

# Marthe Gautier, die »vergessene Entdeckerin« der Ursache von Down-Syndrom, im Alter von 96 Jahren verstorben

**A**m 30. April 2022 starb die Wissenschaftlerin und Kinderkardiologin Marthe Gautier. Ihr Name bzw. ihre Verbindung zum Down-Syndrom ist jedoch immer noch nicht allseits bekannt. Die Französin erforschte die genetische Ursache, die zum Down-Syndrom führt – die Trisomie 21, eine Verdreifachung des 21. Chromosoms in menschlichen Zellen.

Doch warum wird nach wie vor in den meisten Fachquellen Jérôme Lejeune als Entdecker der Trisomie 21 genannt? In den letzten Jahren sind einige Artikel darüber erschienen, u.a. eine Übersetzung aus dem Englischen in der *LmDS* 78, »Wer entdeckte die genetische Ursache von Down-Syndrom?«. Nach Marthe Gautiers Tod im Frühjahr dieses Jahres berichtete darüber das französische populärwissenschaftliche Magazin *La Recherche*. Darin wird ihr Text zitiert, den sie für dieses Magazin 2009 verfasste. Gautier schildert detailliert, wie sie anhand von Zellkulturen aus dem Gewebe eines Jungen mit Down-Syndrom nachgewiesen hat, dass sie 47 Chromosomen enthalten.

Sie arbeitet im Team von Raymond Turpin, der sich bereits seit den 1930er Jahren für die Ursachen bestimmter Syndrome interessiert. Als 1956 Joe-Hin Tijo und Albert Levan von der Universität Lund in Schweden bekannt gegeben haben, dass die menschlichen Zellen 46 Chromosomen zählen, setzt das vertiefte Forschungen in Gang. Auch Raymond Turpin, den Martha Gauthier als den »Chef« ihrer Arbeitsgruppe im Pariser Hôpital Trousseau bezeichnet, sieht sich in seinen Hypothesen bestätigt. Jedoch ein Labor, das sich mit Zellkulturen befassen könnte, hatte die Arbeitsgruppe nicht zur Verfügung. Turpin beauftragt deshalb Marthe Gautier, die entsprechende Kompetenzen bei einem Aufenthalt an der Harvard University, USA, erworben hat. »Ohne Hilfe baue ich das erste Zellkulturlabor in Frankreich auf und stelle die Präparate her, mit denen das überzählige Chromosom (...) sichtbar gemacht werden kann«, schreibt sie für *La Recherche*. Schlussendlich fehlt ihr ein Mikroskop mit einer Kamera, um eine Aufnahme der Chromosomen zu machen und zu vergrößern. Der CNRS-Forschungsbeauftragte der Abteilung, Jérôme Lejeune, »schlug mir vor, die Zellpräparate in einem besser ausgestatteten Labor fotografieren zu lassen, was ich gerne annahm«. Im Januar 1959 wurden die Ergebnisse zum Protokoll bei der Wissenschaftsakademie weitergegeben, schreibt Marthe Gautier in ihrem Text. Jedoch entgegen der üblichen Praxis steht der Name Marthe Gautier an zweiter Stelle, während Jérôme Lejeune als der Erstautor erscheint: Jérôme Lejeune, Marie [fälschlicherweise

■ WISSENSCHAFT

## Wer entdeckte die genetische Ursache von Down-Syndrom? TEXT: NIC FLEMING ÜBERSETZUNG: CORA HALDER

Jerome Lejeune – der Franzose, der als der Entdecker der genetischen Ursache von Down-Syndrom gilt, soll selbigen gesprochen werden. Jetzt sagt seine ehemalige Kollegin, Marthe Gautier, dass sie diejenige war, der der entscheidende Durchbruch gelang.



In einem unscheinbaren Hotelzimmer im Außenbezirk von Bordeaux zieht sich eine alte Dame eine hübsche weiße Bluse an und bringt Lippenstift auf. Heute ist ein besonderer Tag für die 88-jährige Marthe Gautier. Sie ist als Rednerin bei einem prestigeträchtigen wissenschaftlichen Kongress eingeladen und soll danach mit einer Medaille für ihre Rolle bei einer der wichtigsten medizinischen Entdeckungen des 20. Jahrhunderts geehrt werden.

Es ist der Augenblick ihrer Rehabilitation, aber er wird nie stattfinden. Zwei Rechtsvertreter erschienen an diesem Tag bei der Französischen Federation für Humangenetik mit einer gerichtlichen Verfügung, die es ihnen erlaubte, Gautiers Rede aufzunehmen und sich vorab die Bilder/Folien von Gautier anzuschauen. Nach der Überprüfung der Folien wiesen sie darauf hin, dass es darunter welche gäbe, die diffamierend wären.

Weil die Kongress-Organisatoren einen Rechtsstreit befürchten, entschieden sie sich, Gautier zu bitten, wegzubleiben. Zwei von ihnen wurden angewiesen, in ihr Hotel zu gehen und ihr ohne Zeremonie die Medaille zu überreichen. Ihre Rede wurde abgesagt!

Konflikte über wissenschaftliche Zuschreibungen sind nicht unüblich, aber nur wenige Arten in einem solchen Drama aus. Die Rechtsvertreter handelten im Auftrag der Angehörigen und Anhänger von Jerome Lejeune, einem Genetiker, Pädiater, Anti-Abtreibungs-Aktivist, Freund von Papst Johannes Paul II. und derzeitiger Anwärter für eine Seligsprechung.

Lejeune ist in der englischsprachigen Welt nicht so bekannt, in Frankreich jedoch ist er eine Legende. 1959 war er der erste Autor, der mit einem kurzen wissenschaftlichen Beitrag die Ursache von Down-Syndrom aufdeckte als das Vorhandensein eines Extra-Chromosoms.

Es war die erste chromosomale Abweichung, die bei Menschen entdeckt wurde, und bedeutete einen Durchbruch beim Verständnis von Erkrankungen des Erbguts. Auch Gautiers Name steht unter diesem Beitrag. Aber Jahrzehnte lang war ihre Rolle bei dieser Entdeckung bloß eine Fußnote. Jetzt aber, 50 Jahre später hat sie eine überraschende Behauptung aufgestellt: Der entscheidende Durchbruch kam von ihr, nicht von Lejeune!

Anhänger von Lejeune verwerfen ihre Forderung und argumentieren, dass es ihr an Beweisen mangelte, um dies zu untermauern. Andere jedoch stellen sich hinter ihre Sache und vergleichen sie mit Rosalind Franklin, der englischen Biophysikerin, die wie viele glauben viel größere Anerkennung ihres Wirkens hätte erhalten sollen für ihre Arbeit an der Struktur der DNA.

**Kampfgeist**  
Einige Tage nach den Geschehnissen in Bordeaux besuchte ich Madame Gautier in ihrem Pariser Appartement um die Ecke von Modin Rouge. Sie ist in einer streitlustigen Laune, vielleicht ermutigt durch die viele Blumensträuße von Gratulanten, die im Hauseingang hingestellt sind. »Die

Organisatoren haben mich gebeten, meine Rede nicht zu halten, um gerichtliche Schwierigkeiten zu vermeiden, aber ich hätte mich weigern und meine Rede doch halten sollen.«

Dieser Kampfgeist erklärt vielleicht, wie eine Frau aus bescheidenen Verhältnissen und ohne Beziehungen in der Lage war, sich in der hierarchischen, von Männern dominierten Welt der Medizin im Frankreich der 1950-er Jahre zu behaupten.

Gautier wurde als fünftes von sieben Kindern in eine Bauernfamilie hineingeboren. Sie besuchte eine katholische Internatsschule in Lille und folgte 1942 den Fußstapfen ihrer ältesten Schwester, Paulette, die in Paris Medizin studierte.

Paulette kam während des Rückzugs der deutschen Truppen 1944 ums Leben, aber nicht bevor sie Marthe Ratschläge gegeben hatte. »Sie sagte mir, dass wir, weil unser Vater kein Arzt war und weil wir Frauen waren, zweimal so hart arbeiten müssten wie Männer, um erfolgreich zu sein«, sagt Gautier. »Und das habe ich dann gemacht!«

Gautier wurde Ärztin und 1950 gewann sie ein angesehenes medizinisches Referendariat – bei den 80 erfolgreichen Kandidaten waren nur zwei Frauen, sie war eine davon. 1955 ging sie an die Harvard-Universität, um neue Techniken für die Behandlung von rheumatischem Fieber und damit verbundenen Herzerkrankungen bei Kindern zu lernen. Während ihrer Zeit dort bekam sie eine Teilzeitbeschäftigung als technische Mitarbeiterin in einem Zell-Kultur-Labor, wo sie lernte, wie man menschliche Zellen in einer Petrischale kultivieren kann.

**Chromosomen zählen**

Als sie nach Frankreich zurückkehrte, war die Stelle, die ihr versprochen war, vergeben, eine Kollegin hatte sie bekommen. Deshalb nahm sie widerwillig eine schlecht bezahlte Lehrtätigkeit bei Raymond Turpin, dem renommierten Leiter der Kinderabteilung am Trousseau-Krankenhaus in Paris, an. Hier wurde ihr Interesse für menschliche Chromosomen geweckt.

20 Leben mit Down-Syndrom Nr. 78 | Jan. 2015

statt Marthe!] Gautier und Raymond Turpin, *CRAS*, 248, 602, 1959. Die Zuschreibung der Entdeckung etabliert sich auf diese Weise und Marthe Gautier wird, wie sie sich selbst bezeichnet, zu der »vergessenen Entdeckerin« der Trisomie 21. ■

Zusammengefasst von Elzbieta Szczebak anhand der Quelle: <https://www.larecherche.fr/médecine-biologie-disparition/décès-de-marthe-gautier-découverte-de-la-trisomie-21>