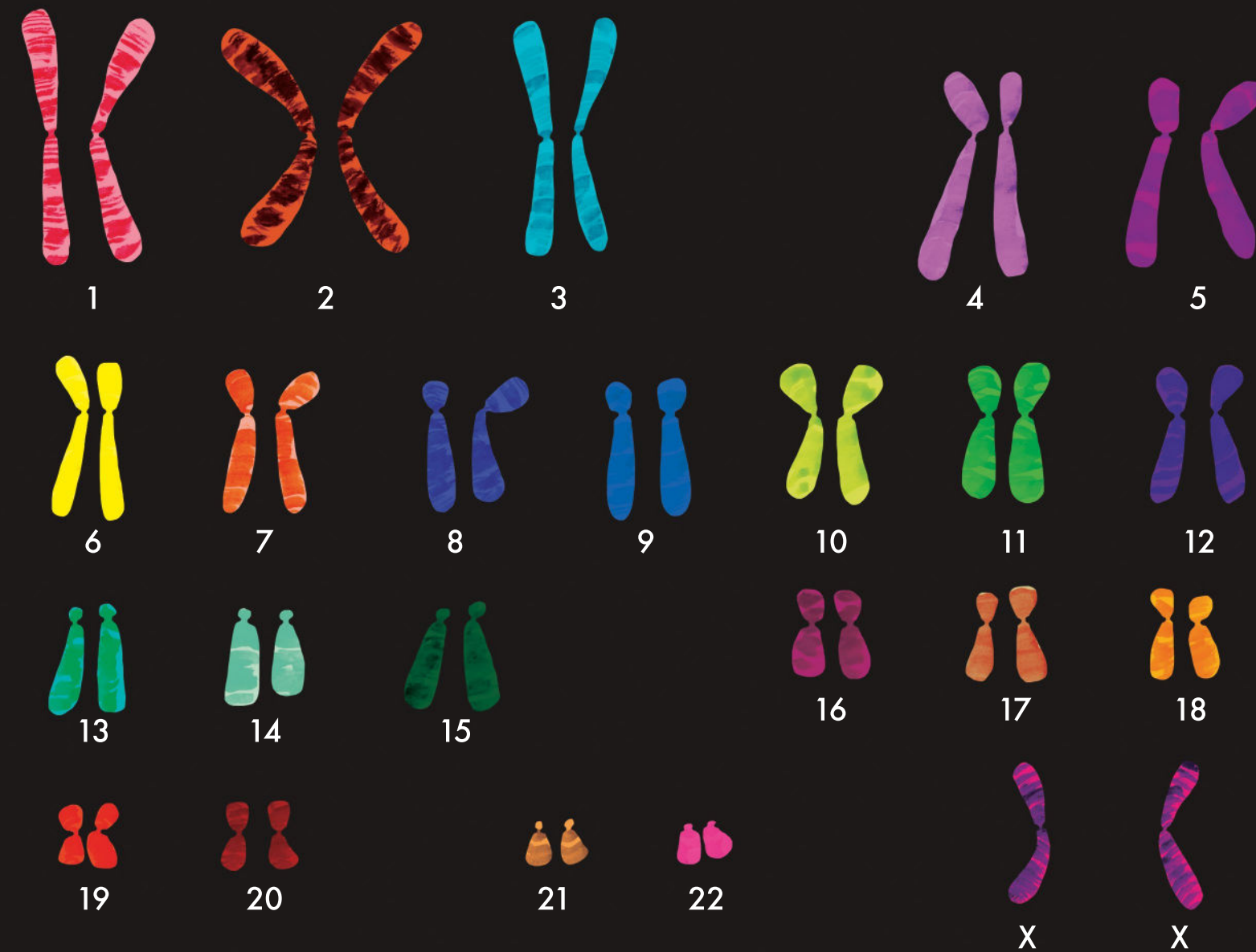
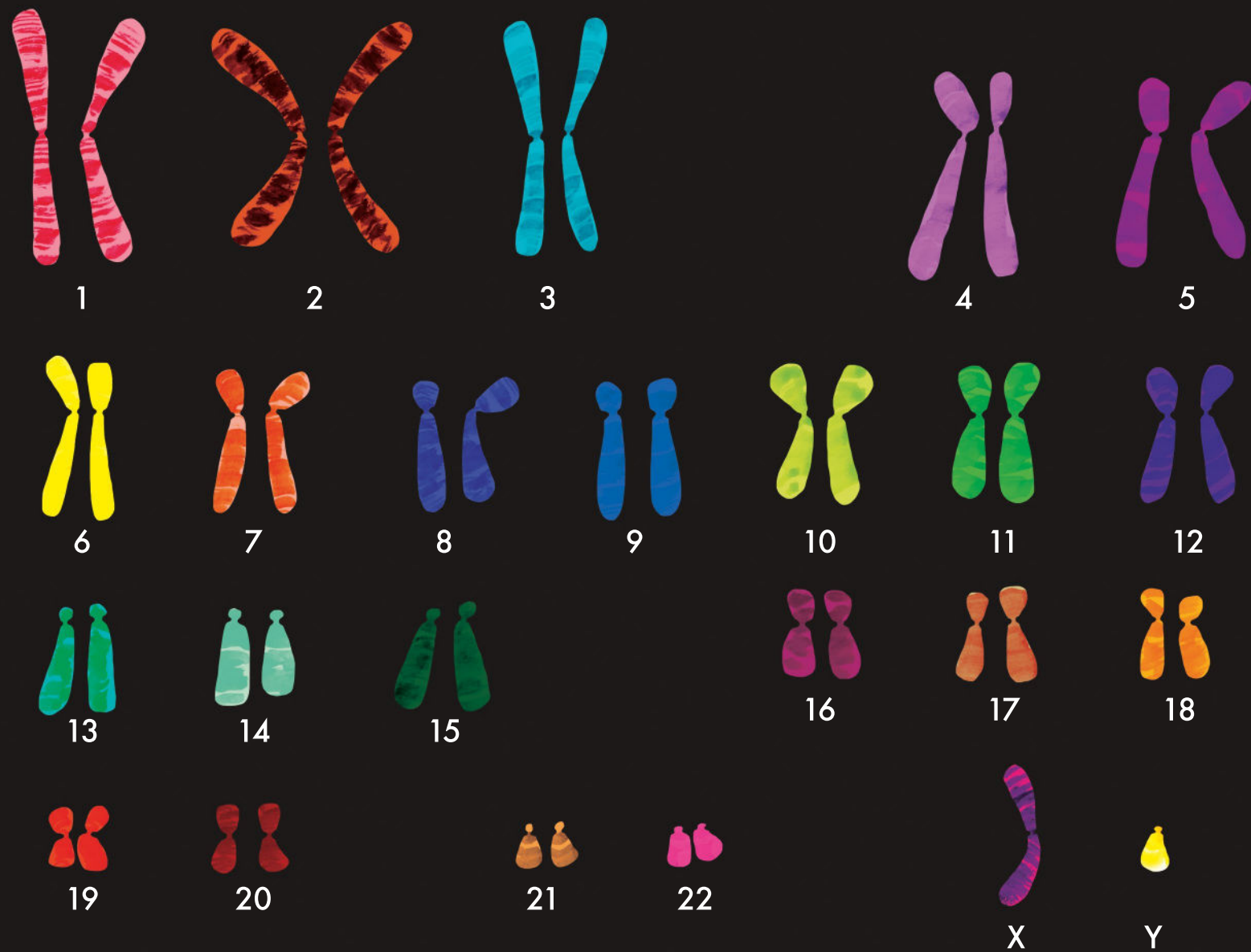




Sanna Kalmari • Ulla Parisaari • Ilona Partanen



Pojan kromosomisto



Tytön kromosomisto

Ihmetellään kromosomeja
Tarina: Sanna Kalmari, Ulla Parisaari
Kuvitus ja taitto: Ilona Partanen
Työryhmä:
Ulla Parisaari, periytyvyysneuvoja
Sanna Kalmari, sosionomi AMK
Riina Airo-Niemi, psykologi
Johanna Rintahaka, lääketieteellinen toimittaja, FT
Carola Tengström, sairaalageneetikko
Elina Rantanen, FT
ISBN 978-952- 68708-8- 5 (sid.)
ISBN 978-952- 68708-9- 2 (PDF)
Painopaikka: Otavan kirjapaino Oy, Keuruu 2017



Sanna Kalmari • Ulla Parisaari • Ilona Partanen





Emma ja Joonas ovat lentokentällä. Ihan pian on aika nousta lentokoneeseen, joka kuljettaa Emman, Joonaksen, mummin ja ukin etelään, Kanariansaarille. Siellä on kesä talvellakin ja siellä voi uida! Manda-hamsteri ei päässyt mukaan, se jäi hoitoon. Ei se olisi viihtynyt auringossa tai uima-altaassa.

- Mummi, miksi nuo jotkut pääsevät ennen meitä lentokoneeseen? ihmettelee Emma.

- Heillä on todennäköisesti jokin sellainen vamma, että he tarvitsevat apua koneeseen mennessä. Siksi heidät päästetään ensin, että lentokentän avustajilla on enemmän tilaa auttaa heitä ennen kuin me kaikki muut tukimme koneen, mummi tietää. Emmaa naurattaa ajatus tukossa olevasta lentokoneesta.

Pian on Emman, Joonaksen, mummin ja ukin vuoro nousta koneeseen. Joonas saa ikkunapaikan, mutta sitä luvataan vaihdella, sillä kaikki haluavat välillä katsella maisemia, kun lennetään pilvien yläpuolella. Ukki istuu keskellä ja Emma käytävän vieressä. Mummi joutui toiselle puolelle käytävää, sillä penkkejä on vain kolme vierekkäin. Käytävä on kuitenkin niin kapea, että mummia yltää kutitella. Toisella puolella käytävää istuu myös lapsia.



- Ukki, miksi tuo yksi tyttö on vähän outo? Joonas ihmettelee.

- Niin, hän näyttää vähän oudolta ja hän tuolla tavalla, en mä tiedä, pomppii oudosti, jatkaa Emma.

- Emme voi tietää, mutta voihan olla, että hänellä on jokin sellainen sairaus tai vamma, joka tekee hänestä erilaisen, ukki selittää.

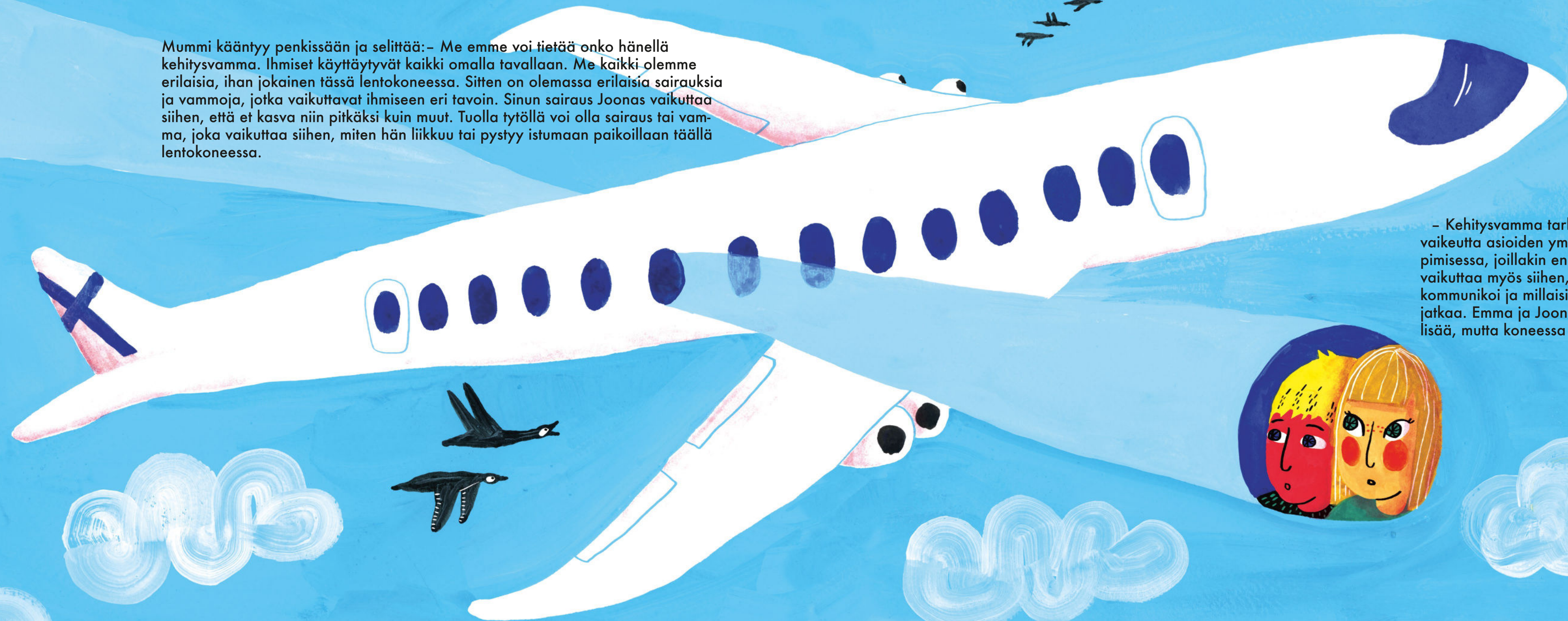
- Niin voi olla, koska tuo perhe meni ensimmäisenä lentokoneeseenkin, Emma muistaa.

- Ehkä sillä on kehitysvamma, tiedän, että joillakin on, toteaa Joonas. Emma katselee tyttöä ja pohtii:- Ovatko kaikki kehitysvammaiset outoja? Jos joku on outo, onko sillä aina kehitysvamma?





Mummi kääntyy penkissään ja selittää:- Me emme voi tietää onko hänellä kehitysvamma. Ihmiset käyttäytyvät kaikki omalla tavallaan. Me kaikki olemme erilaisia, ihan jokainen tässä lentokoneessa. Sitten on olemassa erilaisia sairauksia ja vammoja, jotka vaikuttavat ihmiseen eri tavoin. Sinun sairaus Joonas vaikuttaa siihen, että et kasva niin pitkäksi kuin muut. Tuolla tytöllä voi olla sairaus tai vamma, joka vaikuttaa siihen, miten hän liikkuu tai pystyy istumaan paikoillaan täällä lentokoneessa.



- Kehitysvamma tarkoittaa sitä, että ihmisellä voi olla vaikeutta asioiden ymmärtämisessä tai uusien asioiden oppimisessa, joillakin enemmän ja joillakin vähemmän. Se voi vaikuttaa myös siihen, miten ihminen käyttäytyy, miten hän kommunikoi ja millaisissa asioissa hän tarvitsee apua, mummi jatkaa. Emma ja Joonas jäävät miettimään. Tekisi mieli kysyä lisää, mutta koneessa tarjoillaan juuri ruokaa - spagettia!



Lentomatka menee nopeasti ja pian Emma, Joonas, mummi ja ukki ovatkin jo hotellilla. Heidän hotellihuoneesta näkee suoraan uima-altaalle. Mummi ja ukki halusivat purkaa ensin laukut, mutta Joonas ja Emma haluavat heti uima-asut päälle ja uima-altaalle, sillä allas on testattava! Mummi ja ukki päästävät uimaan vasta, kun aurinkorasva on levitetty.



Seuraavana päivänä matkalaiset viettävät rantapäivää. Ranta jatkuu niin pitkälle kuin vain jaksaa katsoa. Emma ja Joonas käyvät uimassa aalloissa ja välillä rantatuoleissa löhöämässä. Viereisille rantatuoleille tulee lentokoneesta tuttu perhe. Heilläkin on kaksi lasta, kenties Emman ja Joonaksen ikäisiä.



Emma katselee lapsia ja kysyy:– Ukki ja mummi, isä on selittänyt, että jokaisella ihmisellä on oma resepti, perimä, ja siinä on niitä jotain soluja ja kromosomeja ja geenejä. Jos tuolla tytöllä on kehitysvamma, voiko se liittyä jotenkin niihin? Joonas jatkaa:– Niin, koska ihminen on kasa soluja. Niissä soluissa taas on ihmisen perimä jotenkin paketteina ja siellä perimässä tieto millainen ihmisestä tulee. Ne paketit ovat muistaakseni niitä kromosomeja. Ukki ja mummi katsovat huolissaan toisiaan, eivät he muista näistä asioista mitään!

Lentokoneesta tuttujen lasten kanssa oleva nainen kuulee Emman ja Joonaksen pohdinnat.

– Onpa teidän isä osannut hyvin selittää. Haluatteko kuulla, miksi meidän Anna käyttäytyy hieman eri tavoin kuin te?




Emmaa ja Joonasta hävettää, että nainen on kuullut heidän ihmettelynsä. Isä ja äiti ovat myös kertoneet, että kaikista sairauksista tai vammoista ei aina tarvitse kertoa kaikille.

Mutta kyllä heitä kiinnostaa, joten he nyökkäävät varovasti. Naista ei ehkä haittaa kertoa, sillä hän hymyilee iloisesti: - Minäpä yritän selittää! Nainen ottaa hiekkalapion, alkaa piirtää sillä rantahiekkaan ja kertoo samalla: - Meidän Annalla on sellainen kromosomipoikkeavuus. Se aiheuttaa Annalle kehitysvamman, mutta kromosomipoikkeavuuksiin ei aina liity kehitysvammaa.

- Ne kromosomit ovat tosiaan paketteja. Niitä on ihmisellä yleensä 46 ja ne näyttävät vähän tällaisilta. Kromosomeille on annettu numerot. Kromosomeista kaksi ovat sukupuolikromosomeja. Pojalla ne kromosomit ovat tavallisesti X ja Y, tytöllä X ja X. Emma ja Joonas kuuntelevat aivan hiljaa ja myös toiset lapset ovat kerääntyneet kuuntelemaan. Mummia ja ukkiakin selvästi kiinnostaa.

Kurkkaa etulehdille!
Sieltä löydät kuvitukset
tytön ja pojan
kromosomeista.





Takalehtien vuoro!
Sieltä löydät
yksityiskohtaisemmat
kuvitukset aiheesta.



- Aina välillä sattuu niin, että joihinkin näihin kromosomeihin tulee perimäainesta liikaa tai jostain näistä jääkin puuttumaan sitä. Jos joitain kromosomin pätkiä tulee liikaa, sitä kutsutaan duplikaatioksi. Jos joitain palasia jää puuttumaan, sitä kutsutaan deleetiksi.

- Tai sitten voi olla translokaatio eli, että kahdesta eri kromosomista palaset ovatkin vaihtaneet keskenään paikkaa tai kaksi kromosomia ovat takertuneet toisiinsa. Joskus voi käydä niinkin, että ihmisellä on kromosomeja liikaa tai liian vähän eli silloin ihmisellä on enemmän

tai vähemmän kuin 46 kromosomia. Jos kromosomeissa on jotain poikkeavaa, se voi vaikuttaa esimerkiksi ihmisen ulkonäköön tai hänen kykyynsä oppia tai puhua. Mutta joillakin kromosomipoikkeavuus ei näy mitenkään.



- Usein ei tiedetä, miksi kromosomi-
muutoksia tulee. Joskus se johtuu
ihmisen perimästä ja joskus se on ihan
sattumaa. Muutokset eivät ole koskaan
kenenkään syy.

- Meidän perheessä on niin, että minä
olen translokaatiokantaja. Se on vaikea
sana, mutta tarkoittaa sitä, että se muu-
tos perimässä ei aiheuta minulle mitään,
mutta tyttärelleni Annalle kyllä.

- Siitä te kuulette ehkä vielä lisää
joskus myöhemmin, ihan kaikesta
meidän ei nyt tarvitse jutella.





- Pitäisiköhän teidän käydä välillä pulahtamassa, tuliko jo vähän liian kuuma?, mummi kysyy.

Lapset nyökkäivät ja kaikki neljä juoksevat yhdessä aaltoihin. Annan veli, Alex, ottaa häntä kädestä, jotta Annakin uskaltaa mukaan.

- Anna ei sitten pysty puhumaan oikein niin, että te ymmärtäisitte, mutta Annalla on sellaiset kuvat, joiden avulla hän niin kuin puhuu, Alex kertoo. Nyt kaikkia kuitenkin vain naurattaa, sillä aallot meinaavat kaataa heidät kaikki kumoon.



Koko ison porukan aurinkotuolit työnnettään yhteen ja mikä parasta, myös eväät yhdistetään.

- Meidän Joonashan on muuten lyhytkasvuinen ja sillä tavoin erilainen, kertoo Emma kaikille.
- Minulla taas ei ole mitään sairautta, mutta olen silti erinäköinen kuin te muut, koska kaikki ihmiset ovat erilaisia. Ainakin täällä rannalla on monen näköistä ihmistä, tuumaa Emma ympärilleen katsellen. Anna kaivaa kuvakorteistaan esiin jäätelön kuvan ja saa välittömästi kannatusta muilta lapsilta. Ukin taskusta löytyy juuri sopivasti kolikoita ja jäätelökioski on ihan lähellä.

Illalla hotellilla Emma ja Joonas soittavat videopuhelun kotiin. Äiti ja isä istuvat sohvalla ja Manda-hamsteri kiipeilee heidän päällään.

Emma ja Joonas esittelevät hotellihuonetta ja kertaavat päivän tapahtumia. Emma innostuu:– Me olemme saaneet uudet ystävät! Toisella niistä on vähän erilaiset kromosomit kuin muilla. Tiedoksi Mandallekin, että ihmisellä on yleensä 46 kromosomia, mutta joillain voi olla vähän enemmän tai vähemmän.

–Ja joskus johonkin niistä kromosomeista voi tulla sellaista perimäainesta liikaa tai siitä kromosomista voi puuttua perimäainesta tai sitten kromosomin palat voivat lähteä vähän liikkeelle. Silloin ihminen saattaa toimia vähän erikoisesti, mutta ei välttämättä. Se meidän ystävä esimerkiksi ei oikein puhu, mutta sen lempijätski on mansikka ja se pystyy kyllä tilaamaan sen. Huomenna syödään tuplamäärä jäätelöä!





DUPLIKAATIO
eli kun kromosomiin
tulee liikaa pätkiä.



DELEETIO
eli kun kromosomista
puuttuu pätkä
perimäaineista.



TRANSLOKAATIO
eli kun kromosomien
pätkät vaihtavat
paikkaa keskenään.



POIKKEAVA LUKUMÄÄRÄ
eli kun kromosomeja on
enemmän tai vähemmän
kuin 46 kappaletta.



Lasten havainnot ihmisten erilaisuudesta nousevat esiin missä tahansa, myös lomalla Kanariansaarilla! Ihmetellään kromosomeja avaa lapsille kromosomipoikkeavuuksien maailmaa selkeällä ja hausalla tavalla. Leivotaan ihminen -kirjasta tutut lapset Emma ja Joonas viettävät rantalomaa ja oppivat samalla lisää kromosomeista, kehitysvammaisuudesta ja ihmisten erilaisuudesta. Kirja soveltuu keskustelun herättäjäksi kaiken ikäisille lapsille ja aivan erityisesti heille, joita aihepiiri koskettaa.

Kirja on tehty asiantuntijatyöryhmässä harvinaisiin ja perinnöllisiin sairauksiin keskittyneessä Rinnekoti-Säätien Norio-keskuksessa.



NORIO-KESKUS



ISBN 978-952-68708-8-5



9 789526 870885

