

# Down+Up Date

Bijlage bij  
Down+Up  
nr 69

Een bijlage van Down+Up  
ten behoeve van werkers in het  
veld, zoals medici, logopedisten,  
fysio- en ergotherapeuten,  
psychologen, pedagogen en  
maatschappelijk werkenden

Een nieuwe ethische discussie dient zich aan:

## Een pil tegen Downsyndroom? \*)

**Er komen met zekerheid pillen tegen Downsyndroom of althans, medicijnen die de uitwerking van het syndroom op de mensen die ermee behept zijn verminderen. In verschillende soorten en maten en met verschillende effecten. Waar het eerst en vooral op hangt is een hard bewijs dat ze veilig zijn en ook echt doen wat ze geacht worden te doen. Maar veel wijst erop dat we binnenkort te maken krijgen met een nieuwe ethische discussie, waarbij de huidige over plastische chirurgie zal verbleken: nemen we Downsyndroom zoals het zich aandient of gaan we met medicijnen proberen het effect ervan te verminderen? Alleen bij baby's of ook nog bij mensen die jaren geleden al geboren werden en bij wie 'het syndroom tot volle ontwikkeling is gekomen'? Om een illustratie te geven van wat er zou kunnen gebeuren hierbij een kader met pure 'science fiction'. En hieronder de medische ontwikkelingen van nu op een rijtje.** • Erik de Graaf

**E**r worden al pillen tegen Downsyndroom aangekondigd zo lang als de SDS bestaat. Al veel langer zelfs. Maar in ons land ging het daar nooit over. In het allereerste nummer van dit blad (van lente 1988) werd al een autoriteit op het gebied van Downsyndroom geciteerd die toen voorspelde dat er binnen drie jaar 'biomedische therapie' mogelijk zou zijn voor kinderen met Downsyndroom.

Het staat als een paal boven water dat er in die tijd - buiten Nederland - al heel veel onderzoek naar werd gedaan. Belangrijk daarbij is dat al die onderzoekers Downsyndroom toen al lang hadden (h)erkend als een stofwisselingsziekte, waar dus ooit iets aan te doen zou zijn. Dat stond volledig haaks op de hier gangbare, defaitistische opvatting: 'het zit in de blauwdruk dat ze anders zijn; er zal nooit iets aan kunnen worden gedaan'. Maar, zoals zo vaak, was de werkelijkheid van de zoektocht naar medicijnen weerbarstiger dan de theorie. En dus is

de ware 'pil tegen Downsyndroom' er nog steeds niet. En toch worden de signalen van het naderen van die medicijnen steeds duidelijker en wel in vier categorieën.

### Multivitamines

In dit blad is al vele malen uitgebreid aandacht besteed aan het gebruik van multivitamines-/mineralen-/enzymcombinaties, zoals die al vanaf ruim voor de Tweede Wereldoorlog in een lange reeks opvolgende ontwikkelingen worden toegepast om de laatste jaren via het internet tot een echte 'hype' te worden. Zie daarvoor o.a. 'Zoeken naar het wondermiddel' in nummer 31 en 'Multivitamines en multimineralen' in de Update van nummer 29 (lente 1995).

In de Updates van de nummers 32 en 33 (resp. winter 1995 en lente 1996) ging het over het niet of althans verminderd tot ontwikkeling laten komen van de symptomen van Downsyndroom en

uitgebreide publicatie daarover in het Amerikaanse blad Nature. Daarin werd gesuggereerd dat een gerichte toediening van anti-oxidanten wel eens een zinvolle aanzet tot therapie zou kunnen zijn. In de Update van D+U 50 (zomer 2000) publiceerden we nog een uitvoerig literatuuronderzoek naar de huidige situatie, waarbij het hiervoor genoemde punt uitgebreid aan de orde kwam.

Maar waar het bij dat alles vooral op hangt is dat bij de toepassing van 'multivitamines' bepaald niet geldt: 'Baat het niet, dan schaadt het niet'. Integendeel, bij de hier en daar aanbevolen hoge doseringen is er wel degelijk kans op schade. Nog in het vorige nummer van dit blad stond een waarschuwing tegen overmatig vitaminegebruik van de kant van het RIVM.

Toch zijn de geluiden van individuele ouders die menen vast te stellen dat hun kinderen met Downsyndroom minder vaak infectieziekten hebben hardnekkig. Er is daarom grote behoefte aan een voldoende groot, goed gecontroleerd dubbelblind effectonderzoek. Een type onderzoek waarin de gevallen waarin er geen (vermeende?) positieve effecten waren evenzeer worden meegerekend als de hoera-situaties.

Mede dankzij de medewerking van de DSA in Londen loopt er nu eindelijk zo'n onderzoek, in Engeland. De verwachting is dat de eerste resultaten aan het eind van 2005 bekend zullen worden. Zou er een positief effect zijn, dan zou dat betekenen dat ouders bij de geboorte van hun kinderen, of liever: na het stellen van de diagnose, voor een echte keuze komen te staan: altijd 'vitaminepillen' ja of nee?



## \*) Aanleiding tot het schrijven van deze Update waren:

1. Een indrukwekkend pleidooi van Maryze Schoneveld, een jonge vrouw met de ziekte van Pompe, een zeldzame, ernstige spierziekte, voor de ontwikkeling van geneesmiddelen voor ziekten zoals de hare, ten overstaan van Staatssecretaris Ross tijdens de gecombineerde Nieuwjaarsreceptie van VSOP, CG-Raad, enz. (Zie o.a. [www.beatrix.nl/steun.html](http://www.beatrix.nl/steun.html), of zoek Maryze in Google.) Indrukwekkender kon het niet.
2. Een uitnodiging van het Forum Biotechnologie en Genetica (FBG) aan David de Graaf en zijn vader om voor het front van dit illustere gezelschap te komen vertellen over zijn leven met Downsyndroom. Dat deden zij op 3 februari op Spelderholt in Beekbergen (foto). Aan een pleidooi zoals dat van Maryze Schoneveld heeft de Downsyndroomwereld met name in Nederland dringend behoefte, was de gedachte. Vandaar deze poging vanuit de SDS voor het FBG <[www.forumbg.nl](http://www.forumbg.nl)>. Het dient de Nederlandse belangen op het terrein van de medische biotechnologie en de humane genetica. Het richt zich op nieuwe ontwikkelingen op deze terreinen, zowel op nationaal als op Europees niveau (voor zover van invloed op de Nederlandse situatie). Het heeft tientallen deelnemers en waarnemers uit overheid en bedrijfsleven.

onderzoek van Duke University Medical Center in Durham, NC, het nieuws. Gedurende 22 weken werden zeven kinderen met Downsyndroom met leeftijden van acht tot dertien jaar en hun ouders/begeleiders gevolgd. De kinderen kregen gedurende zestien weken dagelijks donepezil, gevolgd door een 'uitspoelperiode' van zes weken om het middel volledig uit hun lichaam te laten verdwijnen.

Het onderzoeksteam gebruikte gestandaardiseerde testen voor taal om per periode van acht weken de vaardigheden van alle deelnemers te bepalen. Er werd gekeken naar een hele reeks verschillende taalvaardigheden, waarbij de kinderen plaatjes moesten interpreteren, zinnen van toenemende complexiteit moesten herhalen en associaties moesten vormen tussen woorden die met elkaar in verband stonden, naast andere taken.

Na afloop vertoonden de kinderen verbetering in hun vermogen om gedachten en gevoelens over te brengen. De kinderen vertoonden de grootste vooruitgang bij het testen van woorden en zinsstructuren, stelden de onderzoekers. Hun ouders rapporteerden dat hun kinderen zich meer uitten dan anders over wat ze wel en niet wilden, beter in staat waren om alledaagse verbanden te leggen en gemakkelijker in een gesprek betrokken konden worden.

De onderzoekers vinden verder onderzoek daarom gerechtvaardigd, maar wijzen er wel op dat de resultaten met grote omzichtigheid moeten worden geïnterpreteerd. Het onderzoek is zeer be-

En wanneer het zó gezegd wordt, valt de daarbij dan mogelijk te verwachten discussie misschien nog wel mee. Belangrijk is ook de enorme 'markt' voor multivitamines. De 'behoefte' uit de wereld van Downsyndroom is maar een klein snipertje van een enorme productie.

De middelen komen er wel. Het gaat slechts om het effectonderzoek en de vaststelling van de veiligheid van de bij Downsyndroom gewenste dosiscombinatie.

### Schildklierhormoonsuppletie

Een nog veel beter effectonderzoek dan het voorgaande is intussen hier in Nederland al afgesloten en kan ieder moment worden gerapporteerd. Ik bedoel hier het mede met de assistentie van de SDS (bij het werven van de deelnemers) uitgevoerde onderzoek naar het effect van schildklierhormoon-suppletie vanaf onmiddellijk na de geboorte.

Eerst werd daarbij aangetoond - wederom met hulp vanuit de SDS - dat gemiddeld gesproken kinderen met Downsyndroom een milde onderfunctie van de schildklier vertonen. En schildklierhormoon is cruciaal voor met name de neurologische ontwikkeling. De gedachte dat schildklierhormoonsuppletie de achterblijvende hersenontwikkeling zou bevorderen lag dus voor de hand.

Ik durf het vervolgens hier in ons land uitgevoerde onderzoek beter te noemen dan het hierboven genoemde in Engeland, omdat de onderzoeksgroep groter is (196 baby's in plaats van 156) en de kinderen langer medisch zowel als psychologisch zijn gevolgd (twee jaar achtereen in plaats van achttien maanden).

En belangrijker nog: de baby's waren aan het begin niet ouder dan 28 dagen in plaats van maximaal 6 maanden in het Engelse onderzoek. En juist die allereerste

weken zijn zo cruciaal voor de neurologische ontwikkeling!

Het betreffende onderzoek is in dit blad voor het laatst breed besproken in de Update van nummer 60 (zie 'The Down Syndrome Thyroxine Trial'). Werkelijk iedere dag kunnen nu de uiteindelijke resultaten van dit onderzoek bekend worden gemaakt. Als SDS kunnen we nauwelijks wachten tot het zo ver is. Zou er hierbij een positief effect zijn, dan zou dat nog veel meer betekenen dat ouders bij de geboorte van hun kinderen voor de keuze komen te staan: therapie of niet? Schildklierhormoon gaat gevoelsmatig immers toch verder dan 'vitaminepillen' (hoe complex van samenstelling die mogelijk toch zullen zijn).

Ook schildklierhormoon als medicijn kent een heel brede toepassing met de categorie Downsyndroom als een heel klein stukje van de markt. De medicijnen waren er al lang voordat iemand bedacht dat ze heel misschien goed zouden kunnen zijn voor baby's met Downsyndroom. Het hangt dus niet op de beschikbaarheid.

### Donepezil

Een heel andere ontwikkelingsrichting betreft de toepassing van geneesmiddelen voor de symptomatische behandeling van milde tot matige vormen van de ziekte van Alzheimer. Zulke middelen verbeteren de cognitieve functie van degenen die ze innemen. Een middel dat in dit blad al meerdere malen is genoemd is donepezil. Dat lijkt ook bij mensen met Downsyndroom een positief effect te laten zien op het cognitief functioneren. Maar niet alleen dat. Het lijkt erop dat dit middel ook de expressieve taalvaardigheden en het leren van kinderen met Downsyndroom verbetert.

Nog maar heel kort geleden haalde een

perkt van opzet en nog uitgevoerd zonder controlegroep. Nu wisten de onderzoekers, de kinderen en hun gezinnen dat het middel gebruikt werd. Bij zo'n opzet is de kans aanwezig dat die dan ook resultaten willen zien, die er misschien wel helemaal niet zijn. De onderzoekers zijn er dan ook niet voor om het middel nu al voor te schrijven aan kinderen met Downsyndroom zo lang er niet meer onderzoek is gedaan.

Dat neemt niet weg dat hun resultaten nauw aansluiten bij een eerder onderzoek aan dezelfde universiteit. Trouwe lezers van dit blad zijn dat al tegengekomen in het kader van de Update van nummer 62 die helemaal aan donepezil was gewijd. Daarin stond toen ook te lezen dat de bijwerkingen mild zijn. Het middel is in de Verenigde Staten en enkele Europese landen geregistreerd onder de merknaam Aricept, maar niet in Nederland. Het is er al lang, maar het kan hier dus niet worden voorgeschreven.

### De ultieme middelen

En dan is er nog een hele andere denklijn die door - onafhankelijk van elkaar - in ieder geval twee grote Amerikaanse onderzoeksteams wordt gevolgd, resp. aan

de Stanford-universiteit in Berkeley (Californië), en het Eleanor Roosevelt Institute, in Denver (Colorado), maar ook daarbuiten, o.a. in Zwitserland, Spanje en in Israël. Daarbij wordt - geholpen door het feit dat chromosoom 21 intussen volledig 'ontafeld' is - gezocht naar een zo goed mogelijke normalisering van de stofwisseling van de betrokkenen.

Eerder, in nummer 64 van dit blad, vermeldden we al hoe een team van onderzoekers van Stanford onder leiding van kinderneuroloog William Mobley denkt te hebben vastgesteld welke celafwijkingen verantwoordelijk zijn voor het minder goed functioneren van hersenen van mensen met Downsyndroom. Ze hebben een gen gelokaliseerd op chromosoom 21, dat het transport van een belangrijke stof naar een bepaald gedeelte van de voorhoofdskwab van de hersenen lijkt te verhinderen.

Dat gen komt bij Downsyndroom dan ook weer in drievoud voor in plaats van in tweevoud. Het is al eerder in verband gebracht met de verstandelijke belemmering bij mensen met Downsyndroom. Nu wordt geprobeerd een medicijn te ontwikkelen dat de activiteit van dat extra gen 'omlaag kan brengen' - alhoewel die

toepassing nog wel een aantal jaren op zich zal laten wachten.

Het opmerkelijke aan het hier nu geciteerde nieuwsfeit is dat er volgens Mobley c.s. enige hoop bestaat dat zo'n medicijn in werkelijkheid ook de verstandelijke belemmering van zelfs volwassenen met Downsyndroom enigszins zou kunnen opheffen. Het betreffende gedeelte in de voorhoofdskwab heeft namelijk geen nieuwe cellen nodig - die cellen zijn er al, maar ze werken domweg niet goed genoeg. De theorie is nu dat een medicijn dat die cellen weer goed laat werken een duidelijk effect zou kunnen hebben.

Professor William Mobley zei er zelf van: 'Van wat we in het laboratorium hebben gezien is de neurologische schade die erdoor ontstaat volkomen omkeerbaar. Theoretisch zou je Downsyndroom zo zelfs in iedere fase kunnen behandelen. Dat betekent dat zelfs mensen met een al behoorlijk gevorderde leeftijd nog in aanmerking zouden kunnen komen. We denken echt dat we op het goede spoor zitten om bij mensen met Downsyndroom geheugen en leren terug te brengen. Met het goede medicijn in de juiste dosis kunnen we de eiwitproductie als gevolg van dat extra exemplaar van het gen onderdruk-

---

Het is nu 1 april 2020...

## Had ik die pillen maar eerder gehad

**Het is nu vijf jaar** geleden dat ik begon met de medicijnen van professor Mobley uit Amerika. Vieze pillen. Maar ze helpen mij ontzettend goed. Hoeveel beter ik nu eindelijk denken en praten kan! Bijna niet te geloven. Raar hoor, dat ik me makkelijk verstaanbaar kan maken. En dat ik ook in één keer bijna alles kan verstaan. Alles wat er tegen me gezegd wordt. Ook lange zinnen. Ik kan het nu allemaal volgen. Zelf zinnen maken lukt nu heel goed. Ook meer ingewikkelde, zeker als je bedenkt waar ik vandaan kom. Maar oh, wat moet ik veel woorden inhalen! Mijn meest gebruikte boek is het woordenboek. Ik moet steeds nazoeken wat veel gebruikte woorden betekenen. Voor mij zijn die dan nieuw. Tja, en dan mijn uitspraak. Door meer te praten dan vroeger, oefen ik natuurlijk ook meer. Dat helpt veel. Maar de mensen vinden nog steeds dat ik onduidelijk praat. Ik heb een soort accent, zeggen ze. Maar dat kan me nu niet meer zoveel schelen.

### Wat heb ik veel gemist

En oh, wat heb ik in mijn leven ontzettend veel gemist. Dat komt door die handicap! Daar begin ik nu pas langzaam achter te komen. Toch was mijn leven tot aan de pillen heus niet waardeeloos. Dat niet. Waren deze medicijnen er maar eerder geweest. Wat had ik dan veel meer kunnen bereiken.

Ik pas nu helemaal niet meer tussen mensen met een verstandelijke belemmering. Stel je voor: mijn vriendin van vroeger die niet zo'n behandeling krijgt. Ik deel nu eigenlijk niets meer met haar. Ja, ik vind het nog steeds een aardig meisje met Downsyndroom. Maar ik wil nu een partner met wie ik een goed gesprek kan voeren. Andere meisjes zien mij niet staan. Ik ben geen gespierde gozer van tegen de twee meter. Ik ben veel te klein. Ik zie er nog steeds uit als iemand met Downsyndroom. Mijn wereld is dus eigenlijk nog kleiner geworden. Maar een deel van alle mensen met Downsyndroom wordt behandeld.

### Karaktermoord?

'Karaktermoord' noemden ze dat jaren geleden. Toen er voor het eerst gepraat werd over medicijnen voor Downsyndroom. Weer zo'n woord dat ik toen niet zou hebben begrepen. Nu dus wel. Nu vind ik het ook grote onzin om zo te denken. Alsof mijn gedrag van vroeger mijn 'karakter' was! Nee natuurlijk! Doordat ik minder goed kon denken, begreep ik de wereld anders. Zo kreeg ik mijn informatie ook anders. Informatie over hoe de wereld was. En die wereld gedroeg zich weer anders tegenover mij. Niks karakter! Mijn eigen karakter komt nu pas boven. Nu ik helemaal zelf kan denken, formuleren en handelen. Nu ik helemaal zelf mijn eigen leven stuur.

Er zijn nog veel kinderen met Downsyndroom die niet behandeld worden. En ook veel volwassenen in een voorziening. 'Ze vragen er toch zelf niet om', hoor ik dan. Behandelen, zeg ik! Natuurlijk. Dan maar verplicht. Ze weten toch pas na behandeling wat ze hebben gemist. Er is ook zo'n discussie geweest over mensen die ziek waren in hun hoofd. 15 jaar geleden, heb ik begrepen. Maar die zijn ook gewoon allemaal behandeld. Vanaf een gegeven moment. Vinden we nu heel gewoon. Dat moet ook met mensen met Downsyndroom. Vind ik.

### De toekomst

Ik maak me natuurlijk wel grote zorgen over de toekomst. Wat als ik deze medicijnen jarenlang gebruik? Dat is nog niet echt goed bekend. Maar goed, liever een toekomst met deze angst dan terug in het oude Downsyndroom. Met dan ook nog die grote kans op dement worden. Jammer dat mijn ouders dit allebei niet meer hebben meegemaakt. Ik had graag met mijn moeder en vader echte, diepe gesprekken gevoerd. Maar zij leven niet meer. Een leven lang hebben ze gevochten om mijn positie als kind met Downsyndroom draaglijk te maken. Die spanning is ze allebei veel te vroeg fataal geworden.

• Een dertiger

ken. Wij denken dat dit de verstandelijke belemmering zou kunnen keren.'

Mede-onderzoeker Stylianos Antonarakis uit Genève noemde het een fantastische ontdekking: 'We hebben altijd gedacht dat er waarschijnlijk maar een paar genen betrokken zouden zijn bij ontwikkelingsachterstand, het is dus denkbaar dat het er maar één is. En het ziet er na uit dat het zeer wel mogelijk is dat gen omlaag te regelen.'

Het natrekken van wat de verschillende genen precies doen die betrokken zijn bij de fysieke en verstandelijke bijzonderheden bij Downsyndroom is zeer geholpen door het beschikbaar komen van muismodellen voor het syndroom. Weliswaar verschillen de chromosomen van muizen en mensen van elkaar, maar er bestaan hele stukken van de menselijke chromosomen met exacte tegenhangers bij muizen. Chromosoom nummer 21 van de mens heeft bijvoorbeeld verschillende gebieden die identiek zijn aan delen van chromosoom 16 van muizen.

Bij mensen is Downsyndroom het gevolg van het in drievoud aanwezig zijn, geheel of gedeeltelijk, van chromosoom 21. Bij de 'model' muizen wordt het veroorzaakt door drie chromosomen 16. En daarbij zijn er dan weer bepaalde muizen ontwikkeld, waarbij het voor Downsyndroom kritieke gedeelte in drievoud aanwezig is, het gedeelte waarop het gros van de problematiek van Downsyndroom is gelokaliseerd.

### Gebrek aan NGF

Onderzoek heeft aangetoond dat zenuwcellen onderin de voorhoofdskwab beschadigd zijn en dat dat erger wordt met toenemende leeftijd. Die schade wordt op z'n minst gedeeltelijk verantwoordelijk geacht voor wat wij als verstandelijke belemmering ervaren. Mobley c.s. namen waar dat zij vergelijkbare schade konden aanrichten door de zenuwcellen de 'nerve growth factor' (NGF) uit normale zenuwcellen te onthouden.

Dat wekt de suggestie dat een gebrek aan NGF aan de basis ligt van het probleem. Al in 2001 konden ze laten zien dat de schade omkeerbaar was door hersencellen alsnog te voorzien van NGF. Zo ontstond het beeld dat zelfs zenuwcellen met een chronisch tekort aan NGF, zoals bij Downsyndroom, reageren op een interventie. Met andere woorden: op z'n minst dit aspect van het syndroom lijkt behandelbaar.

Maar het bleek toch nog iets ingewikkelder te liggen. NGF ontbrak niet in de hersenen van mensen met Downsyndroom. Dus lag het meer voor de hand om aan een transportprobleem te denken dat veroorzaakt werd door een in drievoud aanwezig gen op chromosoom 16. Mobley's groep slaagde erin dat ene verantwoordelijke gen te lokaliseren. Daarna is hun streven erop gericht om het effect

van dat gen, de 'expressie', omlaag te regelen.

Als dat lukt wordt het transport van NGF genormaliseerd en de verstandelijke belemmering teruggedraaid. Dat laatste stukje ontbreekt echter nog. Mobley wijst op de mogelijkheid dat het juiste middel, als dat gevonden wordt, ook nog wel eens in het geheel geen effect zou kunnen hebben. 'We weten nog niet wat het terugregelen van dit gen zal doen. Er kan helemaal niets gebeuren, maar het zou de kwaliteit van bestaan van iemand volledig kunnen veranderen', stelt Mobley.

### Patterson

Tijdens het wereldcongres in Singapore van april 2004 was het David Patterson, een onderzoeker van grote naam aan het Eleanor Roosevelt Institute van de universiteit van Denver, die met een niet mis te verstane stelligheid sprak over de in de niet al te ver verwijderde toekomst te verwachten mogelijkheden om in te grijpen in de stofwisseling van mensen met Downsyndroom. Op het moment dat dit blad naar de drukker gaat, hoopt een deputatie van de SDS een volgende presentatie van Patterson aan te horen tijdens het '6th International Symposium on Down Syndrome Specificity' in Palma de Mallorca.

Ook in Denver is men op zoek naar manieren om de cognitieve en gedragsmatige problemen waar mensen met Downsyndroom mee kampen te verlichten. Ook in Denver wordt gewerkt met een heel scala aan muismodellen om cognitieve belemmeringen te bestuderen die heel sterk lijken op wat we zien bij mensen met Downsyndroom, met inbegrip van de ontwikkeling van een verlies aan cognitie met toenemende leeftijd die heel sterk doet denken aan de ziekte van Alzheimer.

Er zijn daar intussen goed verdedigbare hypothesen opgesteld over hoe dat allemaal verband houdt met het in drievoud aanwezig zijn van genen op chromosoom 21 en hoe in het effect daarvan kan worden ingegrepen met reeds bestaande middelen. Een publicatie in het Journal of Neurotransmission is onderweg.

Wie meer wil weten kijkt regelmatig op: [http://www.nsm.du.edu/eri/research\\_programs.cfm](http://www.nsm.du.edu/eri/research_programs.cfm)

### Weesgeneesmiddelen

In drie van de hiervoor geschilderde situaties ging het over de toepassing van reeds bestaande geneesmiddelen, die in twee van de drie gevallen hier ook al toegelaten zijn. Bij het werk van Mobley en Patterson gaat het mogelijk toch om de ontwikkeling van geheel nieuwe medicijnen. Door het woud van richtlijnen op het gebied van effectiviteit, veiligheid en registratie is dat een onvoorstelbaar duur proces. Voor een commercieel opererend farmaceutisch bedrijf is zo'n ontwikkeling niet of nauwelijks haalbaar want niet

betaalbaar, of althans niet terugverdienbaar wanneer het gaat om een zeldzame ziekte, dus om 'pillen' die maar weinig verkocht zullen worden.

We komen dan op het terrein van wat tegenwoordig 'weesgeneesmiddelen' ('orphan drugs') worden genoemd. Die zijn bestemd voor de diagnose, preventie of behandeling van zeldzame aandoeningen die per definitie ernstig, levensbedreigend of chronisch invaliderend zijn. Er zijn heel veel van zulke ernstige, maar qua aantal personen die het hebben heel zeldzame ziekten. De behoefte aan weesgeneesmiddelen is daarom groot. Downsyndroom bevindt zich daarbij getalsmatig aan de rand van wat nog net een zeldzame ziekte wordt genoemd. Middelen tegen Downsyndroom zijn daarom ook weesgeneesmiddelen.

Door de invoering van specifieke regelgeving op nationaal en Europees niveau wordt het voor bedrijven aantrekkelijker gemaakt om weesgeneesmiddelen te ontwikkelen en op de markt te brengen. In Nederland is op dat gebied in april 2001 de stuurgroep weesgeneesmiddelen ingesteld. Op het moment dat dit artikel ter perse gaat, heeft de Stuurgroep net weer voor drie volgende jaren subsidie gekregen. Meer erover vindt u op [www.weesgeneesmiddelen.nl](http://www.weesgeneesmiddelen.nl).

### Discussie

En bij Mobley en Patterson nog veel meer dan in de voorgaande paragrafen is het de vraag: wat zou het beschikbaar komen van zo'n middel - als het echt werkt - betekenen? Geweldig toch als er weer iets nieuws is wat mensen met Downsyndroom vooruit helpt?! Maar velen onder ons zouden eigenlijk helemaal niets willen veranderen aan de mensen met Downsyndroom in hun omgeving.

En hoe zou iemand die het eerste deel van zijn leven een verstandelijke belemmering heeft gehad, om kunnen gaan met die verandering en met het besef van de gemiste kansen en de belemmeringen die zullen blijven? En hoeveel kans zou hij/zij van zijn/haar omgeving krijgen om anders, 'genezen', te zijn? Om niet meer het stereotiepe beeld in te hoeven vullen? Het bijgaande kader wil een aanzet zijn tot het denken daarover.

Tot hiertoe ging het nog helemaal over medicatie ná de geboorte. Als dat zou blijken te werken dient zich onmiddellijk de vraag aan: en waarom dan ook al niet vóór de geboorte? Dat lijkt een utopie, maar in werkelijkheid moet die gedachte wel degelijk worden gevolgd. Daarmee gaat de ethische discussie rondom het al dan niet geboren worden weer een stapje dichterbij naar wat we al aankondigden in Hoofdstuk 4 van 'Downsyndroom behind the dykes', nu dus met de toegevoegde vraag: 'doen we therapie?'

Het leven is wél hoopvol!