

## 10 Erfelijke aandoeningen: het cliëntenperspectief

Nieuwe ontwikkelingen op het terrein van de biotechnologie kunnen een zegen zijn voor de mens. Er mag echter geen tegenstelling ontstaan tussen de medische mogelijkheden enerzijds en de wensen, ervaringen, dilemma's, verwachtingen en bedenkingen van de cliënt anderzijds.

In dit hoofdstuk staan de maatschappelijke gevolgen van de medische biotechnologie voor het individu, het gezin en de samenleving centraal.

### 10.1 DENKEN OVER ZIEKTE EN HANDICAP

Ziekte en handicap zijn door de eeuwen heen zeer gevreesd. Mensen met een chronische ziekte of een handicap werden vaak verstoten of verstoep om 'de gezonde mens' te vrijwaren van het zichtbare leed en daarmee van de gedachte dat ook hen iets kon overkomen. Deze angst voor ziekte, handicap en dood leidt tegenwoordig niet meer tot werkelijke verstoting – al is volledige integratie en participatie in de samenleving nog zeker geen feit – maar tot een diep geloof in artsen en medische technieken. De religieuze en primitieve duiding van ziekte en handicap als een straf van God of juist als een teken van buitengewone gaven, zoals wel werd gedacht van epilepsie en blindheid, verloren snel aan geloofwaardigheid door de ontwikkeling van medische technologieën.

De kennis van onze genen en het DNA is lange tijd binnen de muren van de laboratoria, de ziekenhuizen en de onderzoekscentra gebleven. Een gemiddeld mens was zich niet of nauwelijks bewust van de ingrijpende onderzoeken die daar plaatsvonden. Vele wetenschappers die daar werken, koesteren de wens om als eerste weer een nieuw gen te ontdekken. Deze wedloop met de natuur, met als voorlopig hoogtepunt het humaan genoomproject, resulteert mogelijk in een volledige ontrafeling van het menselijk DNA. Om alle eigenschappen van onze honderdduizend genen te leren kennen en begrijpen, zijn uiteraard grote investeringen nodig. De gedachte dat men door manipulatie van defecte genen weer gezond kan worden, vergoedt echter veel. Zo bezien hebben wetenschappers en patiënten die hun hoop vestigen op het idee ooit weer geheel gezond te worden, dezelfde doelen.

### 10.2 DE ORGANISATIES VAN (OUDERS VAN) GEHANDICAPTEN EN CHRONISCH ZIEKEN

Ouders van een kind met een handicap zijn zich steeds meer gaan verenigen in ouderorganisaties op ziektebeeld. In 1975 kwamen vijf ouderorganisaties bij elkaar waaronder de Bond van Ouders van kinderen met een handicap. Zij namen gezamenlijk het initiatief tot één grotere organisatie te komen, met als missie het ver-

groten van maatschappelijke betrokkenheid bij erfelijkheid en aangeboren aandoeningen in het algemeen en bij de betrokkenen in het bijzonder. Een aanzienlijke reeks organisaties van gehandicapten, chronisch zieken en ouders van gehandicapte kinderen heeft zich inmiddels aangesloten bij de VSOP (Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties).

De VSOP heeft zich de laatste jaren gemanifesteerd als een kenniscentrum van betekenis. De vereniging ziet het als haar taak deze kennis onder een groot publiek te verspreiden en slaagt daar uitstekend in. Bijna alle organisaties publiceren eigen periodieken en speciale brochures waarin erfelijkheid in relatie tot een specifiek ziektebeeld of handicap wordt behandeld. Bovendien nodigen de meeste patiëntenorganisaties regelmatig onderzoekers en artsen uit om hen te informeren over de laatste ontwikkelingen rondom het DNA-onderzoek en over eventuele nieuwe medicamenten.

Onderzoekers hebben belang bij de bundeling van deze patiëntenorganisaties in de VSOP; door samenwerking ontstaat immers een breder draagvlak voor het onderzoek dat zij verrichten.

De mensen met een handicap zelf waren minder betrokken bij deze discussie. Ook de Chronisch zieken en Gehandicapten Raad liet de ethische kwesties lange tijd over aan de VSOP en concentreerde zich op het realiseren van de voorwaarden waaronder gehandicapten volwaardig kunnen deelnemen aan de samenleving.

De laatste jaren zijn er echter steeds meer mensen met een handicap die niet louter de grote voordelen zien van medische biotechnologie; zij benadrukken de negatieve aspecten van de toenemende kennis over onze genen. De maakbare mens is in aantocht en de vraag is hoe deze zal denken over ziekte en handicap. Wat betekent dit alles voor de beeldvorming over mensen met een handicap of ziekte in onze samenleving?

### 10.3 DE EMANCIPATIE VAN GEHANDICAPTEN

#### 10.3.1 Gehandicapt in ballingschap

Het is misschien moeilijk voor te stellen dat begin jaren zeventig van de vorige eeuw, nog geen dertig jaar geleden dus, de meeste jongeren met een handicap in instellingen in de bossen en duinen verbleven, ver van de bewoonde wereld. Gehandicapten leefden er in groepen van twaalf leeftijdgenoten, onder toezicht van nonnen of groepsleid(st)ers. Seksualiteit was taboe: gehandicapten kenden geen seksuele gevoelens. Trouwens, wat moest men met die gevoelens? Gehandicapten konden geen relaties opbouwen, laat staan trouwen en een gezin met kinderen vormen. Soms ontstond er spontaan een relatie tussen een jonge groepsleid(st)er en een van de revalidanten, een situatie die stevast uitmondde in ontslag van de groepsleid(st)er. Seksuele voorlichting werd niet nodig geacht, immers, wat niet weet wat niet deert.

Ouders werden vaak enorm overvallen door de komst van een kind met een handicap. Zij legden de toekomst van hun kind in handen van de arts. Wat de arts wist en vertelde was de waarheid. Ouders besloten dan ook vaak de opvoeding van het kind in handen van deskundigen te geven. Het kwam zelfs voor dat

een kind geopereerd werd zonder dat de ouders daarvan op de hoogte waren gebracht.

De samenleving wist zich kortom niet echt raad met mensen met een handicap of met een ziekte. Een kind met een aangeboren handicap, dat was een straf van God. Anderen zochten de oorzaak in een val van de trap, alcoholconsumptie of sporten tijdens de zwangerschap.

### 10.3.2 Gehandicapt in de samenleving

In navolging van de emancipatiebeweging van vrouwen, realiseerden mensen met een handicap zich dat zij deel uitmaakten van de samenleving waaruit zij altijd verstoten waren. Doordat jongeren met een handicap steeds vaker in contact kwamen met niet-gehandicapte jongeren van buiten de instelling, ontstond er langzaam maar zeker een beweging. In 1972 vond de eerste grote demonstratie plaats van gehandicapte en niet-gehandicapte jongeren. Zij eisten dat het cultureel centrum De Lindenberg in Nijmegen alsnog voor mensen met een handicap toegankelijk gemaakt zou worden. Er was in die periode stevig bezuinigd op uitgaven voor liften en hellingbanen voor rolstoelgebruikers. Het advies om op toegankelijkheid te bezuinigen, kwam van de toenmalige wethouder van Financiën en Cultuur, mr J.J. de Haas, die zich als bestuurslid van de Sint Maartenskliniek had laten voorlichten door deskundigen van dit instituut. Van hen hoorde De Haas dat kunstzinnige vorming en culturele activiteiten binnen gespecialiseerde instellingen moesten plaatsvinden. Dat jongeren met een handicap genoeg hadden van deze bevoogding en arrogantie van deskundigen, moge duidelijk zijn. 'Niet zonder ons, maar met ons', luidde hun slogan. Men eiste het recht als een volwaardig burger deel te kunnen uitmaken van de samenleving. De emancipatiestrijd was begonnen.

In deze periode werd seksualiteit steeds beter bespreekbaar. Aanvankelijk werd over dit heikele onderwerp over de hoofden van jongeren met een handicap gediscussieerd. Relaties en seksualiteit van gehandicapten brachten deskundigen en veel ouders in paniek: waar seks is, komt het moment van trouwen en kinderen krijgen naderbij.

In de verklaring van de rechten van de gehandicapte mens, in 1975 opgesteld door de Verenigde Naties, werden aan mensen met een handicap voor het eerst dezelfde rechten toegekend als aan anderen. Deze aanvulling op de verklaring van de rechten van de mens was een belangrijke steun in de rug van de emancipatiebeweging.

Nederland laat zich graag voorstaan op de goede positie die mensen met een handicap zouden innemen en afficheert zich als een voorbeeldland. Enige terughoudendheid zou Nederland evenwel sieren. Volgens het Sociaal en Cultureel Planbureau (SCP) heeft 43% van de volwassenen met matige tot ernstige lichamelijke beperkingen een huishoudinkomen rond het sociaal minimum. Ter vergelijking: bij mensen zonder functiebeperking is dat gemiddeld 7%. Het staat vast dat 31% van de mensen met een functiebeperking een besteedbaar inkomen heeft op of zelfs onder het sociaal minimum. Het SCP constateerde eveneens dat van de 400.000 mensen met een functiebeperking er ongeveer 250.000 in een ontoegankelijke en dus minder geschikte woning wonen en dus vaker afhankelijk van derden zijn dan nodig is. Ook de positie op de arbeidsmarkt is allesbehalve rooskleurig. De arbeidsdeelname van niet-gehandicapten in de leeftijd van 16 tot 55 jaar is

circa 75%. Van de mensen met een functiebeperking werkt 33%; de helft van deze groep mensen vreest dat zij binnen een jaar hun baan zullen kwijtraken en dat zij daarna niet meer aan het werk komen.

Richten we ons op de eerstelijnsgezondheidszorg (tandartsen, huisartsen en fysiotherapeuten), dan zien we dat de praktijken vaak niet of slecht toegankelijk zijn. Ook het openbaar vervoer is nog steeds een onneembare vesting, op enkele uitzonderingen na. Bioscopen, theaters, onderwijsinstellingen, winkels, cafés, restaurants, hotels, vakantieverblijven, tankstations en pinautomaten zijn veelal onbereikbaar. Ondanks het nieuwe Bouwbesluit is op die terreinen nog een wereld te winnen. Zelfs in ziekenhuizen kunnen mensen die gebruikmaken van een rolstoel soms de behandelkamer niet in omdat de deur te smal is.

Een adequate antidiscriminatiewetgeving lijkt in onze verzorgingsmaatschappij een brug te ver voor de politiek en voor de maatschappelijke organisaties. Het appèl van de Chronisch zieken en Gehandicapten Raad om 'handicap' als grond van discriminatie in de Grondwet op te nemen, wordt door de regering niet gehoord. Zij meent dat dit louter symboolwetgeving zou betreffen.

De angst dat mensen via de rechtbank daadwerkelijk hun rechten gaan opeisen, doet menig bestuurder, dienstverlener en werkgever verbleken. De verzorgingsstaat en de medische wereld hebben voortdurend het bedje opgemaakt en zijn nu bevreesd dat degene die in het bedje ligt de lakens zal gaan uitdelen.

#### 10.4 MEDISCHE TECHNOLOGIE EN ETHIEK

##### 10.4.1 Leed bestrijden of het recht op leven ontzeggen?

De ontwikkelingen op het terrein van de medische technologie – in het bijzonder de genetica – bieden kansen op het beschikbaar komen van betere medicijnen en therapieën waarbij mensen met een functiebeperking baat kunnen hebben. De keerzijde is dat deze ontwikkelingen de sociale veiligheid van mensen met een functiebeperking op fundamentele wijze bedreigen doordat het onvoorwaardelijke recht op leven op losse schroeven wordt gezet. Prenatale diagnostiek en preïmplantatie-genetische diagnostiek maken het mogelijk het nageslacht te selecteren op kwalitatieve kenmerken – wel of geen functiebeperking – waarna selectieve abortus kan volgen.

Zowel onder medici en ethici, als onder 'leken' heerst vrij algemeen de gedachte dat het voorkomen van een leven met een lichamelijke of verstandelijke handicap, ouders en kinderen veel leed bespaart. Leven dat van mindere kwaliteit zou zijn, kan zo worden voorkomen. In combinatie met het toenemende geloof in de mogelijkheden van de medische wetenschap ondermijnt die gedachtegang de maatschappelijke acceptatie van het 'toeval', van de individuele keuze om helemaal geen gebruik te maken van genetische diagnostiek. De acceptatie van het gegeven dat er mensen zijn die fysiek of verstandelijk anders functioneren en de erkenning dat de samenleving daarop ingericht moet zijn, kan verder onder druk komen te staan. Het gevaar bestaat dat medisch-technologische mogelijkheden de hoeksteen van een bevolkingspolitiek gaan vormen.

Wanneer over deze kwesties met politici, wetenschappers, ethici en vertegenwoordigers van verzekeringsmaatschappijen wordt gesproken, wordt vrijwel altijd ge-

zegt dat het bovengeschetste scenario in Nederland nooit werkelijkheid zal worden. Men ontkent categorisch dat er een waardeoordeel wordt uitgesproken over het leven met een handicap. Men voegt er veelal aan toe dat men ernaar streeft leed te voorkomen en dat dit niets te maken heeft met de manier waarop de samenleving aankijkt tegen mensen met een handicap die nu deel uitmaken van die maatschappij.

Het is echter al een gegeven dat mensen met een handicap in toenemende mate een maatschappelijke druk voelen. Ouders die nu een kind krijgen met het syndroom van Down of met een spina bifida (open rug), krijgen uit hun omgeving de vraag waarom ze geen onderzoek hebben laten uitvoeren. Ook mensen met skeletdysplasieën zoals osteogenesis imperfecta en achondroplasie worden vaker met deze vraag geconfronteerd omdat deze handicaps door middel van een echo tijdens de zwangerschap kunnen worden opgespoord.

#### 10.4.2 Het dilemma in het leven van alledag: het verhaal van Peter en Els

Door de progressie van de medische biotechnologie, door het feit dat steeds meer bekend wordt over de locatie van erfelijke aandoeningen op de genen en door de ontdekking van nieuwe voortplantingstechnieken worden de keuzemogelijkheden groter en nemen de vragen toe. De onderstaande casus biedt inzicht in de beleving van het dilemma van ouders in spe.

Peter (36) en Els (37) zijn al meer dan tien jaar getrouwd. Zij werken beiden in de gezondheidszorg, Peter als orthopedagoog en Els als maatschappelijk werker. Peter is vanaf zijn geboorte gehandicapt, hij heeft osteogenesis imperfecta (broze botten) en verplaatst zich per rolstoel. Els is wat we noemen 'fundamenteel gezond'. Peter was de eerste in zijn familie die met OI werd geboren, hij is een zogenaamde mutant. Hij had geen probleem met zijn ziekte, al was het vanzelfsprekend niet prettig wanneer hij weer eens naar het ziekenhuis moest met een gebroken been. Ook de ontoegankelijkheid van de samenleving speelde hem soms parten. Maar de wens om 'beter' te worden heeft Peter nooit gehad.

Nadat ze enkele jaren getrouwd waren, kreeg Els de kriebels. Haar biologische klok begon te tikken en haar kinderwens werd almaar sterker. De vraag of zij wel of geen kinderen konden of wilden, kon niet langer worden uitgesteld. Het moedergevoel van Els werkte aanstekelijk: Peter realiseerde zich dat hij vader wilde worden. Het echtpaar wist uit een publicatie van de Vereniging Osteogenesis Imperfecta dat OI erfelijk was en dat er alleen twijfel bestond of de kans van overerven 25 of 50% was.

Na een bezoek aan de erfelijkheidsdeskundige en na een dag van onderzoek, brak een periode van wachten aan. Bij het volgende bezoek zouden zij horen of Peters ziekte wel of niet erfelijk was. Het antwoord luidde dat het DNA-onderzoek uitwees dat het om osteogenesis imperfecta type 4 ging, wat betekende dat er een kans van 50% was dat het toekomstige kind OI zou hebben. Na de verwerking van die boodschap werd een gesprek gearran-

geerd met de maatschappelijk werker. De volgende mogelijkheden en keuzes kwamen op tafel.

- Afzien van kinderen. Deze optie viel al snel af, aangezien de wens om kinderen te krijgen niet iets rationeels is en bij Els en Peter zeer sterk was.
- Een anonieme donor. Door middel van kunstmatige inseminatie van een anonieme donor zou Els zwanger kunnen worden. Omdat er sprake was van een medische indicatie, bestond de mogelijkheid de inseminatie vergoed te krijgen via het ziekenfonds. Een anonieme donor wordt gescreend, men let op de kleur van de ogen, de huidskleur en de lengte. Dit laatste is lastig, want Peter is maar 148 cm. De behandeling vindt plaats in een ziekenhuis. Het sperma wordt door middel van een rietje ingebracht door de arts. Peter en Els zagen af van deze weinig romantische manier om zwanger te worden.
- Een bekende donor. Peter en Els kunnen zelf een donor zoeken waardoor ze de mogelijkheid hebben thuis alles te regelen. Maar ook dit roept vele vragen op. Wat vertel je aan je kind? Hoe ga je er als ouders gevoelsmatig mee om? Ook is het van belang je te realiseren dat je in dit geval ook geen garantie hebt op een 'gezond' kind.
- Preïmplantatie-genetische diagnostiek (PGD). Via deze techniek brengt men zaad en eicel buiten het lichaam bij elkaar. Na de versmelting wordt de 'gezonde' vrucht gescreend en teruggeplaatst. Dit is een methode om OI bij het kind van Peter en Els te voorkomen, maar ook deze techniek biedt geen garantie voor een kind zonder handicap.
- Zelf zwanger worden. Hierbij worden twee mogelijkheden onderscheiden. 1 Proberen zwanger te worden en gedurende de zwangerschap via vruchtwateronderzoek en echoscopie het kindje blijven controleren. Heeft het kind OI, dan kan voor de 24e week worden besloten tot abortus of om de zwangerschap voor te zetten. 2 Samen het besluit nemen dat elk kind welkom is en in volle verwachting te wachten tot de bevalling.

Ongetwijfeld zijn er nog andere mogelijkheden. Meer kennis leidt echter tot meer dilemma's, dat is duidelijk. Els en Peter hebben een zware tijd wanneer ze naar antwoorden zoeken op enkele essentiële levensvragen. Is het niet egoïstisch om kinderen te willen? Mag je het je kind wel aandoen? Hoe is het om niet echt de vader te zijn als je een donor hebt ingeschakeld? Wat te doen als het kind geen OI heeft maar een andere handicap? Hoe reageert de omgeving? Talloze vragen waar niemand pasklare antwoorden op heeft. De ouders moeten er samen uit zien te komen.

Peter herinnert zich een aantal situaties die belangrijk waren in dit keuzeproces. Zoals die keer dat hij een arts over zijn aarzelingen vertelde. De arts vroeg hem: 'Had je dan zelf niet geboren willen worden?' In eerste instantie vond Peter dit een impertinente vraag. Natuurlijk had hij geboren willen worden. De arts vroeg verder: 'Hoe ben je dan omgegaan met de pijn als gevolg van de botbreuken?' Die pijn was niet prettig, maar was wel een on-

losmakelijk deel van hemzelf gaan uitmaken. Dat zou voor een kind met OI waarschijnlijk niet anders zijn. En bovendien: wie zou een kind met zo'n handicap beter kunnen opvoeden dan hij?

Peter en Els realiseerden zich dat zich ook dilemma's zouden kunnen voordoen wanneer zij een kind via kunstmatige inseminatie zouden krijgen. Ook dat zou een kind hen later kunnen verwijten. En hoe zouden zij reageren als dat kind een ziekte of aandoening had zoals het syndroom van Down? Zou dat dan anders uitwerken dan wanneer Peter de biologische vader was?

Peter en Els vonden dat zij bijna bovenmenselijke keuzes moesten maken. Zij ervoeren het als een soort balanceren op het randje van de afgrond waartoe de ontwikkelingen van de wetenschap mensen in hun dagelijkse leven dwingt. Maar welk besluit ouders ook nemen, het moet een keuze zijn die in vrijheid totstandkomt. In de situatie van Peter en Els is na lang wikken en wegen besloten om zelf zwanger te worden.

Nadat Els was bevallen van een 'gezonde' tweeling, overleden de kinderen kort na de geboorte. Je kunt nog zo bewust een keuze maken, de natuur heeft, alle technieken ten spijt, soms verrassingen in petto. De twee jongens hadden geen OI maar waren na 28 weken geboren. Na een periode van rouw, verdriet en bezinning stonden Els en Peter wederom voor dezelfde afwegingen.

Zij kregen in de loop der tijd nog twee kinderen, één met en één zonder OI. Hoe de kinderen later zullen reageren op de keuze van Els en Peter zal de toekomst leren.

Ouders van de vorige generatie kunnen zeggen dat ze het niet geweten hebben. De huidige generatie heeft de kennis wel. Iedereen zal zich moeten realiseren dat met de voortgang van de techniek en met de ontrafeling van de opbouw van onze genen steeds meer mensen met deze problematiek te maken krijgen. Het genenpaspoort komt steeds dichterbij; voordat men gaat trouwen of samenwonen eerst naar de erfelijkheidsdeskundige?

#### 10.4.3 Mensenrechten en ziekten voorkomen

Ook in de gehandicaptenbeweging heeft men te maken met het dilemma tussen enerzijds ziekte en leed bestrijden en anderzijds het onvoorwaardelijke recht op leven gegarandeerd willen zien.

In onze samenleving is volledige gezondheid één van de belangrijkste pijlers. Artsen moeten overal een oplossing voor hebben, vinden wij. De solidariteitsgedachte in de zorg wordt meer en meer overgelaten aan het particulier initiatief van verzekeringsmaatschappijen, terwijl de overheid steeds verder terugtreedt. In privé-klinieken is uitstekende zorg te koop. In deze samenleving beleeft het idee dat gehandicapte kinderen voorkomen kunnen worden goede tijden. Daarom pleit de Chronisch zieken en Gehandicapten Raad voor de bescherming van de rechten van mensen met een handicap en van chronisch zieken. Organisaties als de Chronisch zieken en Gehandicapten Raad, JOSH en Met Recht Anders wijzen de regering er

al jaren op dat handicaps expliciet genoemd moeten worden in artikel 1 van de Grondwet.

Het dilemma van de gehandicaptenbeweging is evenwel dat veel mensen met een handicap en hun ouders ook groot belang hechten aan wetenschappelijk onderzoek. Sommige lidorganisaties van de Chronisch zieken en Gehandicapten Raad zien uit naar het moment waarop er een oplossing komt voor de ziekte of handicap op basis waarvan zij georganiseerd zijn. Mede op grond van de progressie van de onderzoeken is er een toename van het aantal patiëntenverenigingen merkbaar. De bundeling van mensen met eenzelfde ziektebeeld is de laatste vijftig jaar sterk toegenomen, enerzijds om de belangen beter te kunnen vertegenwoordigen en anderzijds om de onderlinge samenhang en het lotgenotencontact, waar veel behoefte aan is, tot stand te brengen. Bundeling van krachten genereert vaak meer expertise, er sluiten zich meer deskundigen aan. Veel van deze patiëntenorganisaties hebben een eigen medische adviesraad (sommige organisaties richten ook sociale adviesraden op).

De discussie in de gehandicaptenbeweging over het genoemde dilemma wordt overschaduwd door de praktijk in de medische wereld en de praktijk van het wetenschappelijke onderzoek. Een praktijk die de suggestie wekt dat het goed is om ziekte en handicap te allen tijde te voorkomen, alsook de suggestie dat ziekte en handicap te allen tijde synoniem zijn met lijden.

Huisartsen en gynaecologen verwijzen frequent naar de erfelijkheidscentra waar alle deskundigheid is ondergebracht. Daar voert men met toekomstige ouders een gesprek over onderzoek, over de vele mogelijkheden, over de verwachtingen van de ouders en over de risico's die er bestaan. Na afweging van alle resultaten geeft de erfelijkheidsdeskundige voorlichting aan de ouders over de kans op het krijgen van een kind met een handicap, uitgedrukt in een kansberekening. Bij fenylketonurie (een vorm van hersenbeschadiging) bijvoorbeeld is de kans 25% dat het kind deze handicap erft en bij een handicap als osteogenesis imperfecta type 4 is die kans 50%. Met een dergelijke boodschap gaan de al dan niet toekomstige ouders weer naar huis. Ouders die zich met hun vragen wenden tot één van de centra voor erfelijkheidsvoorlichting, hopen natuurlijk dat zij te horen krijgen dat ze zich geen zorgen hoeven te maken, dat er geen ziekten of handicaps overgedragen worden. Nadat de ouders thuishoeren en buiten de beslotenheid van het kamertje van de erfelijkheidsdeskundige zijn, komen er vragen, nieuwe verwachtingen, angsten en twijfels. In de jaren zeventig van de vorige eeuw hadden ouders na een bezoek aan een erfelijkheidsadviseur eigenlijk slechts twee keuzemogelijkheden: afzien van kinderen of het risico nemen. Dat was de tijd waarin de erfelijkheidsdeskundige nog adviseerde niet met 'de buitenwereld' over het onderzoek te praten. Het betrof een persoonlijk advies dat ook persoonlijk moest blijven.

Voorlichting van artsen over prenatale diagnostiek beperkt zich tot uitleg over de medische gang van zaken. Er wordt niets verteld over de manier waarop kinderen met het syndroom van Down tegenwoordig leven. En min of meer stilzwijgend gaan de meeste artsen ervan uit dat bij een 'negatieve' uitslag na prenatale diagnostiek ook abortus zal volgen.

In deze tijd van toenemende kennisoverdracht grijpen onderzoekers de kans om hun ontdekkingen betreffende ons DNA en onze genen wereldkundig te maken via



televisie, radio, internet, kranten en de verschillende tijdschriften van de patiëntenverenigingen. Deze vorm van communicatie is voor hen noodzakelijk om waardering te krijgen voor het voortschrijdende onderzoek zodat de financiering ervan gegarandeerd blijft. In het onderzoek naar het voorkomen van ziekte en het ontrafelen van het DNA gaat enorm veel geld om. Bedrijven in de farmaceutische industrie zijn bereid grote bedragen beschikbaar te stellen waarmee het patent op afwijkende of nieuw gevonden DNA verkregen kan worden. Als niet langer het belang van het individu, maar dergelijke economische belangen voorop komen te staan, is waakzaamheid geboden. Vanwege de enorme zakelijke belangen die in het geding zijn, trachten onderzoekers te benadrukken dat hun werk veel verdriet en leed kan voorkomen van toekomstige ouders en hun kinderen.

Voor de beeldvorming van mensen met een handicap heeft dit alles grote gevolgen. Wat is er tegen om leed te voorkomen, is men geneigd te denken. Dit dwingt de mensen met een handicap in een verdedigende positie. Zij moeten steeds vaker hun bestaan verantwoorden en dat is in strijd met de emancipatiebeweging. In de pers en in andere publicaties doen sommige onderzoekers soms zeer ongenueanceerde uitspraken, waarmee zij de relevantie van hun onderzoek kracht willen bijzetten. Jansen (1993) doet de volgende uitspraak: 'Wanneer we toe gaan naar een situatie waarin steeds meer ernstige, niet met het leven verenigbare ziekten en afwijkingen, zoals het Down-syndroom, kunnen worden opgespoord, is dat een goede ontwikkeling.'

In dezelfde publicatie geeft hij aan dat de ziekte van Duchenne en anencefalie eveneens 'niet met het leven verenigbaar' zijn. Voor anencefalie (het ontbreken van de grote hersenen) is dit mogelijk een juiste constatering, maar zowel voor het syndroom van Down als voor de ziekte van Duchenne is deze bewering absoluut onjuist. Uitspraken als deze zijn onnodig kwetsend voor mensen met deze handicap of ziekte en voor hun ouders. Bovendien geeft het voeding aan het denken in termen van preventie en selectie. De descriptie 'niet met het leven verenigbaar' bij ziektebeelden als Duchenne, waarbij men met behulp van nieuwe technologieën zoals ademhalingsondersteuning vaak 30 jaar of ouder kan worden, is een waardeoordeel over het leven, dat niet gebaseerd is op kwaliteit maar op kwantiteit.

Bovendien mogen we één ding niet uit het oog verliezen bij het oordelen over kwaliteit van leven: deze kwaliteit vloeit zelden automatisch voort uit de ziekte of aandoening, maar is sterk verweven met de maatschappelijke inbedding daarvan. De kwaliteit van leven van mensen met een functiebeperking is vaak minder dan die van mensen zonder functiebeperking als gevolg van maatschappelijke marginalisering en uitsluiting, waardoor het hen moeilijk wordt gemaakt als volwaardige burgers in deze maatschappij te participeren.

#### 10.5 GEHANDICAPTEN ZELF AAN HET WOORD

In april 1994 organiseerde de Nijmeegse Werkgroep Integratie Gehandicapten en de Gehandicaptenraad Arnhem het symposium 'Kind op bestelling'. Het symposium had als doel mensen met een handicap zelf aan het woord te laten over de ontwikkelingen van de voorspellende geneeskunde en de nieuwe voortplantingstechnologieën. De dagvoorzitter stelde als openingsvraag: 'Wie van u had niet geboren willen worden?' Er volgde een lange stilte. Pieter Sutorius, beleidsmedewerker van de toenmalige Gehandicaptenraad, omschreef de situatie in zijn

doctoraalscriptie: 'De reactie van het publiek verraste mij geenszins, doch was naar mijn gevoel tegenstrijdig met bestaande maatschappelijke opvattingen waarin de uitlegging van termen als "kwaliteit van leven" en "gezondheid" neigt in de richting van biologische en psychische volmaaktheid. De medisch-technische mogelijkheden om handicaps op te sporen en te verhelpen, om nog maar niet te spreken over de mogelijkheden tot het weghalen van "defecte" embryo's, wijzen in die richting.'

Tijdens deze bijeenkomst gaven veel mensen aan dat zij zich zorgen maakten over de ontwikkelingen. In gesprekken met jongeren met een handicap, die de vraag kregen waarom mensen met een handicap zelf nauwelijks aan het woord komen in het maatschappelijke debat over erfelijkheidsvraagstukken, antwoordde één van hen dat het pijn doet om je eigen leven te moeten verdedigen. Die pijn kan voelbaar worden als het om erfelijkheids counseling en prenatale diagnostiek gaat, maar komt nog scherper naar voren bij eugenetische uitspraken die bij tijd en wijlen altijd weer opduiken.

Rietdijk (1998) hield een pleidooi voor de toepassing van eugenetica 'omdat de natuur niet meer zo selecteert'. In een discussieprogramma op de tv zei hij dat hij afbreken van leven tot op vierjarige leeftijd geoorloofd acht. Voor de toenmalige Gehandicaptenraad waren de uitspraken van Rietdijk aanleiding om wegens belediging aangifte te doen bij de politie. Alleen het artikel 266 bood een mogelijkheid iets te ondernemen tegen dergelijke grievende uitlatingen. Zoals gezegd, aan de rechtsbescherming van mensen met een handicap is nog veel te verbeteren.

#### 10.6 EUGENETICA

Rietdijk spreekt van categorieën geestelijke en lichamelijke onvolwaardigheid, die soms voor het kind en bijna altijd voor de ouders een groot lijden betekenen en verder voor de maatschappij veel extra (financiële) zorg: 'Als we nu toch al te veel mensen hebben, heb ik geen enkele morele aarzeling deze kinderen via abortus of later via euthanasie in te laten slapen.'

Rietdijk beschouwt het als onredelijk en immoreel wanneer er minder ruimte zou komen voor hoogstaande en begaafde mensen omdat er wat ruimte voor mongooltjes nodig zou zijn. Rietdijks geloof in de genetische maakbaarheid van de mens heeft zijn wortels in het sociaal darwinisme uit het begin van de twintigste eeuw. Het grote verschil tussen Rietdijk en zijn voorgangers is dat we nu de kennis hebben waar de eugenetici hooguit van konden dromen. Binding en Hoche (1920) bestempelden eugenetici als kwakzalvers en racisten. De auteurs pleiten niet alleen voor het doden van ongeneeslijk zieken op eigen verzoek, maar ook voor het doden van levensonwaardige levensvormen, 'balastlevens' en minderwaardigen. Zij be-roepen zich eveneens op de hoge kosten die deze groep voor de samenleving met zich meebrengt. Zij pleiten er ook voor om blinden, doven en andere lichamen en verstandelijk gehandicapten op wettelijke basis te laten steriliseren.

Deze gedachten zijn later tijdens het bewind van Hitler tot uitvoering gebracht. De gezondheidspolitiek van het twaalf jaar durende Derde Rijk discrimineerde psychisch, lichamen en verstandelijk gehandicapten. In het begin ontnam men hun het recht te trouwen en kinderen te krijgen en uiteindelijk werd hun het recht op leven ontzegd. Al in juli 1933 werd door de Duitse regering de Wet ter voorkoming van erfelijke ziekte van nakomelingen goedgekeurd. Nu was wettelijk geregeld dat er een verplichting bestond je te laten steriliseren als je erfelijke lichamen afwij-

kingen had. Mensen tussen 15 en 40 jaar kregen voorrang om de verspreiding van erfelijke ziekten te voorkomen. In de periode 1934-1945 werden in Duitsland 400.000 mensen onder dwang gesteriliseerd. Het voorkomen van erfelijke ziekte ging steeds verder. Op verzoek van het gezin Knauer en op advies van kinderarts Catel verleende Hitler toestemming het zwaar lichamelijk en verstandelijk gehandicapte kind van het gezin te doden in het universitaire ziekenhuis in Leipzig.

Het geval Knauer zou ertoe geleid hebben dat meer dan 5000 zuigelingen en kleuters met een verstandelijke of lichamelijke handicap die thuis woonden door kindereuthanasie om het leven zijn gebracht. Artsen en vroedvrouwen hadden een meldingsplicht bij de Rijksdienst voor wetenschappelijk onderzoek naar erfelijk lijden. Hitler gaf Brandt en Bouhler Reichleiter opdracht ervoor te zorgen dat in soortgelijke gevallen als in het gezin Knauer, de kinderen uit hun lijden zouden worden verlost. Indien ouders niet vrijwillig afstand deden van hun kind, werd dit onder dwang gedaan. De vernietiging van 'levensonwaardige levens' werd uitgebreid naar kinderen, jongeren en volwassenen, ook in instellingen. De mens met een handicap paste niet in het beeld van het Derde Rijk. Het propageren van zuivere en sterke families en het door selectie uitroeien van de zwakkere heeft ertoe geleid dat er meer dan 70.000 mensen met een handicap zijn vergast. Gehandicapten werden als menselijk materiaal gebruikt, al ver voor de uiteindelijke holocaust.

#### 10.7 TERUG NAAR HET HEDEN

Velen kennen deze geschiedenis niet, anderen willen het liever niet horen. Onze huidige situatie is niet vergelijkbaar met die in het Derde Rijk. Keuzevrijheid en zelfbeschikking zijn nu de moraal. Informatie over ons leven ligt opgeslagen in onze genen en iedereen heeft het recht al die informatie te krijgen. Iedereen heeft recht op een gezond kind, zegt C.A.M. Janssen. De medische wetenschap streeft naar gezondheid. Al vele jaren is het maatschappelijk aanvaard dat ons lichaam niet altijd in staat is door een natuurlijk selectieproces kinderen met een handicap te voorkomen. Ingrijpen in de natuur is maatschappelijk aanvaard wanneer het motief luidt dat lijden beperkt of voorkomen moet worden.

Wanneer ouders het wensen, vinden wij het aanvaardbaar voor de 24e week abortus toe te staan. Ook voor embryo's zonder handicap vinden we dit aanvaardbaar. De regering heeft echter plannen voor ernstig gehandicapte kinderen ook een late zwangerschapsonderbreking toe te staan, namelijk na 24 weken. We komen op gevaarlijk terrein. De criteria 'niet met het leven verenigbaar', 'ondraaglijk lijden' en 'het leed van ouders' kunnen verschillend geïnterpreteerd worden. Wat nog wel eens vergeten wordt, is dat ieder mens met zijn 100.000 genen verscheidende defecte genen heeft die zich kunnen openbaren. Maar zelfs met één defect gen zijn er nog 99.999 genen die 'gezond' zijn.

Momenteel beschouwt men zeer ernstige vormen van spina bifida en skeletdysplasieën als niet met het leven verenigbaar. Wanneer deze defecte genen zijn uitgeroeid, komen er nieuwe aan het licht die niet met het leven verenigbaar zullen zijn. Of men doet nieuwe ontdekkingen waardoor bekend wordt dat men op dertigjarige leeftijd borstkanker kan krijgen of doof kan worden. Allemaal verrijkende kennis, totdat het jezelf aangaat...

De wetenschappers moet niet hun werklust worden ontnomen. Wel moet worden benadrukt dat we ons altijd moeten blijven realiseren dat achter iedere ontdekking een nieuwe wereld van vragen opdoemt. Laten we ervoor waken dat we ziektebeelden alleen nog maar microscopisch kennen. Op een congres in Italië vertelde een jonge onderzoeker dat hij tijdens dat congres voor het eerst iemand met osteogenesis imperfecta in levende lijve was tegengekomen. Normaal zag hij alleen het afwijkende gen onder zijn microscoop. En vanuit dat gen had hij altijd geoordeeld over het leven dat daaraan gekoppeld was.

#### LITERATUUR

- Binding K, Hoche A. Die Freigabe der Vernichtung lebensunwerten lebens – ihr Maß und ihre Form. Leipzig 1920.
- Jansen CAM. Recht op een gezond kind. In: Kalden A, Beker P (red.) Het perfecte kind: kunstmatige voortplanting in Nederland. Hoogezand: Stuber 1993.
- Rietdijk CW. Het kwaad mag niet het laatste woord hebben. In: Schmidt M (red.) De holle diamant: het grote debat over new age. Amsterdam: Veen 1998.