

DOWN+<sup>UP</sup> DATE is een bijlage van het SDS-magazine Down+Up ten behoeve van werkers in het veld, zoals medici, logopedisten, fysio- en ergotherapeuten, psychologen, pedagogen en maatschappelijk werkers

# DOWN+<sup>UP</sup> DATE

## Taal bij Downsyndroom: de zienswijze van dit moment<sup>1</sup>

• Jean A. Rondal, Ph.D., Dr. ling. Vertaling: Erik de Graaf, Wanneperveen

**A**ls gevolg van meer dan 25 jaar intensief onderzoek zijn de aard en de omvang van de taalproblemen bij mensen met Downsyndroom beter bekend geworden. Tabel 1 vat de belangrijkste gegevens op dat gebied samen (voor een volledig overzicht wordt verwezen naar Rondal & Edwards, 1997).

1. Het is belangrijk om het normaliteitsprincipe te benadrukken, dat wil zeggen de fundamentele normaliteit van de taalontwikkeling bij Downsyndroom, omdat deze vraag een tijd lang het middelpunt van de technische discussie is geweest. De empirische indicaties die nu beschikbaar zijn, wijzen in dezelfde richting. Dat wil zeggen **dat de taalontwikkeling bij Downsyndroom dezelfde sequenties volgt en bij mensen met Downsyndroom dezelfde specifieke hersenstructuren tot ontwikkeling doet komen** als bij mensen zonder ontwikkelingsachterstand. Het verschil is dat de taalontwikkeling van mensen met Downsyndroom langzamer verloopt en vaak onvolledig is. In de grond is deze ontwikkeling echter hetzelfde als bij mensen zonder ontwikkelingsachterstand. Voor een overeenkomstig standpunt met betrekking tot de vraag of de ontwikkeling bij Downsyndroom anders is of alleen maar vertraagd, maar dan met betrekking tot niet-talige ontwikkelingsdomeinen, kan bijvoorbeeld worden verwezen naar het werk van Cicchetti (bijvoorbeeld Cicchetti & Beeghly, 1990).

Kan men, gegeven de aanwijzingen in Tabel 1, dan wel spreken van **specifieke** taalproblemen bij Downsyndroom? Strikt

Tabel 1

De belangrijkste taalproblemen van mensen met Down syndroom (zie Rondal en Edwards, 1997, voor een volledig overzicht)

TAALCOMPONENT	SEMIOLOGIE <sup>2</sup>
1. Geluidarticulatie en auditieve discriminatie	* Problemen met de articulatie en de co-articulatie, in het bijzonder met de meer gedempte fonemen. - Langzame en soms onvolledige rijping van de discriminatie van fonemen.
2. Lexicale semantiek	- Kleinere woordenschat, zowel voor wat betreft het aantal lexemen <sup>3</sup> als de semantische kenmerken binnen de lexemen. * Slechte organisatie van het mentale lexicon, zowel voor wat betreft de semantiek als grammaticaal.
3. Morfosyntax	- Verminderde lengte en formele complexiteit van de uitingen. * Problemen met de morfologie van verbuigingen. - Problemen met het produceren en begrijpen van ondergeschikte betrekkingen en samengestelde zinnen.
4. Taalpragmatiek	- Traagheid van de ontwikkeling van de meer gevorderd pragmatische vaardigheden (bijvoorbeeld het bijdragen van onderwerpen tijdens een gesprek, het stellen van vragen aan iemand anders, het volgen van verbale interacties met andere mensen).
5. Discursieve <sup>4</sup> organisatie	* Onvoldoende ontwikkelde macrostructuren voor gesprekken

\* De sterretjes geven de problemen aan die het meest voorkomen en zich het slechtst lenen voor efficiënte taalinterventie

genomen betekent *specifiek* dat sommige of alle taalproblemen bij Downsyndroom *pathognomonisch* zijn, dat wil zeggen verwijzen naar één of meer typische symptomen van de conditie en dat die **niet worden gevonden bij enige andere conditie** (Stedman's Medical Dictionary, 1990). Dit is duidelijk niet het geval met de taalproblemen die zich voordoen bij Downsyndroom. Elk van die problemen kan (in meer of mindere mate) worden aangetroffen bij andere syndromen die een al dan niet genetisch bepaalde ontwikkelingsachterstand ten gevolge hebben. Meer in het algemeen gesproken kan worden gesteld dat er geen enkel afzonderlijk diagnostisch linguïstisch of gedragsmatig **kenmerk** bestaat op basis waarvan mensen met verschillende syndromen met een ontwikkelingsachterstand (bijvoorbeeld Down Williams, Fragiele-X en Cri-du-Chat syndroom

alsmede Trisomie 18 en 13, etc.) kunnen worden onderscheiden.

Specificiteit wordt niet op het niveau van de afzonderlijke symptomen gevonden (zie Rondal, 1995<sup>5</sup>; Rondal & Edwards, 1997), maar op een meer systemisch (syndroomgebonden) analyseniveau. Bij veel (misschien bij de meeste) syndromen die een ontwikkelingsachterstand veroorzaken (met name bij de genetische), bestaat er een afzonderlijke reeks van taalkenmerken die recht doen aan de claim van specificiteit. Deze claim wordt hieronder geïllustreerd met behulp van gegevens die betrekking hebben op Down- of Williamssyndroom of de aangedane personen van het mannelijke geslacht met Fragiele-X syndroom (Tabel 2).

Zoals in Tabel 2 wordt getoond verschillen de taalprofielen van mensen met Down- of Williamssyndroom en de aan-

gedane personen van het mannelijk geslacht met Fragiele-X syndroom op een manier die geen verband houdt met de psychometrische niveaus bij de afzonderlijke syndromen. Er is meer onderzoek nodig om deze vergelijkingen in meer detail te kunnen analyseren en de zoektocht naar syndroomgebonden profielen uit te kunnen breiden naar een groter aantal etiologische categorieën die gepaard gaan met een ontwikkelingsachterstand.

Een redelijke mogelijkheid is dat de semiologische<sup>2</sup> verschillen van bepaalde vormen van ontwikkelingsachterstand overeenkomen met syndroomgebonden verschillen in hersenanatomie en -fysiologie. Op verschillende plaatsen wordt onderzoek gedaan met als doel deze variaties in de ondergrond te ontrafelen. Dat zal dan meehelpen met het specificeren van de organisatie van de hersenen bij verschillende syndromen die gepaard gaan met een ontwikkelingsachterstand. De syndroom-specifieke indicaties leveren ook interessante bewijsstukken die gebruikt zouden moeten worden bij het werk in de kliniek om de remediëringsprogramma's te sturen. De ontwikkelingspatronen van mensen met een ontwikkelingsachterstand zouden, op zijn minst gedeeltelijk, etiologie-specifiek kunnen zijn. Professionals zouden daarom moeten proberen hun interventies zoveel mogelijk af te stemmen op de specifieke etiologische groepen. Interventieprogramma's werken beter wanneer naast andere belangrijke kenmerkende eigenschappen (bijvoorbeeld individuele verschillen, leeftijdsgebonden kwesties, taalmodulariteit) ook de etiologie van het kind betrokken is geweest bij het opzetten van de taalremediëring. Deze doelstelling kan volledig worden bereikt wanneer er meer gegevens zijn verzameld met betrekking tot een groter aantal syndromen die leiden tot een ontwikkelingsachterstand.

2. Verder is het van het grootste belang om de verschillen tussen de individuen, zoals die zich bij vrijwel alle aspecten van taal voordoen bij mensen met Downsyndroom, te benadrukken. De uiteindelijke niveaus van ontwikkeling die bereikt worden door mensen met Downsyndroom kunnen niet met zekerheid van het begin af aan worden voorspeld (dat is trouwens evenzeer het geval bij mensen zonder ontwikkelingsachterstand). Dat impliceert dat men iedere afzonderlijke peuter, ieder kind en iedere tiener met Downsyndroom optimale stimulering en training van de taal zou moeten bieden in

**Tabel 2.**  
Profielen voor spraak en taal van drie syndromen die een ontwikkelingsachterstand veroorzaken (volgens Rondal & Edwards)

TAALASPECT	SYNDROMEN		
	Down	Williams	Fragiele-X (betrokken mannen)
Fonetico-fonologisch	--	+	--
Lexicaal	-	++	+
Thematisch semantisch	+	+	?
Morfosyntactisch (begrip?)	--	+	-
Pragmatisch	+	--	-
Discursief	--	+	-

**Verklaring:**

**+(+):** relatief sterke kant;

**-(-):** relatief zwakke kant;

**?:** onvoldoende gegevens beschikbaar

de hoop dat hij/zij uiteindelijk meer gevorderde taalniveaus zal bereiken of althans dat voor ieder afzonderlijk individu aan het eind van zijn of haar ontwikkeling op zijn minst het best mogelijke niveau zal worden bereikt. Het is zeer wel mogelijk en, sterker nog, ook waarschijnlijk dat individuele taalvaardigheden bij de Downsyndroompopulatie (evenals andere vaardigheden, bijvoorbeeld cognitieve) volgens een Gauss-kromme zijn verdeeld. Dat betekent dat men van iedere taalcomponent mag verwachten dat een meerderheid van de personen met Downsyndroom zal scoren in het middengebied van de Downsyndroomverdeling, terwijl er maar een paar zullen scoren in de beide uiterste flanken van diezelfde verdeling. De laatstgenoemde gevallen zijn òf uitzonderlijk bevoorrecht òf buitengewoon beperkt qua mogelijkheden op het gebied van het bereiken van een eindniveau in de ontwikkeling. Ik heb elders al uitzonderlijke gevallen van taalontwikkeling bij Downsyndroom beschreven (zie Rondal, 1995<sup>b</sup>, 1997), met name de verbazingwekkende casus van een volwassen vrouw met Downsyndroom die een normaal tot quasi normaal productief en receptief functioneren vertoonde ter zake van de formele aspecten van taal; dus juist voor wat betreft die aspecten die gewoonlijk de grootste problemen opleveren bij mensen met Downsyndroom. Ik heb voorgesteld (Rondal, 1997) dat de fenotypische verdeling van taalvaardigheden bij mensen met Downsyndroom, met inbegrip van de uitzonderlijke gevallen, overeen zou kunnen komen met de verschillen tussen de afzonderlijke individuen voor wat betreft de specifieke

hersenenarchitecturen; deze verschillen in de hersenen zelf zijn waarschijnlijk gereleteerd aan (en vermoedelijk veroorzaakt door) genotypische variaties op het niveau van chromosoom 21. Op die manier gaan we dan van variaties op het niveau van de genen, via variaties op het niveau van centra in de hersenen die specifiek bedoeld zijn voor taal naar variaties in gedragsmatige taalvaardigheden. De resultaten van neuropathologische studies van de hersenen van mensen met Downsyndroom laten belangrijke anomalieën zien, met inbegrip van tot stilstand gekomen rijping van neuronen en synapsen in de periode rond de geboorte; een lager hersengewicht; lagere neuronale dichtheden; verminderde synaptische dichtheden en presynaptische lengtes; hypoplasie van de frontaalkwab; vernauwde bovenste temporale windingen; vertraagde myelinisering van de zenuwvezels, met een invloed op de lange associatieve en intercorticale vezels tussen frontale en temporale kwabben; abnormaliteiten van de hypothalamus en de hippocampus en geringere omvang van de hersenstam en het cerebellum (Wisniewsky, Kida, & Brown, 1996; Nadel, 1996). Een gebied in de hersenen dat met name aangedaan is, naast de temporale cortex, is de onderste frontale winding, met inbegrip van het gebied van Broca, zoals dat blijkt uit recente PET-scan onderzoeken van cerebrale metabolische patronen van jong-volwassenen met Downsyndroom (bijvoorbeeld Horowitz, Schapiro, Grady & Rapoport, 1990). Het is redelijk om te veronderstellen dat de hersenproblemen van mensen met Downsyndroom de ontwikkeling en het functioneren van hun taalstructuren on-



Jean A. Rondal

*Prof. dr. Jean Rondal, is een Franstalige Belg, die promoveerde aan de Universiteit van Minnesota (V. S.). Hij is als hoogleraar verbonden aan het Laboratoire de Psychologie du Language (Laboratorium voor de psychologie van de taal) van de universiteit van Luik in België. Hij geniet grote bekendheid vanwege zijn werk op het gebied van de taalontwikkeling van mensen met Downsyndroom. Hij is president van de European Down's Syndrome Association (EDSA).*

tische syndromen heen, zoals Down-, Williams- en Fragiele-X-syndroom en een groot aantal andere genetische syndromen dat nog wacht op systematische fenotypische studies (Dykens, 1995).

3. Wanneer we op het opvoedkundige vlak kijken, dan is het goede nieuws dat er eindelijk herkenbare vooruitgang wordt geboekt bij de taalremediëring van kinderen met Downsyndroom. In vergelijking met vroegere tijdschema's voor verschillende belangrijke aspecten van de taalontwikkeling bij Downsyndroom worden er tegenwoordig door werkers in het veld significante stappen vooruit genoteerd, als ze niet al nauwkeurig worden gemeten en gepubliceerd. Dit betekent dat we de technologie aan het ontwikkelen zijn voor het merkbaar reduceren van enkele van de meest gebruikelijke vertragingen in de taalontwikkeling van mensen met Downsyndroom. De acquisitie van taal is een cumulatief proces. Dat houdt in dat belangrijke voordelen vroeg in de ontwikkeling positieve consequenties zullen hebben voor daaropvolgende acquisities en het kind waarschijnlijk in staat zullen stellen verder te komen in zijn of haar ontwikkeling dan anders het geval zou zijn geweest. Op basis van de huidige remediëringspraktijk lijkt het dat tenminste één of twee, en soms zelfs meer, ontwikkelingsjaren kunnen worden gewonnen door het gebruik van bepaalde technieken. Een voorbeeld: systematische prelinguïst-

sche training die in het tweede levensjaar gevolgd wordt door een systematische combinatie van gebarentaal en woorden zal de lexicale en vroege combinatorische acquisities bij de meeste kinderen met Downsyndroom duidelijk in gunstige zin beïnvloeden. Het verkort het tijdsinterval tussen prelinguïstisch functioneren en vroege taal bij Downsyndroom, een periode die zich in het verleden - tot wanhoop van heel veel ouders - wel over twee of zelfs drie jaren kon uitstrekken. Later (dat wil zeggen zo rond een kalenderleeftijd van twee à drie jaar) kan het zinvol zijn om tegelijkertijd zowel geschreven als gesproken taal te trainen, met behulp van geschikte methodes. Naast andere voordelen blijkt dit een efficiënte manier te zijn voor het aanleren van de morfo-syntactische regels bij Downsyndroom. Dat is zo omdat gebruik wordt gemaakt van het bij deze kinderen beter gepreserveerde visueel-ruimtelijke kanaal om het zwakkere auditief-vocale kanaal te ondersteunen.

Onderzoekresultaten geven ook aan dat adequaat onderwijs aan en adequate zorg voor mensen met Downsyndroom een verbetering van de bereikte niveaus op het gebied van taalvaardigheid ten gevolge kan hebben. Zoals bijvoorbeeld Rynders aangeeft (1998), plaatsen deze ontwikkelingen veel leerlingen met Downsyndroom op een niveau van getletterdheid en persoonlijke vaardigheden dat voldoende is om aan de functionele eisen van het leven van alledag in onze maatschappij te voldoen, terwijl sommige mensen met Downsyndroom aanzienlijk boven deze niveaus presteren.

4. Niet genoeg ouders en professionals (psychologen, artsen, pedagogen, etc.) hebben voldoende kennis van deze nieuwe bevindingen en de interessante perspectieven die ze openen. Oude stereotypen van peuters, kinderen, teenagers en volwassenen met Downsyndroom als onbekwame en slecht functionerende mensen hebben op te veel plaatsen nog steeds de overhand. Ook vandaag de dag gaat het soms zelfs nog zover dat kinderartsen, kinderpsychologen of logopedisten wanhopige ouders waarschuwen dat een groot aantal mensen met Downsyndroom geen taal van betekenis zal ontwikkelen. Dat is natuurlijk volkomen onjuist. Het is nu duidelijk dat de overgrote meerderheid van de kinderen met Downsyndroom, vooropgesteld dat ze goed worden verzorgd en getraind, zal leren praten, zal leren zichzelf verbaal te uiten en functioneel adequate - zij het

dermijnen. Daarbij is heel waarschijnlijk met name de beschreven vertraging van synaptische groei rond de geboorte schadelijk (Nadel, 1986). De consequentie daarvan is dat mensen met Downsyndroom vaak de hersenarchitectuur gewoon niet hebben, die nodig is voor het onderbrengen van de taalstimuli op een zodanige manier dat spontaan de volledige grammaticale kennis geconstrueerd kan worden. De mensen met Downsyndroom die uitzonderingen zijn op het gebied van de taal ontsnappen aan het hiervoor beschreven noodlot op grond van redenen die verband zouden kunnen houden met de fenotypische effecten van genetische variatie. Dezelfde suggestie geldt evenzeer voor andere genetische syndromen. Genetici zijn het erover eens dat er een substantiële variatie is op het genetische niveau tussen mensen **binnen** genotypische categorieën, zoals Down, Williams en Fragiele-X-syndroom alsmede andere genetische oorzaken van mentale retardatie (Dykens, 1995). Korenberg et al. (1994) construeerden een fenotypische kaart met inbegrip van 25 kenmerken die als typerend worden beschouwd voor Downsyndroom. Zij wijzen een gebied van 2-20 megabasen aan tussen de gebieden p11.2 en 22.3 op het distale eind van de lange arm van chromosoom 21, als de plek die waarschijnlijk de genen bevat die verantwoordelijk zijn voor de Downsyndroom fenotypes. Deze voorstelling van de genotype-fenotype relatie bij Downsyndroom is consistent met de centrale kenmerken van trisomie 21, zoals de grote verscheidenheid aan fenotypes en de variabiliteit in zowel penetratie (dat wil zeggen het gedeelte van de mensen met de gevoelige genen dat de stoornis heeft) en het tot uitdrukking komen van de kenmerken van Downsyndroom. Het is voorstelbaar dat er belangrijke inter-individuele variatie bestaat op het niveau van de hersenarchitectuur in de taalgebieden van mensen met Downsyndroom die het gevolg is van genetische verschillen en dat deze variatie waarschijnlijk individuele verschillen in formele vaardigheden veroorzaakt. Het hersenen-/genenperspectief, zoals dat hierboven gedefinieerd werd, heeft het voordeel dat er één enkel verklarend perspectief wordt voorgesteld voor het hele scala aan variaties dat waargenomen is bij de taal van mensen met een ontwikkelingsachterstand c.q. Downsyndroom en de extremen van die variatie in de uitzonderlijke gevallen van taalontwikkeling. Het zou ook kunnen worden toegepast op de verschillen in gedrag en de hersenen door de verschillende gene-

niet altijd in formele zin perfecte - taal te leren gebruiken. Dit stelt hen in staat om verantwoordelijke en productieve burgers te worden en, wanneer hen de gelegenheid daartoe geboden wordt, zich op een opvallende manier te ontwikkelen. Hier hebben we twee aanverwante problemen waar we in de komende jaren beter mee moeten leren omgaan. **In de eerste plaats** moeten we allerlei verschillende bevolkingsgroepen beter **informeren** over het werkelijke potentieel van mensen met Downsyndroom. **In de tweede plaats**, moeten we betere professionals trainen op de gebieden die te maken hebben met Downsyndroom (evenals andere syndromen die een ontwikkelingsachterstand veroorzaken), zodat ze in toenemende mate in staat zullen zijn om vlugger en efficiënter de met behulp van onderzoek verkregen kennis, waar die van toepassing is, te vertalen naar de praktische realiteit in het werkveld.



## Noten

- 1 Dit artikel is een vertaling van een hoofdstuk uit: Perera, J., Rondal, J. A. & Nadel, L., 'Down's Syndrome: A Review of Current Knowledge', Colin Whurr, London, dat deze dagen uitkomt. Het diende tevens als basis voor de presentatie van de prof. Rondal tijdens het symposium 'Down syndrome behind the dykes' van 13 juni j. l.
- 2 semiologie = symptomatologie
- 3 lexeem = taalkundige benaming voor een minimale betekenseenheid; de woorden komen kwam, gekomen en komst worden opgevat als vier verschijningsvormen van het lexeem 'kom'.
- 4 discursief = betrekking hebbende op opbouw en samenhang van een gesprek of tekst.

## Referenties

- Cicchetti, D., & Beeghly, M. (Eds.) (1990). Children with Down syndrome: A developmental perspective. New York: Cambridge University Press.
- Dykens, E. (1995). Measuring behavioral phenotypes: Provocations from the 'new genetics'. *American Journal of Mental Retardation*, 99, 522-532.
- Horowitz, B., Schapiro, M., Grady, C., & Rapoport, S. (1990). Cerebral metabolic pattern in young adult Down's syndrome subjects: Altered intercorrelations between regional rates of glucose utilisation. *Journal of Mental Deficiency Research*, 34, 237-252.
- Korenberg, J. R., Chen, X.-N., Schipper, R., Sun, Z., Gonsky, R., Gerwehr, S., Carpenter, N., Daumer, C., Dignan, P., Disteche, C., Graham, J. M., Hugdins, Jr., McGillivray, B., Miyazaki, K., Ogasawara, N., Park, J. P., Pagon, R., Puschel,

- S., Sack, G., Say, B., Schuffenhauer, S., Soukup, S., & Yamanaka, T. (1994). Down syndrome phenotype: The consequence of chromosomal imbalance. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the USA*, 91, 4997-5001.
- Nadel, L. (1996). Learning, memory and neural function in Down's syndrome. In: J. A. Rondal, J. Perera, L. Nadel, & A. Comblain (Eds.), *Down's syndrome: Psychological, psychobiological and socio-educational perspective* (pp. 21-42). London: Whurr.
- Rondal, J. A. (1995a). Especificidad sistemica del lenguaje en el síndrome de Down. In: J. Perera (Ed.), *Especificidad en el síndrome de Down* (pp. 91-107). Barcelona: Masson.
- Rondal, J. A., & Edwards, S. (1997). Language in mental retardation. London: Whurr.
- Rondal, J. A. (1995b). Exceptional language development in Down syndrome. Implications for the cognition-language relationship. New York: Cambridge University Press.
- Rondal, J. A. (1997). Cases of exceptional language in mental retardation and Down syndrome: Explanatory perspectives. *Down syndrome*. (to appear).
- Rynders, J. (1998). ..... In: J. Perera, J. A. Rondal & L. Nadel (Eds.), 'Down's Syndrome: A Review of Current Knowledge', London: Whurr
- Stedman's Medical Dictionary. (1990). Baltimore, MD: Williams and Wilkins.
- Wisniewski, K., Kida, E., & Brown, W. (1996). Consequences of genetic abnormalities in Down's syndrome on brain structure and function. In: J.A. Rondal, J. Perera, L. Nadel, & A. Comblain (Eds.), *Down's syndrome: Psychological, psychobiological and socio-educational perspective* (pp. 3-39). London: Whurr.

# De toekomst van het genetisch onderzoek op het gebied van Downsyndroom<sup>1</sup>

• Ch. J. Epstein, M. D., University of California, San Francisco, V. S.

## Samenvatting

Op dit moment is er sprake van een gevoel van opwinding en verwachting bij onderzoekers die belangstelling hebben voor Down syndroom. Dit gebied, net als zoveel andere, is voortgestuwd in de snel in vaart toenemende vooruitgang die wordt geboekt in alle aspecten van de biologische wetenschap, lopend van de moleculaire en de cel-biologie tot de vele facetten van de neurobiologie en de psychologie. De gereedschappen en concepten die ontwikkeld zijn, en de kennis die verzameld is, hebben het mogelijk gemaakt om naar Downsyndroom te kijken op manieren die tot nu toe niet mogelijk waren. Op basis van wat we nu weten lijken enkele voorspellingen met betrekking tot onderzoek naar Downsyndroom in de eenentwintigste eeuw gerechtvaardigd:

- Het is waarschijnlijk dat de oorzakelijke mechanismen van het ontstaan van

de aneuploidie beter begrepen zullen worden; het is echter minder waarschijnlijk dat er een vermindering zal worden bereikt in het aantal non-disjuncties dat aanleiding geeft tot het ontstaan van trisomie 21.

- Chromosoom 21 van de mens zal volledig in kaart worden gebracht en alle sequenties zullen bekend worden, de tot expressie komende genen zullen worden geïdentificeerd en hun functies zullen worden bepaald.
- De fenotypische kaart van Downsyndroom zal vollediger worden en het gen of de genen die verantwoordelijk zijn voor veel van de componenten van het fenotype zullen worden gevonden.
- Specifieke en karakteristieke cognitieve tekortkomingen die Downsyndroom onderscheiden van andere vormen van mentale retardatie zullen worden opgehelderd.
- Er bestaat een redelijke kans dat er farmacologische en andersoortige thera-

pieën zullen worden ontwikkeld die de mentale retardatie en het effect van de ziekte van Alzheimer zullen doen afnemen en mogelijk zelfs voorkomen.

- Het is waarschijnlijk niet van essentieel belang dat we alle genen op chromosoom 21 kennen, voordat rationele therapieën kunnen worden overwogen. Van hetzelfde of misschien zelfs nog groter belang is, is een nauwkeurige definitie van wat de cognitieve deficiënties bij Downsyndroom werkelijk zijn en wat de neuro-fysiologische, neuro-chemische en neuro-anatomische veranderingen zijn die eraan ten grondslag liggen.

**Bron:** Dit is samenvatting van de tekst van een lezing die Prof. Epstein gehouden heeft op het 'Congreso internacional sobre el cromosomo 21 y la investigación médica del síndrome de Down' in Barcelona van 14-15 maart 1997. Hij werd gepubliceerd in: *Revista Medica Internacional Sobre el Síndrome de Down*, nr. 4 juli 1998, blz. 2.