

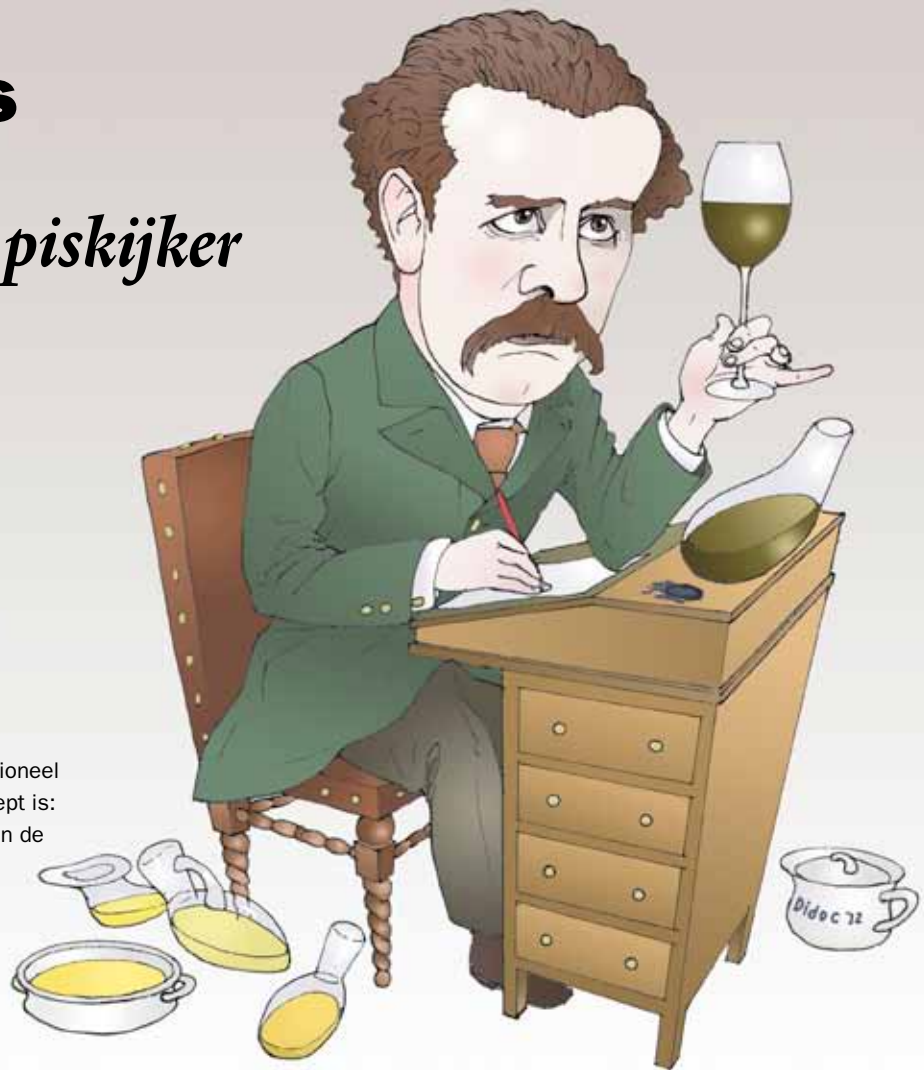
Inzichten van een piskijker

tekst en beeld:
Jan Hein van Dierendonck

Voor wie meent dat 'translationeel onderzoek' een recent concept is: al in 1917 brak de 'vader van de humane genetica' een lans voor *concerted work in which laboratory and ward workers co-operate as colleagues, and without any claim to monopoly of the scientific spirit and method on either side.*

Archibald Edward

Garrod wordt in 1857 in Londen geboren als jongste zoon van de bekende hoogleraar Sir Alfred Garrod, die als eerste kwantitatief biochemisch onderzoek verrichtte bij patiënten. Vader Garrod ontdekte zo de rol van urinezuur in jicht en was ook verantwoordelijk voor de term *rheumatoid arthritis*. De jonge Archie is een verwoed vlinderverzamelaar en heeft belangstelling voor natuurwetenschap. Hij gaat in Oxford chemie studeren, verdiept zich in spectroscopie, voltooit de studie medicijnen, promoveert op reumatische artritis en trouwt de dochter van een chirurg. Jarenlang werkt hij als allround clinicus in het ziekenhuis van zijn vader en vanaf 1892 in een kinderziekenhuis. Hij spendeert zijn klinische visites grotendeels aan urineonderzoek – de verschillende pigmenten en kleurnuances intrigeren hem mateloos. In 1897 constateert Garrod bij een aantal patiëntjes alkaptonurie: donkere urine die samenhangt met de ontwikkeling van artritis. Het betreft stapeling van een metabooliet in de stapsgewijze afbraak van fenylalanine en hij vermoedt een enzymatisch defect. Opvallend is dat drie van zijn vier alkaptonuriepatiëntjes zijn geboren uit huwelijken tussen



ARCHIBALD GARROD

neef en nicht. Door gesprekken met zijn vriend William Bateson (de botanist die het werk van Mendel heeft herontdekt en vertaald en de term *genetics* heeft bedacht) stelt Garrod vast dat alkaptonurie een Mendeliaans recessief overervingspatroon vertoont en dat dus een 'gen' verantwoordelijk zou moeten zijn voor de productie van het defecte enzym. Garrod legt hier als eerste een verband tussen genen en *molecular groupings* (eiwitten) en zijn observaties bij albinisme, cystinurie en pentosurie lijken dit te ondersteunen. In 1908 houdt hij de prestigieuze Croonian Lectures, over aangeboren defecten in het metabolisme en 'chemische individualiteit'. Twee jaar later is hij lid van de Royal Society. Gedurende de Eerste Wereldoorlog dient Garrod als medisch adviseur op Malta. Hij verliest twee zoons aan die oorlog, zijn derde aan een griep epidemie. Garrod wordt 'Sir', volgt de befaamde Sir William Osler op als hoogleraar geneeskunde en overlijdt in 1936 in het huis van zijn dochter in Cambridge. Pas tegen die tijd krijgen genetici eindelijk oog voor zijn vooruitstrevende inzichten.