepaal opnieuw urgentie; vervolg met huisartsgeneeskundig addendum		(zo nodig) ambulance alarmeren

* De Glasgow Coma Score is een maat voor bewustzijn(stoornis). Men scoort punten voor het openen van de ogen (Eye: maximaal 4 punten), spierreactie (Motor response: maximaal 6 punten) en verbale reactie (Verbal response: maximaal 5 punten). Hoe ernstiger de stoornis van het bewustzijn, hoe lager de score.

Ketenpartners in de acute zorg (ambulanceverpleegkundigen, SEH-artsen, traumatologen, kinderartsen, enzovoort) zijn gewend aan verslaglegging en overdracht volgens de ABCDE-methodiek. Voor huisartsen voelt het vaak nog niet vertrouwd in termen van toestandsbeelden te rapporteren en over te dragen. Toch ligt dat vanwege de grote mate van onzekerheid waarmee de huisarts vaak moet werken veel meer voor de hand dan de traditionele wijze van overdragen. Een overdracht zou er als volgt uit kunnen zien. Bij een man van 42 jaar, niet betrokken bij een ongeval, bestaat sinds ongeveer een half uur een stoornis in de D met een EMV-score van 8, een normale PEARRL en bloedglucosewaarde, met verder een stoornis in de B (ademfrequentie van 10/min) met een zuurstofsaturatie van 93% en onder

C en E geen afwijkingen, hoewel de polsfrequentie opvalt (56/min).

Op een heel compacte manier wordt heel veel informatie overgedragen die voor de snelheid en aard van de inzet van ambulance en ziekenhuis veel meer waardevolle gegevens bevat (bedreigde ademweg, insuficiënte ademhaling!), dan de mededeling dat er sprake is van bewusteloosheid bij een 42-jarige man, mogelijk als gevolg van een CVA, SAB of intoxicatie.

LITERATUUR

- 1 Styner JK. The birth of Advanced Trauma Life Support (ATLS). *Surgeon* 2006;4:163-5.
- 2 Kortbeek JB, Al Turki SA, Ali J, Antoine JA, Bouillon B, Brasel K, et al. Advanced trauma life support; The evidence for change. *J Trauma* 2008;64:1638-50.
- 3 Turner NM. Evaluation of the effects of advanced paediatric life-support course. 'The effectiveness of life-support courses: a review of the literature' [Proefschrift]. Utrecht: Ponsion & Looyen, 2008.
- 4 Olson CJ, Arthur M, Mullins RJ, Rowland D, Hedges JR, Mann NC. Influence of trauma system implementation on process of care delivered to seriously injured patients in rural trauma centers. *Surgery* 2001;130:273-9.
- 5 Søreide K. Three decades (1978-2008) of Advanced Trauma Life Support (ATLSTM) practice revised and revisited. *Scand J Trauma Resusc Emerg Med* 2008;16:19.
- 6 Lossius HM, Søreide E, Hotvedt R, Hapnes SA, Eielsen OV, Førde OH et al. Prehospital advanced life support provide by specially trained physicians: Is there a benefit in terms of life years gained? *Acta Anaesthesiol Scand* 2002;46:771-8.
- 7 Olden GD, Meeuwis JD, Bolhuis HW, Boxma H, Goris RJ. Clinical impact of Advanced Trauma Life Support. *Am J Emerg Med* 2004;22:522-5.
- 8 McSwain NE, Frame S, Salomone JP (eds). *Basic and Advanced Prehospital Life Support*. St. Louis: Mosby, 2003.
- 9 Turner NM, Van Vught AJ. *Advanced Paediatric Life Support* (Nederlandse editie). Maarssen: Elsevier Gezondheidszorg, 2006.
- 10 European Resuscitation Council. *European Paediatric Life Support*. Antwerpen: ERC, 2006.
- 11 NHG-Standpunt De huisartsgeneeskundige inbreng in de acute ketenzorg. Utrecht: NHG, 2005.
- 12 NHG-TelefoonWijzer. Herziene editie 2008, versie 1, September 2008.
- 13 Mout P. De benadering van spoedeisende situaties: zo leert u het ABCDE. *Huisarts Wet* 2006;48:131.

Deze nascholing is de eerste aflevering van de serie 'Acute geneeskunde'. De serie verschijnt eens per kwartaal.

zeer matig ●●
 matig ●●●
 redelijk ●●●●
 goed ●●●●●
 niet te missen ●●●●●

Genetische puzzels voor de huisarts

Houwink EJF, Cornel MC. *Genetica* (in de reeks Practicum huisartsgeneeskunde, een serie voor opleiding en nascholing). Amsterdam: Elsevier Gezondheidszorg, 2010. 25 pagina's, € 25,75. ISBN 978 90 352 3179 5.

Doelgroep Huisartsen en huisartsen in opleiding.

Inhoud 'Op vrijdagmiddag even voor vijven krijgt u een telefoontje van de moeder van Marieke Kastermans, 10 dagen oud, met de mededeling dat Marieke bij de hielprik positief is bevonden op biotinidasedeficiëntie. Moeder heeft hier nog nooit over gehoord en maakt zich veel zorgen.'

Dit boek beschrijft aan de hand van dergelijke casussen problemen die een huisarts op genetisch gebied kan tegenkomen. Deze variëren van relatief veelvoorkomende consultredenen ('veel kanker in de familie'), tot zeldzamere aandoeningen ('mijn opa had Huntington'). Deze afzonderlijke ziektes ziet een huisarts weliswaar zelden tot nooit, maar er zijn zoveel verschillende zeldzame aandoeningen dat de kans dat een huisarts er één in zijn praktijk tegenkomt, levensgroot is.

In het eerste hoofdstuk worden de Mendeliaanse overervingswetten opgefrist, waarna de auteurs ingaan op erfelijke aandoeningen die deze wetten niet lijken te volgen. Per casus bespreken ze structureel het type aandoening (autosomaal of geslachtsgebonden, dominant

of recessief) en de mate waarin deze tot expressie komen bij aangedane personen. Zijn ze erfelijk, of betreft het spontane mutaties? Vervolgens maken de auteurs weer een vertaalslag naar de casus en werken deze uit. Hierbij maken ze veelvuldig gebruik van verwijzingen naar websites die ook in de spreekkamer zeer bruikbaar zijn. Zij gaan steeds in op de vraag wanneer verwijzing naar een klinisch geneticus nodig is, en bespreken de ethische dilemma's die op kunnen treden.

Daarnaast is er een hoofdstuk over 'preconceptioneel advies': welke zaken en adviezen zouden aan de orde kunnen (of moeten?) komen als een stel meldt zwanger te willen worden? Ten slotte besteden de auteurs een hoofdstuk aan een zeer veelvoorkomende multifactoriële aandoening, diabetes mellitus, die soms toch ook klassiek overerft.

Oordeel *Genetica* is een beetje puzzelen, en daar moet je van houden. Dit is een praktisch boekje dat de liefhebber handvatten geeft om vragen op genetisch gebied aan te pakken. Bellen met een klinisch geneticus kan altijd nog!

Linda Bröker

Waardering: ●●●●●

