



Trisomie 21

Was wir von Menschen mit
Down-Syndrom lernen können



André Frank Zimpel

Trisomie 21

Was wir von Menschen mit Down-Syndrom
lernen können

2000 Personen und ihre neuropsychologischen Befunde

Mit Beiträgen von
Kim Lena Hurtig-Bohn
Angela Kalmutzke
Torben Rieckmann
Alfred Christoph Röhm

Vandenhoeck & Ruprecht

Mit 87 Abbildungen und 7 Tabellen

Bibliografische Information der Deutschen Nationalbibliothek

Die Deutsche Nationalbibliothek verzeichnet diese Publikation in der Deutschen Nationalbibliografie; detaillierte bibliografische Daten sind im Internet über <http://dnb.d-nb.de> abrufbar.

ISBN 978-3-647-70175-2

Umschlagabbildung: © philidor – fotolia

© 2016, Vandenhoeck & Ruprecht GmbH & Co. KG, Theaterstraße 13, D-37073 Göttingen /
Vandenhoeck & Ruprecht LLC, Bristol, CT, U.S.A.
www.v-r.de

Alle Rechte vorbehalten. Das Werk und seine Teile sind urheberrechtlich geschützt. Jede Verwertung in anderen als den gesetzlich zugelassenen Fällen bedarf der vorherigen schriftlichen Einwilligung des Verlages.
Produced in Germany.

Satz: SchwabScantechnik, Göttingen

Inhalt

Vorwort	9
 I. Gene und Gesellschaft	
Eine kognitive Revolution im Stillen	11
Gut gemeint	12
Geistig behindert schon vor der Geburt?	13
Dreimal Nummer 21	15
Hat sich unsere Gesellschaft entschieden?	16
Downs Erbe	17
47 statt 46 Chromosomen	18
Mutationen	20
Eugenik, Zwangssterilisation und Euthanasie	21
Angst vor geringem IQ	23
Genetik und Epigenetik	24
Ein Bild sagt mehr als tausend Worte	25
Zusammenfassung	27
 II. Gehirn und Intelligenz	
Kopfgröße und Intelligenztest	28
Der IQ als Schwellenhüter	30
Warum es normal ist, verschieden zu sein	32
Bin ich dumm?	33
Hirnwachstumsgene oder Stress in früher Kindheit?	35
Hirnwachstum und Evolution	37
Intelligenzbestien mit Spatzenhirn	38
Das Menschenhirn ist ein Sozialorgan	39
Das Gehirn als Lernorgan	41
Denkbeschleunigung durch Abstraktion	42
Mäusegedächtnis	43
Ort des Lernens	45
Das Gedächtnis verteilt sich über das gesamte Gehirn	47
Zusammenfassung	49

III. Botenstoffe und Neuro-Enhancement

Enzyme, Katalysatoren im Gehirn	50
Acetylcholin, Angst vor Alzheimer	52
Donepezil, Doping für das Gehirn	54
Wie das Gehirn Medikamente neutralisiert	56
Dopamin, Anregung mit Suchtfaktor	58
Glutamat, mehr als nur Geschmacksache	60
Memantin, Hoffnung auf eine Lernpille	61
GABA, die Hemmung hemmen	62
Basmisanil, eine Bremse im Hirn lösen	64
Hirndoping, klüger auf Rezept?	65
Neuro-Enhancement oder lebenswichtige Medizin?	66
Zusammenfassung	68

IV. Neurodiversität und Aufmerksamkeit

Serotonin, ein körpereigenes Antidepressivum	69
Oxytocin, Depressionen wegkuscheln	71
Noradrenalin, Rock'n'Roll im Hirn	72
Menschen sind anders und Mäuse auch	74
Neurodiversität statt Neurodegeneration	75
Dem Altern seinen Schrecken nehmen	77
Mit Trisomie 21 an der Universität studieren?	78
Von Rabbis und Nonnen lernen	79
Aussonderung beginnt schon beim Sprechen	81
Empathie für Neurodiversität	83
Bewegungslernen und das 21. Chromosom	84
Acetylcholin im Streifenkörper	86
Emotionen und das 21. Chromosom	88
Kurzzeitgedächtnis und das 21. Chromosom	90
Lernen im Schlaf	92
Im Brennpunkt des Gedankenstroms	94
Feigenbaum-Diagramm: Kalkulation und Hypothese	97
Zusammenfassung	100

V. Aufmerksamkeit und Gedächtnis

Navon-Figuren	101
Gesamtgestalt und Details	104
Würfelpunkt- und Interferenzbilder	107
Abstraktion heißt »Absehen von ...«	111

Der Umfang der Aufmerksamkeit	115
Die magische Vier	116
Den Umfang der Aufmerksamkeit messen	118
Memory und Paare finden	122
Ziffern der Reihe nach aufdecken	125
Objektpermanenz	127
Kausalzusammenhänge durchschauen und erinnern	128
Abstrakte Gedanken schon im Kinderwagen	131
Mäuse- und Ententheater	132
Superzeichen und Abstraktion	136
Zusammenfassung	138
VI. Imitation und Bewegungslernen	<i>Alfred Christoph Röhm</i>
Jonglieren im kleinen Aufmerksamkeitsfenster	140
Umfang der Aufmerksamkeit beim Hören und Tasten	141
Tiefensensibilität – die Eigenwahrnehmung des Körpers	144
Umfang der Aufmerksamkeit für Tiefensensibilität	146
Body Percussion	147
Gelingende Imitation hängt von der Zahl der Elementarbewegungen ab	149
Dialogisches Lernen erfordert Kreativität	150
Zusammenfassung	151
VII. Sprechen und Denken	<i>Kim Lena Hurtig-Bohn</i>
Das Fenster zum Kopf eines Kindes	153
Stirnhirn und Privatsprache	154
Die Entwicklung der Privatsprache in der Kindheit	156
Die Privatsprache in der Pädagogik	158
Die Zone der nächsten Entwicklung	159
Privatsprache und Trisomie 21	160
Privatsprache bei Autismusspektrumstörungen	162
Zusammenfassung	164
VIII. Kognitive Entwicklung und Mathematik	<i>Torben Rieckmann</i>
Trisomie 21 und Mathematik?	166
Trisomie 21 und Dyskalkulie	167
Bündelung und Superzeichen	169
Die Kraft der Fünf	174
Unterrichtsmaterial bewusst einsetzen	176

Geeignetes Anschauungsmaterial	179
Zusammenfassung	183
IX. Kommunikation und Emotion	<i>Angela Kalmutzke</i>
Toll, dass ihr ein Kind mit Down-Syndrom habt!	184
Respekt für das Sosein und Zutrauen in die Lernfähigkeit	186
Auf Leben und Tod	188
Spätabtreibung	190
Entscheidung für das Leben	192
Soziale Matrix	193
Verhaltensprobleme von heute, Persönlichkeitsstörungen von morgen?	197
Selbstwert fördern	201
Zusammenfassung	205
Nachwort	206
Literatur	210

Vorwort

Dieses Buch ist den vielen Personen mit Trisomie 21 und ihren Angehörigen gewidmet, ohne deren Initiative, Mitwirkung und Ermutigung dieses Buch nicht zustande gekommen wäre. Die Unterstützung der HERMANN REEMTSMA STIFTUNG hat uns eine Studie mit repräsentativem Umfang ermöglicht. Inzwischen haben Ergebnisse der Studie bereits zu praktischen Konsequenzen geführt.

Die Geschichte der Menschheit ist voll von Beispielen, in denen man Menschengruppen die Intelligenz absprach. Oft waren äußerliche Merkmale der Grund, wie etwa Armut, Herkunft, Hautfarbe, Geschlecht, Körperproportionen, Sprache, Reaktionsfähigkeit, Geschicklichkeit, Wahrnehmungsfähigkeit usw.

Lange Zeit wurde angenommen, dass eine genetische Disposition wie die Trisomie 21 Vorhersagen über die Entwicklung der Gesamtpersönlichkeit erlaubt. Doch wer hätte jemals gedacht, dass Menschen mit Trisomie 21 (Down-Syndrom) einmal Universitätsabschlüsse erreichen?

Einerseits haben Intelligenztests geholfen, so manches Vorurteil als wissenschaftlich unhaltbar zu entkräften. Andererseits haben sie die spekulative Theorie der angeborenen Intelligenz befördert. Der wichtigste Anker für diese Theorie ist nach wie vor die Trisomie 21. Belege für angeborene Hochbegabungen sind dagegen eher vage und zu Recht sehr umstritten. Der Grund: Wie bei jeder anderen besonderen Fähigkeit, die Menschen entwickeln können, gibt es für Intelligenz mindestens drei Faktoren: körperliches Potenzial, inneren Antrieb und soziale Entfaltungsmöglichkeiten.

Hinter jedem Intelligenzquotienten steht also eigentlich ein Intelligenzprodukt aus angeborenem Potenzial (**A**), intrinsischer Motivation (**I**) und sozialen Spielräumen (**S**). Kurz: $IP = A \cdot I \cdot S$ (mit $A \geq 1$, $I \geq 1$ und $S \geq 1$).

Wenn man präzise Messergebnisse für jede Variable hätte, wäre die Momentan-Intelligenz (gedacht als Betrag eines dreidimensionalen Vektors) berechenbar. Allzu leicht verführt so ein Rechenergebnis zu Vorhersagen. Diese sind jedoch eine hoffnungslose Überforderung. Da sich die Variablen gegenseitig

beeinflussen, wäre der Effekt der gleiche wie bei Computermodellen für Wettervorhersagen:

Bei der Berechnung von Temperatur, Windstärke und Luftdruck kann ein winziger Rechenfehler um ein tausendstel Prozent (ein schwacher Windhauch z. B.) die Vorhersage vollkommen durcheinanderbringen.¹

Außerdem ist es unmöglich, die genauen Anfangsbedingungen der Entwicklung eines Menschen zu bestimmen. Wie beim Wetter sind kleinste Messfehler unvermeidbar. Deswegen beschränken sich seriöse Wetterprognosen auf drei Tage.

Es gibt jedoch einen Unterschied: Wetter ist ein komplexes System erster Ordnung. Das Wetter schert sich nicht um Vorhersagen. Es regnet z. B. nicht, weil das Wetter einen Meteorologen ärgern will.

Der Mensch ist dagegen ein komplexes System zweiter Ordnung. Solche Systeme reagieren sensibel auf Vorhersagen. Ein Beispiel ist die Wirtschaft: Die Prognose »Den Banken geht das Geld aus!« verwirklicht sich selbst, wenn aufgrund der Prognose alle Bankkunden auf einmal ihr Geld abheben wollen.

Die Prognose eines geringen IQs bremst die Intelligenzentwicklung aus, weil sie soziale Möglichkeiten versperrt. Viele Eltern von Kindern mit einer Trisomie 21 haben das längst erkannt und fördern ihre Kinder mit all ihren Kräften. Doch für die Erziehung eines Kindes brauchen selbst die besten Eltern der Welt mindestens ein ganzes Dorf. Für diese öffentliche Unterstützung möchte dieses Buch werben und dafür pädagogische Ideen entwickeln.

Hamburg, im Dezember 2015

André Frank Zimpel

1 Briggs, J. & Peat, D. (1993): Die Entdeckung des Chaos. München, 96; Coveney, P. & Highfield, R. (1994): Anti-Chaos. Der Pfeil der Zeit in der Selbstorganisation des Lebens. Reinbek, 273; Peitgen, H. O., Jürgens, H. & Saupe, D. (1998): Bausteine des Chaos. Fraktale. Reinbek, 54.

I. Gene und Gesellschaft

Eine kognitive Revolution im Stillen

In den letzten Jahrzehnten fand eine kognitive Revolution statt, die von den meisten Menschen verschlafen wurde: Die ersten Persönlichkeiten mit einer Trisomie 21 fassten auf dem Arbeitsmarkt Fuß, und einige von ihnen haben sogar Universitätsabschlüsse.

Was bedeuten Buchstaben und Algebra für die geistige Entwicklung von Menschen mit Trisomie 21? Als ich diese Forschungsfrage erstmalig präsentierte, war die Resonanz nicht nur positiv:

»Die Downies sind doch unser geringstes Problem bei der Inklusion. Die sind pflegeleicht und laufen einfach so mit, wenn man ihnen eine Beschäftigung gibt. Wir brauchen Forschung, die uns bei verhaltensoriginellen oder schwerstbehinderten Kindern hilft. Die sind das eigentliche Problem!«

Auch innerhalb der Universität und bei Anträgen auf Drittmittel für die Forschung wurde immer wieder gefragt: »Lohnt sich Forschung für eine so kleine Minderheit überhaupt? Die Forschung, die wir fördern, soll vielen zugutekommen und nachhaltig sein.«

Was ist unter Nachhaltigkeit zu verstehen? Dem Duden zufolge bezeichnet der aus der Forstwissenschaft stammende Begriff »Nachhaltigkeit« eine Wirkung, die längere Zeit anhält.

Aber gibt es nicht viele lang anhaltende Wirkungen, die man kaum als nachhaltig bezeichnen würde? Beispiele: die Auswirkungen eines schwerwiegenden Unfalls oder einer langwierigen Erkrankung infolge einer Infektion.

Betrachten wir also eine andere Definition. Sie klingt im ersten Moment wie ein Kontrapunkt zum Duden: »[...] Nachhaltigkeit bedeutet nichts anderes, als keine Handlungen zu vollziehen, deren Folgen nicht mehr zurückgenommen

werden können.«¹ Diese Definition findet man auf der Internetseite des Kompetenzzentrums für Nachhaltigkeit der Uni Hamburg.

Als Erklärung dieser Definition drängt sich mir eine Erzählung auf. Sie stammt von Stanislaw Lem (1921–2006), dem Lieblings-Science-Fiction-Autor meiner Kindheit: Ein Raumfahrer landet auf einem Wüstenplaneten, wo auf einmal alles unter Wasser steht. Ein Ingenieurs-Team hatte eine Methode entwickelt, Wasser synthetisch zu erzeugen, und so den ganzen ehemaligen Wüstenplanet in eine blühende Gartenlandschaft verwandelt. Der Duden-Definition zufolge ist das eine nachhaltige Wohltat, vergleichbar mit Aufforstung auf unserem Planeten.

Das Problem war nun, dass niemand diese Wohltäter mehr brauchte – also entwickelten sie sich zu einer Wohltätermafia. Sie verbreiteten die Ideologie, das ständige Waten im Wasser sei gesundheitsfördernd. Wer widersprach, landete im Gefängnis. So durften sie weiter bewässern – bis dem Volk auf diesem Planeten sprichwörtlich das Wasser bis zum Halse stand.²

Wirklich nachhaltig wäre es gewesen, wenn man diese Wohltätermafia rechtzeitig gebremst hätte. Aber dem Planeten fehlte eben ein Kompetenzzentrum für Nachhaltigkeit, wie wir es an der Uni Hamburg haben.

Gut gemeint

Ist eine solche »Wohltätermafia« nur Science-Fiction? Nein, die menschliche Geschichte ist voll von Glücksversprechen für die Menschheit, die in Wirklichkeit nur dazu da waren, eine Wohltätermafia mit mächtigen Posten zu versorgen und deren Kassen zu füllen.

Besonders dramatisch ist es, wenn sich die Akteure dessen nicht einmal bewusst sind, wenn sie es eigentlich gut meinen. Ein historisches Beispiel dafür ist die Medizin des 19. Jahrhunderts. Vor der Einführung strenger hygienischer Maßnahmen in Kliniken war es unüblich zu desinfizieren. Das galt sowohl für medizinische Instrumente als auch das medizinische Personal selbst.

Mit dem Nachweis von Viren und Bakterien mussten sich die »Götter in Weiß« eingestehen, dass dieselben Hände, die heilen wollten, auf dem Weg von der Pathologie in den Operationssaal Krankheiten verbreitet hatten.

Diese Erkenntnis war sicher eine schwere Erschütterung des Selbstverständnisses einer ganzen Berufsgruppe, die sich selbst als »Götter in Weiß« stili-

1 Lenzen, D. (2011): Auf dem Weg zu einer »University for a Sustainable Future« – Zukunftsfähigkeit in Forschung, Lehre, Bildung und Hochschulsteuerung. <https://www.nachhaltige.uni-hamburg.de/kompetenzzentrum.html>, letzter Aufruf am 14.07.2015.

2 Lem, S. (1978): Sterntagebücher. Frankfurt/M., 115.

sierte. Aber auch die selektierende Sonderpädagogik und die humangenetische Beratung des 20. Jahrhunderts stehen seit einiger Zeit als Wohltätermafia unter Verdacht.³

Beispiel: Der Unterricht im Lippenlesen war als Wohltat für gehörlose Kinder gedacht. Um ihre Kommunikation mit Gebärden zu unterbinden, zwang man sie, sich während des Unterrichts auf ihre Hände zu setzen.

Aber nur weniger als ein Fünftel aller Laute lässt sich überhaupt treffsicher am Mundbild erkennen. Gesprochenes ist für Gehörlose wie ein Lückentext, den sie gedanklich ergänzen müssen. Deshalb verbrauchten gehörlose Kinder einen großen Teil ihrer kognitiven Energie allein für das Lippenlesen. Das Gegenteil von gut ist eben nicht immer böse, sondern manchmal auch: gut gemeint.

Bei anderen Menschen entstand dadurch der fälschliche Eindruck, Gehörlose seien »schwachsinnig«. Zusätzlich nährte man mit diesem Vorurteil ein weiteres: Lernschwierigkeiten kämen allein durch Sinnes-Schwächen in die Welt. Schnarrend – wie eine verrostete Gitarrensaite – schwingt dieses Vorurteil in vielen veralteten Worten mit: »Irrsinn«, »Schwachsinn«, »Wahnsinn«, »von Sinnen« usw.⁴

Heute weiß man, dass die Gebärdensprache der gesprochenen Sprache ebenbürtig ist. Bei Gehörlosigkeit ermöglicht die Gebärdensprache nicht nur das mühelose Verstehen, sondern fördert zusätzlich die kognitive Entwicklung. Das zeigt sich bei vielen virtuos gebärdenden Personen insbesondere in der Überlegenheit im räumlichen Denken.⁵

Wie verhält es sich mit dem zweiten Beispiel, der humangenetischen Beratung beim ungeborenen Kind mit einer Trisomie 21?

Geistig behindert schon vor der Geburt?

Personen mit Trisomie 21, dem Down-Syndrom, haben es heute mit ähnlichen Vorurteilen zu tun wie damals Menschen, die unter den Bedingungen einer Gehörlosigkeit lebten. Aufgrund von 47 statt 46 Chromosomen in jeder Zelle erhalten sie schon vor der Geburt die Diagnose: geistig behindert. Die humangenetische Beratung bereitet Eltern darauf vor. In unserer vom Intelligenzkult

3 Sierck, U. & Radtke, N. (1989): Die Wohltäter-Mafia. Vom Erbgesundheitsgericht zur Humangenetischen Beratung. 5. Aufl., Frankfurt/M.

4 Zimpel, A. F. (2014a): Einander helfen: Der Weg zur inklusiven Lernkultur. 2. Aufl., Göttingen, 91.

5 Sacks, O. (1992): Stumme Stimmen. Reise in die Welt der Gehörlosen. Reinbek, 11.

bestimmten Wissensgesellschaft ist das nicht selten ein Todesurteil (siehe auch: Angst vor geringem IQ, 23 f.).

Erblicken die Kinder trotz dieser widrigen Umstände das Licht der Welt, müssen sie sich mit vielen Vorurteilen herumschlagen. Einige dieser Vorurteile haben ein großes Potenzial für sich selbst erfüllende Prophezeiungen (siehe auch: Vorwort, 9 f.).

Beispiel: Die Geistigbehindertenpädagogik glaubte, mit Kleinschrittigkeit und Anschaulichkeit Lernschwierigkeiten ausgleichen und ihnen vorbeugen zu können. Das galt als alternativlos, bis Frauen und Männer mit diesem Syndrom plötzlich Universitätsabschlüsse erwarben und promovierten, zumindest in Japan, Spanien, Italien, Israel und den USA.

Aus der Sicht der Erziehungswissenschaft ist das eine Sensation: Als wir Pablo Pineda, einen Lehrer mit Universitätsabschluss und Down-Syndrom, als Redner zu einem Kongress eingeladen hatten, drängten sich statt der erwarteten 400 Personen mehr als 800 in den Hörsaal.

In den letzten fünf Jahren habe ich gemeinsam mit wissenschaftlichen Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern sowie Studierenden 1.294 Personen mit Trisomie 21 untersucht. Ergebnis: Menschen mit Trisomie 21 profitieren von abstrakter Bildung stärker als neurotypische Personen. Schon Zweijährige mit dem Syndrom lernen zuerst lesen und dann erst die Lautsprache – und sie verstehen Algebra besser als Arithmetik.

Der zwölfte Welt-Down-Syndrom-Kongress fand vom 18.–21. August 2015 in Chennai statt. Ausgerechnet in Indien! In diesem Land hat man den abstraktesten Begriff erfunden, den die Menschheit kennt und der von hohem praktischem Nutzen ist: die Null.

Die Hamburger Universität war mit fünf Delegierten vertreten. Unter den 540 Delegierten aus 41 Ländern waren 77 Personen mit Trisomie 21. Mit vielen von ihnen kamen wir ins Gespräch. Darüber hinaus gab es vielfältige Gelegenheiten für einen Erfahrungsaustausch mit Eltern und Persönlichkeiten der Forschung zum Fachgebiet Trisomie 21. Die Ergebnisse der von mir geleiteten fünfjährigen Trisomie-21-Studie wurden begeistert aufgenommen und von den Delegierten verschiedener Länder intensiv diskutiert.

Indien war deshalb die ideale Kulisse für diesen Kongress, weil in diesem Land circa zwei Millionen Menschen mit Trisomie 21 leben. Pränatal-Diagnostik ist in Indien eher die Ausnahme. Trotz großer Armut und hoher Kriminalität gibt es auch hier Hotels, die wie das Hamburger *Stadthaus*hotel inklusive Arbeitsplätze schaffen.

Ein hervorragendes Beispiel in Chennai ist das Hotel *Lemon Tree*. Die Begeisterung der Belegschaft, die zu circa zehn Prozent aus Personen mit einer Tri-

somie 21 besteht, hat uns überzeugt. Das Hotelprojekt plant, den Anteil dieser Personengruppe auf 45 Prozent zu erhöhen. Das traf bei allen Delegierten auf großen Beifall.

Dreimal Nummer 21

Rückblick: Heute ist Welttag der Poesie – und seit 2006 auch Welt-Down-Syndrom-Tag. Der 21.3. (gelesen als 3 mal 21) spielt auf das dreifach vorhandene Chromosom 21 bei manchen Menschen an. Diese Mutation verursacht das Down-Syndrom, kurz: die Trisomie 21.

In diesem Jahr hat mich eine Elterninitiative nach Berlin eingeladen. Ich soll über meine neuropsychologischen Forschungsergebnisse berichten. Sie stammen aus Untersuchungen mit circa 2.000 Personen, darunter mehr als 1.200 Personen mit einer Trisomie 21. Die jüngste davon war fünf Monate alt, die älteste 73 Jahre.

Nun bin ich gerade auf dem Weg zum Vortragsort. Das Gewirr von Graffiti, Kreidebotschaften und übereinander geklebten, halb abgerissenen Plakaten an Häuserwänden, Mauern und S-Bahn-Brücken lädt zum kurzweiligen Lesen ein. Ein fast verblichener Schriftzug fragt:

»7 Milliarden Menschen, wer ist zu viel?«

Dieser anonym verfasste Spruch soll sicherlich darauf hinweisen, dass jede Antwort auf diese Frage eine Anmaßung ist. Die Geburtenkontrolle schreckt das nicht. Eine ihrer Antworten lautet: Menschen mit 47 Chromosomen! Hätte sonst unser Bundesforschungsministerium 224.000 Euro in die Entwicklung eines Trisomie-21-Bluttests investiert?

Sah das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) unter Leitung von Annette Schavan (zu diesem Zeitpunkt noch mit Dokortitel) in der Geburt eines Menschen mit Trisomie 21 einen »vermeidbaren Schaden«? Wie auch immer: Anders als in der Wissenschaft besteht die Aufgabe der Tagespolitik darin, Initiativen zu fördern, die mehrheitsfähig sind. Sonst könnte man in der Demokratie keine Wahl gewinnen.

Die Aufgabe der Wissenschaft liegt dagegen in der Aufklärung über Tatsachen. Das ist ein mühsames Unterfangen – auf lange Sicht aber der erfolgversprechendste Weg, das Wahlverhalten nachhaltig zu beeinflussen.

Hat sich unsere Gesellschaft entschieden?

Zur Markteinführung 2012 warb die Konstanzer Firma *Lifecodexx* damit, dass eine Trisomie bei Ungeborenen bereits im Mutterleib mit einer Trefferquote von 99 Prozent nachzuweisen ist. Kosten: zwischen 595 und 825 Euro für einen Bluttest: Gemeint ist kein Testverfahren, das die Vertuschung von Dopingfällen in der Leichtathletik aufdecken will, sondern ein Zählverfahren, das aus einer Blutprobe Erbgut entnimmt. Beträgt der Anteil kindlicher Chromosomenschnipsel mindestens vier Prozent, kann aus der erhöhten Anzahl eines Chromosoms auf eine Trisomie beim ungeborenen Kind geschlossen werden.

Die häufigste Trisomie ist die fetale Trisomie 21, das Down-Syndrom. Seltener Formen sind: Trisomie 18, Trisomie 13, das Triple-X-Syndrom, das XYY-Syndrom sowie das Klinefelter-Syndrom (zusätzliches X-Chromosom). Auch das Turner-Syndrom mit nur einem funktionsfähigen X-Chromosom in den Körperzellen wird auf diesem Wege diagnostiziert.

	richtig positiv	fälschlich positiv
Trisomie 21	99,2	0,09
Trisomie 18	96,3	0,13
Trisomie 13	91,0	0,13
Monosomie X	90,3	0,23
47, XYY	93,0	0,14
Zwillinge mit Trisomie 21	93,7	0,23

Die Firma *Lifecodexx* informierte auf ihrer Website:

»Kommt ein bestimmtes Chromosom in den Zellen des Kindes dreimal statt – wie üblich – zweimal vor, so nennt man das ›Trisomie‹. Nur sehr wenige solcher Trisomien, die die Autosomen betreffen, sind mit dem Leben vereinbar. Die häufigste und bekannteste ist die Trisomie 21, bei der das Chromosom 21 beim Kind dreimal statt zweimal vorliegt. Die Trisomie 21 ist typisch für das Down-Syndrom.«⁶

Die Aufklärung ist sachlich. Den Vorwurf, dass der Test gegen die Rechte von Menschen mit Behinderungen verstoße, weist *Lifecodexx* zurück:

⁶ lifecodexx.com/trisomie.html, letzter Aufruf am 10.02.2013.

»Unsere Gesellschaft hat sich entschieden, diese Tests zuzulassen. Jetzt den schnelleren Zugang zu kritisieren, ist fadenscheinig [...]. Wenn diese Frauen alle invasiv untersucht würden, bestünde für sie das unnötige Risiko einer Fehlgeburt.«⁷

Unsere Gesellschaft hat sich entschieden. Wirklich? Wer Menschen mit Trisomie 21 kennt – aus der Familie, dem Freundeskreis, Kindergarten, Schule oder Arbeit – und schätzen gelernt hat, kann das kaum glauben. Wofür genau sollen wir uns entschieden haben?

Downs Erbe

Der britische Apotheker und Neurologe Dr. John Langdon Haydon Down war ein Aufklärer im Dienste der Wissenschaft. Er war als Humanist Kritiker des kolonialistischen Rassismus. Damit war er seiner Zeit voraus. Aus heutiger Sicht klingen seine Ansichten aus dem Jahre 1866 beunruhigend grotesk:

Er beschreibt »weiße Neger«, Menschen vom malaiischen Typ (mit weichem, schwarzem, lockigem Haar, vorstehenden Oberkiefern und großen Mündern) sowie Menschen, die »typische Mongolen« seien, in der Londoner Zeitschrift *Clinical Lectures and Reports*.⁸ Er glaubte, man erkenne die Einheit der menschlichen Rasse an anatomischen Merkmalen von Kindern, die bei ihren Eltern nicht zu finden seien.⁹

Downs Spekulationen beziehen sich auf äußerliche Merkmale. Die eher mandelförmige Augenform aufgrund der geschrägten Lidachsen, die flache Nasenwurzel und die kleine sichelförmige Hautfalte an den inneren Augenwinkeln, die typisch für Menschen mit einer Trisomie 21 sind, mögen dazu beigetragen haben.

Auch heute noch ist es gängige Praxis, Menschen nach äußeren Merkmalen zu klassifizieren, z. B. nach Hautfarbe. So ordnet man immer noch eine schwarze, weiße, gelbe oder rote Färbung der Haut verschiedenen Teilen der Erde zu. Was aber sagt die moderne Wissenschaft dazu?

In den Jahren 2001–2005 untersuchte der Humangenetiker Noah Rosenberg an der University of Southern California in Los Angeles 1.056 Personen

7 Streckenbach, K: Trisomie-Bluttest: Stark kritisiert, tausendfach genutzt. In: www.spiegel.de/, 14.03.2014, letzter Aufruf am 04.04.2015.

8 Down, J. L. H. (1866): Observations on an Ethnic Classification of Idiots. In: London Hospital Reports 3, 259–262.

9 Ebd., 260–261.

aus 52 Populationen aus fünf geografischen Regionen: Afrika, Eurasien, Ostasien, Ozeanien und Amerika.

Rosenberg analysierte mit seinem Team im menschlichen Genom 377 nicht codierende, aber hoch variable DNA-Abschnitte. Statistisch konnte er tatsächlich fünf genetische Gruppen mit unterschiedlicher geografischer Herkunft identifizieren. Die genetische Variabilität zwischen den Populationen beträgt allerdings nur circa fünf Prozent. Dagegen treten 95 Prozent aller genetischen Unterschiede zwischen Personen der gleichen Population auf.¹⁰

Das bedeutet: Menschen innerhalb einer ethnischen Gruppe unterscheiden sich genetisch untereinander stärker als die Populationen. Deshalb hat das Wort »Rasse« höchstens bei Haustieren noch eine Bedeutung, auf keinen Fall jedoch bei Menschen!

Dennoch werden bei Menschen die Hautfarbe, Augenform und andere körperliche Merkmale immer wieder herangezogen, um vermeintliche Unterschiede zwischen Individuen zu betonen. So auch zu Lebzeiten Downs.

Er schuf mit seiner Typologie *Mongolian type of idiocy*¹¹ die Ursache für den Verwirrung stiftenden Begriff »Mongolismus«. Erst 1965 wurde einem Antrag der Mongolei an die WHO stattgegeben, den Begriff »Mongolismus« aufgrund seiner rassistischen Bedeutung nicht mehr zu verwenden.

47 statt 46 Chromosomen

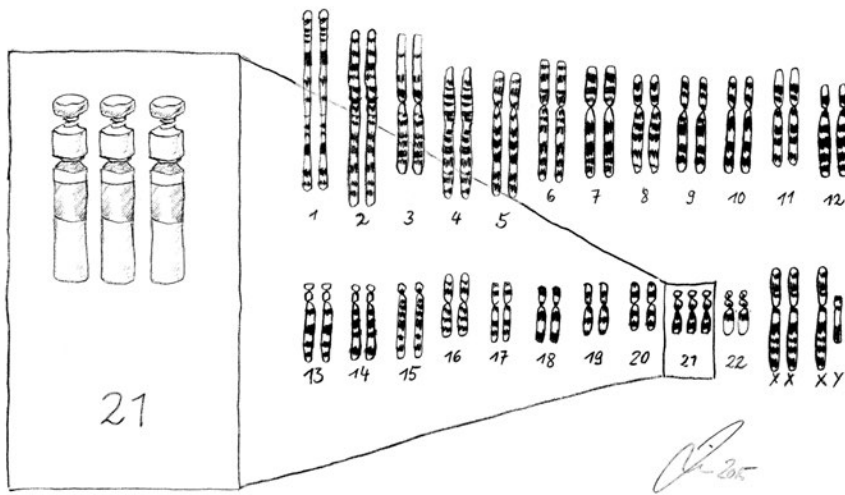
Die Erkenntnis, dass Menschen, bei denen eine Trisomie 21 (Down-Syndrom) diagnostiziert wurde, 47 statt 46 Chromosomen haben, stammt aus dem Jahre 1959. Sie geht auf den französischen Pädiater Jérôme Lejeune (1926–1994) zurück. Die Verdreifachung eines Chromosoms (Trisomie) beim Down-Syndrom ist im Labor nachweisbar.¹²

Inzwischen ist bekannt, dass es sich bei dem dreifach vorhandenen Chromosom um das 21. Chromosom (HSA21) handelt. Dieses Chromosom enthält eine Gruppe von Genen, die als Verursacher des Down-Syndroms (DSCR – Down Syndrome Critical Region) angesehen werden.

10 Rosenberg, N. A. et al. (2002): Genetic Structure of Human Populations. In: Science 298/5602, 2381–2385.

11 Down (1866), 261.

12 Lejeune, J., Gautier, M. & Turpin, R. (1959): Study of somatic chromosomes from 9 mongoloid children. In: Comptes Rendus Hebdomadaires des Séances de l'Académie des Sciences 248, 1721–1722.



Chromosomen – oft als X-Symbol gezeichnet – sind Träger der Gene. Chromosomen befinden sich in den Zellkernen aller Pilze, Pflanzen und Tiere. Die berühmte X-Form weisen Chromosomen allerdings nur während der Zellkernteilung (Mitose) auf.

Die »Mutterzelle« gibt bei dieser Teilung die gleiche Anzahl an Chromosomen an ihre beiden »Tochterzellkerne« weiter. Diese Verdopplung durchläuft verschiedene Phasen.

Das überschüssige Chromosom stammt in über 90 Prozent der Fälle von der Mutter. Mit zunehmendem Alter der Mutter wächst die Wahrscheinlichkeit, dass die Meiose nicht fehlerfrei abläuft. Bei Unregelmäßigkeiten (Genommutationen) während der Zellteilung kann sich die Zahl einzelner Chromosomen erhöhen oder reduzieren.

Enthalten alle Zellkerne in einem Organismus das 21. Chromosom dreimal, liegt eine freie Trisomie 21 vor. Mehr als 90 Prozent der Personen, bei denen das Down-Syndrom diagnostiziert wurde, sind davon betroffen.

Seltener sind:

- die Mosaikform der Trisomie 21, hier ist nur in einem Teil der Körperzellen das Chromosom 21 dreifach vorhanden
- die Translokationsform der Trisomie 21, hier hat sich eines der beiden Chromosomen Nummer 21 an ein anderes Chromosom geheftet
- die partielle Trisomie 21, hier sind Genabschnitte eines der beiden Chromosomen Nummer 21 verlängert

Mutationen

Jede und jeder von uns trägt Gene in sich, die wir von unseren Eltern geerbt haben, und diese wiederum von ihren Eltern. Wir haben also alle ein Archiv unserer Vorgeschichte in uns. Die Information wird fast identisch von einer Generation an die nächste weitergegeben.

Könnte man aus dem Genom in sämtlichen Zellen eines menschlichen Körpers eine Kette bilden und straffziehen, entstünde ein Strang von 12 Milliarden Kilometern. Zum Vergleich: Die Entfernung Erde – Neptun beträgt 4,5 Milliarden Kilometer.

Aber im Zuge der millionenfachen Verdoppelungen, die jede Sekunde stattfinden, passieren Fehler. Werden sie vom Organismus nicht korrigiert, nisten sie sich in den Erbanlagen ein. Das Genom verändert sich. Und diese Mutation kann an die nächste Generation vererbt werden.

Von den 284 Genen auf dem Chromosom 21 (davon sind 59 unwirksam)¹³ ist bei mehr als zehn Genen bekannt, dass sie monogene Erkrankungen wie z. B. ALS (Amyotrophe Lateralsklerose), Epilepsie und Leukämie, verursachen können.

Manche Mutationen haben Auswirkungen auf die Gesundheit, andere dagegen nicht. Bestehen Auswirkungen, spricht man auch von genetischer Prädisposition. Diese Prädisposition entscheidet beispielsweise darüber, ob man als Kettenraucher früh an Lungenkrebs stirbt oder eben nicht. Hier spielen Enzyme eine wichtige Rolle, da sie unter anderem Schadstoffe abbauen.

Eine Mutation ist also ein winziger Kopierfehler, der sich ins Innere unserer Zellen einschleicht – und zwar in dem Augenblick, in dem die in der DNA enthaltene Erbinformation kopiert wird. Aber ohne diesen fehleranfälligen Mechanismus wäre es nicht möglich, die genetische Information von einer Zelle an eine andere weiterzugeben.

Eine Genom-Mutation zeigt sich in der verminderten oder erhöhten Anzahl der Chromosomen. Letzteres ist bei der freien Trisomie 21 der Fall. Chromosomenmutationen äußern sich dagegen in Veränderungen der Chromosomenstruktur. Das trifft beispielsweise auf die Translokationsform der Trisomie 21 zu.

Genmutationen bezeichnen lichtmikroskopisch nicht erkennbare Veränderungen. Für einen Organismus können sie sowohl vorteilhaft als auch nachteilig sein. Im letzteren Falle spricht man von einem Gendefekt.

13 Hattori, M. et al. (2000): The DNA sequence of human chromosome 21. In: Nature 405/6784, 311–319.

Unregelmäßigkeiten bei der Zellteilung ermöglichen evolutionäre Entwicklung.¹⁴ Ohne diese Variabilität unserer Gene hätten unsere evolutionären Vorfahren sicherlich noch nicht einmal die Entwicklungsstufe von Plattwürmern erreicht.

Carina Kühne (eine junge Frau, die unter den Bedingungen einer Trisomie 21 lebt) bringt das in ihrem Artikel *Das nennt man Evolution* auf den Punkt: »Manche Fehler können korrigiert werden, einige können tödlich enden, und aus manchen Fehlern entsteht etwas Neues.«¹⁵

Übrigens: Darwin hat dafür Tausende von Seiten gebraucht!¹⁶ Das, was ich von Menschen mit Down-Syndrom immer wieder lerne, ist: mit möglichst wenigen Worten möglichst viel zu sagen.

Eugenik, Zwangssterilisation und Euthanasie

»Ich habe das Down-Syndrom. Ich habe geheiratet, und aus meiner dritten Schwangerschaft wurde meine Tochter Urska gesund und hübsch geboren. Ich bin stolz auf meinen Mann und meine Tochter«¹⁷, berichtete die Slowenin Mojca Renko (*1963) auf dem 6. Down-Syndrom-Welt-Kongress in Madrid im Jahre 1997.

Bei einer Frau mit einer freien Trisomie 21 enthält ungefähr die Hälfte aller Eizellen ein überzähliges Chromosom 21. Werden diese von einem Mann mit 46 Chromosomen befruchtet, gibt es eine rein rechnerische Wahrscheinlichkeit, ein Kind mit einer Trisomie 21 zu bekommen. Sie liegt bei circa 50 Prozent.

Sollte Letzteres der Fall sein, handelt es sich jedoch mit hoher Wahrscheinlichkeit (bei 80 von 100 Fällen) um eine Fehlgeburt.¹⁸ Die Wahrscheinlichkeit, dass Männer mit einer Trisomie 21 ein Kind zeugen, das ebenfalls eine Trisomie 21 aufweist, schätzt man noch viel geringer ein.¹⁹

Seit dem britischen Naturforscher Francis Galton (1822–1911), einem Cousin Darwins, träumen Rassenideologen von der Möglichkeit der »rassischen Ver-

14 Carvunis, A. R. et al. (2012): Proto-Genes and de Novo Gene Birth. In: *Nature* 487.7407, 370–374.

15 Kühne, C. (2009): *Das nennt man Evolution*. In: Ohrenkuss ... darein, daraus 23 – Paradies.

16 Darwin, C. (2006): *Gesammelte Werke*. Frankfurt/M.

17 Renko, M. & Brezigar, A. M. (1998): Die Geschichte meines Lebens. In: *Leben mit Down-Syndrom* 27, 8–9.

18 Selikowitz, M. (1992): *Down-Syndrom. Krankheitsbild – Ursache – Behandlung*. Heidelberg, 155.

19 Sheridan, R. et al. (1989): Fertility in a male with trisomy 21. In: *Journal of Medical Genetics* 26/5, 294–298.

besserung« durch Erhöhung der Produktivität des besten Erbgutes und Unterdrückung der Produktion des schlechtesten.²⁰

Auf Galton geht der Begriff Eugenik (εὐγενής – griech. *eu* für »gut« und *genos* für »Geschlecht«) zurück. Schon vor der Weimarer Republik griffen in Deutschland völkische Propagandisten die Eugenik dankbar zur Aufwertung ihrer pseudowissenschaftlichen Züchtungsideen auf.

Den traurigen Höhepunkt erreichte diese Entwicklung mit dem scheinbar harmlos klingenden Wort »Euthanasie« (εὐθανασία, griech. *thánatos*: für »Tod«). Hinter diesem Begriff verbarg sich die nationalsozialistische »Rassenhygiene«. Sie führte zur Ermordung von Kindern in Krankenhäusern in so genannten »Kinderfachabteilungen«, zur Ermordung von Menschen in Psychiatrien und zum Mord an Personen in Tötungsanstalten. In Letztere wurden Menschen eingewiesen, die aufgrund einer Beeinträchtigung als »lebensunwertes Leben« diffamiert wurden. Neben der Ermordung von KZ-Häftlingen und Personen, die als »lebensunwertes Leben« abgewertet wurden, sind auch Zwangssterilisierungen charakteristische Maßnahmen der »Rassenhygiene«.

»Der hat alle Leute umgebracht!«, sagt die 67-jährige Gisela Großer über Hitler. Sie zählt zu den wenigen Überlebenden in Deutschland mit einer Trisomie 21. Geboren wurde sie 1942 im oberschwäbischen Riedlingen.²¹ Wie Gisela Großer dem systematischen Vernichtungswahnsinn des Dritten Reichs entkommen konnte, weiß keiner so genau. Der Arzt im Riedlinger Krankenhaus habe sie geschützt, glaubt ihr Bruder.²²

Ging man zu Zeiten Langdon Downs noch von einer Lebenserwartung von circa zehn Jahren für Menschen mit einer Trisomie 21 aus, schätzt man sie heute auf circa 60 Jahre. Der älteste Teilnehmer an unserer Studie war 73 Jahre alt und erfreute sich einer guten Gesundheit.

20 Galton, F. (1909): *Essays in Eugenics*. London, 24.

21 3sat (2015): Besonders normal. Überlebt – den Nationalsozialisten entkommen. Gesendet am 08.05.2015 um 11.30.

22 Keck, C. (2015): Die Frau, die es nicht geben dürfte. In: *Badische Zeitung* vom 17.02.2010. www.badische-zeitung.de/panorama/die-frau-die-es-nicht-geben-duerfte--27099995.html, letzter Aufruf am 22.07.2015.

Angst vor geringem IQ

Wo liegt das Problem heute? Eine Hebamme aus Nürnberg, Katharina Rost, formuliert es so:

»Früher war man während der Schwangerschaft in ›guter Hoffnung‹. Heute ist die Schwangerschaft sehr risikoorientiert. Man guckt nur darauf, was könnte passieren. [...] 70 % der Schwangeren werden als Risikoschwangerschaft eingestuft. [...] Ich forsche seit einigen Jahren zur Pränataldiagnostik, und das Interessante im Vergleich ist eben, dass Eltern, die in der Schwangerschaft durch Pränataldiagnostik die Prognose bekommen, dass das Kind eine Behinderung, ein Down-Syndrom oder andere Behinderungen hat, dass da die allermeisten sich entscheiden, die Schwangerschaft abzuberechnen. Das sind beim Down-Syndrom 94 Prozent. Und wenn man sich die Zahlen anschaut bei extremen Frühgeburten, dann entscheiden sich um die 90 Prozent für Maximaltherapie, also für das Kind.«²³

Im anschließenden Gespräch mit dem Wissenschaftsjournalisten Ranga Yogeshwar bestätigt der leitende Oberarzt für Kinderheilkunde, Dr. Stephan Seeliger aus Göttingen:

»Ich rede mit den Eltern vorher. [...] Am Ende muss man sagen, das Entscheidende ist der geringe IQ. Das heißt also, die Behinderung, die womöglich aus der Frühgeburtlichkeit resultiert und unter der 28. Schwangerschaftswoche [...] fast 50 Prozent [betrifft, d. A.].«²⁴

Wieso bedeutet die Erwartung einer »geistigen Behinderung« für Menschen mit 47 Chromosomen oft den Tod – und das schon vor der Geburt? Wir brauchen viel mehr Begegnung und Aufklärung, um Frauen in der 12. Schwangerschaftswoche mit ihrer Verantwortung nicht allein zu lassen.

Eltern und Fachleute gründeten am 23. November 1958 in Marburg die »Lebenshilfe für das geistig behinderte Kind e. V.«. Der Begriff »geistige Behinderung« verdrängte unter anderem den Begriff »Oligophrenie«, der einen auf erblicher Grundlage beruhenden oder im frühen Kindesalter erworbenen Intelligenzdefekt bezeichnet.

23 Knopf, I. (2010): Leben oder sterben lassen? Die Grenzen der Hightech-Medizin. In: WDR, Quarks & Co, 25. 05. 2010, 21.00–21.45 Uhr, www.wdr.de/tv/applications/fernsehen/wissen/quarks/pdf/Q_Medizin.pdf, letzter Aufruf am 26.08.2015.

24 Ebd.

In medizinischer Literatur oder in ärztlichen Gutachten findet diese Bezeichnung jedoch auch heute noch Verwendung. Die griechischen Wörter *oligos* (ολιγος), deutsch »wenig, gering, schwach«, und *frenos* (φρενος), deutsch »Zwerchfell, Geist, Verstand«, ergeben als Zusammensetzung »Oligophrenia«. Die Verortung des Geistes in das Zwerchfell, den Ort des Lachens, stammt aus der Antike. Kein Wunder also, dass der Begriff »Oligophrenie« heute als nicht mehr zeitgemäß und diskriminierend empfunden wird. Ähnliches gilt auch für Begriffe wie »geistige Retardierung«, »Schwachsinn« usw.

Neurodiversität, z. B. in Form von Aufmerksamkeitsbesonderheiten, führt beim Lernen im Gleichschritt zwangsläufig zu Lernschwierigkeiten. Dies gilt im gleichen Maße für Menschen, die unter den Bedingungen von Autismus leben, wie für Menschen, bei denen man eine Trisomie 21 diagnostiziert hat.

Genetik und Epigenetik

Es gibt keine exklusiven Gene für das Menschsein. Menschen mit Trisomie 21 sind Persönlichkeiten wie du und ich, deren Identität nicht allein von ein paar Genen abhängt. Ignoriert man jedoch die Gene, wird man ihrer besonderen Lebensleistung nicht gerecht.

Der genetische Code besteht bei Menschen mit einer Trisomie 21 aus denselben Bausteinen wie bei allen anderen Menschen. Diese Bausteine sind Nukleotide (Moleküle mit jeweils einem Bestandteil aus Phosphat, Zucker und Basen). Davon enthält das Chromosom 21 mindestens 33.546.361.²⁵ Von diesen Bausteinen gibt es im genetischen Code vier verschiedene: Adenin (A), Guanin (G), Cytosin (C) und Thymin (T). (Letzteres gilt nur für den passiven Träger der Gene, die DNA. In der informationsübertragenden RNA ersetzt Uracil das Thymin.)

Codons, Bündel von drei Nukleotiden (AAA, AAC ... TTT), codieren jeweils eine der zwanzig (kanonischen) Aminosäuren (Lysin, Asparagin, Phenylalanin, Tryptophan, Tyrosin, Arginin, Glutamin, Glutaminsäure usw.). Es gibt also 4³ (= 64) Codons (Dreierbündel).

Manche der 64 Bündel von drei Nukleotiden codieren gleiche Aminosäuren. Beispiel: Sowohl CGU als auch AGA codieren Arginin. Informationstheoretisch ist das vergleichbar mit verschiedenen Telefonnummern für den gleichen Empfänger. Beispiel: die Notrufnummern 112 und 911. Beide alarmieren

25 Hattori (2000), 31–319.

in Europa kostenfrei dieselben professionellen Hilffssysteme (Polizei, Rettungsdienste und Feuerwehren).

Man vergleicht den genetischen Code auch gern mit einem geschriebenen Text, der nicht auf die Anzahl seiner Bausteine, die Buchstaben, reduzierbar ist. Gleiche Buchstabenkombinationen bedeuten je nach Kontext Verschiedenes: »Kiefer« (Schmerz im Kiefer, Kiefer im Wald), »Rentier« (Rentier im Zoo, Rentier in seinem Eigenheim) usw. Auch Gene wirken je nach Ort und Zeitpunkt in den Zellen unterschiedlich.

Mit »Allele« von ἀλλήλων (*allélon* griechisch für »gegenseitig«) bezeichnet man Gene mit derselben Position auf einem Chromosom, aber unterschiedlicher Wirkung. Beispielsweise können Allele Farb- und Formunterschiede bewirken.

Wie Kinder Veränderungen der Genaktivität von ihren Eltern erben, erforscht die Epigenetik. Zellkerne können bei bestimmten Umwelteinflüssen die Genexpression ein- und ausschalten, indem sie kleine chemische Gruppen anheften oder ablösen. Das ist so, als würde man in einem gedruckten Text mit handschriftlich hinzugefügten Streichungen, Hervorhebungen und Kommentaren kopieren. Epigenetik spielt auch bei Trisomie 21 eine Rolle.²⁶

Wäre es da nicht naheliegend, die Gene auf dem überzähligen Chromosom 21 einfach auszuschalten? Mit Stammzellen ist das tatsächlich schon gelungen. Jeanne Lawrence von der University of Massachusetts verhinderte in pluripotenten Stammzellen mithilfe eines speziellen Enzyms das Ablesen von Genen des dreifach vorhandenen 21. Chromosoms.²⁷

Bis zu einer Gentherapie ist der Weg noch sehr weit. Aber bis dahin hat sich die Einstellung der Menschheit zur Trisomie 21 vielleicht ohnehin verändert. Wer weiß?

Ein Bild sagt mehr als tausend Worte

Bilder von Menschen mit einer Trisomie 21 orientierten sich lange Zeit ausschließlich an Defiziten und Normabweichungen. Noch heute findet man in Biologiebüchern und anderen Fachbüchern abschreckende Abbildungen, die Personen mit einer Trisomie 21 unvorteilhaft ausgeleuchtet vorführen.

Elterninitiativen haben da gekonnt gegengesteuert. Die Hochglanz-Cover ihrer Zeitschriften setzen Menschen mit Trisomie 21 im wahrsten Sinne des

26 Montoya, J. C. et al. (2011): Genomic study of the critical region of chromosome 21 associated to Down syndrome. In: Colombia Médica 42/1, 26–38.

27 Lawrence, J. B. (2013): Translating dosage compensation to trisomy 21. In: Nature 500, 296–300.