



Sanna Kalmari • Ulla Parisaari • Ilona Partanen



En pojkes
kromosomuppsättning



1



2



3



4



5



6



7



8



9



10



11



12



13



14



15



16



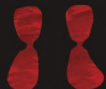
17



18



19



20



21



22



X



Y



1



2



3



4



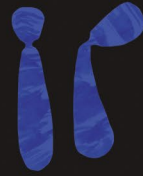
5



6



7



8



9



10



11



12



13



14



15



16



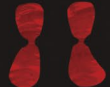
17



18



19



20



21



22



X



X



En flickas kromosomuppsättning

Hej vi funderar på kromosomer
Berättelse: Sanna Kalmari, Ulla Parisaari
Svensk version: Annika Nyman, Folkhälsan
Illustrering och lay-out: Ilona Partanen
Sakinnehåll: Ulla Parisaari, Sanna Kalmari
och andra sakkunniga på Harvinaiskeskus Norio,
Kehitysvammaisten Tukiliitto
ISBN 978-952-7059-41-8 (PDF)

Boken är finansierad med medel från Veikkaus, beviljade av social- och hälsovårdsministeriet.



Sanna Kalmari • Ulla Parisaari • Ilona Partanen



Harvinaiskeskus
Norio



Emma och Jonas är på flygfältet. Riktigt snart är det dags att gå ombord på flygplanet, som ska ta Emma, Jonas, mormor och morfar till södern. Ända till Kanarieöarna, där det är sommar året runt och man kan simma i det varma vattnet! Hamstern Manda är inte med, hon fick stanna hemma. Hon skulle inte trivas i den heta solen eller i simbassängen.

– Mormor, varför fick dom där gå in före oss i flygplanet? undrar Emma.

– Någon i familjen har troligtvis en sådan funktionsvariation, som gör att de behöver hjälp med att gå ombord. Jag vet att det är ett lite krångligt ord, jag kan förklara senare. Därför får de gå först, för att flygplanets assistenter ska rymmas att hjälpa dem innan flygplanet är proppfullt, förklarar mormor. Emma fnissar då hon tänker på ett proppfullt flygplan.



Snart är det Emmas, Jonas, mormors och morfars tur att gå ombord. Jonas får fönsterplatsen, men de bestämmer att de ska sitta där turvis, för alla vill ju beundra utsikten när de flyger ovanför molnen. Morfar sitter i mitten och Emma längst ut. Mormor får sitta på andra sidan av mittgången, för det finns bara tre stolar i en rad. Men mittgången är så smal, att man kan sträcka sig över och kittla mormor. Det sitter också barn på andra sidan.



- Morfar, vad är det med den där flickan?, undrar Jonas.

- Ja, hon ser annorlunda ut, och hon liksom, sprattlar lite konstigt, fortsätter Emma.

- Vi kan inte veta, men det kan ju vara så att hon har en funktionsvariation som gör henne lite speciell, förklarar morfar.

- Ja, kanske det var hennes familj som fick gå in först i flygplanet, minns Emma.

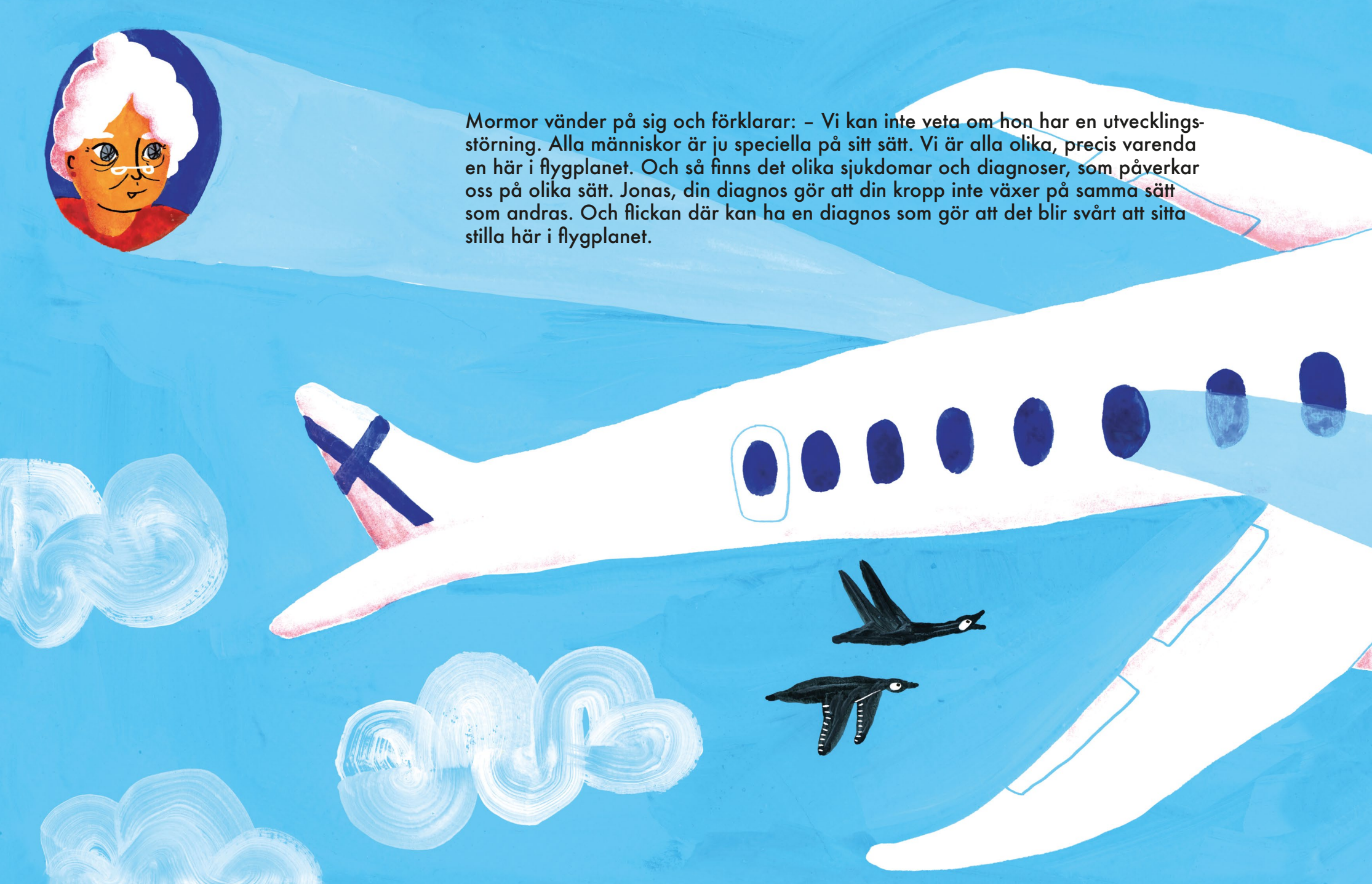
- Kanske hon har en utvecklingsstörning, jag vet att man kan ha det, säger Jonas.

Emma ser på flickan och tänker: Är alla som har en utvecklingsstörning konstiga? Och om man är konstig, har man en utvecklingsstörning då?





Mormor vänder på sig och förklarar: – Vi kan inte veta om hon har en utvecklingsstörning. Alla människor är ju speciella på sitt sätt. Vi är alla olika, precis varenda en här i flygplanet. Och så finns det olika sjukdomar och diagnoser, som påverkar oss på olika sätt. Jonas, din diagnos gör att din kropp inte växer på samma sätt som andras. Och flickan där kan ha en diagnos som gör att det blir svårt att sitta stilla här i flygplanet.





- En funktionsvariation kan göra att man inte förstår saker på samma sätt som andra eller att man lär sig nya saker på ett lite annorlunda sätt. En funktionsvariation kan se ut på olika sätt. Den kan också påverka hur man betar sig, kommunicerar och vilka saker man behöver hjälp med, fortsätter mormor. Emma och Jonas har ännu många frågor, men nu kommer flygplansmaten - spaghetti!

Resan går snabbt och Emma, Jonas, mormor och morfar är redan på hotellet. Från hotellrummet ser de simbassängen. Mormor och morfar vill packa upp väskorna först, men Jonas och Emma vill simma direkt! De måste ju testa poolen! Mormor och morfar släpper iväg dem till bassängen, efter att de smetat på sig solkräm.





Nästa dag blir en dag på stranden. Den är oändligt lång, eller så ser det ut åtminstone. Emma och Jonas simmar bland vågorna och chillar i solstolarna om vartannat. Familjen de såg på flygplanet kommer och sätter sig i solstolarna intill. Barnen ser ut att vara lika gamla som Emma och Jonas.





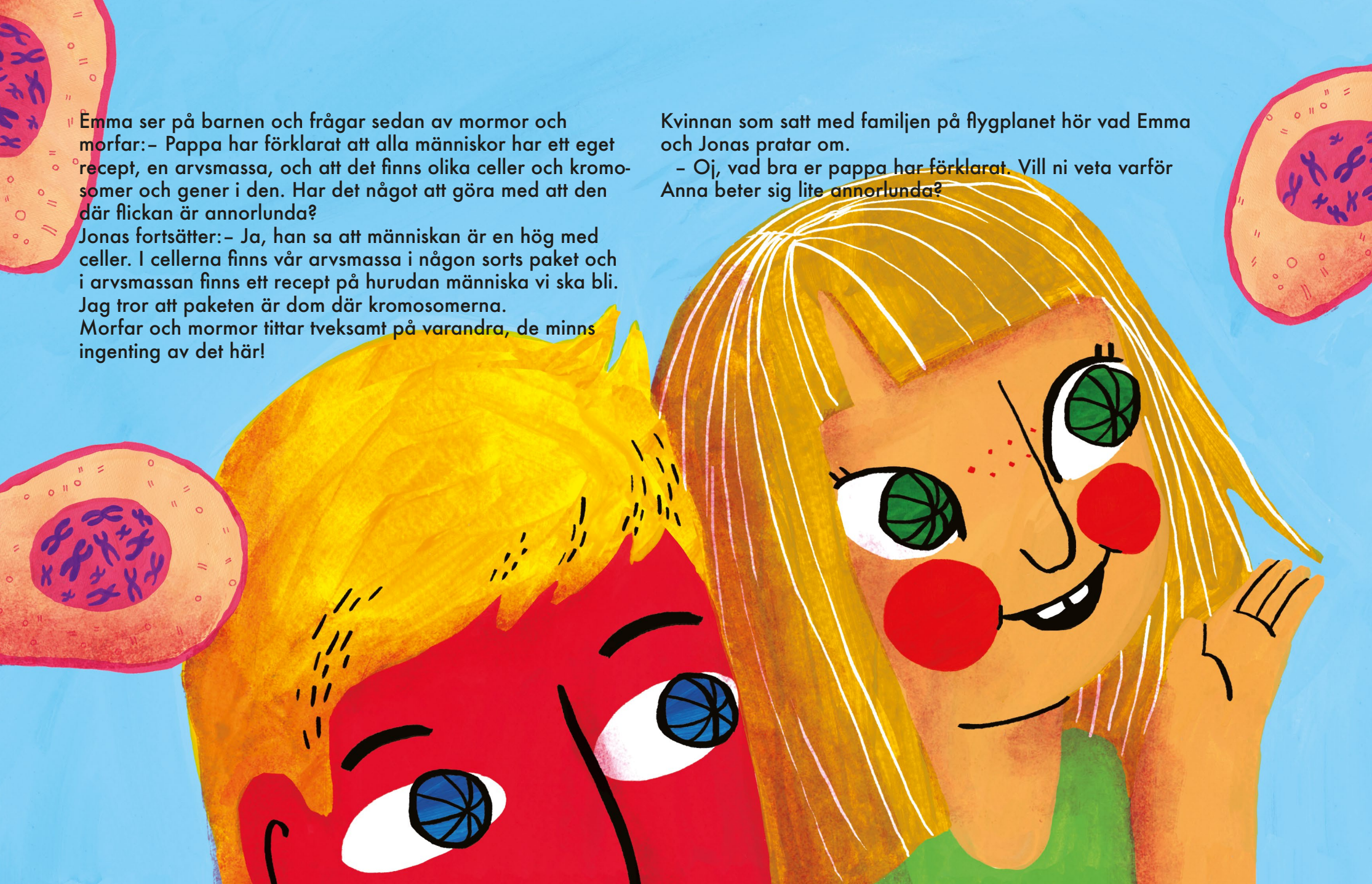
Emma ser på barnen och frågar sedan av mormor och morfar: - Pappa har förklarat att alla människor har ett eget recept, en arvs massa, och att det finns olika celler och kromosomer och gener i den. Har det något att göra med att den där flickan är annorlunda?

Jonas fortsätter: - Ja, han sa att människan är en hög med celler. I cellerna finns vår arvs massa i någon sorts paket och i arvs massan finns ett recept på hurudan människa vi ska bli. Jag tror att paketen är dom där kromosomerna.

Morfar och mormor tittar tveksamt på varandra, de minns ingenting av det här!

Kvinnan som satt med familjen på flygplanet hör vad Emma och Jonas pratar om.

- Oj, vad bra er pappa har förklarat. Vill ni veta varför Anna betar sig lite annorlunda?





Emma och Jonas tycker det är pinsamt att kvinnan har hört vad de pratade om. Pappa och mamma har sagt att man inte behöver berätta om alla sjukdomar och diagnoser till alla man träffar.

Men de är ju nyfikna, så de nickar försiktigt. Hon verkar inte ha något emot det, för hon ler glatt och säger: – Okej, jag ska försöka förklara!

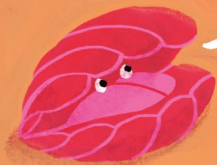
Kvinnan ritar i sanden med en spade och berättar: – Anna har en kromosmavvikelse. Den har gjort att hon har en kognitiv funktionsvariation, eller en utvecklingsstörning, men det har inte alla som har en kromosomavvikelse.




- Kromosomerna är faktiskt som paket. Vi har oftast 46 stycken och de ser ut ungefär såhär. Kromosomerna har egna nummer. Två av kromosomerna kallas könskromosomer. Pojkar har oftast X och Y, och flickor X och X. Emma och Jonas lyssnar koncentrerat och också de andra barnen har vänt sig om för att lyssna. Mormor och morfar ser nyfikna ut.




Kika på försättsbladet i början av boken! Där ser du en bild av pojkars och flickors kromosomer.





Dags för
eftersättsbladet i slutet
av boken! Där finns
en detaljerad bild.




- Emellanåt händer det att kromosomerna får för mycket eller för lite genmaterial. Om en kromosom får för många delar, kallas det duplikation. Om det finns för lite av någon del kallas det för deletion.



- Eller så kan det vara en translokation, och det betyder att delar från två kromosomer har lossnat och bytt plats med varandra eller så har två kromosomer fastnat i varandra. Ibland kan en människa ha för många eller för få kromosomer, alltså flera eller färre

än 46. Om det finns något avvikande i kromosomerna, kan det påverka människans utseende eller sättet att lära sig nya saker eller prata. Men för vissa syns det inte alls att de har en kromosomavvikelse.





- Man vet oftast inte vad en kromosomförändring beror på. Ibland har det att göra med arvsmassan och ibland beror det bara på slumpen. Det är aldrig någons fel.

- I vår familj är det så, att jag är translokationsbärare. Det är ett svårt ord, men det betyder att förändringen i arvsmassan inte påverkar mig. Bara Anna, som är min dotter.

- Men det får ni kanske höra mera om
en annan gång, vi behöver inte prata
om precis allt just nu.





– Kanske ni går och doppar er nu, har ni varmt?,
frågar mormor.

Barnen nickar och alla fyra springer ut i vågorna tillsammans.
Annas bror, Alex, tar Anna i handen så att hon också vågar
sig ut i vattnet.



- Anna kan inte riktigt prata så att ni förstår, men hon kan liksom prata med hjälp av bilder, berättar Alex. Men nu börjar alla skratta när vågorna nästan faller omkull dem.

Solstolarna skjuts ihop så att hela gänget kan sitta och, bäst av allt, ha picknick tillsammans.





- Jonas är ju förresten annorlunda på det sättet att han är kortvuxen, säger Emma till alla.

- Jag har ingen sjukdom, men jag ser ändå annorlunda ut än ni, för alla människor är olika. Här på stranden ser alla åtminstone lite olika ut, konstaterar Emma då hon ser sig omkring.

Anna visar en bild med en glass på och de andra barnen gillar hennes förslag. Morfar har precis passligt med slantar i plånboken och glasskiosken är inte långt borta.

Senare på kvällen ringer Emma och Jonas ett videosamtal hem till mamma och pappa. De sitter i soffan och hamstern Manda klättrar på dem. Emma och Jonas visar hotellrummet och berättar om dagens händelser. Emma berättar ivrigt: – Vi har fått nya kompisar! En av dem har lite annorlunda kromosomer. Bara så att du vet Manda, så har människor oftast 46 kromosomer, men vissa människor kan ha flera eller färre. Eller så kan det fattas delar från någon kromosom eller så kan någon del åka vilse. Då kan människan fungera på ett lite annorlunda sätt, men inte alltid. Vår kompis till exempel, pratar inte som vi, men hennes favorit är jordgubbsglass och hon kan nog beställa den själv. Imorgon ska vi äta dubbelt så mycket glass!







DUPLIKATION
Det finns för många bitar
av en viss kromosomdel.



DELETION
En bit av en kromosom
fattas.



TRANSLOKATION
Bitar från kromosomer
byter plats med varandra.



ELLER



AVVIKANDE ANTAL
Det finns flera eller färre
kromosomer än 46 stycken.



Då barn lägger märke till olikheter hos andra kan det hända var som helst, till exempel på semesterresan till Kanarieöarna! Hej, vi funderar på kromosomer ger på ett överskådligt och roligt sätt information om kromosomavvikelser. Emma och Jonas, som vi träffade i boken Hej vi bakar en människa, får under sin södernresa lära sig mera om kromosomer, kognitiva funktionsvariationer och människors olikheter. Boken kan öppna upp för samtal med barn i alla åldrar, och speciellt med dem som berörs av ämnet

Boken är utformad av en arbetsgrupp bestående av sakkunniga i sällsynta och ärftliga sjukdomar vid Kehitysvammaisten Tukiliittos enhet Harvinaiskeskus Norio.
Översättning till svenska, Folkhälsan (folkhalsan.fi/sallsyntadiagnoser)



Harvinaiskeskus
Norio

