

TESSIN UND FRANKREICH

# MARTA UND DER PROFESSOR

*Jérôme Lejeune war ein namhafter französischer Genforscher, der sich für Patienten mit Downsyndrom eingesetzt hat. Sein Vorbild und die Arbeit seiner Nachkommen sind vielen betroffenen Familien Trost und Hilfe.*

Kathrin Benz



**Jérôme Lejeune verstand sich in erster Linie als Kinderarzt.**

Foto: © Fondation Jérôme Lejeune

**E**rmando\* ist pensionierter Unternehmer im Tessin. Als seine Tochter mit dem Downsyndrom zur Welt kam, war die Familie anfangs schockiert. Die Eltern nannten das Mädchen Marta\*. Sie ist heute eine junge Frau, die Familie ist gut eingebettet in ein soziales Netz, private und staatliche Hilfeleistungen, die ihnen bei der Bewältigung der Situation stets zur Seite standen, und sie lieben ihre quirlige Tochter. Dennoch ist das Zusammenleben nicht

immer einfach. «Man hat uns gesagt, dass die Pubertät bei Jugendlichen mit Downsyndrom etwas länger dauert als bei den anderen Kindern», erzählt Ermanno, «aber mit 20 sollte es überstanden sein.» Er lacht: «Bei Marta dauert sie noch immer voll an, und sie ist 27!» Es sei manchmal kräftezehrend. Und er erzählt eine Episode.

Routine ist für Menschen mit geistiger Behinderung sehr wichtig, und die Routine in der Familie von Marta will, dass

der Vater abends im Wohnzimmer sitzt und ein Buch liest, während die Tochter in einer Ecke des Zimmers Musik hört oder sich anderweitig beschäftigt. An jedem Abend liess sich Ermanno nach dem anstrengenden Nachmittag erschöpft in den Sessel fallen und wollte einfach mal nichts tun, als Marta ihn aufforderte zu lesen: «Nimm dein Buch und lies!» «Ich habe mein Buch nicht dabei», antwortete der Vater. «Dann hol es!», verlangte sie von ihm. Aber Ermanno



**Menschen mit Downsyndrom werden heute viel positiver gesehen, was auch Jérôme Lejeune zu verdanken ist.**

## Jérôme Lejeune: «Die Qualität einer Gesellschaft misst sich an der Achtung, die sie ihren schwächsten Gliedern entgegen- bringt»



Foto: Wikimedia

Reymond Turpin war der Professor von Marthe Gautier und Jérôme Lejeune.



Foto: Wikimedia

Die Forscherin Marthe Gautier bekam erst spät die ihr gebührende Anerkennung.

no hatte keine Lust aufzustehen. Er hörte, wie Marta schweren Schrittes die Treppe hinaufstapfte, oben rumpelte und wieder hinunterstolperte.

«Sie hielt ein Buch in der Hand und strahlte über das ganze Gesicht», erzählte der Vater. «Sie strahlte wirklich, es ist mir direkt aufgefallen. Vielleicht war sie stolz, ein Buch gefunden zu haben, das sie mir zuordnete, aber es war nicht dasjenige, das ich gerade las, sondern eines, das ich kürzlich geschenkt bekommen und noch nicht angerührt hatte.» Das Cover zeigt das breit lachende Gesicht einer älteren Herrn in einem weißen Kittel und Krawatte.

Es handelte sich um die von Aude Du gast verfasste Biografie des französischen Kinderarztes und Genforschers Jérôme Lejeune (1926–1994), der als Mitentdecker der genetischen Ursache für das Downsyndrom gilt, gemeinsam mit seinem Professor Raymond Turpin (1895–1988) und der Kollegin Marthe Gautier (1925–2022).

Um seine Tochter nicht zu brüskieren, schlug Ermanno das dicke Taschenbuch an einem beliebigen Ort auf, und seine Augen fielen auf eine Passage, die ihm wie eine Antwort auf seine momentane Mutlosigkeit schien. Im Anschluss las er das ganze Buch.

### So viel Liebe im Blick

Die besagte Szene spielt sich 1960 ab. Immer mehr Eltern mit geistig behinderten Kindern kommen in die Praxis von Lejeune, und dieser ist immer wieder erschüttert von der grossen Verzweiflung der Familien. Ein Elternpaar tritt ein, und Lejeune begrüßt es freundlich und mit einem warmen Lächeln und hat nichts von einem distanzierten Professor, wie sie es schon anderswo erlebt haben.

Der berühmte Arzt geht auf die Mutter zu und fragt sie, ob er den kleinen Patienten in den Arm nehmen dürfe. Behutsam, respekt- und liebevoll nimmt er ihn auf und fragt, wie der Kleine heisse. Sie erzählt später: «Zum ersten Mal habe ich erkannt, dass Paul mein Sohn ist und nicht nur ein behindertes Kind. Ich war die Mutter eines Jungen.» Das passierte, weil «zum ersten Mal jemand meinen

## DIE POLEMIK UM MARTHE GAUTIER

2022 starb in Frankreich im Alter von 97 Jahren die ehemalige Kinderärztin Marthe Gautier, die als Assistentin im Forschungsteam von Turpin mitgearbeitet hatte. Bei einem Aufenthalt in den USA hatte sie eine Methode erlernt, um Chromosomen zu färben und zu zählen. Diese Technik verfeinerte sie unter der Leitung von Turpin und Jérôme Lejeune, wobei dieser im Forschungslabor eine leitende Stelle innehatte und bereits Monate zuvor die Hypothese vertrat, dass die Down-

Krankheit mit einem überschüssigen Chromosom zusammenhängen könnte. 1958 zählte Gautier erstmals ein überschüssiges Chromosom eines Down-Patienten. Wem genau das Verdienst um diese Entdeckung zufällt, ist noch immer Gegenstand einer polemischen Diskussion. An einem Kongress in Kanada machte Lejeune die Entdeckung öffentlich, und das Labor publizierte sie 1959 mit den drei Namen der Beteiligten, wobei jener von Lejeune an erster und jener

Gautiers lediglich an zweiter Stelle stand, vor jenem von Turpin. Lejeune erklärte später, er habe auf diese Reihenfolge keinen Einfluss gehabt. Dennoch rüffelte das Ethik-Komitee des französischen nationalen Gesundheits- und Forschungsinstituts INSERM 2014 die Betroffenen mit den Worten: «Da die Entdeckung der Trisomie ohne die wesentlichen Beiträge von Raymond Turpin und Marthe Gautier nicht möglich war, ist es bedauerlich, dass ihre Namen

weder in der Kommunikation noch bei der Verleihung verschiedener Ehrungen systematisch mit dieser Entdeckung in Verbindung gebracht wurden.» Dazu ist zu sagen, dass Marthe Gautier einstige Direktorin des INSERM war, nachdem sie die Arbeit in Bezug auf Trisomie 21 aufgegeben hatte und sich anderen Bereichen der Pädiatrie widmete. Sie wurde mit zahlreichen Preisen ausgezeichnet, darunter der Ehrenlegion (2014).

Sohn mit so viel Liebe angesehen hat. Dank diesem Blick habe ich verstanden, dass das Leben meines Sohnes einen Wert hat, und dass mein kleiner Paul mich braucht.»

Die Visite dauert nur eine halbe Stunde, aber die Zeit scheint stehen zu bleiben. Die Eltern sehen, wie der Arzt den Jungen intensiv anschaut, «als wäre er ein Prinz». Lejeune erklärt den Eltern, die Trisomie lasse sich nicht heilen, und es werde auch nicht leicht sein mit dem Jungen, aber sie sollten sich keine Sorgen machen, es gehe ihm gut. Sie dürften in einem halben Jahr gern wieder zu ihm kommen.

«Es ist unglaublich», berichtet die Mutter. «Er hat nichts Besonderes gesagt, aber er hat alles verändert. Ich sehe Paul jetzt mit ganz anderen Augen. Fast alle meine Fragen, meine Ängste sind verschwunden.» Sie sei dankbar, dass sich auch ihr Mann verändert habe. Er habe bei dem Besuch zum ersten Mal über seine eigenen Ängste gesprochen.

### Langer Weg einer Erkenntnis

Offenbar existiert das Downsyndrom schon immer. Den ältesten Beweis für die Krankheit erhielt die Wissenschaft durch die Genanalyse an einem Skelett in Irland, das 5500 Jahre alt war. Der heute nicht mehr verwendete Begriff «Mongolismus» stammt ausgerechnet vom Arzt John Langdon-Down (1828–

Der 1828 geborene britische Arzt John Langdon-Down beschrieb als Erster das nach ihm benannte Downsyndrom, das er Mongolismus nannte.

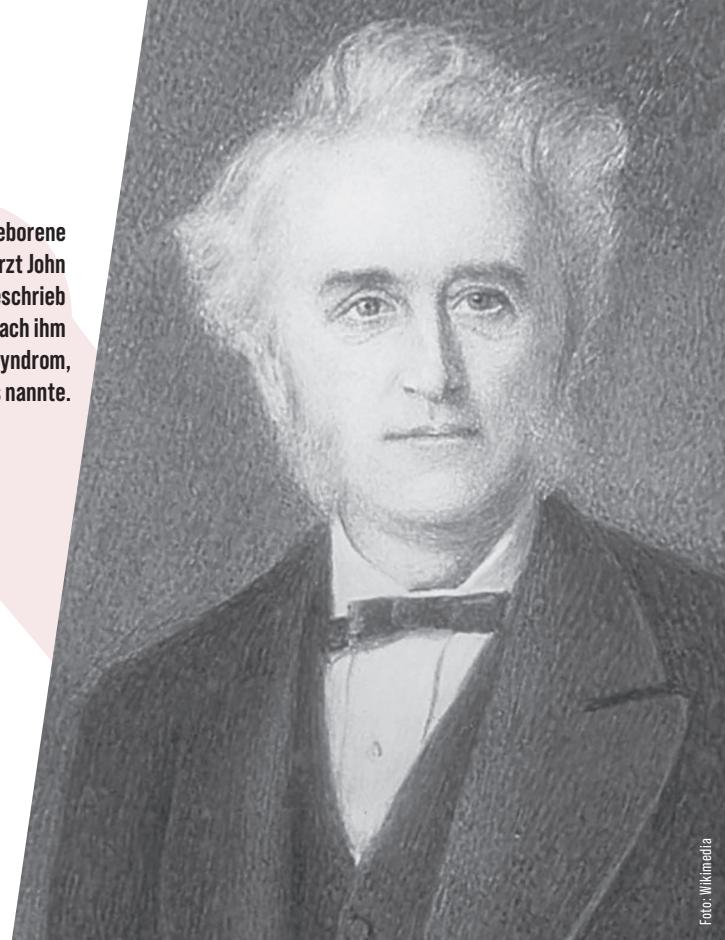


Foto: Wikimedia

1896), auf den die spätere Bezeichnung zurückgeht. Langdon-Down verglich die somatischen Gesichtszüge seiner Patienten mit jenen der mongolischen Ethnien.

Lange war dieser rassistische Ausdruck gang und gäbe, bis 1961 einige namhafte Persönlichkeiten, darunter ein Nachkomme von Langdon-Down, in der füh-

renden Fachzeitschrift «The Lancet» einen Artikel veröffentlichten, in dem sie forderten, die Bezeichnung zu ändern. Auch die Mongolische Volksrepublik wehrte sich bei der Weltgesundheitsorganisation WHO gegen den Begriff. Übrigens: Der älteste Sohn von Langdon-Down, Reginald, bekam 1905 selbst einen Sohn mit dem Downsyndrom, den er John taufte und der 1970 starb.

Heute spricht man von Trisomie 21. Seit 1931 forschte der französische Wissenschaftler Raymond Turpin (1895–1988) zum Downsyndrom und vermutete die Ursache bei den Chromosomen. Das sind «Stäbchen», in denen das Erbgut, die Gene, enthalten sind. 1956 erkannte die Wissenschaft, dass menschliche Zellen 46 Chromosomen aufweisen, die in 23 Paaren angeordnet sind. Mit seinen Assistenten Jérôme Lejeune und Marthe Gautier gelang es Turpin 1958 festzustellen, dass Down-Patienten an der 21. Stelle des Chromosomen-Stranges nicht ein Paar, sondern drei Kopien eines Chromosoms aufweisen, von daher die Bezeichnung Trisomie 21.

Jérôme Lejeune wurde durch sein lebenslanges Engagement weltbekannt und ebnete den Weg für die Zytogenetik und die moderne Genetik. Gleichzeitig sah er mit Schrecken, dass die genetische

## DIE FONDATION JÉRÔME LEJEUNE

Kurze Zeit nach dem Tod von Jérôme Lejeune wurde 1996 die gemeinnützige Stiftung Fondation Jérôme Lejeune von Nachkommen und Freunden gegründet, um sein Werk weiterzuführen. Sie stützt sich auf drei Pfeiler: die Forschung, die Behandlung und Begleitung von Patienten und ihren Familien, den Schutz des Lebens und der Würde dieser Menschen von der Empfängnis bis zum natürlichen Tod. Die Stiftung finanziert internationale Forschungsprojekte zu geistigen Behinderungen (bisher über 1000 Fachpublikationen). Sie gründete und finanziert das Institut

Jérôme Lejeune, Europas grösstes medizinisches und paramedizinisches Fach- und Beratungszentrum, das bereits über 10 000 Patienten betreut hat. Rund um die Stiftung hat sich ein riesiges Netzwerk von Fachleuten aus Medizin, Pflege, Pädagogik, Ethik, Forschung und Sensibilisierung zugunsten geistig Kranker und ihrer Familien gebildet. Dazu gehören auch Anwälte, um betroffenen Familien bei der Verteidigung ihrer Rechte zu helfen. Und sie unterstützt seit fast 40 Jahren Anlaufstellen und Institute für Mütter in Not.



**Mit verschiedenen Tests kann heute in der frühen Schwangerschaft abgeklärt werden, ob eine Trisomie 21 vorliegt, was für Eltern ein belastender Befund ist, aber eine wichtige Hilfe, um sich frühzeitig auf das Leben mit dem Kind vorzubereiten zu können.**



Illustration: Jatham, Adobe Stock

Frühdiagnostik zur Selektion und Abtreibung «unvollkommenen» Kinder führte. Während er eigentlich Kindern dienen und sie eines Tages heilen wollte, gab es Menschen, die seine Arbeit in das Gegenteil kehrten. Dies war für ihn eine grosse Belastung.

Lange bevor in Frankreich 1975 die Abtreibung legalisiert wurde, setzte sich Lejeune für den Schutz des ungeborenen Lebens ein. Er sprach sich auch öffentlich gegen die «Pille danach» (RU 486) aus, die er als «Pestizid» bezeichnete, das «mehr Menschenleben fordern würde als Hitler, Mao und Stalin zusammenge nommen». Diese Äusserungen und sei-

ne Warnung, die Akzeptanz von Abtreibung würde zur Entchristlichung westlicher Länder führen, trugen ihm in Frankreich und darüber hinaus massive öffentliche Kritik ein.

Lejeune, oft als «Vater der modernen Genetik» bezeichnet, setzte sich sein ganzes Leben für das Recht auf Leben von geistig Behinderten und den Schutz werdender Mütter ein und war für viele eine Vaterfigur, nicht nur für seine eigenen fünf Kinder. An seiner Beerdigung in der Kathedrale Notre-Dame de Paris ging ein junger Mann mit Downsyndrom, Bruno, durch die Kathedrale, griff nach dem Mikrofon und sagte zu den

2000 Anwesenden: «Danke, Professor Lejeune, für das, was Sie für mich getan haben. Dank Ihnen bin ich stolz auf mich selbst.» Heute liegt im Vatikan ein Ge such um die Seligsprechung Lejeunes vor, dem 2021 «heroische Tugenden» zu erkannt wurden.

\* Name geändert

Lesen Sie in der nächsten Ausgabe die Geschichte von Tamara Röske, Model, Schauspielerin und Sportlerin – trotz Downsyndrom.