



Sanna Kalmari • Ulla Parisaari • Ilona Partanen



*Kun kromosomia venytetään,
tulee siitä DNA-kaksoiskierre.
Geenit ovat aina pala DNA:ta.*

Lisää aiheesta Leivotaan ihminen -kirjassa.

Pohdiskellaan periyymistä
Tarina: Sanna Kalmari, Ulla Parisaari
Kuvitus ja taitto: Ilona Partanen
Asiasällöt: Ulla Parisaari, Sanna Kalmari ja
muut Kehitysvammaisten Tukiliiton Harvinaiskeskus Norion asiantuntijat

ISBN 978-952-7059-31-9 (sid.)
ISBN 978-952-7059-32-6 (pdf)
Painopaikka: Otavan kirjapaino Oy, Keuruu 2020

Kirja on kustannettu sosiaali- ja terveysministeriön myöntämällä avustuksella Veikkauksen tuotoilla.



Sanna Kalmari • Ulla Parisaari • Ilona Partanen


Harvinaiskeskus
Norio



- Herätkää, herätkää, uusi kurssipäivä on täällä!
huutaa Emma. Hän on noussut jo vähän ennen
Joonasta, äitiä ja isää ja tullut terassille tarkistamaan,
että aurinko paistaa tänäänkin.

- Tuolla näkyvät jo kaikki uudet kaveritkin!

Muutkin perheenjäsenet tulevat ihastelemaan uutta,
ensimmäisen kokonaisen kurssipäivän aamua ja
tervehtimään mökkinaapureita.

- Mikä tämä kurssi olikaan? kysyy Emma.
- Tämä on kurssi perheille, joissa lapsella on
perinnöllinen, harvinainen sairaus. Niin kuin
Joonaksella meidän perheessämme, äiti kertoo.

- Mitä se harvinaisuus tarkoittikaan? miettii
puolestaan Joonas.
- Se tarkoittaa sitä, että tietty sairaus on vain
pienellä joukolla ihmisiä. Joitakin sairauksia
sairastaa ihan vain muutama ihminen ja joitakin
vähän enemmän, mutta kuitenkin vähän. Erilaisia
harvinaisia sairauksia on kuitenkin yhteensä tosi
paljon, monia tuhansia, isä selventää.

- No sen kyllä uskon, koska täälläkin on kaiken-
laista porukkaa, eikä kaikista edes huomaa, että olisi
mitään sairautta, Emma toteaa.

Aamiaisen jälkeen perheet kokoontuvat yhteiseen päivän avaukseen. Tehtävänä on rakentaa luonnosta löytyvistä materiaaleista mahdollisimman korkea torni.

- Siitä on helppo tehdä pidempi kuin Joonas, koska Joonas on niin lyhyt, Emma sanoo.

Joonas mulkaisee pikkusiskoaan: - Jos et lopeta tuota jatkuvaa puhumista ja keskity tekemiseen, emme ikinä saa mitään rakennettua.

TIISTAI

8.00-9.00 Aamiainen
9.00-9.30 Yhteinen
Päivänavaus
9.30-12.00 Periytymistapoja
laavulla
12.00-13.00 Lounas
13.00-17.00 Retki
kotieläintilalla
17.00-18.00 Päivällinen


KESKIVIIKKO

8.00-9.00 Aamiainen
9.00-9.30 Yhteinen
Päivänavaus
9.30-12.00 Omat ryhmät:
• vanhemmille
• sisaruksille
• harvinaissairaille
12.00-13.00 Lounas
13.00-15.00 Meidän perheen
Supervoimat
-tehtävärata
15.00-17.00 Uintia ja
yhteistä
tekemistä
17.00-18.00 Päivällinen

Aamun avauksessa käydään läpi myös päivän ohjelma.

Aamupäivällä seikkaillaan metsäpolkua pitkin laavulle, jossa jutellaan sairauksien periytymisestä.

Iltapäivällä tehdään retki kotieläintilalle, mikä herättää kurssilaisissa paljon innostusta.



Emma ja Joonas kulkevat laavulle uusien ystäviensä kanssa. Oliver liikkuu sähköpyörätuolilla ja hänen veljensä Leo hyppää sen taakse seisomaan. Se ärsyttää Oliveria, varsinkin jos Leo ei edes kysy lupaa.

– Teistä voi Oliver ja Leo päätellä kummalla se harvinainen sairaus on, kun on tuo pyörätuoli. Meidän perheestämme ehkä huomaa, että Joonas on lyhyt-kasvuinen eli minua lyhyempi, vaikka onkin isovelji. Sofia ja Sara, teistä ei kyllä sitä näe, mutta onko teillä harvinainen sairaus? Emma kysyy uusilta ystävilä.

– Minulla on harvinainen sairaus, mutta ei se näy päällepäin ollenkaan. Meidän isällä on tämä sama, mutta ei isästäkään huomaa, Sara selittää.

– Jännää. Mikä on teidän lempieläin? Minun on hamsteri, meidän Manda, se on nyt hoidossa meidän Kanarianloman ystävilä, Emma kertoo ja matka jatkuu eläimistä jutellen.

Perheet kokoontuvat laavulle,
jossa odottaa perinnöllisyshoitaja
Anne.

- Tietääkö joku jo mitä tarkoittaa ihmisen perimä? hän kysyy.

Emma ja Joonas nostavat heti
kätensä pystyyn, ja he saavat
kertoa.

- Ihminen koostuu soluista ja
jokaisessa solussa on tieto siitä,
millainen juuri siitä ihmisestä tulee.
Ja sitä tietoa kutsutaan perimäksi.
Kaikilla ihmisillä on ikään kuin
oma reseptinsä, Joonas aloittaa.

- Niin ja joskus siihen reseptiin
voi tulla muutoksia, vähän niin
kuin reseptin kirjoitusvirheitä, ja
siksi ihminen voi olla erilainen kuin
muut, Emma jatkaa.

- Te tiedättekin jo todella paljon,
perinnöllisyshoitaja Anne sanoo
ja jatkaa: - Tosiaan me jokainen
koostumme soluista ja niissä
soluissa on kromosomeja ja kro-
mosomeissa on geenejä. Yhdessä

kromosomeissa on satoja, joskus
jopa tuhansia geenejä. Tänään
keskitymme geeneihin.

Geenit ovat aina pareittain
siten, että samaa geeniä on kaksi
kappaletta. Saamme toisen niistä
isältämme ja toisen äidiltämme.
Me niin sanotusti perimme
vanhemmiltamme monia erilaisia
ominaisuuksia, esimerkiksi hiusten
ja ihon värin.

Joskus geeneissä voi olla sellaisia
muutoksia, jotka muuttavat ihmisen
reseptiä ja aiheuttavat esimerkiksi
harvinaisia sairauksia, niin kuin
osalla teistä lapsista nyt täällä.

Perheet jaetaan pieniin ryhmiin
kolmen eri periytymistavan
mukaan ja jokainen perhe saa
tehtäväkseen rakentaa lammen-
rantaan sukuun erilaisista
luonnonmateriaaleista.
Sukupuuhun laitetaan oma perhe
ja sukulaisia. Kuinka hauskaa!

Lukija, voit vierailla
valintasi mukaan kaikissa
ryhmissä tai vain sinua
eniten kiinnostavassa.

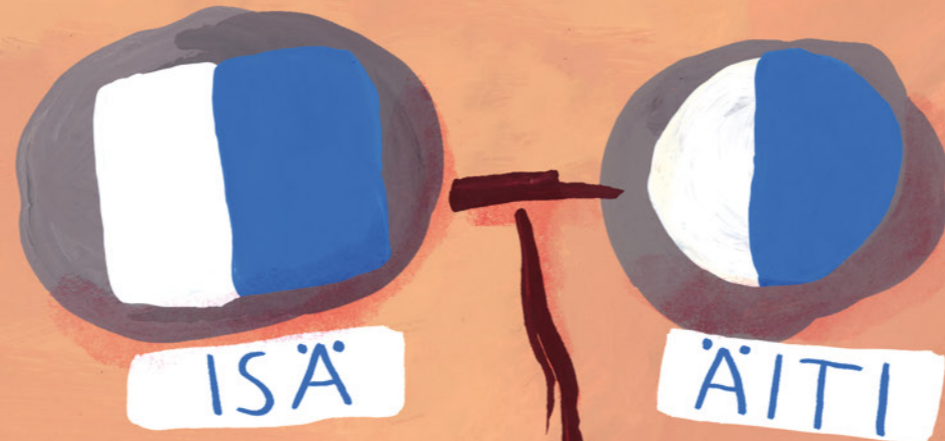


- Tässä ryhmässä aiheena on **peittyvästi eli resessiivisesti periytyvät sairaudet**. Jokainen meistä ihmisistä kantaa perimässään joitakin geenimuutoksia, jotka voivat aiheuttaa sairauksia. Peittyvästi periytyvissä sairauksissa molemmat vanhemmat kantavat, yleensä sattumalta ja tietämättään, samaa sairautta aiheuttavaa geenimuutosta, perinnöllisyyshoitaja Anne kertoo.

Emmaa naurattaa ajatus kantamisesta. Ihan kuin geenejä kannettaisiin repussa, mutta eihän se niin ole, sillä ne geenit ovat ihmisen sisällä.

Anne jatkaa: - Niin kuin aiemmin sanoin, geenit ovat aina pareittain ja toisen näistä geeneistä saa äidiltä ja toisen isältä.

Te lapset, joilla on harvinainen peittyvästi periytyvä sairaus, olette saaneet kummaltakin vanhemmalta sen geenin, jossa on sairauden aiheuttava muutos. Vanhemmat eivät ole voineet vaikuttaa siihen, että niin on käynyt. Se muutos muuttaa sitä geeniä niin, että ihmisen resepti ei toimi ihan niin kuin yleensä.

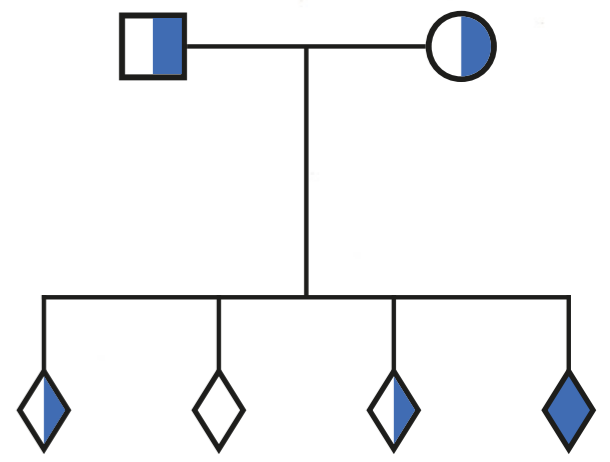


- Kun molemmat vanhemmat ovat saman sairauden aiheuttavan geenimuutoksen kantajia, jokaisella lapsella on 25 prosentin mahdollisuus saada molemmilta vanhemmilta se geeni, jossa on muutos. Jokaisella lapsella on siis 25 prosentin mahdollisuus, että on se sairaus. Jos geenimuutoksen saa vain toiselta vanhemmalta, tulee lapsesta sairauden kantaja. Osa teistä sisaruksista on siis todennäköisesti kantajia ja osa taas ei ole.

Peittyvästi periytyvien sairauksien kantajilla ei ole oireita ja me kaikki tosiaan olemme useammankin eri geenimuutoksen kantajia ilman, että meillä olisi sairaudesta mitään oireita.



PEITTYVÄ PERIITYMINEN



□=mies ○=nainen ◇=lapsi

- Tässä ryhmässä puhutaan **vallitsevasta eli dominantista periytymisestä**, perinnöllisyys-hoitaja Anne kertoo.

- Osalla teistä perheistä sekä vanhemmalla että lapsella on sama harvinainen sairaus. Oireet voivat kuitenkin olla erilaisia. Geenit ovat tosiaan aina pareittain ja toisen näistä geeneistä saa isältä ja toisen äidiltä. Vallitsevasti periytyvissä sairauksissa ihmisen reseptin muuttumiseen riittää, että saa toiselta vanhemmaltaan geenin, jossa on sairauden aiheuttava geenimuutos. Jos vanhemmalla on vallitsevasti periytyvä sairaus, hänen lapsellaan on 50 prosentin todennäköisyys saada sama sairaus, Anne kertoo.

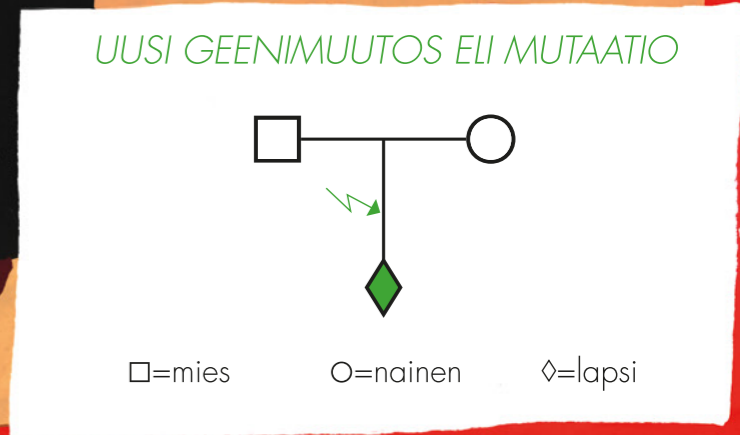
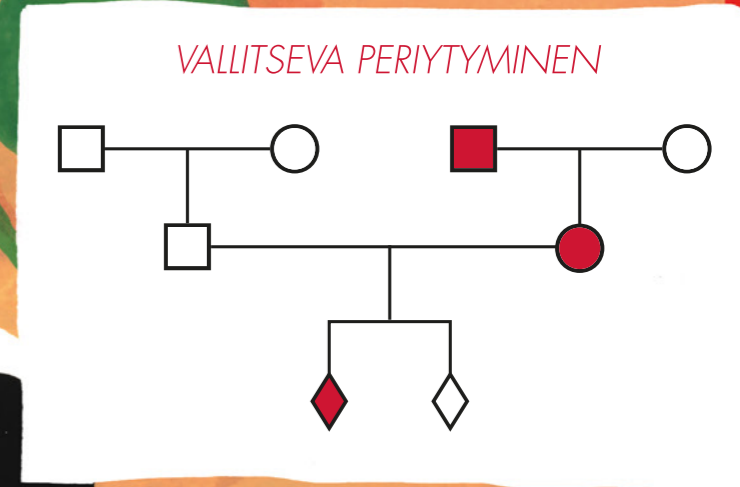
Sara muistaa, että prosenteista on puhuttu koulussa, mutta Annen puhe kuulostaa silti hankalalta ja hän pyytää Annea kertomaan lisää.

- Esimerkiksi Sara sinä olet saanut isältäsi sen geenin, jossa on sairauden aiheuttava muutos eli se aiheuttaa sinun reseptissäsi muutoksen, vaikka oletkin saanut äidiltäsi tavalliseen tapaan toimivan geenin. Sofia sinä taas olet saanut molemmilta vanhemmiltasi tavalliseen tapaan toimivan geenin ja siksi sinulla ei ole tätä sairautta, eikä se voi myöskään periytyä sinun lapsillesi.

Jos te harvinaista sairautta sairastavat lapset päätätte hankkia omia lapsia sitten, kun olette aikuisia, teidän lapsillanne on 50 prosentin mahdollisuus saada sama sairaus ja 50 prosentin mahdollisuus olla saamatta.

Joskus vallitsevasti periytyvissä sairauksissa sairauden oireet alkavat vasta aikuisena, vaikka muutos onkin ollut siellä geenissä jo syntymästä asti, Anne selittää.

- Me emme pysty vaikuttamaan omaan perimäämme ja siihen mitä ominaisuuksia lapset perivät vanhemmiltaan ja siksi sairaus ei ole koskaan kenenkään vika. Osalla teistä perheistä vanhemmalla ei ole harvinaista sairautta, vaan lapselle on tullut se niin sanotusti uutena mutaationa. Se on harvinaisissa sairauksissa aika yleistä. Sairauden aiheuttavaan geeniin on siis tullut muutos ihan sattumalta, Anne selventää.





ISÄ



ÄITI



LEO



OLIVER

- Tässä ryhmässä aiheena on **X-kromosomissa periytyvä sairaus**. Tiesittekö, että naisella on sukukromosomit XX ja miehellä XY? perinnöllisyyskouluttaja Anne kysyy ja osa ryhmäläisistä nyökkäilee.

Anne jatkaa: - X-kromosominen periytyminen tarkoittaa sitä, että sairauden aiheuttava geenimuutos on X-kromosomissa. Näissä sairauksissa äiti on geenimuutoksen kantaja ja hänen poikalapsillaan on 50 prosentin mahdollisuus saada sairaus tai toki yhtä lailla 50 prosentin todennäköisyys olla saamatta.

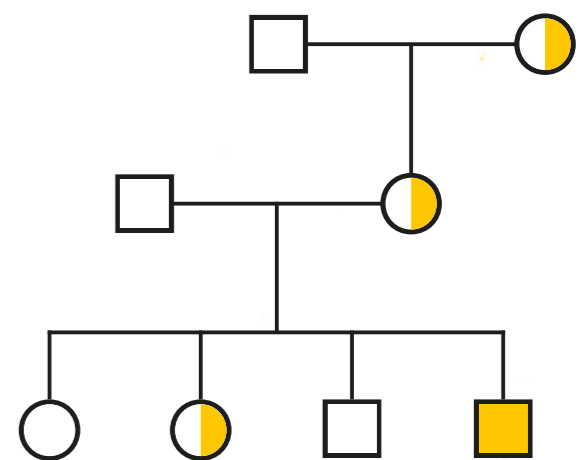
Esimerkiksi Oliver, sinulla on sukukromosomit XY ja olet sattumalta saanut äidiltäsi sen X-kromosomin, jossa on sairauden aiheuttava geenimuutos ja siksi sinulla on harvinainen sairaus.

Sinullakin on Leo sukukromosomit XY, mutta olet sattumalta saanut äidiltäsi sen X-kromosomin, jossa ei ole geenimuutosta eli siksi sinulla ei ole sairautta.

Teidän äitinne ei ole voinut vaikuttaa tähän millään tavalla. Tytöillä eli tässä ryhmässä teillä tyttösisaruksilla on sukukromosomit XX. Teillä on 50 prosentin todennäköisyys olla geenimuutoksen kantajia ja 50 prosentin mahdollisuus, ettette ole. Kantajillakin voi joskus olla lieviä oireita, mutta useimmiten niitä ei ole. Sen, onko kantaja vai ei, voi halutessaan selvittää aikuisena.



X-KROMOSOMISSA PERIYTYMINEN



□=mies ○=nainen ◊=lapsi

Ryhmiin jakautumisen jälkeen tullaan taas kaikki yhteen porukkaan. Anne kertoo vielä kaikille yhteisesti, että periytymistapoja on lisäksi muitakin, sellaisia hyvin harvinaisia.

– Perimään ja geeneihin liittyy myös asioita, joita me emme vielä tiedä, mutta tulevaisuudessa ehkä tiedämme, sillä opimme koko ajan lisää. On myös hyvä muistaa, että me kaikki ihmiset olemme erilaisia ja ainutlaatuisia. Nämä periytymistapoihin liittyvät asiat voivat tuntua vaikeilta ja herättää myös hyvin monia erilaisia tunteita, joista kaikki ovat yhtä oikeita. Kaikista mielessä olevista kysymyksistä ja ajatuksista on tärkeää puhua vanhempien tai meidän ammattilaisten kanssa, Anne rohkaisee.

Vaikean asian kuunteleminen alkaa jo uuvuttaa lapsia, mutta onneksi nyt saa pulahtaa uimaan lammen virkistävään veteen ja kokeilla lammelle tuotuja erilaisia toimintavälineitä.

Emma ja Joonas pyöriivät tandem-pyörällä ja pääsivät istumaan maastopyörätuoleihin, joita äiti ja isä työntävät. Niillä pääsee menemään myös metsäpoluilla. Emma ja Joonas nauravat, kun äiti ja isä spurттаavat juoksuun.

Oliverin sähköpyörätuolia ei voi viedä lampeen, mutta Oliver nostetaan maastopyörätuoliin, jolla voi mennä myös veteen ja ystävykset pääsivät yhdessä uimaan!



Lounaan ja lepo hetken jälkeen on aika lähteä kotieläintilalle. Sinne on matkaa kymmenen kilometriä, mutta se taitetaan bussilla.


Emma ja Sofia istuvat bussissa vierekkäin.

- Tuntuuko susta koskaan epäreilulta, että sun veljellä on se sairaus ja sulla ei? Sofia kysyy.

- No kyllä mä välillä silleen mietin, että Joonaksesta ois varmaan kivempaa olla ihan yhtä pitkä kuin muutkin. Ja sit välillä mua ärsyttää, kun se pääsee kaikkiin tutkimuksiin ja saa kauheasti huomiota ja mä en, Emma vastaa.



- Joo mulla on toi sama, mutta on se sitten taas kivakin, että siskon takia pääsee kaikille tällaisille kivoille leireille, Sofia jatkaa.



Kotieläintilalla on monenlaisia eläimiä ja monia niistä saa käydä rapsuttelemassa.

- Onko eläinten perimää tutkittu ja miten ihmisten perimää voidaan tutkia? kysyy Joonas perinnöllisyshoitaja Annelta.

- Se riippuu vähän eläimistä, ainakin joidenkin eläinten perimä tunnetaan, Anne vastaa ja jatkaa:
- Ihmisten perimää voidaan tutkia esimerkiksi ihan tavallisesta verinäytteestä.

Emma ja Joonas ovat saaneet
syliinsä pieniä kanin poikasia.
Niin pehmeitä pieniä palleroisia!


- Ärsyttääkö sua Joonas, että
meidän perheessämme harvinais-
nen sairaus on tullut just sulle,
vaikka yhtä todennäköisesti se
olisi voinut tulla vain mulle tai
vaikka meille molemmille?
kysyy Emma.

- No aina välillä. Tai ehkä ei
niinkään se, että miksi just mulle,
vaan enemmänkin se, että olen
lyhyempi kuin kaverit. Mutta en
mä sitä useinkaan mieti, koska
mulle se sairaus on ollut olemassa
aina ja olen tottunut siihen,
Joonas vastaa.

- Mulle sä olet kuitenkin ihan
tavallinen, vaikka oot lyhyempi,
toteaa Emma.

- Ja säkin mulle, vaikka
oletkin tuollainen hölöttäjä,
vastaa Joonas.





Illalla mökissä Emma ja Joonas soittavat videopuhelun Kanarianloman ystäville Annalle ja Alexille, jotka hoitavat Emman ja Joonaksen Manda-hamsteria kurssiviikon ajan.

Anna näyttää tabletissaan olevista kuvista, mitä kaikkea Manda on tehnyt: juossut juoksupyörässä, kiipeillyt pöydällä ja syönyt tuoretta nurmikkoa.

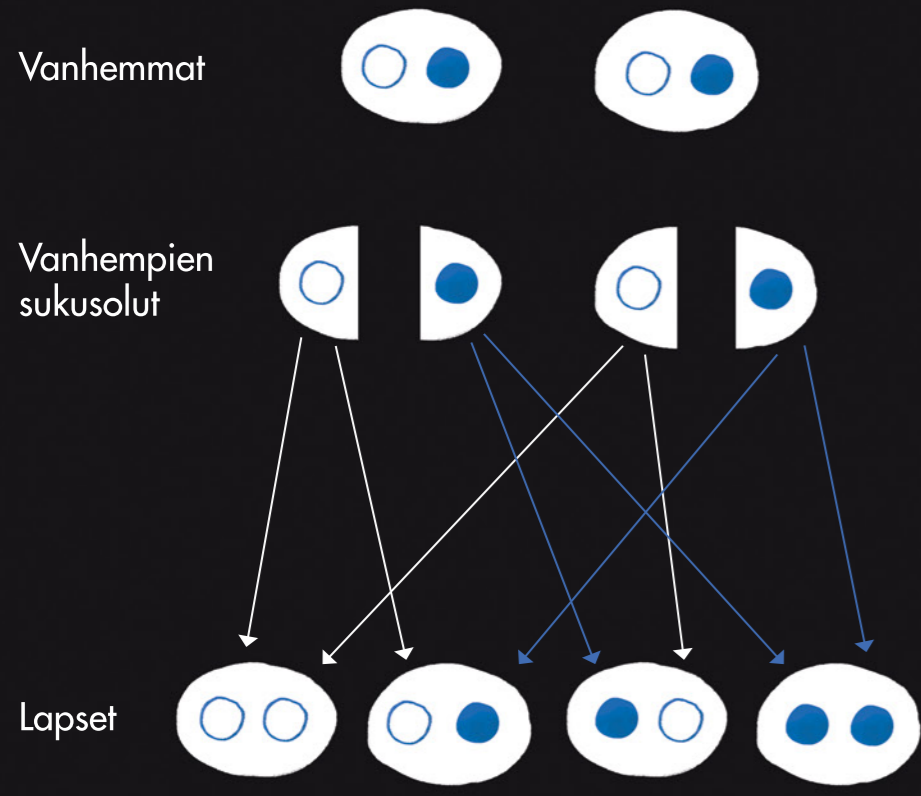
- Tänään me opittiin geeneistä ja periytymistavoista ja käytiin kotieläintilalla. Joonaksen sairaus periytyy peittyvästi eli resessiivisesti. Meillä molemmilla oli 25 prosentin mahdollisuus saada se, mutta Joonas sai ja minä en, eikä sitä voinut mitenkään valita itse, Emma kertoo.

- Meillä on täällä myös kavereita ja niiden sairaudet on periytyneet vallitsevasti tai X-kromosomissa, mutta voi geenimuutokset tulla ihan sattumaltakin ilman, että niitä peritään vanhemmilta. Sitten me saatiin pitää sylissä kaninpoikasia ja syöttää lemiä!

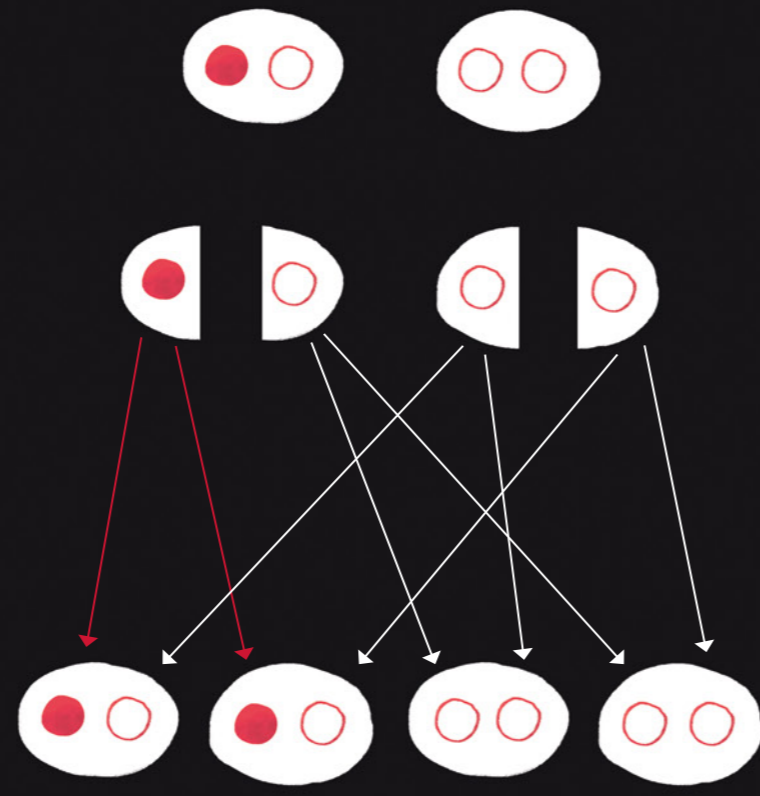
Manda työntää kuononsa kameraan ja kaikki nauravat.

Olipa hauska päivä!

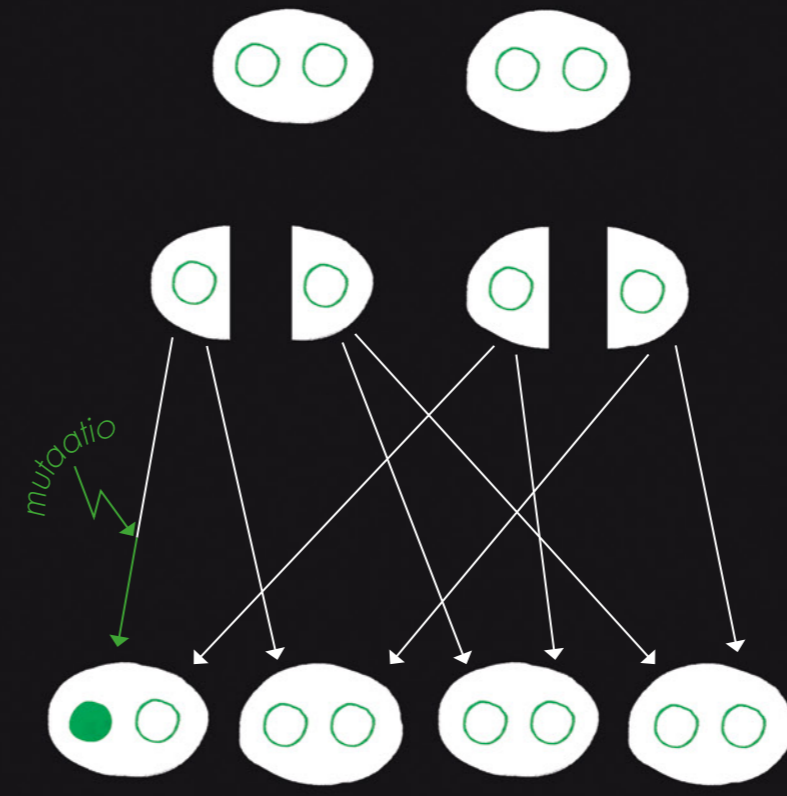
PEITTYVÄ eli
RESESSIIVINEN PERIITYMINEN



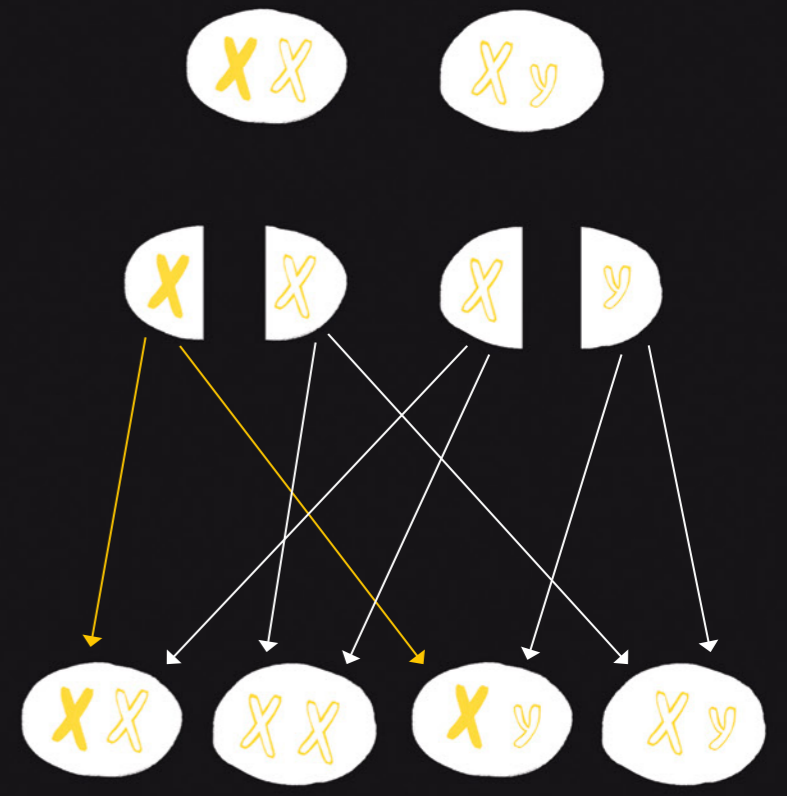
VALLITSEVA eli
DOMINANTTI PERIITYMINEN



UUSI GEENIMUUNNOS eli
MUTAATIO



X-KROMOSOMISSA
PERIITYMINEN



pohdiskellaan PERIYTYMISTÄ

Tervetuloa mukaan harvinaista, perinnöllistä sairautta sairastavien lasten perheiden kurssille! Kauniissa luonnossa, uusien ystävien kanssa pohditaan yleisimpiä periytymistapoja ja harvinaisia sairauksia. Leivotaan ihminen ja ihmetellään kromosomeja -lastenkirjoista tutut lapset Emma ja Joonas ottavat ilon irti kurssin ohjelmasta, mutta myös vertaisuudesta. Pohdintaan nousevat periytymistapojen lisäksi sisaruus, eri tavoin näkyvät tai näkymättömät sairaudet sekä niiden herättämät tunteet.

Kirja soveltuu keskustelun herättäjäksi kaiken ikäisille lapsille ja aivan erityisesti heille, joita aihepiiri koskettaa.

Kirja on tehty asiantuntijatyöryhmässä harvinaisiin ja perinnöllisiin sairauksiin keskittyneessä Harvinaiskeskus Noriossa.



Harvinaiskeskus
Norio



ISBN 978-952-7059-31-9



9 789527 059319

