

Wereld Downsyndroom Congres in Dublin:

Onderzoek en praktijk anno 2009

Van 19 tot en met 21 augustus jl. vond in Dublin het tiende Wereld Downsyndroom Congres plaats. Dit congres was, zoals altijd, zeer inspirerend. In deze Update vindt u een verslag. Het geeft een dwarsdoorsnede van onderzoek naar en 'good practice' bij Downsyndroom. • tekst Gert de Graaf, Käthe Noz en Erik de Graaf, foto's Rob Goor

Congresvoorzitter Pat Clarke opent het congres met een citaat van de Ierse schrijver George Bernard Shaw: *'Als jij een appel hebt en ik heb een appel en we delen die appels, dan hebben we nog steeds ieder één appel. Maar, als jij een idee hebt en ik heb een idee en we delen die ideeën, dan heeft ieder van ons twee ideeën.'*

En, er is een record aantal ideeën uitgewisseld. Nog nooit zijn er op een Wereld Downsyndroom Congres zo veel presentaties gehouden. Deelnemers kwamen uit zestig verschillende landen. Niet alleen werden er ideeën uitgewisseld over mensen met Downsyndroom, maar bovendien was er voorafgaand aan dit congres, op 18 augustus, een symposium georganiseerd voor mensen met Downsyndroom zelf: de 'Synod'. Daarover berichtten we al in de vorige Down+Up (pagina 29). Ook vonden er op 18 augustus nog twee andere conferenties plaats: een bijeenkomst van de Down Syndrome Medical Interest Group (DSMIG) én een bijeenkomst van onderzoekers op het gebied van de ontwikkeling van mensen met Downsyndroom. Vanuit Nederland reisde een record-delegatie af van zeven mensen namens de Stichting Downsyndroom. Wij hebben tijdens de voorafgaande conferenties en tijdens het congres zo veel mogelijk verschillende presentaties bijgewoond en onze aantekeningen uitgewisseld. Wij delen onze bevindingen graag met de lezers van Down+Up.



De Ier Pat Clark, voorzitter van het congres en de nieuwe voorzitter van Down Syndrome International (DSI).

Genetica

David Patterson van de Universiteit van Denver geeft een overzicht op het gebied van de genetica. Er liggen 400 genen op chromosoom 21. Van 170 is min of meer bekend welke functie deze hebben. Er ligt echter ook veel informatie op het chromosoom dat niet codeert voor een eiwit. Toch lijkt die informatie wel een functie te hebben, het is alleen nog niet bekend welke.

Op welke wijze leidt het extra chromosoom 21 eigenlijk tot Downsyndroom? Er zijn twee hypothesen. Er is sprake van een gen dosis effect: bepaalde eiwitten worden in drievoud gemaakt en dit heeft specifieke gevolgen. Ofwel: de aanwezigheid van extra genetisch materiaal verandert het systeem als geheel. Volgens Patterson gaat het waarschijnlijk om een combinatie van beide verklaringen.

In 2000 zijn alle genen op chromosoom 21 ontcijferd. Tegelijkertijd is echter ontdekt dat drie kopieën van chromosoom 21 nog niet betekent dat alle genen op het chromosoom ook per se in drievoud aanwezig zijn. Dat kan verschillen van persoon tot persoon. Bij iedereen is er namelijk sprake van deleties of replicaties van genen. Bovendien verschilt het per persoon hoe actief een bepaald gen is. Die variatie in activiteit tussen personen verschilt tussen genen. Bij genen waarbij de natuurlijke variatie in activiteit tussen personen laag is, zal het waarschijnlijk veel uitmaken of er twee of drie kopieën zijn, terwijl bij een hoge natuurlijke variatie het vermoedelijk weinig uitmaakt of iemand er twee of drie heeft. Onderzoekers concentreren zich op het eerste soort genen. Het verhaal is echter nog gecompliceerder. Verschillende genen staan namelijk in interactie met elkaar en bovendien heeft de omgeving invloed op het al dan niet tot expressie komen van genen.

Er bestaat een grote variatie in alle aspecten van Downsyndroom. Via muismodellen met verschillende combinaties van genen in drievoud wordt geprobeerd om de relaties tussen genen en eigenschappen beter te specificeren. Er zijn metabole verschillen tussen mensen met en zonder Downsyndroom. Bij mensen zijn er zo'n 2500 chemische stoffen die relevant zouden kunnen zijn. Dat is veel minder dan het aantal van 150.000 gen-producten. Onderzoekers concentreren zich op die 2500 mogelijk belangrijke stoffen. In het onderzoek met muismodellen zijn er veelbelovende ontwikkelingen. Eerder was ontdekt dat het toedienen van GABA_A-antagonisten, stoffen die de werking van een bepaalde neurotransmitter met de naam GABA verminderen, leidt tot het herstel van normaal cognitief functioneren bij Ts65Dn-muizen, een veel gebruikt model voor Downsyndroom. Helaas zou dit middel epilepsie kunnen opwekken bij mensen. Inmiddels zijn er alternatieven gevonden. Zowel het toedienen van GABA_B-antagonisten als van blockers van GIRK 2 kanalen blijkt te leiden tot het herstel van normaal cognitief functioneren bij de betreffende muizen. Deze stoffen zijn niet zo potentieel schadelijk. Bijvoorbeeld CGP55845 is al veilig gebruikt voor andere aandoeningen bij mensen. Verder is ook al langer bekend dat het AAP-gen absoluut verantwoordelijk is voor de problemen van vroegtijdige veroudering en een groter risico op Alzheimer bij mensen met Downsyndroom. Inmiddels zijn er stoffen gevonden die bij de muizen met dit gen in drievoud de verouderingsproblemen voorkomen of zelfs terugdraaien. Bijvoorbeeld Posiphen zou nu veilig kunnen worden uitgetoet bij mensen in klinische studies. Grote farmaceutische bedrijven zijn zeer geïnteresseerd in Downsyndroom, vanwege de mogelijkheid middelen te onderzoeken die gunstig zouden kunnen werken bij de ziekte van Alzheimer.

Zowel Patterson als William Mobley (Stanford University) concluderen dat het niet nodig is om volledig inzicht te hebben in alle complexe genetische mechanismen om toch te kunnen ingrijpen. Daarbij hoeft ook niet te worden gewacht op gentherapie. Ook zonder gentherapie kunnen metabole processen worden beïnvloed. De verwachting is dat er de komende tien jaar medicijnen zullen worden ontwikkeld, die natuurlijk niet alle belemmeringen van mensen met Downsyndroom zullen wegnemen, maar die wel gunstig zullen uitwerken op de geheugen- en leerproblemen. Bovendien heeft al dit onderzoek aan muismodellen van Downsyndroom ook potentiële medicijnen opgeleverd voor Alzheimer.

Ouders

Jenny Bourke (Australië) deed onderzoek naar het lichamelijke en geestelijke

welbevinden van moeders van kinderen met Downsyndroom. Een aantal factoren hangt samen met een minder goede gezondheid van de moeders. Jongere moeders ervaren vaker een verminderd welbevinden. Minder welbevinden komt vaker voor bij moeders van jongetjes, moeders van kinderen met een hoge mate van hypotonie, moeders van kinderen met meer en frequentere gezondheidsproblemen en moeders van kinderen met gedragsproblemen. Ook een laag inkomen is ongunstig. Tot slot is het ontbreken van ondersteuning een risicofactor.

Welke ondersteuning hebben ouders dan nodig? Deze vraag vormt het onderwerp van de presentatie van Juan Perera (Spanje). Hij stelt dat iemand met Downsyndroom zich goed ontplooit als de familie als geheel goed functioneert. Gezinnen hebben dertien levenslange behoeften:

1. *Voorlichting over specifieke ondersteuning*
2. *Financiële ondersteuning*
3. *Zich geaccepteerd en niet beoordeeld voelen door professionals*
4. *Psychologische ondersteuning*
5. *Hulp in de thuissituatie*
6. *Voldoende tijd voor zichzelf*
7. *Het ontwikkelen van een visie op (levenslange) opvoeding en onderwijs*
8. *Combineren van het gezinsleven met werk*
9. *Actieve betrokkenheid bij de dagbesteding of school*
10. *Toegang tot deskundige professionals op het gebied van Downsyndroom*
11. *Antwoorden op vragen over de toekomst van hun kind na hun eigen overlijden*
12. *Leren omgaan met stress, bijvoorbeeld bij gedragsproblemen*
13. *Toegang tot nieuwe technologie, bijvoorbeeld om informatie te verkrijgen via internet.*

Vervolgens gaat Perera in op de vraag wat dit betekent voor de ondersteuning die de overheid aan ouders zou moeten bieden: zorg dat de gezinnen informatie krijgen; organiseer ondersteuning in de thuissituatie; train gezinnen in de opvoeding en begeleiding van hun kind; help gezinnen om een balans te vinden tussen gezinsleven en werk; plan ondersteuning én zorg ervoor dat deze kosteloos is voor de gezinnen.

Early Intervention

Sheila Macken (Ierland) benadrukt het belang van Early Intervention bij de ondersteuning van het kind, de ouders en het gezin. Daarbij is de eerste interventie het vertellen van de diagnose. In Ierland zijn er hiervoor in samenwerking met ouders richtlijnen opgesteld. Die richtlijnen zijn nodig omdat de diagnose in het verleden vaak negatief werd gebracht.

Ouders hebben echter behoefte aan positieve ondersteuning. Zij willen de geboorte van hun kind kunnen vieren.

Een Early Intervention team bestaat in de Ierse situatie uit een coördinator, een verpleger/verpleegster, een kinderarts, een fysiotherapeut en logopedist. Doel van Early Intervention is niet alleen het kind helpen in diens ontwikkeling, maar ook het gezin ondersteunen én ouders steunen in het opkomen voor zichzelf ('empowerment'). De ondersteuning moet passen bij het gezin. Het is belangrijk om te beseffen dat er ook nadelen kunnen kleven aan professionele begeleiding bij Early Intervention. Het geeft minder privacy, het kan stress toevoegen en het betekent dat de ouders tijd moeten besteden aan allerlei afspraken met professionals. Er moet een balans zijn tussen de op het kind gerichte ontwikkelingsstimulering en andere aspecten van het familieleven. Maar Early Intervention is wel belangrijk. Het heeft een lange geschiedenis. Het gaat terug tot de bevindingen van Langdon Down zelf dat mensen met Downsyndroom profiteren van gerichte training. Er is wetenschappelijk aangetoond dat bepaalde programma's gunstig effect hebben op de ontwikkeling. Er is ook duidelijk bewijs dat inclusie in de peuterleeftijd ontwikkelingsvoordelen biedt. Er zijn verschillende modellen voor Early Intervention. In de laatste jaren is de focus verschoven van therapie naar het inpassen van ontwikkelingsstimulering in allerlei natuurlijke alledaagse situaties. Het is cruciaal dat de professionele ondersteuning bij Early Intervention toegankelijk is én deskundig.

Het betoog van Natalia Regina uit Rusland laat zien hoe zeer begeleiding bij Early Intervention kan bijdragen aan de ondersteuning van gezinnen. In Rusland worden jaarlijks zo'n 2000 kinderen met Downsyndroom geboren. Ouders wordt nog steeds aangeraden om het kind direct in een instituut te plaatsen en 85 procent doet dit. In 1996 heeft Regina het eerste Early Intervention centrum geopend in Rusland. Iedere maand komen er 10 a 12 nieuwe gezinnen bij het centrum. In 1996 bereikte het centrum 10 procent van de gezinnen in Moskou. In 2006 is dit opgelopen tot 50 procent. Het centrum geeft opvoedkundige, psychologische en sociale steun aan de gezinnen. Het centrum wordt betaald uit giften. Er is nauwe samenwerking met gewone crèches en scholen. Er bestaat in Rusland nog veel onwetendheid over Downsyndroom in het onderwijs en de gezondheidszorg.

Gezondheidszorg in de kinderjaren

De Britse Liz Marder gaat in op de gezondheidsproblemen in de kinderjaren. Zij stelt dat Downsyndroom een onderdeel is van de natuurlijke genetische variatie. Waarom is er dan toch speciale aandacht nodig? Marder beantwoordt deze