

DOWN and ^{UP} DATE is een bijlage bij de SDS-nieuwsbrief DOWN and UP ten behoeve van werkers in het veld zoals medici, logopedisten, fysio- en ergotherapeuten, psychologen, pedagogen en maatschappelijk werkers

DOWN | ^{up} DATE

Ethiek en het syndroom van Down

Precies een jaar geleden, in Update nr. 12 (binnenin D+U.32), gaven we een beschouwing over een aantal ethische aspecten van Down syndroom vanuit de optiek van de SDS. Toen werd gepleit voor (onderzoek naar de mogelijkheid van) therapeutisch ingrijpen in zwangerschappen van een baby met Down syndroom als positief alternatief voor de beëindiging van dergelijke zwangerschappen.

Tegelijk met het verschijnen van die Update citeerde het NRC een artikel uit Nature van 21 december 1995. Daarin werd verslag gedaan van wat mogelijk een eerste aanzet tot zo'n behandeling zou kunnen zijn. Die twee gebeurtenissen met elkaar vormden voor de SDS voldoende reden voor een brief aan onze minister van VWS met het verzoek ook in ons land onderzoek in die richting te stimuleren. Een nummer later, in Update 13 (binnenin D+U.33), kwamen we uitvoerig terug op die publikatie in Nature.

In januari van 1996 publiceerde het Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde (NTvG) een belangrijke beschouwing over serumscreening bij zwangeren voor Down syndroom en open neurale-buisdefecten ('open ruggetjes'), die ook een duidelijk inzicht biedt in het hedendaagse denken in medische kringen in ons land over prenatale diagnostiek in het algemeen.

Op 8 mei 1996 kreeg de SDS de gelegenheid haar eigen

opvattingen uit te dragen voor een groot internationaal gehoor. Ook de tekst van die lezing werd aan de minister gezonden. Medio augustus reageerde de bewindsvrouw op beide zendingen. Zij achtte het verzoek van de SDS om in Nederland wetenschappelijk onderzoek in bovenbedoelde zin op te starten prematuur. Bovendien stelde zij dat haar beleid niet gericht is op het opstarten van dergelijke onderzoeken.

Tenslotte werd tegen het einde van het jaar duidelijk hoe hard de wereld van Down syndroom aan het veranderen is: Als gevolg van de nadruk op prenatale diagnostiek en het afbreken van zwangerschappen-met-een-indicatie neemt het aantal levendgeborenen met Down syndroom in ons land de laatste paar jaar sterk af. De belangrijkste argumentatie voor het toenemende aantal zwangerschapsafbrekingen van de kant van de gynaecologie is het 'feit' dat aanstaande ouders van een baby met Down syndroom niet verteld kan worden 'hoe' hun kind zal zijn. De SDS verzet zich tegen die manier van redeneren. Daarbij komt dat in een recent Nederlands onderzoek naar genetische counseling gesproken werd: 'A bias towards use'. Heeft de aanstaande ouder eenmaal een stap gezet, dan wordt men subtiel aangemoedigd door te gaan op de ingeslagen weg, soms tot veel verder dan waar men oorspronkelijk wilde wezen.

De loop der gebeurtenissen in 1996

• Erik de Graaf en Marian de Graaf-Posthumus, Wanneperveen*

Op 27 december 1995 schreef de SDS aan de minister van VWS, mevr. dr. Borst-Eilers:

Excellentie,

Bij deze nemen wij de vrijheid uw aandacht te vestigen op een recente publikatie in het NRC betreffende intracellulaire vrije zuurstofradicalen als oorzaak van het versneld afbreken van zenuwcellen bij perso-

nen met Down's syndroom [...]. Het NRC citeerde een artikel uit Nature van 21 december [...]. Daarin werd verslag gedaan van een manier om dit probleem te voorkomen: het wegvangen van de bedoelde vrije radicalen. Gesuggereerd werd dat dat wegvangen in principe ook al in de baarmoeder zou kunnen gebeuren.

Het is een merkwaardig toeval dat wij in het professionele katern van het nieuwe nummer van ons eigen magazine 'Down +

Up' [1], dat op dit moment gedrukt wordt, op datzelfde thema ingaan, zij het in een iets andere context [...]. Bij ons is het thema verpakt in de vraagstelling waarom wij in Nederland kennelijk bereid zijn om zulke enorme sommen geld uit te geven aan prenatale diagnostiek met als hoofddoel het niet geboren laten worden van foetussen met Down's syndroom, terwijl we juist zo weinig doen aan die andere kant van het probleem van foetussen/kinde-

ren/volwassen met die conditie, t. w. **het zo min mogelijk tot ontwikkeling laten komen van het symptomcomplex.** Intussen is de verhoogde serumconcentratie van SOD-1 [superoxide dismutase type 1, een van de 'probleemstoffen' bij Down syndroom, Red.] bij personen met Down's syndroom en het effect daarvan, waar het in het hier geciteerde artikel over lijkt te gaan [2], al een tiental jaren bekend. Mede in het licht van de jongste ontwikkelingen in de Verenigde Staten zouden wij u met klem willen verzoeken het ertoe te willen te doen leiden dat nu ook in Nederland op grote schaal onderzoek in bovenbedoelde zin wordt gestart met als doel de kwaliteit van bestaan van de circa 10.000 mensen met Down's syndroom die al onder ons leven (een aantal dat ieder jaar met ca. 200 nieuwgeborenen wordt verhoogd!) te vergroten. In de tweede plaats zou zulk onderzoek, in onze visie, moeten leiden tot een alternatief voor ouders na een positieve uitslag van een prenataal onderzoek: t. w. uitdragen van de zwangerschap met een zich zo min mogelijk ontwikkelend symptomcomplex.

Serumscreening

Geheel los van het voorgaande verscheen er op 13 januari 1996 een belangrijke beschouwing in het Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde (NTvG) [3]. Daarin ging het om de vraag of ook in ons land het huidige onderzoek door middel van amniocentese ('vruchtwaterpunctie') of chorionbiopsie ('vlokkentest') bij vrouwen van 36 jaar en ouder aangevuld of zelfs vervangen zou kunnen worden door serumscreening. De bedoelde publikatie biedt een duidelijk inzicht in het hedendaagse denken in medische kringen in ons land over serumscreening, maar daarmee ook over prenatale diagnostiek in het algemeen. We zullen hieronder in sterk verkorte vorm, en derhalve dus ook niet letterlijk, de diverse punten uit het artikel de revue laten passeren. Daarbij zullen we die punten, waar van toepassing, echter steeds laten volgen door het commentaar erop van de kant van de SDS. Daarbij laten we ons mede leiden door de gedachte dat wat hier gezegd is over serumscreening mutatis mutandis ook van toepassing is op de bekende vormen van prenatale diagnostiek, t. w. vruchtwaterpuncties en vlokkentesten. De argumentatie vanuit de SDS is een uitwerking van een eerdere reactie op het artikel waarbij de SDS geprobeerd heeft de andere betrokken oudervereniging, de BOSK, mee te krijgen.

Eind 1994 was er al een advies van de Gezondheidsraad verschenen over genetische screening, waarin de commissie naast absolute criteria ook wegingscriteria presenteerde, waaraan ge-

netische screening zou moeten voldoen. De auteurs van het artikel in het NTvG gingen per criterium de situatie bij serumscreening na. Wij volgen hier diezelfde aanpak.

1. Een genetische-screeningsprogramma moet een gezondheidsprobleem betreffen of een conditie die daartoe kan leiden bij de onderzochte of diens nageslacht. De aangeboren afwijkingen Down-syndroom en neurale-buisdefecten (NBD) zijn grote gezondheidsproblemen voor de betrokkenen en hun omgeving stelt het NTvG [3].

Ad punt 1: Zonder de problemen van Down syndroom te willen bagatelliseren acht de SDS het principieel onjuist om dit syndroom zonder verdere onderbouwing af te schilderen als een 'groot gezondheidsprobleem'. Zij zou daarvoor eerst en vooral gedefinieerd willen zien volgens welke criteria het begrip 'gezondheid' daarbij gemeten is. Welk criterium ook wordt gebruikt, is er anno 1996 zeker het nodige af te dingen op de veel te algemene stellingname dat Down syndroom een zoveel groter gezondheidsrisico zou zijn dan dat van sommige andere risicogroepen in onze samenleving, waarbij niemand ook maar een moment screening zou overwegen. We willen hier slechts wijzen op een recente, uitvoerige bepaling van de kwaliteit van bestaan van een zo groot mogelijke populatie kinderen met Down syndroom. (Merk op dat wij hier nadrukkelijk afstand nemen van de op dit moment helaas meer gebruikelijke term: 'kwaliteit van leven'. Die term suggereert immers heel sterk dat 'niet leven' de enige optie is bij onvoldoende kwaliteit!) In het betreffende rapport stellen de onderzoekers dat kwaliteit van bestaan zou kunnen worden opgevat als de affectieve reacties op de gezondheidstoestand van de kinderen zonder die gezondheidstoestand zelf in het begrip op te nemen. Dat is, stellen zij, radicaler dan zichzelf menen. Wanneer dat desondanks toch gebeurt, blijken de kinderen van 95% van de 741 respondenten (het netto-resultaat na een responspercentage van 77%) een

uitstekende kwaliteit van bestaan te hebben [4]. Anders gezegd: wanneer wordt afgezien van hun achterstand in de ontwikkeling, en bij degenen die ze hebben ook van de medische problemen, ervaart de overgrote meerderheid van de betrokken kinderen zelf geen echte hinder van hun conditie. In een interview voor de TV sprak de eerste onderzoeker van het betreffende onderzoek van een kwaliteit van bestaan die vergelijkbaar was met die van bijvoorbeeld asthmapatiënten. Mag in zo'n situatie dan bij de groep als geheel zonder enige nuance gesproken worden van een 'groot gezondheidsprobleem'?

2. De doelgroep van het screeningsprogramma moet duidelijk zijn omschreven. De doelgroep bij serumscreening bestaat uit zwangeren met een zwangerschapsduur van 15-18 weken.

Ad punt 2: Als ergens de doelgroep nauwkeurig kan worden omschreven is het wel bij Down syndroom.

3. Het doel van het programma moet zijn de deelnemers in staat te stellen kennis te nemen van de aanwezigheid van dan wel het risico op een aandoening of dragerschap en naar aanleiding daarvan een beslissing te nemen. De serumscreening werkt als volgt: Op grond van de concentratie van bepaalde stoffen in het bloed van de aanstaande moeder (de z. g. 'serummarkers') en haar leeftijd kan de kans op een kind met Down syndroom worden berekend. Indien deze kans hoger is dan een bepaalde grenswaarde kan de aanstaande moeder kiezen voor vervolgdagnostiek in de vorm van een echo of een vruchtwaterpunctie. Bij het vinden van een **ernstige afwijking** (in de ogen van de betrokkenen!) kan òf de zwangerschap worden afgebroken òf kunnen de ouders zich voorbereiden op de geboorte van een kind met deze conditie. Bij de laatste optie kunnen bevalling en opvang in overleg met de kinderartsen worden gepland en kan de pasgeborene meteen extra gecontroleerd worden op bij deze aandoeningen voorkomende afwijkingen en complicaties. Aldus het NTvG [3].

IQ	aanduiding 'handicap' in WHO-terminologie	percentage
0-20	zeer ernstig	minder dan 5
20-35	ernstig	15 à 20
35-50	matig	20 à 25
50-75	licht	45 à 60
75-90	zwak begaafd	10 à 15

Ad punt 3: De crux van dit punt is het feit dat Down syndroom zowel in de publieke opinie als door de ogen van zeer veel medici als een **ernstige afwijking** wordt gezien. Diezelfde term wordt ook in menige voorlichtingsbrochure over prenatale diagnostiek gebruikt. Het is zinnig om te proberen hier iets meer grip op te krijgen. Op het punt van de bij dit syndroom voorkomende ontwikkelingsachterstand wordt in de onderzoekswereld voor kinderen van vijf à zes jaar bij wie de ontwikkeling is gestimuleerd het volgende beeld nu min of meer algemeen aanvaard [5] (zie tabel onderaan pagina 2).

Dat wil dus zeggen dat in WHO-terminologie slechts bij een kleine minderheid sprake is van een (zeer) ernstige handicap. Aan de andere kant van het bereik mag een bijna even grote groep kinderen met Down syndroom op de betreffende leeftijd, strikt genomen, niet eens verstandelijk gehandicapt worden genoemd. Dat staat echter vrijwel nooit in de voorlichtingsbrochures van medische voorlichters.

Waar in dit punt wordt gesteld dat ouders zich ook zouden kunnen voorbereiden op de geboorte van een kind met de betreffende conditie moet er hier op worden gewezen dat er met geen woord gesproken wordt over begeleiding van de zwangerschap nadat voor voortzetting is gekozen. Dat aspect verdient echter nadrukkelijk nadere uitwerking. De vraag is of dat dan louter en alleen in medische termen vertaald moet worden. Inzicht in een dergelijke duidelijk meer psychisch belaste zwangerschap (voor de test betrof het immers nog een zodanig sociale noodsituatie dat er abortus voor geïndiceerd was) is van belang. Ook informatie over een goede zwangerschapsbegeleiding voor wat betreft contact leggen met en stimuleren van het kind is dringend noodzakelijk. Op dit moment wordt in de medische wereld een aanstaande baby met Down syndroom zeer afstandelijk behandeld. Men kiest ervoor geen gevoelsband met zo'n 'foetus' te laten ontstaan voorafgaand aan een mogelijke abortus. Hier kan een duidelijke parallel getrokken worden met de situatie na de geboorte van een baby met Down syndroom van ca. 50 jaar geleden toen Aldrich de volgende procedure voorstelde voor de opvang van ouders bij wie net een kind met Down syndroom geboren was:

'Er is maar één geschikte manier om al dit leed te verminderen. Gelukkig is het een maatregel waar de meeste artsen met ervaring het mee eens zijn: de kinderen dienen op het moment van de diagnose onmiddellijk in een instituut geplaatst te worden. [...]

- *Wanneer bij een pasgeborene de diagnose wordt gesteld moet de moeder worden verteld, dat haar baby niet sterk genoeg is om meteen al bij haar gebracht te worden en dat hij voor een paar dagen op de kinderafdeling moet blijven.*

- *Daarna wordt de vader gevraagd om onmiddellijk bij de behandelend arts te komen en daarbij alle naaste familieleden uit de buurt mee te brengen. Die krijgen dan te horen [...] dat onmiddellijke uithuisplaatsing die enige kans is om een lange reeks problemen in de familie te vermijden.*

- *Zodra de vader en de naaste familieleden zover zijn, dat ze de uithuisplaatsing accepteren als een oplossing van hun probleem brengen de arts en de vader, ondersteund door de beslissing van de familie, verslag uit van de hele situatie aan de moeder. Zij wordt gevraagd zelf geen beslissing te nemen, maar te accepteren wat al door de naaste familieleden besloten is.*

- *Na het verkrijgen van de toestemming van de hele familie moet de arts de onmiddellijke plaatsing regelen' [6].*

Ook bij dit jarenlang op grote schaal toegepaste protocol ging het er in de eerste plaats om te voorkomen dat de moeder een band zou ontwikkelen met haar baby. In diezelfde lijn schreef de Haarlemse zenuwarts Vedder in 1962 nog:

'[...] In zo'n geval kan het raadzaam zijn, terwille van de gezonde kinderen, het afwijkende kind in een andere omgeving onder te brengen.

Dezelfde raad zou men willen geven aan die ouders, die gedreven door een neurotisch-masochistische drang, zich willen opofferen voor dit ene zwakzinnige kind en daardoor hun gezonde kinderen duidelijk tekort doen [...] [7]'.
De bovengenoemde opvattingen zijn nog zó recent dat met name de laatste zin nog steeds doorklinkt in de opvattingen van vele beroepskrachten in het veld.

Anno 1996 komt afstaan van een baby met Down syndroom bij de geboorte vrijwel niet meer voor en zou geen arts het meer aandurven om volgens dit protocol te werken. Zou het niet zo kunnen zijn dat over een aantal jaren in dezelfde zin zal worden teruggekeken op de huidige praktijk rondom ouders die besluiten hun zwangerschap-met-indicatie uit te dragen?

Bij de begeleiding van de zwangerschap zou verder vanuit de medische setting zeker ook ondersteuning door (ervarings)deskundigen aangeboden moeten worden. Waar dat gebeurde, hebben aanstaande ouders de handreiking vanuit de Stichting Down's Syn-

droom (SDS) als heel belangrijk ervaren. In tegenstelling daarmee neemt in een dergelijke situatie voorlichting waarin de positieve kant van het initiatief ontbreekt meer vertrouwen weg dan het aanbiedt. Als voorbeeld willen we hier wijzen op een vanuit een veel te beperkt budget gemaakte, recente uitgave van de VSOP [8]. Daarin worden alle denkbare afwijkingen in één brochure op een grote hoop gegooid, samen met alle denkbare risico's daarvan. Dat gebeurde vanuit de opvatting dat men, medisch gezien, weinig meer te bieden heeft, omdat er toch geen algemeen aanvaarde behandelprotocollen voor al de genoemde condities bestaan. Vooralnog is de rationaliteit van het voortzetten van een zwangerschap-met-indicatie kennelijk nog te ondenkbaar om het bestaan ervan te erkennen! Overigens is de optie **uitdragen** in de genoemde brochure toch al meer meegenomen dan ooit het geval was in Nederlands voorlichtingsmateriaal. Ook medici zouden het bestaan van die optie moeten onderkennen en accepteren. Wij citeren hier uit de mond van een moeder die koos voor voortzetting na een punctie met als uitslag: trisomie 21. In haar geval zei de kinderarts: 'Waarom zou je zo'n zwangerschap voortzetten? Of je nu het kind voorkomt met een condoom of door abortus, het resultaat is toch hetzelfde?' Hij kon op dit punt dus slechts denken in mathematische/statistische uitkomsten en had kennelijk geen enkel inzicht in de psychische/emotionele aspecten die hier een rol spelen. Tenslotte zou als suboptie van uitdragen zeker ook het afstaan van een kind met Down syndroom als mogelijkheid moeten worden genoemd. De belangrijkste reden daarvoor is dat afwijzing van een baby met Down syndroom geen onveranderlijk feit is, maar een functie van de tijd. In het bestand van de SDS komen verschillende ouders voor die na maanden op enige afstand volgen van hun pasgeborenen baby, in een pleeggezin of zelfs in een instituut, alsnog besluiten om het gewoon naar huis te halen. In de tweede plaats moet er hier op gewezen worden dat er expliciet vraag bestaat naar de adoptie van kinderen met Down syndroom.

4. *Er moeten voor de deelnemers zinvolle handelingsopties zijn. Daarbij werd in het NTvG [3] terugverwezen naar punt 3.*

Ad punt 4. Geen (verder) commentaar.

5. *Deelname aan een genetische-screeningsprogramma moet geheel vrijwillig zijn en plaatsvinden op basis van toestemming*

waaraan goede informatie ten grondslag ligt. Vrijwilligheid van deelname aan serumscreening zal gerealiseerd moeten worden in het screeningsprogramma zelf door een begrijpelijke, non-directieve voorlichting vooraf. Volgens het NTvG kan achteraf indirect getoetst worden of deelname inderdaad aan de genoemde eisen voldoet [3].

Ad punt 5. Ja, maar ons inziens behoort de informatie vooraf dan ook de nadelen van de abortus-optie te behandelen! Het uitsluitend noemen van de voordelen ('U heeft een kind veel lijden bespaard', 'De sociale nood is nu voorbij') geeft een veel te rooskleurig beeld. In de huidige situatie is een open bespreking van de nadelen van abortus (zoals bijvoorbeeld het gewelddadige karakter en de psychische effecten bij het hele gezin, ook jaren daarna) helaas nog steeds taboe. In dezelfde lijn zijn wij van mening dat medici in hun berichtgeving via de lekenpers non-directief behoren te zijn/worden. Verder dragen medici door middel van hun uitlatingen in de media bij aan het klimaat ten aanzien van screening.

Over die non-directiviteit - of liever de relativiteit daarvan - is nog veel meer te zeggen. Mevr. dr. Van Zuuren, van de Vakgroep Klinische Psychologie van de Universiteit van Amsterdam, publiceerde kort geleden een onderzoek over neutraliteit in de praktijk van genetische counseling [9]. Neutraliteit is een belangrijk principe bij medisch handelen, stelt zij. Bij genetische counseling is het echter extra belangrijk, omdat het hier gaat om een gebied dat nieuwe dilemma's en ethische vragen oproept waarvoor geen collectieve oplossingen bestaan. Zij ging na in hoeverre zich binnen genetische counseling voorbeelden voordeden van niet-neutraliteit. Hiertoe voerde zij een tekstanalyse uit op een cohort van dertig counselingsgesprekken, gehouden in een Klinisch Genetisch Centrum in Nederland. Het viel de onderzoeker op dat de inhoudelijke neutraliteit (non-directiviteit) in de counselingsgesprekken goed gewaarborgd was. Volgens haar gaf een counselor de cliënt nergens een dwingend richtinggevend advies waar het een inhoudelijke beslissing betrof. Maar op verschillende manieren schemerde wel vormen van procedurele sturing door. Zij onderscheidt daarbij een viertal hoofdcategorieën. Daarvan was in de ogen van de auteur van deze Update met name belangrijk: 'Impliciet eigen meningen en waarden ventileren'. Tegen die achtergrond blijft de SDS erop hameren dat het beeld dat counselors in Nederland zelf hebben van Down syndroom van cruciaal belang is voor de

beslissing die veel van hun cliënten nemen. Daarnaast is zij zich er pijnlijk van bewust dat dat beeld zeer vaak slecht of in het geheel niet aansluit bij het beeld dat de SDS probeert uit te dragen.

In haar slotwoord spreekt Van Zuuren van 'A bias towards use'. Heeft de aanstaande cliënt eenmaal een stap richting genetische counseling gezet, stelt zij, dan wordt men subtiel aangemoedigd door te gaan op de ingeslagen weg, soms tot veel verder dan waar men oorspronkelijk wilde wezen.

Ter completering van de informatie over het beeld zouden derhalve binnen de screening zelf alsmede op congressen en symposia verder ook personen vanuit een SDS-achtergrond tot de vaste medewerkers/sprekers moeten behoren - gefinancierd vanuit dezelfde (overheids)budgetten - om bij te kunnen dragen aan een genuanceerder beeld over mensen met Down syndroom.

6. Er moet goede en begrijpelijke voorlichting voor de doelgroep zijn. De voorlichting die voor de screening aan de zwangere gegeven wordt, moet ten minste informeren over de aandoening waarop gescreend wordt (Down syndroom en NBD), de waarschijnlijkheid van detectie, de testmethode, de betekenis van een testuitslag 'laag risico' en 'hoog risico' inclusief vervolgdagnostiek, de opties na een diagnose 'Down-syndroom' of 'neurale-buisdefect' en hoe verdere informatie kan worden verkregen [3].

Ad punt 6. Op zijn minst bij een aantal ouders vinden de beslissingen omtrent het al dan niet afbreken van een zwangerschap-met-indicatie in fasen plaats. Daarbij lijkt hun informatie-behoefte te corresponderen met de verschillende fasen van de beslissing waarin ze zich op dat moment bevinden. Hoogstwaarschijnlijk nemen zij hun uiteindelijke beslissing echter pas wanneer ze werkelijk voor de keuze staan. Het zou goed zijn om in het te gebruiken voorlichtingsmateriaal een dergelijk profiel te onderkennen en daar ruimte aan te geven. Vanuit onze positie constateren wij dat er veel te weinig 'oog' is voor deze ontwikkeling in de tijd.

Verder zijn wij voorstanders van eenvoudig voorlichtingsmateriaal, waarin verwezen wordt naar meer gedetailleerd materiaal en vooral ook specifieke (ouder)organisaties. Daarbij dient die voorlichting dan up-to-date en vooral ook volledig te zijn. Zo zou een beknopte tekst met betrekking tot Down syndroom bijvoorbeeld een frase met de volgende strekking kunnen bevatten: 'Gedurende de laatste paar jaar heeft er ook in ons land een ware revolutie plaats-

gevonden met betrekking tot de ontwikkeling en de mogelijkheden van kinderen met Down syndroom. Mede als gevolg van de invoering van een preventief geneeskundig behandelprotocol blijkt hun gezondheid aanzienlijk te kunnen worden verbeterd. Daarnaast hebben ontwikkelingsstimuleringsprogramma's grote invloed gehad op de verbetering van hun functioneren. Zo is nu uit onderzoek bekend dat zeker 80 % van hen kan leren lezen. Een belangrijk gevolg van dat alles is dat een zeer aanzienlijk deel van de 'nieuwe generatie' van deze kinderen thans instroomt in het reguliere onderwijs, waar zij, met voldoende extra ondersteuning, tot veel meer in staat blijken te zijn dan tot voor kort voor mogelijk werd gehouden.'

7. Er moet een voor het doel van de screening geschikte testmethode zijn.

8. Er moeten voldoende faciliteiten voor vervolgonderzoek, voor het uitvoeren van de gekozen handelingsopties en voor voorlichting en ondersteuning van de deelnemers zijn.

9. Er moeten afdoende maatregelen zijn genomen om bij de omgang met en de opslag van de medische gegevens en het celmateriaal de persoonlijke levenssfeer van de deelnemers te beschermen en hun rechten ten aanzien van hun persoonsgegevens en celmateriaal te respecteren.

10. Als in het kader van screening wetenschappelijk onderzoek plaatsvindt moeten de deelnemers ook ten aanzien van dit aspect vooraf goed zijn geïnformeerd.

11. Er dient te zijn voorzien in een voortdurende kwaliteitsbewaking van werkzaamheid, doelmatigheid en veiligheid van de testprocedure, van eventuele vervolgacties en van voorlichting aan en ondersteuning van de deelnemers.

12. Bij weging van voor- en nadelen voor de deelnemers aan het programma moet de balans duidelijk naar de zijde van de voordelen uitslaan. Ten behoeve van deze weging moet degene die een screeningsprogramma voorstelt informatie leveren over:

- (a) De prevalentie van de ziekte of aandoening in de doelgroep.

Ad punt 7 t/m 12a. Geen (verder) commentaar.

- (b) Het natuurlijke beloop en de variatie in de ernst van de aandoening. Het NTvG [3] stelt: Van alle levend geboren patiënten met Down-syndroom heeft 30% een congenitale hartafwijking. Een kwart van de patiënten met een congenitale hartafwijking sterft binnen 1 jaar na geboorte, terwijl de helft ouder wordt dan

30 jaar. Van de patiënten met Down-syndroom zonder congenitale hartafwijking sterft 9% gedurende het 1e levensjaar, terwijl 80% ouder wordt dan 30 jaar. Bij het merendeel van de patiënten vindt op oudere leeftijd een verandering plaats in de hersenen die typerend is voor de ziekte van Alzheimer.

Ad punt 12b. Eerst een opmerking vooraf: De SDS vindt het principieel onjuist om in algemene termen te spreken over een **patiënt** met Down syndroom. Het gebruik van dergelijke terminologie draagt bij aan een verslechtering van het beeld van kinderen met die conditie.

Ten aanzien van het natuurlijk be-
loop zouden wij de in het artikel genoemde getallen met betrekking tot sterfte bij kinderen met congenitale hartafwijkingen graag enigszins willen relativeren. Het gaat hierbij namelijk om alle mensen met Down syndroom, die geboren zijn in Brits-Columbia tussen 1952 en 1981. Ligt het dan niet voor de hand om aan te nemen dat de levensverwachting van kinderen met Down syndroom juist de laatste jaren zeer aanzienlijk is toegenomen als gevolg van de snelle ontwikkelingen in de hartchirurgie? Het probleem is veel meer dat daar geen recentere cijfers van bekend zijn!

Ook de zinsnede dat bij het **merendeel** van de mensen met Down syndroom op oudere leeftijd een verandering in de hersenen plaats vindt die **typerend** is voor de ziekte van Alzheimer moet nodig bijgesteld worden. In een zeer recent overzicht gaan Zigman et al. [10] niet verder dan: 'een neuropathologie die compatibel is met de diagnose ziekte van Alzheimer'. Zij stellen verder dat gedetailleerde analyses suggereren dat daar twee vormen van bestaan. Er is een goedaardige vorm, die de hersenfuncties niet significant lijkt te hinderen en die in grote aantallen te zien is in de hersenen van volwassenen met Down syndroom boven de 30 (die geen tekenen van achteruitgang in hun functioneren vertonen). Daarnaast is er een vorm die in verband gebracht wordt met klinische Alzheimer-dementie. Er mag pas worden gedacht aan de ziekte van Alzheimer wanneer er sprake is van **zowel** neuropathologische verschijnselen volgens een karakteristiek patroon als progressieve dementie. Ook dan gaat het echter nog steeds om een uitsluitingsdiagnose. Veel systemische aandoeningen kunnen namelijk symptomen veroorzaken die bij niet behandelde lijken op dementie. Essentieel is dat het leeftijdsspecifieke prevalentiecijfer voor Alzheimer-dementie bij volwassenen met Down syndroom telkens weer bepaald wordt op minder dan 100%, **zelfs bij de hoogste leeftijden**,

terwijl er verder zeer veel spreiding is in de schattingen van de prevalentie van klinische Alzheimer-dementie bij volwassenen met Down syndroom in de verschillende onderzoeken. En ook hier kan worden beargumenteerd dat de generatie die nu opgroeit een kleiner risico loopt, mede omdat de mate van verstandelijke retardatie (als analogon voor opleidingsniveau bij mensen zonder Down syndroom) als een mogelijke risicofactor wordt gezien. Er zijn duidelijke indicaties dat stimulering van de ontwikkeling en een actief leven, het tegenovergestelde dus van wat jarenlang het geval is geweest in de groep volwassenen met een verstandelijke belemmering, de prevalentie van Alzheimer-dementie doet afnemen.

-(c) De doelgroepen die voor het onderzoek in aanmerking komen en de overwegingen die hebben geleid tot de keuze van de voorgestelde doelgroep en het voorgestelde tijdstip in het leven om de test uit te voeren.

-(d) De specificiteit, de sensitiviteit en de voorspellende waarde van de te gebruiken testmethode en de belasting van het onderzoek voor de deelnemers.

-(e) De handelingsopties indien een gezondheidsprobleem of dragerschap is aangetoond.

-(f) De tijd die de procedure laat voor het overwegen en eventueel uitvoeren van de gekozen handelingsoptie.

Ad punt 12c t/m 12f. Geen (verder) commentaar.

-(g) De mogelijke, zowel gunstige als ongunstige psychologische, maatschappelijke en andere gevolgen van aanbod en eventuele deelname of niet-deelname aan de screening voor de te onderzoeken persoon en diens familieleden of voor groepen in de samenleving.

Een gunstig psychologisch effect van serumscreening is de mogelijkheid een ernstige afwijking bij de foetus vroeg aan te tonen of uit te sluiten. Negatieve psychologische gevolgen treden vooral op na het bekend worden van een testuitslag hoog risico, maar ook bij het wachten op de testuitslag en voor sommigen ook bij het beslissen wel of niet op het aanbod van serumscreening in te gaan. Voor adequate opvang na zwangerschapsbeëindiging is heldere en volledige voorlichting, in combinatie met gerichte opvang tijdens en na de opname, van groot belang. Amniocentese veroorzaakt bij ongeveer 0,3% van de vrouwen een iatrogen verlies van de zwangerschap.

Als bij amniocentese een ernstige afwijking aan het licht komt, kan de

vrouw kiezen voor beëindiging van de zwangerschap. Daarbij bestaat een kans van 1-2% op ernstige complicaties [3].

Ad punt 12g. Het instellen van een screeningsprogramma heeft ook onherroepelijk negatieve gevolgen voor de acceptatie van de populatie die al geboren is. Wanneer de hele samenleving 'weet' dat 'deze kinderen niet geboren hoeven te worden' heeft dat grote betekenis voor de manier waarop diezelfde samenleving tegen kinderen met Down syndroom en hun ouders aankijkt. Wat betekent dit aspect voor de psychische belasting van ouders tijdens een voortgezette zwangerschap-met-indicatie? Kunnen zij zich nog wel permitteren gewoon aan iedereen te vertellen wat voor keuze zij gemaakt hebben of kunnen zij dat maar beter hun leven lang geheim houden? En als zij het al aan hun omgeving verteld hebben, hoe moeten zij dan omgaan met de maatschappelijke druk? Veel ouders van kinderen met Down syndroom kunnen immens triest worden over het feit dat medici in principe het leven van de kinderen van wie zij, ondanks alles, zoveel zijn gaan houden, willen proberen te voorkomen. Het is zeer betreurenswaardig dat het effect van de maatschappelijke druk op de ouders, de gezinnen en de kinderen zelf tot dusverre nooit is meegewogen en in een beschouwing als deze in het NTVG weer ongenoemd blijft.

-(h) De kans op foutieve uitslagen de mogelijke gevolgen daarvan voor de deelnemers en de maatregelen die zijn genomen om eventuele schade ten gevolge daarvan te beperken.

Ad punt 12h. Geen commentaar.

-(i) De waarborgen die er zijn om te voorkomen dat deelnemers ongerechtvaardigde belemmeringen ondervinden van hun deelname of niet-deelname aan het screeningsprogramma of vervolgonderzoek bij de toegang tot arbeid of particuliere verzekering. Het al dan niet gebruik maken van prenatale diagnostiek lijkt tot nog toe in Nederland geen problemen op dit terrein te geven. Dit ligt bij prenataal screenen op Down-syndroom en NBD ook niet voor de hand, in tegenstelling tot bijvoorbeeld bij presymptomatische screening op de ziekte van Huntington.

Ad punt 12i. De hiervoor beschreven maatschappelijke druk betekent per saldo een nog zwakkere positie van de werkende, zwangere vrouw in Nederland. Er bestaat op dit punt verder slechts een verwaarloosbare ervaring bij bedrijfsartsen, personeelsfunctionarissen, etc. Er wordt hooguit wat gepioneerd. Eenieder moet het zelf maar uitzoeken. Eén ouder binnen de geleerden

van de SDS, die haar zwangerschap van een foetus met Down syndroom welbewust heeft uitgedragen, zegt vanwege het bovenstaande feit al tijdens haar zwangerschap 'aankondiging' tot ontslag te hebben gekregen: 'Of jij zorgt dat je weg bent, of wij!' waarbij na haar terugkomst de meest erbarmelijke werksituatie gecreëerd kon worden.

- (j) De kosten die verbonden zijn aan de screening en aan het realiseren van de veraste infrastructuur. Diverse onderzoeken hebben de kosten van serumscreening op Down-syndroom en (of) NBD prospectief en retrospectief bepaald voor diverse landen en situaties. Per 100.000 zwangere vrouwen zijn deze kosten voor Groot Brittannië geschat op (omgerekend naar Nederlandse gulden) f 4.635.000,- tot f 7.181.000,-. Voor de Verenigde Staten, die naar de mening van de auteurs van het artikel in het NTvG slechter met Nederland vergelijkbaar zijn (vanwege de grote verschillen in organisatie en kostenstructuur van de gezondheidszorg), zijn veel hogere kosten berekend. Voor de Nederlandse situatie zijn deze kosten volgens hen nog niet berekend [3].

Ad punt 12j. Hier is de plaats voor het uiterst summier nogmaals schetsen van een tweetal financiële scenario's, die ook al in UpDate nr. 12 werden besproken [1], alleen om de twee uitersten te bepalen. Volgens Elkins en Brown [11] zou per gevonden foetus met Down syndroom een volledige triple-test, gevolgd door - waar dat geïndiceerd is - een ultrasoon onderzoek en een vruchtwaterpunctie, ongeveer \$ 190.000 kosten. Wanneer we deze kosten van de Amerikaanse serumscreening ruwweg overzetten naar de Nederlandse situatie zou dat zo'n f 300.000 per foetus met Down syndroom betekenen. Financiering daarvan is het ene scenario. Lijnrecht daartegenover kan die f 300.000 per foetus met Down syndroom in principe ook op een heel andere manier besteed worden. Van een dergelijke som geld zouden namelijk ook twee onderzoekers een jaar lang betaald kunnen worden. Op die manier zou tegenover het scenario waarin wordt geïnvesteerd in het vinden van zoveel mogelijk foetussen met Down syndroom een scenario kunnen worden gezet dat precies hetzelfde kost, maar waarin geen enkele foetus met Down syndroom wordt opgespoord, alleen maar om geld vrij te maken voor onderzoek. Vervolgens zou dan voor een soort 'middenweg' kunnen worden gekozen. Om de gedachten te bepalen: er kunnen in ons land per jaar zo'n 300 foetussen opgespoord

worden (wanneer wordt gecorrigeerd voor de spontane abortussen na de diagnose). Wanneer iedere foetus, zoals we hebben gezien, financieel hetzelfde betekent als twee onderzoekers met de nodige overhead gaat het in dat geval om een leger van 600 onderzoekers met nog geld over voor wat extra personeel daaromheen! Zou er dan werkelijk, op basis van zo'n enorme onderzoekspanning, niet tot een vermindering van de ontwikkeling van de symptomen of zelfs tot een methode voor primaire preventie gekomen kunnen worden, met name wanneer wereldwijd bepleit zou worden om het beleid rond Down syndroom in die zin bij te buigen? Waarom komt deze benadering van de diagnose Down syndroom, zoals die onlangs uitvoerig bepleit is vanuit de SDS [1], elders nooit naar voren?

Tot zover de beschouwing in het NTvG. In de loop van het voorjaar bleek de BOSK zich helaas onvoldoende te kunnen vinden in de oorspronkelijke reactie vanuit de SDS. Op het moment dat de reactie van de SDS uiteindelijk alsnog werd ingestuurd, maar dan nu namens de SDS alleen, werd zij door het NTvG helaas onmiddellijk als 'te laat' geweigerd.

Eurocat

In de loop van het voorjaar van 1996 breidde de SDS het geschrevene in Update nr. 12 en 13 uit met getalsmatige gegevens vanuit de SDS en de Werkgroep voor prenatale diagnostiek van de Nederlandse Vereniging voor Obstetrie en Gynaecologie en de Vereniging Klinische Genetica Nederland. Op 8 mei werd het resultaat gepresenteerd voor een groot internationaal gehoor van epidemiologen, genetici, gynaecologen, etc., in Groningen in het kader van het Fifth European Symposium on the Prevention of Congenital Anomalies [12] organisator was Eurocat Noord-Nederland.

De presentatie vanuit de SDS begon met gegevens over de SDS zelf om aan te geven welk 'recht van spreken' de SDS, voor de meeste aanwezigen een volslagen outsider, meende te hebben. Daarna werd kritiek geuit op het ontbreken van getalsmatige gegevens over het aantal zwangerschapsafbrekingen in ons land als gevolg van prenatale diagnostiek (op dat tijdstip waren de meeste recente gegevens van 1990!). Een tweetal punten die daar met name verband mee hielden werden nader besproken. In de eerste plaats de uit de op dat moment beschikbare gegevens naar voren komende trend in het percentage vrouwen (ouders) dat op basis van hun leeftijd gebruik maakt van prenatale di-

agnostiek: 50% in 1989 tegen 56% in 1990. In de tweede plaats werd genoemd de sterke afname van het aantal levendgeborenen met Down syndroom na 1993 op basis van de eigen intakegegevens van de SDS. Omdat het hier in principe ook om een vermindering van het vrijwillig contact opnemen met de SDS zou kunnen gaan, is het wezenlijk dat die trend ook door Eurocat Groningen gezien was.

Naar aanleiding van het gestelde werden de onderstaande punten bepleit:

1. Het ter discussie stellen van de à priori-stellingname: kinderen met Down syndroom kunnen maar beter niet geboren worden.

2. De erkenning van het feit dat het syndroom het probleem vormt en niet het kind en het trekken van de consequenties daaruit.

3. Een herverdeling van onderzoeksgelden, zodat ook prioriteit kan worden gegeven aan het vinden van methoden voor primaire preventie en biochemische interventie.

4. Een principieel andere aanpak van de counseling bij prenatale diagnostiek. Naar onze mening zou een indicatie altijd gevolgd dienen te worden door het verstrekken van uitvoerige en vooral ook up-to-date informatie over wat Down syndroom betekent.

5. In het geval van een indicatie zou aan ouders ruim de tijd moeten worden geboden om de volgende drie opties te overwegen, in de genoemde volgorde:

a) uitdragen van de zwangerschap, gevolgd door de best mogelijke opvoeding, mede dankzij adequate ondersteuning tijdens de zwangerschap en goede begeleiding na de geboorte;

b) dito, met de toevoeging van een biochemische interventie om de ontwikkeling van de symptomen van Down syndroom te onderdrukken en tenslotte

c) afbreken van de zwangerschap. Het aanwezige gehoor was duidelijk niet gewend om vanuit een organisatie die primair uit ouders bestaat te worden toegesproken. Dat was met name aan het begin van de presentatie te merken aan het geroezemoes. Gaandeweg werd het echter stiller in de zaal en uiteindelijk werd er met grote belangstelling geluisterd. Helaas gaf de voorzitter na afloop van de SDS-presentatie om redenen van tijd niemand meer gelegenheid tot het stellen van vragen. In de koffiepauze direct na het betoog, en ook gedurende de verdere dag, zijn er echter relatief veel mensen de SDS komen complimenteren met het 'moedige' en 'inspirerende' betoog en de nieuwe invalshoek van waaruit de Stichting

Down's Syndroom deze kwestie benadert.

Voorafgaand aan de kort daarna gehouden Commissievergadering van de Tweede Kamer over de criteria voor Prenatale diagnostiek (naar aanleiding van een brief van Minister Borst) heeft de SDS haar Eurocat-betog [12] ook nog naar verschillende fractiewoordvoerders gestuurd. Naar aanleiding daarvan zijn op het SDS-bureau ook weer de nodige positieve reacties op ontvangen.

Het antwoord van de minister

In augustus antwoordde de minister van VWS, mevr. dr. Borst-Eilers, op de beide brieven van de SDS. Zij schreef:

Zoals ik u reeds berichtte met mijn brief van 16 april 1996 heb ik uw brief van 27 december 1995 voorgelegd aan de Koepelorganisatie Klinische Genetica. Daarnaast heb ik uw brief ter informatie aan de Gezondheidsraad toegezonden. Zoals u wellicht weet is de Gezondheidsraad bezig met voorbereidingen rond een advies over klinisch genetisch onderzoek en erfelijkheidsadviesing. De reactie van de koepelorganisatie van 26 juni j. l. vindt u bijgaand [zie hierna, Red.].

Uw oproep meer aandacht te geven aan het voorkomen van het tot ontwikkeling komen van het symptomencomplex van het Down's syndroom acht ik zeer begrijpelijk en voor de hand liggend en heeft dan ook mijn instemming.

Ik begrijp uit de reactie van de koepelorganisatie dat het door u bedoelde wetenschappelijk onderzoek (publikatie in Nature) echter fundamenteel wetenschappelijk onderzoek betreft, waaraan dus nog geen conclusies kunnen worden verbonden met betrekking tot praktische toepassingen in de patiëntenzorg.

Uw verzoek, gebaseerd op bedoeld artikel in Nature, om in Nederland op grote schaal wetenschappelijk onderzoek op te starten acht ik dan ook prematuur. Bovendien is mijn beleid niet gericht op het opstarten van dergelijke onderzoeken. Dat acht ik, zeker in dit stadium, meer een zaak voor de desbetreffende onderzoeksinstituten.

[...]. In uw brief van 20 mei jl. noemt u een vijftal centrale punten in uw betog [de vijf punten die hiervoor onder het kopje 'Eurocat' genoemd werden, Red.]. Wat betreft deze punten betreft ben ik van mening dat uiteindelijk alleen de potentiële ouders de verantwoordelijkheid hebben in de keuze en besluitvorming over het al dan niet geboren laten worden van een kind met Down syndroom. Externe, maatschappelijke druk op die ouders om hen in die keuze te beïnvloeden acht ik niet gewenst, maar kan helaas niet altijd worden uitgesloten. Wel is het gewenst dat potentiële ouders de beschikking hebben over voldoende informatie. Uw

vereniging als bron van een veelheid en verscheidenheid aan ervaringsgegevens kan daar een belangrijke rol in spelen.

Mede gelet op uw ideeën met betrekking tot de aanpak van de counseling bij prenatale diagnostiek is het wellicht raadzaam dat u hierover een overleg heeft met de Koepelorganisatie Stichting Klinische Genetica.

Het feit dat onze minister haar beleid niet richt op het opstarten van dergelijke onderzoeken, maar dat meer een zaak vindt voor de desbetreffende onderzoeksinstituten, moge - zeker tegen het einde van 1996 - enige verbazing wekken. Immers, gaat het hierbij nu niet precies om wat de minister van OC & W, dr. Ritzen, op dit moment bepleit: een overheid die sturing geeft aan het wetenschappelijk onderzoeksbeleid? De SDS zou haar vraag daarom verder willen onderbouwen met de hiervoor genoemde argumenten en haar daarna opnieuw willen stellen, maar nu ook in de richting van minister Ritzen.

De koepelorganisatie

Als bijlage stuurde mevrouw Borst mee een aan haar gerichte brief namens de Koepelorganisatie Stichting Klinische Genetica i.o. van de hand van Prof. Dr. H: Galjaard. Omdat die brief antwoorden probeert te geven op de door de SDS aangevoerde punten, nemen we de inhoud van de relevante delen ervan hieronder op:

*[...]. Het gaat hierbij om onderzoek van *in vitro* gekweekte neuronen waarbij cellen in geval van Down-syndroom een 3-4 keer verhoogd gehalte aan intracellulaire zuurstofradicalen en een verhoogd gehalte aan peroxidatie van lipiden vertoonden. De auteurs suggereren een verband tussen deze biochemische parameters en de geconstateerde vroegere celdood. Zij worden in deze gedachte gesteund door de bevinding dat behandeling van celculturen met antioxidantia de vervroegde celdood in geval van neuronen van patiënten met Down-syndroom kon worden voorkomen.*

Zonder twijfel gaat het hier om interessant onderzoek, uitgevoerd in een onderzoeksinstituut met een zeer goede naam, wat zeker een vervolg verdient en internationaal ook wel zal krijgen. Er is echter nog geen sprake van praktische consequenties in de patiëntenzorg en zulks wordt door de auteurs van het Nature-artikel ook niet gesuggereerd.

Analysen van gekweekte cellen behoeven niet representatief te zijn voor de situatie in vivo en dat geldt zeker voor de bestudering van hoog gedifferentieerde zenuwcellen die niet of moeilijk langere tijd kunnen worden gekweekt zonder verlies van oorspronkelijke kenmerken. Ook het probleem van geprogrammeerde celdood is complex en krijgt op het ogenblik, ook in ons land, aandacht o.a.

in verband met een mogelijke rol bij de embryonale ontwikkeling.

De bevinding van een verhoogd intracellulair gehalte aan vrije zuurstofradicalen is in het verleden met verschillende andere cellulaire en pathologische processen gerelateerd en is zeker niet specifiek voor gekweekte neuronen van patiënten met Down-syndroom.

Al met al is er op grond van het hier besproken Nature-artikel geen basis voor maatregelen vanuit het Ministerie van Welzijn, Volksgezondheid en Sport, omdat er geen sprake is van in de patiëntenzorg toepasbare methoden.

[...] Tenslotte suggereert de heer de Graaf dat in Nederland op grote schaal onderzoek zou moeten worden gestart naar het enzym superoxide dismutase. Daarvoor lijkt ons, in ieder geval niet op grond van het recent verschenen en hier besproken Nature-artikel, geen voldoende basis. In het verleden zijn ook in ons land (Afd. Anthropogenetica van de Vrije Universiteit) studies verricht aan dit enzym, maar tot nu toe hebben deze niet tot nieuwe inzichten noch tot praktisch toepasbare resultaten geleid. In dit verband moet niet uit het oog worden verloren dat bij de meeste patiënten met het Down-syndroom sprake is van een extra chromosoom 21 in alle lichaamscellen. Omdat op dit chromosoom tenminste vele honderden genen zijn gelokaliseerd, zal het evenwicht voor zeer vele metabole processen verstoord zijn. Dit heeft tot consequentie dat in tegenstelling tot monogene aandoeningen bij een chromosoomafwijking niet kan worden verwacht dat één bepaalde biochemische parameter een verklaring kan geven voor de uitgebreide pathologische verschijnselen. Deze complexiteit maakt het eveneens onwaarschijnlijk dat beïnvloeding van één bepaald metabool proces een eventuele progressie van klinische verschijnselen zou kunnen verbeteren. Bovendien is bij chromosoomafwijkingen en vele monogene aandoeningen al sprake van (veelal irreversibele) schade tijdens de embryonale periode.

Natuurlijk is elke publikatie, ook de hier besprokene van Nature, de moeite van het overdenken waard en kunnen bevindingen van anderen, ook Nederlandse onderzoekers stimuleren. Maar het proces van wetenschappelijk onderzoek kan niet door de overheid worden afgedwongen noch alleen worden gestimuleerd via financiële middelen. Daarom zien wij ook hier geen reden voor Uw Ministerie om maatregelen te nemen. Er bestaat in ons land gelukkig een goede infrastructuur voor klinisch-genetische diagnostiek en erfelijkheidsadviesing en daarnaast wordt in meerdere centra hoogwaardig wetenschappelijk onderzoek op het terrein van de humane genetica uitgevoerd. Het feit dat in ons land, maar ook daarbuiten, betrekkelijk weinig fundamenteel on-

derzoek naar de oorzaak en pathogenese van Down-syndroom wordt uitgevoerd, is een uiting van de grote complexiteit en niet van een gebrek aan interesse.

Laten we proberen dit uitvoerige antwoord in één zin voor u samen te vatten: De gedachte is interessant, maar omdat de situatie bij Down syndroom zo complex is - het betreft meerdere honderden genen - hoeft de minister niet te sturen met haar onderzoeksbeleid. Dat van die meerdere honderden genen is echter alleen maar in principe juist. In de praktijk wordt Down syndroom door vooraanstaande onderzoekers in het veld meer en meer gezien als een probleem waarbij slechts een zeer beperkt aantal genen een hoofdrol speelt. Afgelopen zomer nog, tijdens de workshop over ethische aspecten die voorafging aan het 10th World Congress of the International Association for the Scientific Study of Intellectual Disabilities (IASSID) van 8-13 juli in Helsinki werd nog een belangrijke uitspraak in die zin gedaan. Daar wees namelijk Batshaw, van de University of Pennsylvania School of Medicine, erop dat Down syndroom tegenwoordig beschouwd wordt als een 'contiguous genetic syndrome'. Volgens hem is het nu min of meer algemeen aanvaard dat de genetische manifestaties ervan maar met zo'n 4 à 5 genen te maken hebben. Dat is dus heel wat anders dan Galjaard stelt. Is dat niet ruim voldoende reden om mevrouw Borst (nogmaals) en de heer Ritzen (voor het eerst) te vragen onderzoek in de door de SDS voorgestelde richting te laten uitvoeren?

Het aantal neemt sterk af

Op 3 oktober j. l. vond er in het Sophia-Kinderziekenhuis (SKZ) te Rotterdam een groot symposium plaats onder de titel: 'Het syndroom van Down; wat is optimale zorg?' Eén van de sprekers daar was mevr. dr. Christiaens, gynaecologe aan het Academisch Ziekenhuis te Utrecht. Zij mocht citeren uit op dat moment nieuw (en tot op heden ongepubliceerd) cijfermateriaal van de hiervoor al genoemde 'Werkgroep voor prenatale diagnostiek'. Op basis van de getallen over 1991, 1992, 1993 en 1994 stelde zij dat het aantal afgebroken zwangerschappen-met-een-indicatie sterk toe- en derhalve het aantal levendgeborenen met Down-syndroom in ons land de laatste paar jaar sterk afneemt. Zij bevestigde daarmee de eerder al door de SDS geconstateerde trends en maakte daarmee duidelijk hoe hard de wereld van Down-syndroom aan het veranderen is.

Als belangrijkste argumentatie voor de toename van het aantal zwanger-

schapsafbrekingen van de kant van de gynaecologie noemde zij het 'feit' dat aanstaande ouders van een baby met Down syndroom niet verteld kan worden 'hoe' hun kind zal zijn.

De SDS is het volstrekt oneens met die wijze van argumenteren. Immers, van geen enkel kind kan ouders te voren worden verteld hoe dat kind zal zijn en welke medische, pedagogische en sociaal-maatschappelijke problemen de ouders en dat kind in de loop van de jaren nog allemaal tegen zullen komen. Hooguit kan men in zeer algemene termen een gemiddeld beeld van een kind in Nederland schetsen. En dat is exact wat er bij kinderen met Down syndroom ook wel degelijk kan - en naar de stellige overtuiging van de SDS ook zou moeten - gebeuren. De SDS staat al in de startblokken om allen die in Nederland bij de genetische counseling rondom Down syndroom betrokken zijn te informeren over hoe zij denkt dat dat beeld getekend moet worden. Daarbij is dit blad tot dusverre veruit het belangrijkste medium.

Nabeschouwing

Laten we aan het eind van dit verslag nog eens heel kort proberen samen te vatten, waar het nu om gaat en wat de SDS beweegt om zoveel ruimte aan dit onderwerp te geven.

Laten we hier dan vanuit de SDS, net als een jaar geleden [1], eerst de keuzevrijheid van ouders benadrukken om een kind na een positieve uitslag van een prenataal onderzoek al dan niet geboren te laten worden. Uit het voorgaande heeft u af kunnen leiden dat de SDS op dat punt volkomen op één lijn zit met onze minister.

Laten we vervolgens ons pleidooi voor het ingrijpen in zwangerschappen van een baby met Down-syndroom als een positief alternatief voor beëindiging van dergelijke zwangerschappen herhalen.

Laten we daarnaast constateren dat het aantal levendgeborenen met Down syndroom sterk afneemt, terwijl er gegronde redenen zijn om ons te verzetten tegen de wijze waarop de beslissingen daaromtrent tot stand gekomen zijn. Laten we daarbij vaststellen genetische counselors in Nederland op diverse manieren procedurele invloed uitoefenden en wel steeds zodanig dat de cliënt wordt aangespoord verder gebruik te maken van de voorzieningen.

Laten we tenslotte concluderen dat er, evenals een jaar geleden, volop reden is om ook in ons land gericht onderzoek te gaan doen naar het beïnvloeden van de stofwisseling van ongeboren en geboren kinderen met Down syndroom.

Referenties

[1] Graaf, E. A. B. en De Graaf-Posthumus, M. (1995), 'De toekomst van Down's syndroom', UpDate, nr. 12, blzn. 05-08 (binnenin Down + Up, nr. 32)

[2] Graaf, E. A. B. (1996), 'Anti-oxidanten: nieuwe therapie?', UpDate, nr. 13, blzn. 12 (binnenin Down + Up, nr. 33)

[3] Wildhagen, Christiaens en Habbema, (1996), 'Serumscreening bij zwangeren voor Down-syndroom en open neurale-buisdefecten;', NTvG, 13 januari, blzn. 85-89

[4] Verrips, G. H. en Hirsing, R. A. en Fekkes, M. (1995), 'Evaluatie Down Syndroom Team', Rapport PG 95.057, TNO Preventie en Gezondheid, 193 blzn.

[5] Cunningham, C. (1991), 'Syndroom van Down; gids voor ouders van mongoloïde kinderen', La Rivière & Voorhoeve, Kampen, 242 blzn.

[6] Aldrich, C. A. (1947), 'Preventive medicine and mongolism', Am J Ment Def, Vol.: 52, nr.: 2, blzn. 127-129

[7] Vedder, R. (1962), 'Mongolisme; aangeboren zwakzinnigheid bij mongolisme, microcefalie en typus amstelodamensis', Wolters, Groningen

[8] Anoniem (1996), 'Als u weet dat u een baby met een aandoening krijgt', VSOP, Soest

[9] Zuuren, F. J. van (1996), 'Neutraliteit in de praktijk van genetische counseling', Tge, Vol.: 6, nr.: 3, blzn. 77-81

[10] Zigman, W. Schupf, N. Have- man, M. en Silverman, W. (1995), 'Epidemiologie van de ziekte van Alzheimer bij mensen met een verstandelijke belemmering: resultaten en aanbevelingen van een internationale conferentie', UpDate, nr. 13, blzn. 2-11 (binnenin Down + Up, nr. 33)

[11] Elkins, T. E. and Brown, D. (1995), 'Ethische overwegingen en toekomstige ontwikkelingen in de zwangerschapsscreening voor Down's syndroom', UpDate, nr. 12, blzn. 1-4 (binnenin Down + Up, nr. 32)

[12] Graaf, E. A. B. de en De Graaf-Posthumus, M. (1996), 'The future of Down's syndrome: a plea for more and more real options', voordracht voor het Fifth European Symposium on the Prevention of Congenital Anomalies van 8 mei 1996 in Groningen

Noot

* De kritische opmerkingen en waardevolle suggesties van Toos Groenewoud bij het schrijven van deze bijdrage worden door de auteurs zeer op prijs gesteld.