Unique

PO Box 2189
Caterham
Surrey CR3 5GN
England
Tel/Fax: +44 (0) 1883 330766
Email: info@rarechromo.org
Website: www.rarechromo.org

MLL
MANNERHEIMIN LASTENSUOJELUTUTKIMUS
LASTEN JA NUORTEN KUNTOUTUSSÄÄTIÖ

Lasten Kuntoutuskoti
Ruusulankatu 10
00260 Helsinki
www.lastenkuntoutus.net

VÄESTÖLIITTO

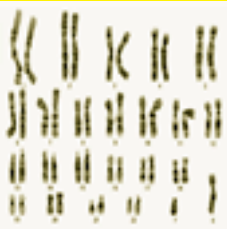
Väestöliiton perinnöllisyysklinikka
PL 849 (Kalevankatu 16)
00101 Helsinki
www.vaestoliitto.fi

Rekisteröity hyväntekeväisyysjärjestö No. 1024624

Issue 4

Unique

# Pieni Keltainen Kirja



## Osa 1: Opas harvinaisista kromosomipoikkeavuuksista

kirjoittaneet
Tri Beverly Searle, BSc(Hons) PhD CBiol MIBiol,
ja prof. Maj Hultén, PhD MD FRCPath

Yhteisörahoitus
Arpajaisvaroilla on merkitystä

Suomennos perinnöllisyyslääketieteen erikoislääkäri Maarit Peippo

Suomennoksen toteutus Mannerheimin Lastensuojeluliiton Lasten ja Nuorten Kuntoutussäätiö ja Väestöliiton perinnöllisyysklinikka, 2005

*Pieni Keltainen Kirja, osa 1*

Julkaisija ***Unique*** –
Harvinaisten kromosomipoikkeavuuksien tukiryhmä

Hyväntekeväisyysrekisterinumero 1024624

Suunnitellut ja painattanut Gilbert GREEN

Toimittaneet tri Beverly Searle, BSc(Hons) PhD CBiol MIBiol,
ja professori Maj Hultén, PhD MD FRCPath

Tekijänoikeuden omistaja ***Unique*** –
Harvinaisten kromosomipoikkeavuuksien tukiryhmä 2000

Kaikki oikeudet pidätetään. Mitään osaa tästä julkaisusta ei saa käyttää julkaisutarkoitukseen missään muodossa, ei saa säilyttää missään uudelleenkäytettävässä muodossa eikä siirtää missään muodossa eikä millään välineillä ilman julkaisijan kirjallista lupaa.

ISBN 0-9541253-0-4

# *Tervetuloa Uniqueen!*

*Hyvä Vanhempi,*

*Tervetuloa Uniquen pariin. Toivomme, että sen jäsenyydestä tunnet saavasi tukea hoitaessasi omaa ”erityislastasi”, jolla on harvinainen kromosomipoikkeavuus.*

*Lapsesi kromosomipoikkeavuusdiagnoosi on ehkä tehty aivan äskettäin. Olipa lapsesi vielä vauva tai jo vähän vanhempi, tällainen harvinainen diagnoosi voi olla suuri järkytys. Saatat olla monenlaisten tunteitten vallassa; suru, epätietoisuus, lamaannus, viha, syyllisyys, yksinäisyys tai hämmennys vellovat mielessä. ”Miksi tämä tapahtuu minulle?” Ehkäpä reaktiosi omaa lastasi kohtaan on yllättänyt sinut. Saatat tuntea musertavana sen, ettei sinulla ole tietoa lapsesi sairaudesta tai olet epätoivoinen, kun sille ei ole olemassa edes kunnon nimeä. Ovatpa tunteesi mitkä hyvänsä, voit olla varma siitä, että muut Unique-ryhmän jäsenet sen perustajat mukaan lukien ovat käyneet läpi ainakin osan, ellei kaikkia, noista tunteista. Tiedämme miten helpottavaa on puhua ihmisten kanssa, jotka ymmärtävät, mitä olet juuri käymässä läpi ja tietävät mistä puhut. Et ole yksin.*

*Olemme tehneet tämän pienen kirjasen, jotta saisit perustietoa kromosomeista ja harvinaisista kromosomipoikkeavuuksista sekä kertoaksemme vähän itsestämme ja ryhmästämme. Voit vapaasti käyttää hyväksesi ryhmän tarjoamia palveluja. Mikäli sinulla on kysymyksiä, teemme parhaamme vastataksemme niihin tai neuvoaksemme tahon, joka pystyy vastaamaan.*

*Parhain terveisin*

Unique



**Puhelin/Faksi: +44 (0) 1883 330766 Sähköposti: info@rarechromo.org Internet-osoite: www.rarechromo.org**

# Sisällysluettelo

*Uniquen historia* ..... 3
*Uniquen työryhmä* ..... 5
*Mitä harvinaiset kromosomipoikkeavuudet aiheuttavat?* ..... 14
*Miten Unique pystyy auttamaan* ..... 17
*Kaikki kromosomeista ja geeneistä* ..... 19
Solut, kromosomit, DNA ja geenit
Kromosomitutkimus
Kromosomitutkimuksissa käytetyt merkinnät
*Harvinaiset kromosomipoikkeavuudet* ..... 30
LUKUMÄÄRÄPOIKKEAVUUDET
Polyploidia
Aneuploidia
RAKENNEPOIKKEAVUUDET
Translokaatiot eli osien vaihto
Tasapainoiset resiprokaaliset translokaatiot
Epätasapainoiset translokaatiot
Robertsonin translokaatiot
Insertiot eli lisät
Deleetiot eli häviämät
Rengaskromosomit
Duplikaatiot eli kahdentumat
Inversiot eli kääntymät
Isokromosomit ja lisäkromosomit
*Lisää tietoa* ..... 37
*Lahjoitukset, varainkeruu ja yhteistyösopimukset* ..... 39
*Suomentajan lisäys* ..... 40
Suomentajan kiitokset



Puhelin/Faksi: +44 (0) 1883 330766 Sähköposti: info@rarechromo.org Internet-osoite: www.rarechromo.org

# Uniquen tausta

*Unique-ryhmä* on ollut perheiden yhteisenä tukena ja apuna siitä asti, kun Edna Knight vuonna 1984 perusti trisomia 9 -tukiryhmän Iso-Britanniaan. Tällöin ryhmään kuului ainoastaan viisi jäsenperhettä.

Vuonna 1989 ”In Touch”-säätiön ja ”Contact a Family” -järjestön tuella ryhmä laajensi toimintaansa myös perheisiin, joilla oli minkä tahansa harvinaisen kromosomipoikkeavuuden omaava lapsi. Vuonna 1993 ryhmälle myönnettiin hyväntekeväisyysjärjestön asema ja uusi *Unique*-logo otettiin käyttöön.

Ryhmä perustuu pääosin vapaaehtoistyöhön eli toiminnasta vastaavat suurelta osin vanhemmat, joiden lapsella on harvinainen kromosomipoikkeavuus. He antavat ryhmälle omaa ammatillista osaamistaan runsaan ammattilaisasiantuntijajoukon tukemana. *Unique-ryhmän* toiminta rahoitetaan pelkästään lahjoitusvaroin, varainkeräyksin sekä yhteistyökumppanien tuella. Jäsenmaksua ei ole, mutta vapaaehtoiset lahjoitukset ovat aina tervetulleita. Tammikuussa 1999 *Unique* sai kansalliselta arpajaisvarojen käytöstä päättävältä elimeltä kolmivuotisen apurahan käytettäväksi kokopäiväisen kehittämispäällikön palkkaamiseen. Apurahasta huolimatta lahjoitukset, varainkeräys ja yhteistyökumppanien tuki ovat jatkuvasti tarpeen muun toiminnan kuten uutislehtisen ja vuotuisen konferenssin rahoittamiseksi. Jatkossa tarvitaan myös varainkeruuta kehittämispäällikön toimen

COMMUNITY FUND
Lottery money making a difference



Puhelin/Faksi: +44 (0) 1883 330766 Sähköposti: info@rarechromo.org Internet-osoite: www.rarechromo.org

rahoittamiseksi ja ryhmän jatkuvan toiminnan varmistamiseksi.

Kun kehittämispäällikkö huhtikuussa 1999 nimitettiin, oli ryhmässä vähän yli 1100 jäsenperhettä. Tammikuuhun 2004 mennessä jäsenmäärä oli kohonnut yli 4000 perheeseen 61 maasta ja se jatkaa nopeasti kasvuaan. Ryhmällä on myös jäseninä ammattilaisia sellaisilta tärkeiltä aloilta kuten genetiikka, lääketiede, hoitotiede, kuntoutus sekä niihin liittyviltä aloilta kuten sosiaalityö, koulutus jne.

*Uniquen* päämäärä on, että kaikilla olisi yhtäläiset mahdollisuudet tarjolla oleviin palveluihin, ja ryhmä on rekisteröity yhdistys (Rek.nro Z610756X).





# *Uniquen työryhmä*

*Uniquella* on 11-jäseninen hallitus. Sen jäseninä on lasten vanhempia, isovanhempia ja lääketieteellinen pääasiantuntijamme professori Maj Hultén. Hallitus tukee sekä kehityspäällikköä  että hallintopäällikköä, jotka käytännössä tekevät suurimman osan ryhmän päivittäistoimista. Seuraavassa esittelemme joitakin *Uniquen* työryhmän jäseniä.

## Edna Knight – Ryhmän perustaja ja koordinaattori

*Autoin Unique-ryhmän perustamisessa alusta alkaen. Minulla on neljä tytärtä , joista kahdella Wendyllä (s. 17.7.65) ja Juliella (s. 26.10.71) on kromosomin numero 9 lyhyen varren osittainen kahdentuma. – Nuorimmalla tyttärelläni Clairella (s. 6.8.82) on tasapainottunut translokaatio kuten itsellänikin, kun taas toiseksi vanhimmalla tyttärelläni Lindalla on normaali kromosomisto. Wendy ja Julie pärjäävät hyvin, vaikka alku olikin hyvin hidasta. He osaavat lukea ja kykenevät matkustamaan yksinään paikallisliikenteessä. Wendy käy kehitysvammaisille tarkoitetussa koulutuskeskuksessa ja hankkii työkokemusta suurissa paikallisissa yhtiöissä ja kouluissa. Julie työskentelee DSS:ssä Shaw-säätiön tuella. Olen tyytyväinen heidän tähänastiseen edistymiseensä, he kehittyvät ja oppivat yhä uusia asioita, vaikka toinen käy kolmatta kymmentä ja toinen on kohta 40-vuotias.*

Wendy, Linda, Edna, Julie ja Claire.

*Koordinaattorina seuraan tarkasti Uniquen kehitystä ja olen yhteydessä hallituksen jäseniin, joita ilman ryhmä ei voisi toimia. Kun Beverly Searle palkattiin kehittämisjohtajaksi, huomattava osa ryhmän vetäjän toimista siirtyi harteiltani. Nyt tehtäväni on huolehtia ryhmän toiminnan sujuvuudesta ja kannustaa muita.*



Puhelin/Faksi: +44 (0) 1883 330766 Sähköposti: info@rarechromo.org Internet-osoite: www.rarechromo.org

*Uniquella on monia erilaisia toimintoja kuten kolmasti vuodessa ilmestyvän uutislehtisen kokoaminen ja postitus, vuotuisen konferenssin aineiston koonti sekä yhteistyönä lukuisten jäsenten kanssa suoritettavat tehtävät. Ennen kaikkea olen mukana varmistamassa, että järjestö toimii omien ohjenuoriensa mukaisesti. Lisäksi vedän ryhmää, joka sekä jakaa tietoa että vastaa vanhempien tarpeisiin.*

Trevor, Beverly, Jonathan ja Jenny.

## Beverly Searle – Kehittämisjohtaja

*Minut nimitettiin kehittämispäälliköksi huhtikuussa 1999 ja v. 2003 minusta tuli kehittämisjohtaja. Työskentelin Uniquessa muutamia vuosia vapaaehtoisena tietokantakoordinaattorina ja olin hallituksen jäsen 1990-luvun alkupuolelta asti. Liityin ryhmään vähän tyttäreni Jennyn syntymän jälkeen helmikuussa 1990. Jennyllä on iso kromosomin numero 18 lyhyen varren häviämä; hän on henkisesti ja fyysisesti syvästi kehitysvammainen ja hänellä on monenlaisia terveydenhoitoon liittyviä tarpeita. Jennyn vanhemmalla veljellä, Jonathanilla, on lievä sydänvika, vaikka hänellä onkin normaali kromosomisto. Ennen lasteni syntymää työskentelin monia vuosia tutkijana ja väittelin tohtoriksi hiivojen biokemiasta ja genetiikasta. Mikä sattuma, että yhdellä lapsistani oli syntyessään kromosomivirhe! Lasten syntymän jälkeen työskentelin osa-aikaisena freelancerina tehden ajankohtaisyhteenvetoja farmakologisläätietieteellistä kirjallisuutta julkaisevalle kustantamolle.*

*Jennyn synnyttyä olen omistanut suuren osan ajastani ja energiastani edistääkseni niiden perheiden asemaa, joilla on vammainen lapsi. Toimittuani yhden kauden Action for Carers -yhdistyksen varapuheenjohtajana sekä East Surreyn Vanhempien Tukiyhdistyksen perustajajäsenenä olen saanut paljon kokemusta yhteistyöstä sosiaalipalvelujen tuottajien ja terveydenhuoltoviranomaisten kanssa. Olin myös neljän vuoden ajan Kansallisen Terveysjärjestön (NHS) oppimisvaikeuksista kärsivien henkilöiden säätiön neuvoa antava johtaja.*

*Eniten olen kuitenkin nauttinut mukanaolosta Uniquen toiminnassa. Mieheni Trevor on tietokoneohjelmistoasiantuntija ja olemme yhdessä kehittäneet jäsentietokannan ja lisäksi luoneet äskettäin ryhmän Internet-sivut.*

*Jennyn synnyttyä olin aluksi aivan poissa tolaltani ja todella ajattelin, ettei minulla enää tämän jälkeen olisi mitään kunnon elämää. Joskus vieläkin on vaikeaa, mutta voin rehellisesti sanoa, että elämäni on monin tavoin muuttunut entistä paremmaksi, ja Jennyn ansiosta olen tavannut ihania ihmisiä. Mitä taas Jennyyn tulee, hän on vammaisuudestaan huolimatta ihastuttava ja herttainen lapsi.*

*Käsittelen uusien perheiden ja ammattilaisten kyselyt ja varmistan, että annamme heille parhainta käytettävissä olevaa tietoa ja jatkuvan tukemme. Huolehdin myös tiedottajaryhmästämme ja olen vastuussa tietokannoistamme. Tärkein tehtäväni on kehittää Uniquen tarjoamia palveluita, huolehtia verkottumisesta tutkijoiden ja muiden tukiryhmien kanssa ja parantaa harvinaisten kromosomipoikkeavuuksien ja Uniquen tekemän työn tunnettavuutta ammattilaisten ja suuren yleisön keskuudessa.*

## Prisca Middlemiss – Tiedottaja

Yläkuvassa isä (professori John Mills); keskikuvassa Fabian, Prisca, Ann; alakuvassa Sophie.

*Eräs varhaisimpia lapsuudenmuistojani on, kun isäni tuli töistä kotiin ja ilmoitti, että ihmisen kromosomien lukumäärä oli vihdoinkin saatu lasketuksi oikein. Ruotsalainen Albert Levan ja indonesialainen Joe-Hin Tjio olivat kääntäneet päälaelleen aiemman tiedon, että ihmisillä kuten simpansseilla ja gorilloillakin oli 24 kromosomiparia. Uusia tekniikoita käyttäen kuten Maj Hultén tuonnempana kertoo, nämä tiedemiehet olivat osoittaneet, että ihmisellä itse asiassa on 23 kromosomiparia. Akateemisena fysiologina isäni ajatteli, että 50-luvun huipputärkeät geneettiset löydöt kiinnostaisivat hänen kolmea lastaan.*

*Hän oli oikeassa, mutta kesti kolmisenkymmentä vuotta ennen kuin näillä tosiasioilla tuli olemaan minulle ja puolisolleni henkilökohtainen merkitys, kun toisella pojallamme Tobylla oli monia synnynnäisiä terveysongelmia. Valitettavasti Toby ei toipunut syntymävuorokautenaan palleatyrän vuoksi tehdystä*

*leikkauksesta. Ennen hänen kuolemaansa verinäyte lähetettiin tutkittavaksi, ja muutaman viikon kuluttua saimme tietää hänen monien synnynnäisten poikkeavuuksiensa syynä olleen osittainen kromosomin 22 trisomia.*

*Portaittaiset tutkimukset sitten paljastivat, ettei ainoastaan minulla ollut tasapainoista 11;22-translokaatiota, vaan myös veljelläni Fabianilla ja sisarellani Annilla oli aivan sama kromosomien uudelleen järjestymä. Koska äitini kromosomit olivat normaalit, väistämätön johtopäätös oli, että olimme perineet translokaation edesmenneeltä isältämme. Hän ei siis saanut enää asiaa tietää, mutta luullakseni asia olisi tuntunut hänestä jännittävältä ja jossain määrin hämmästyttävältä ottaen huomioon, ettei vanhemmillani ollut ollut lastenhankinnassa pulmia.*

*Seuraavassa raskaudessani lapsivesitutkimus paljasti sikiöllä olevan sama 11;22-translokaatio, joten tyttäremme Sophien syntyminen 1983 merkitsi, että translokaatio nyt ulottuu kolmanteen sukupolveen.*

*Suurimman osan ammattiuraani olen tehnyt lääketieteellisten julkaisujen parissa aloittaen silloisen British Diabetic Associationin (Englannin diabetesliitto) Balance-lehden päätoimittajana. Sittemmin olen avustanut joukkoa lääketieteellisiä ja kuluttajajulkaisuja sekä kirjoittanut kolme lasten terveyttä käsittelevää käsikirjaa.*

*Uniquen tiedottajana toimiminen tarjoaa upean mahdollisuuden elämäni henkilökohtaisten ja ammatillisten juonteitten yhdistämiseen. On todellakin hyvin jännittävää olla mukana aloittamassa Uniquen innovatiivista projektia tiedon keräämiseksi ja julkaisemiseksi harvinaisista ja joissakin tapauksissa hyvin harvinaisista kromosomipoikkeavuuksista, jotka vaikuttavat meihin kaikkiin.”*

## Marion Mitchell – Perhetyöntekijä

*”Liityin ryhmään toukokuussa 1995 vähän sen jälkeen kun pojallani Robertilla (s. 280494) oli todettu kromosomin 15 inversioduplikaatio, josta nykyisin käytetään nimitystä isodisentrinen 15 (idic15).*







*Robilla on laaja-alaiset oppimisvaikeudet ja hän käy vaikeasti vammaisille tarkoitetun koulun sensoriikan erityisryhmää. Rob ei osaa lainkaan puhua ja hän kommunikoi käyttämällä kuvia ja esineitä. Hänen on vaikea liikkua johtuen velttoudesta ja helposti sijoiltaan menevistä lonkkanivelistä. Robilla on myös epilepsia.*

*Saimme kuulla Robin diagnoosin hänen ollessaan vuoden ikäinen ja onneksemme saimme tuona samana päivänä tietää lasten kehitysseurantapoliklinikalta myös Uniquesta.*

*Olen naimisissa Steven kanssa ja Rob on ainoa lapsemme.*

*Olen iloinen siitä, ettei minulle koskaan tarjoutunut mahdollisuutta lapsivesitutkimukseen, koska vältyin joutumasta tekemään hankalaa päätöstä, jonka jotkut perheet joutuvat tekemään. Sen lisäksi minun ei ollut mahdollista saada lisää lapsia syystä, joka ei liity Robin kromosomipoikkeavuuteen, joka ei johdu periytyvästä kromosomiviasta vaan on uusi muutos. Vaikka meillä on ollut vaikeitakin aikoja, en voi kuvitella elämää ilman Robia, hän on ilon lähde ja antaa meille mittaamattomasti mielihyvää. Minulla ei koskaan olisi ollut tuota rakastavaa pikkupoikaa, joka kietoo käsivartensa ympärilleni ja haluaa vain rauhoittavan halauksen ja suukon. Rakastan häntä valtavasti.*

*Vuonna 1996 minusta tuli ryhmän tiedottaja ja sitten v. 1999 hallintojohtaja. Kesäkuussa 2003 minusta tuli perhetyöntekijä, joka pitää sisällään kaikki tukityöni muodot. Lähetän uusille jäsenille tietopaketteja, koordinoin paikallisia kontakteja ympäri maailman ja organisoin ja koordinoin Uniquen konferensseja ja kokouksia. Autan Beverlyä jokapäiväisten asioiden hoidossa ja teen työtä Uniquen tunnettavuuden parantamiseksi Sussexin alueella. Olen kotikuntani Länsi-Sussexin alue-edustaja.*

*Olen ylpeä voidessani olla näin upean organisaation osa.”*

Steve, Marion ja Robert.

## Julie Griffin – Varainhoitaja

*”Toimin Uniquessa osa-aikaisena varainhoitajana talouspuolella. Huolehdin laskujen maksamisesta,*

Julie Griffin.

*saaduista maksuista ja lahjoituksista, verotukseen liittyvistä asioista, vakuutuksista ja lakisääteisistä toimista kuten tilinpäätöksistä jne. *Yhdessä Beverlyn kanssa laadimme uusia apuraha-anomuksia ja mietimme uusia tapoja, joilla voimme parhaiten käyttää jo olemassa olevia varojamme.*

*Työskentelen osa-aikaisena markkinointipäällikkönä LTSB:n liikepankin Bristolin pääkonttorissa. Olen työskennellyt pankissa vuodesta 1986 erilaisissa tehtävissä ja viihdyn oikein hyvin nykyisessä markkinointitehtävässäni, josta toivottavasti on hyötyä myös Uniquelle. Teen myös vapaaehtoistyötä poikani ala-asteen koulussa kuuntelemalla kerran viikossa lasten lukemisharjoituksia.*

*Olen naimisissa Patrickin kanssa ja meillä on kaksi lasta Nathan (s. 280297) ja Georgina (s. 191101 ja kuollut 5.12.03). Georginalla oli epätasapainoinen translokaatio, kromosomin 4 pitkän varren kahdentuma ja pieni häviämä kromosomin 8 lyhyessä varressa. Hänellä oli laaja-alainen kehityshäiriö, häntä ruokittiin nenä-mahaletkulla ja hän sairastui 5 kk iässä epilepsiaan. Hän kuoli 2 viikkoa ennen 2-vuotissyntymäpäiväänsä. Vaikean suolistoleikkauksen jälkeen hän sairastui A-influenssaan ja adenovirustulehdukseen eikä palannut enää tajuihinsa.*

*Teen innolla työtä Uniquen hyväksi korvatakseni jotain tälle ryhmälle, joka tuki minua niin suurenmoisesti noina vaikeina aikoina. Osallistun aktiivisesti varainkeräystapahtumiin ja erityisesti sellaisiin, joissa on tarkoitus myös pitää hauskaa. Georginan syntyminen muutti elämäämme niin monin tavoin, mutta hänen ansiostaan olemme kaikki rikkaampia enkä olisi halunnut asioitten tapahtuvan toisin.*

## Maj Hultén – Lääketieteellinen neuvonantaja

*Lapsena asuin eteläruotsalaisessa pikkukaupungissa. Joka sunnuntai näin kadulla erikoisen näköisten lasten kulkevan käsi kädessä talomme ohi. Äitini kertoi heidän kaikkien asuvan yhdessä, koska heidän omien vanhempiensa oli ollut vaikea pitää heistä huolta. Hän kertoi myös, että joskus samassa perheessä saattoi olla useampikin samoista ongelmista kärsivä lapsi.*

*Jäin koukkuun ja vuosia myöhemmin päätin opiskella psykologiaa ja kasvatustieteitä Tukholman yliopistossa oppiakseni, mikä saattoi aiheuttaa tuollaiset ongelmat – ja miten ne voitaisiin voittaa. Suoritin tutkintoni, mutta pettymyksekseni en löytänyt mitään todellisia vastauksia kysymyksiini. Ajattelin, että genetiikka tuottaisi paremman tuloksen. Tämäkin vaihtoehto osoittautui pettymykseksi paljolti siksi, että siihen aikaan määräysten mukaan genetiikan kursseille pääsi ainoastaan pääsytutkinnon läpäisseitä, useita vuosia eläin- ja kasvitiedettä opiskelleita opiskelijoita. Onneksi onnistuin tekemään ainetta opettavan professorin kanssa sellaisen sopimuksen, että mikäli vastoin kaikkea todennäköisyyttä saisin parhaat arvosanat pääsykokeesta, hän ottaisi minut opiskelemaan. Se vaati kovaa työtä mutta kannatti.*

*Mielestäni genetiikan kurssi oli kiehtova mutta yhtä kaikki olin pettynyt, koska opetusohjelma käsitteli suurimmaksi osaksi bakteereita, banaanikärpäsiä, kasveja – ja tilastotieteitä. Ne eivät juurikaan selittäneet lasten oppimisvaikeuksia.*

*Viimeisenä opiskeluvuotenani minun oli tehtävä parin kuukauden mittainen erikoisprojekti. Minulle tarjottiin useita aiheita (kaikkiaan 17), jotka olisivat vaatineet erilaisten banaanikärpästyyppien tutkimista dissektiomikroskoopin alla. Kieltäydyin niistä kaikista ja sanoin haluavani tutkia ihmisen kromosomeja. Tämä osoittautui käännekohdaksi. Ohjaajakseni järjestettiin eräs professori Levan, joka oli tutkinut hiiren kromosomeja, erityisesti hiiren kasvainkromosomeja. (Sattumalta tämä tapahtui samassa eteläruotsalaisessa pikkukaupungissa, missä olin kasvanut).*

*Sain tehtäväkseni projektin, jossa minun piti tutkia säteilyn vaikutuksia hiiren kasvaimiin…*

*Mutta, kas ihmettä, sain myöhemmin tietää, että samalla osastolla oli meneillään tutkimus ihmisen kromosomeista! Jouluaatonaattona 1955 minulle tarjoutui mahdollisuus kurkistaa mikroskooppiin ja nähdä silmieni alla kauniisti levittäytyneet ihmisen kromosomit. Tämä oli*

Maj Hultén.





Puhelin/Faksi: +44 (0) 1883 330766 Sähköposti: info@rarechromo.org Internet-osoite: www.rarechromo.org

Puhelin/Faksi: +44 (0) 1883 330766 Sähköposti: info@rarechromo.org Internet-osoite: www.rarechromo.org

*ensimmäinen kerta, jolloin ihmisen kromosomit voitiin laskea ja ottaa niistä kunnollisia valokuvia.*

*Tuntuu banaalilta sanoa, että muistan kuin eilispäivän sen, miten kromosomivärin (orseiinin etikkahappoyhdiste) pistävä haju sekoittui yhteen turkkilaisen kahvin tuoksun kanssa. Kahvin oli valmistanut vieraileva tiedemies Joe Hin Tjio, joka oli myös valmistanut kromosomipreparaatit murskaamalla soluja kahden lasinpalasen välissä ja saaden näin myös peukalonsa kirkkaan punaisiksi. Istuessani korkealla laboratoriojakkaralla rummutin silkkaa innostustani jaloillani laboratoriopöydän jalkaa ja todistelin tohtori Tjiolle, ikään kuin hän ei olisi tajunnut tätä kaikkea itsekin, että nyt olisi mahdollista tutkia, löytyisikö oppimisvaikeuksista kärsiviltä ihmisiltä kromosomipoikkeavuuksia kuten trisomioita, monosomioita, translokaatioita, insertioita, inversioita, renkaita, duplikaatioita ja deleetioita, joita aiemmin oli nähty vain banaanikärpäsillä ja kasveilla.*

*Sillä minuutilla päätin ruveta opiskelemaan lääketiedettä toivoen, että lääketieteellisestä genetiikasta tulisi tieteenala, jossa kromosomien tutkiminen olisi hyvin tärkeää. Tästä on kulunut jo yli neljä vuosikymmentä. Olen työskennellyt kromosomien ja perinnöllisyysneuvonnan parissa siitä asti. Eräs haasteista oli saada Edna Knight vakuuttuneeksi minun ottamisestani mukaan lääketieteelliseksi asiantuntijaksi harvinaisten kromosomipoikkeavuuksien tukiryhmään. Olen iloinen, että hän otti minut mukaan – noin 10 vuotta sitten.*

*Minun pitää vielä lisätä, että veljelläni on lapsi, jolla on kromosomipoikkeavuus, kromosomin 8 pitkän varren häviämä. Hänellä ja kälylläni ei ole ollut mahdollisuutta saada apua tukiryhmältä. Visioni on, että Unique tunnettaisiin ei ainoastaan siitä avusta, jota perheet Iso-Britanniassa (ja jo eräissä muissakin maissa) saavat siltä, vaan myös sen merkittävästä tuesta samanlaisten ryhmien perustamiselle lukuisissa muissa maissa. Käsittääkseni harvinaiset kromosomipoikkeavuudet ovat yhtä yleisiä kaikilla ihmisroduilla ja maailman joka kolkassa. Eli tässä mielessä emme ole ainutlaatuisia!*





*Haaveilen myös, ettei lääkärin enää koskaan tarvitsi kertoa vanhemmille: ”Lapsellanne on hyvin harvinainen kromosomipoikkeavuus. Olen pahoillani, mutten tiedä siitä mitään!” Minusta, kuten varmasti monista vanhemmistakin, se tuntuu hyvin torjuvalta. Sellaista ei tietenkään olisi pitänyt tapahtua ennenkään, ja toivokaamme, että Uniquen tekemä työ saa aikaan sen, että tietämättömyys näissä asioissa käy tulevaisuudessa yhä harvinaisemmaksi.* ”

Unique



Puhelin/Faksi: +44 (0) 1883 330766 Sähköposti: info@rarechromo.org Internet-osoite: www.rarechromo.org

# Mitä harvinaiset kromosomipoikkeavuudet aiheuttavat?

Harvinaisten kromosomipoikkeavuuksien seuraukset saattavat olla hyvin moninaiset. Suurin osa tasapainoisen kromosomipoikkeavuuden kantajista on oireettomia, mutta heillä saattaa olla ongelmia lastenhankinnassa. Kromosomiaineksen puuttumisesta tai ylimäärästä johtuvat oireet saattavat olla yhdistelmä fyysisiä ongelmia, terveyspulmia, oppimisvaikeuksia ja/tai haastavaa käyttäytymistä. Oireyhdistelmä ja sen vaikeusaste riippuvat suuressa määrin siitä, minkä kromosomin missä osassa poikkeavuus on. Tästä riippuen merkitys lapselle voi olla hyvinkin erilainen. Yleensä ottaen kromosomin osasen puutos on vakavampaa kuin saman kromosomikohdan ylimäärä. Poikkeavuudet kromosomeissa numero 1-22 ovat yleensä seurauksiltaan paljon vakavampia kuin poikkeavuudet sukupuolikromosomeissa X ja Y. On hyvin tärkeätä määrittää lapsen kromosomipoikkeavuus mahdollisimman yksityiskohtaisesti. Kullakin ihmisellä on oma kromosomistonsa eli KARYOTYYPPINSÄ.

Toisinaan kaikilla lapsilla, joilla on sama kromosomimuutos, on myös samoja ongelmia. Toisinaan taas samasta kromosomimuutoksesta huolimatta lapsien ongelmat ovat hyvinkin erilaisia. Miksi on näin? Kromosomisto kertoo siinä olevasta muutoksesta varsin karkealla tasolla, valomikroskooppitasolla. Mikäli kromosomeja tarkasteltaisiin paljon suuremmalla suurennoksella, voitaisiin havaita valomikroskoopissa samalta näyttäneissä kromosomimuutoksissa kuitenkin huomattavia geenitason eroja. Mutta sekään ei selitä kaikkia eroavaisuuksia. Jopa sisarukset, joilla kullakin on sama vanhemman tasapainoisen kromosomijärjestyspoikkeavuuden seurauksena peritty epätasapainoinen kromosomimuutos, voivat kehittyä keskenään hyvin eri tavalla. Vaikuttavathan lapsen kehitykseen kromosomipoikkeavuuden lisäksi lukuisat muutkin tekijät kuten muiden, normaalien kromosomien ainutkertainen geenikoostumus, kasvuympäristö jne. Toisinaan jokin tietty kromosomipoikkeavuus johtaa aina samankaltaiseen oirekuvaan. Mikäli syntyy tarpeeksi paljon lapsia, joilla kaikilla on tämä sama oirekuva, voidaan puhua SYNDROOMASTA.

Harvinaisilla kromosomipoikkeavuuksilla on myös joitain yleisiä ominaispiirteitä, jotka esiintyvät vaihtelevina yhdistelminä kromosomipoikkeavuushenkilöillä. Esimerkiksi, jos kromosomeissa 1-22 on liikaa tai liian vähän materiaalia, seurauksena on aina jonkinasteisia oppimishäiriöitä ja kehityksen viivästymistä. Tämä johtuu siitä, että kaikissa kyseisissä kromosomeissa on monia geenejä, jotka ohjaavat aivojen normaalia kehitystä. Virhe missä tahansa yksittäisessä kromosomissa voi vaikuttaa haitallisesti normaaliin kehitykseen.

Olet ehkä ollut tyytymätön siihen, etteivät lapsesi lääkäri ja perinnöllisyyslääkäri ole pystyneet antamaan tarkkaa kuvaa siitä, minkälainen vaikutus pitkällä tähtäimellä kromosomipoikkeavuudella on lapseesi. Näin käy varsinkin silloin kun poikkeavuus on erityisen harvinainen. Saatat ajatella, etteivät lääkärit yksinkertaisesti halua auttaa tai eivät viitsi tutkia asiaa. Se on kuitenkin kaukana totuudesta. Kysymys on vain siitä, että lapsesi on







Puhelin/Faksi: +44 (0) 1883 330766 Sähköposti: info@rarechromo.org Internet-osoite: www.rarechromo.org

Unique

AINUTLAATUINEN, ja vaikka lääketieteessä olisikin kuvattu samanlaisia kromosomipoikkeavuuksia, ei se tarkoita, että oma lapsesi kehittyisi täsmälleen samalla tavalla. Lääkäreillä sen enempää kuin kellään muullakaan ei ole kristallipalloa, josta voisi nähdä tulevaisuuteen. He voivat antaa ainoastaan summittaisen ennusteen lapsellasi mahdollisesti esiin tulevista ongelmista.

Varmaankin sinä, perheenjäsenesi ja ystäväsi olette kyselleet, mitä on tehtävissä lapsesi kromosomipoikkeavuuden ”parantamiseksi”. Itse kromosomivirheelle ei voi tehdä mitään, koska joka ikisestä lapsesi miljoonista soluista pitäisi tällöin joko ottaa pois liika kromosomiaines tai lisätä puuttuva. Se ei yksinkertaisesti ole mahdollista. Kuitenkin kromosomipoikkeavuuden aiheuttamia oireita voidaan hoitaa sen mukaan kuin niitä ilmenee sekä luoda lapsen kehitykselle parhaat edellytykset takaava ympäristö, jossa hän voi edistyä niin pitkälle kuin se on hänelle mahdollista.





# Miten Unique voi auttaa?

Voi olla valtava shokki saada lapsi, jolla on harvinainen kromosomipoikkeavuus. Shokkia seuraa suuri joukko tunnereaktioita sekä voimakas halu saada lisää tietoa kromosomipoikkeavuudesta. Me kaikki ryhmän toiminnassa mukana olevat olemme käyneet läpi samat kokemukset ja tiedämme, miltä se tuntuu. Useimpien vanhempien ensireaktiona on ymmärrettävästi ”löytää” toinen jo vanhempi lapsi, jolla on sama poikkeavuus kuin omalla lapsella. Joskus se onnistuukin, mutta se ei silti tarkoita, että nämä lapset kehittyisivät samalla tavalla. Kuitenkin jo pelkästään se, että saa puhua muiden kromosomipoikkeavuuslasten vanhempien kanssa, voi olla hyvin helpottavaa ja lievittää yksinäisyyden tunnetta sekä piinaavia ”miksi minä?” -kysymyksiä.

Osana toimintaansa *Uniquella* on palvelupuhelin (+44 1883 330766) sekä uusille että ”entisille” perheille ja ammattilaisille. Se antaa tietoa ryhmän toiminnasta ja harvinaisista kromosomipoikkeavuuksista. On perustettu kattava tietokanta, johon on koottu yksityiskohtaisesti kunkin mukana olevan jäsenen harvinaisen kromosomipoikkeavuuden aiheuttamat oireet. Tietokantaa voidaan käyttää löytämään ystäväperheitä kromosomipoikkeavuuden laadun perusteella. Usein on kuitenkin käytännössä hyödyllisempää saattaa yhteen perheitä esiin tulleiden ongelmien perusteella olkoonpa sitten kyseessä lääketieteelliset, kehitykseen liittyvät, sosiaaliset tai käyttäytymiseen tai koulunkäyntiin tms. liittyvät asiat. *Unique* pitää myös kiinteää



Puhelin/Faksi: +44 (0) 1883 330766 Sähköposti: info@rarechromo.org Internet-osoite: www.rarechromo.org

Unique

yhteyttä vastaaviin ryhmiin ympäri maailmaa ja kasvattaa näin mahdollisten ystäväperheitten ”kokoelmaa”. *Unique-tietokannasta* voi myös saada esiin tietoa tietystä harvinaisesta kromosomipoikkeavuudesta ilman, että asianomaisten perheitten tai lasten henkilöllisyys paljastuisi. *Unique* ylläpitää myös Internet-sivuja (www.rarechromo.org) ja yhteyden saa myös sähköpostitse (info@rarechromo.org).

Paikallisryhmiä ja yhteyshenkilöitä on kaikkialla Iso-Britanniassa (ja jopa muutamassa muussa maassa!). Perheet, joissa lapsella on mikä tahansa harvinainen kromosomipoikkeavuus, voivat päästä näin yhteyksiin toistensa kanssa kotipaikkakunnallaan tai sen lähellä saadakseen tukea, ystäviä ja välittääkseen tietoa tarjolla olevista palveluista omassa lähiympäristössään. *Unique* julkaisee säännöllisesti tiedotetta, johon vanhemmat voivat kirjoittaa kokemuksistaan ja kertoa hyödyllisiä tietoja. Iso-Britanniassa ryhmä järjestää useilla paikkakunnilla myös vuosittain konferenssin, joissa perheet ja asiantuntijat voivat tavata toisensa ja keskustella alan uusimmista kehitysnäkymistä. *Unique* voi myös toimia välittäjänä, jotta perheet voisivat osallistua mihin tahansa heidän lapsensa kannalta merkitykselliseen tutkimusprojektiin.

Olivatpa tarpeesi mitkä hyvänsä, *Unique* yrittää tarjota juuri sinun lapsesi tilanteeseen liittyvää räätälöityä tietoa ja apua. Käytä hyväksesi näitä palveluja – ***Unique on SINUN ryhmäsi***.

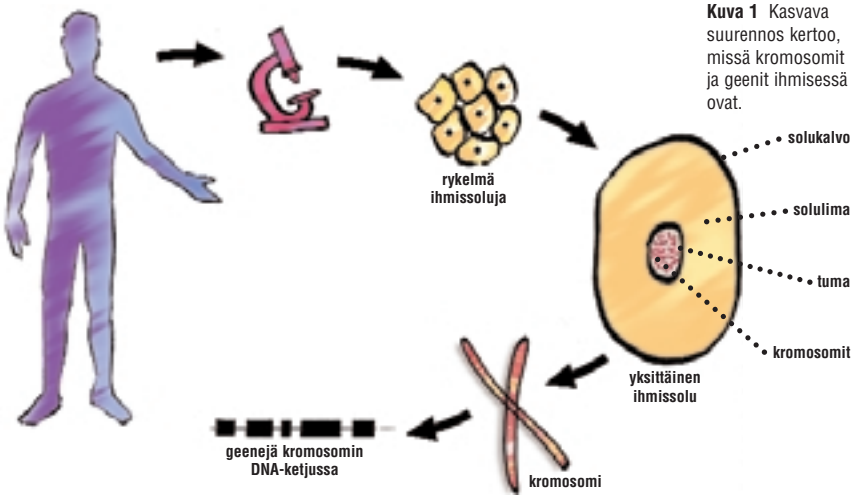




# *Kaikki kromosomeista ja geeneistä*

Kun vanhemmille selviää, että heidän lapsellaan on harvinainen kromosomipoikkeavuus, he usein huomaavat olevansa tilanteessa, jossa yhtäkkiä pitäisi opiskella paljon uusia asioita. Koulun biologian tunneilla aikanaan opitut genetiikan tiedot saattavat olla vain kaukainen muisto. Tässä kerrotaan perustiedot kromosomeista sekä eri tyyppisistä harvinaisista kromosomipoikkeavuuksista. **Mikäli tässä kerrottavat asiat tuntuvat monimutkaisilta, ei pidä pelästyä vaan kysyä, mitä mikin tarkoittaa.**

## Solut, kromosomit, DNA ja geenit




**Kuva 1** Kasvava suurennos kertoo, missä kromosomit ja geenit ihmisessä ovat.

Ihmiskeho koostuu miljardeista SOLUISTA. Punaista verisolua lukuun ottamatta jokaisessa niistä on rakenneosanen, jota sanotaan TUMAKSI. Tuma on paksun SOLULIMAnesteen sisällä. Tumassa puolestaan ovat KROMOSOMIT ja niissä taas GEENIT. Geenit sijaitsevat kromosomeissa kuin

helmet kaulanauhassa. Geenit ovat ihmiskeholle kuin ohjeisto, jonka mukaan se tietää kehittyä ja toimia oikein.

Lukuun ottamatta äidin MUNASOLUA tai isän SIITTIÖSOLUA jokainen ihmisen solu sisältää normaalisti 23 PARIA kromosomeja eli yhteensä 46 kromosomia. Tätä kromosomilukumäärää sanotaan DIPLOIDIksi kromosomilukumääräksi. Ihmisperimän kartoitusprojektissa on selvinnyt, että kussakin solussa on noin 30,000 geeniä. Geenit ovat jakautuneet epätasaisesti pitkin kromosomeja niin, että joissakin kromosomeissa on geenejä enemmän kuin toisissa ja yksittäisen kromosomin jossain osassa on taas enemmän kuin kyseisen kromosomin muissa osissa. Solun 23 kromosomiparista toinen parin osapuoli periytyy tavallisesti isältä ja toinen äidiltä. Kunkin kromosomiparin osapuolia kutsutaan homologeiksi eli VASTINKROMOSOMEIKSI. Kromosomipareista 22 on nimetty numeroilla 1:stä 22:een ja ne ovat ns. AUTOSOMEJA. Nimet on annettu koon mukaan eli numero 1 on pisin. Viimeinen eli 23. kromosomipari on nimeltään SUKUPUOLIKROMOSOMIT. Sukupuolikromosomien nimet ovat X ja Y. Miehillä on normaalisti kaikissa soluissaan yksi X ja yksi Y; Y-kromosomi määrää miessukupuolen. Naisilla taas on normaalisti kaksi X-kromosomia eikä yhtään Y-kromosomia.

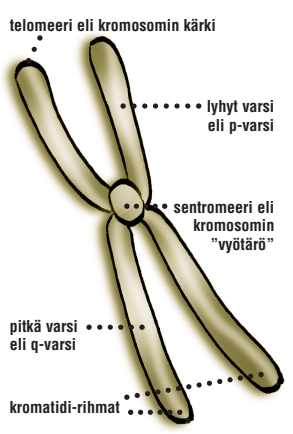
Muna- ja siittiösolun kromosomimäärä poikkeaa siis kehon muiden solujen kromosomimäärästä. Äidin munasoluissa on kussakin vain 23 kromosomia (HAPLOIDI-lukumäärä) eli yksi kustakin autosomista (1-22) sekä yksi X. Isän siittiösolussa on myös 23 kromosomia eli 22 autosomin lisäksi joko X- tai Y-kromosomi. Isän siittiöt siis määräävät, tuleeko lapsesta poika (XY) vai tyttö (XX).







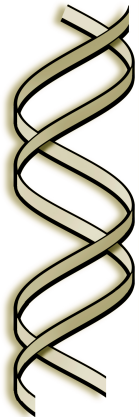
Mikroskoopilla tarkasteltuna kromosomit näyttävät pitkiltä, rihmamaisilta kappaleilta. Niissä on LYHYT VARSI (jota merkitään kirjaimella ”p”, joka tulee ranskan kielen sanasta ”petit”, pieni) ja PITKÄ VARSI (jota merkitään kirjaimella ”q”). Näitä kahta vartta yhdistää kapeampi SENTROMEERIKSI kutsuttu ”vyötärö”. Kromosomien päitä sanotaan TELOMEEREIKSI. Telomeerit estävät kromosomia purkautumasta vähän niin kuin muovitukset kengännauhojen päissä.




**Kuva 2** Kromosomin rakenne.

Nimi kromosomi koostuu kreikan kielen sanoista ”chromos” eli värillinen ja ”soma” eli kappale. Kromosomit nimettiin näin, koska ne saadaan värjättyä tietyillä väreillä. Eri värit antavat kullekin kromosomille sille ominaisen vaaleista ja tummista juovista koostuvan raidoituksen. Kromosomi tunnistetaan tämän raitakuvion ja sentromeerin sijainnin perusteella.

Kromosomit koostuvat DNA:sta (deoxyribonucleic acid, deoksiribonukleiinihappo) ja eräistä valkuaisista. Geenit puolestaan ovat osa kromosomien DNA:sta.



**Kuva 3** DNA:n kaksoiskierre.

DNA on kiertynyt KAKSOISKIERTEEKSI. Kaksoiskierre on kiertynyt tiukalle kerälle yhä uudestaan ja uudestaan ikään kuin kengännauhaa olisi kierretty kunnes siitä on tullut tiivis pallo. Mikäli yhden yksittäisen diploidisolun kaikki DNA kerittäisiin auki täyteen pituuteensa, saataisiin noin kahden metrin mittainen nauha! Mikäli aikuisen ihmisen miljardien solujen kaikki DNA kerittäisiin tällä tavoin auki, saatu nauha ylettyisi viisi miljoonaa kertaa maapallon ympäri päiväntasaajaa pitkin!

DNA:lla on kaksi hyvin tärkeää tehtävää. Se toimii pitkälti samoin kuin tehtaan kokoonpanolinja. Se on RESEPTI, jonka mukaan elimistömme tarvitsemat valkuaiset rakennetaan. Valkuaisesta useimmille

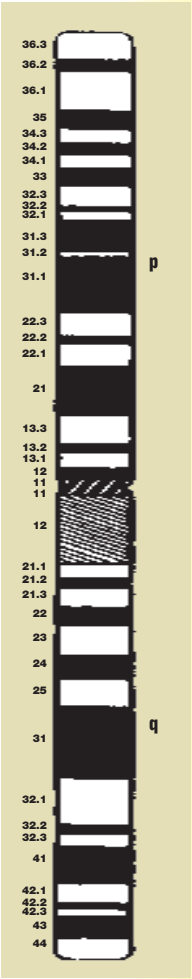
varmaan tulee mieleen joko tärkeä ravintoaine tai lihasten pääasiallinen rakennusaine. Osa proteiineista todella onkin elimistön tärkeitä rakennusaineita, osalla taas on avainasema elimistön toimintojen säätelyssä. Toiset proteiinit ovat entsyymejä, jotka helpottavat ja nopeuttavat elimistön kemiallisia reaktioita, toiset toimivat hormoneina, jotka auttavat säätelemään kehon normaalia toimintaa ja kehitystä. Eräät proteiinit ovat jopa mukana säätelemässä eri geenien ohjaamaa proteiinituotantoa. Vaikka proteiinituotanto on hyvin monimutkainen prosessi, useimmiten kuitenkin syntyy juuri oikeaa valkuaista ja kehomme pysyy terveenä ja normaalisti toimivana. Kromosomipoikkeavuustapauksissa saattaa kuitenkin tuhansia geenejä joko puuttua tai olla liikaa. Niinpä elintärkeitä proteiineja joko ei valmistu lainkaan, valmistuu ylimäärin tai virheellisinä tai elinten kehitysprosessin kannalta väärään aikaan. DNA:n toinen tärkeä tehtävä on siirtää geeniresepti toisaalta vanhoista soluista uusille, toisaalta vanhemmalta lapselle. DNA:n on silloin aina kopioiduttava tarkasti oikein jokaiseen uuteen soluun.

## Kromosomitutkimus

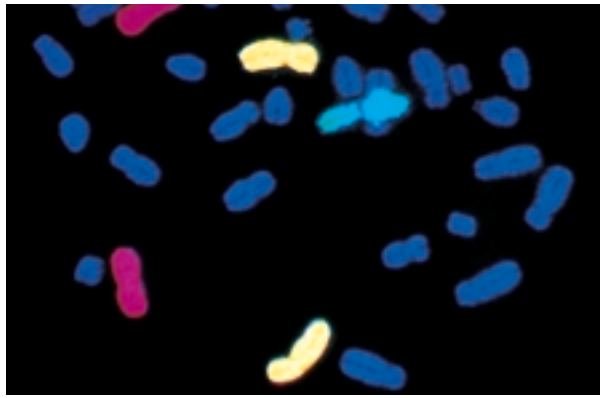
Sytogeneetikot ovat biologeja, jotka ovat erikoistuneet tutkimaan kromosomeja ja niissä olevia poikkeavuuksia. Tavallisesti kromosomitutkimus tehdään veren valkosoluista eli lymfosyyteistä. Kromosomitutkimuksen voi tehdä myös kehon muiden kudosten kuten luuytimen tai ihon soluista, tai, kuten sikiötutkimuksissa, istukkakudoksesta tai lapsiveden soluista. Näytteeksi otettuja soluja on ensin kasvatettava laboratoriossa erityisolosuhteissa. Tämä vie pitkähkön ajan ja on yksi syy siihen, että kromosomitutkimustuloksen saamiseen voi vierähtää useita viikkoja.

Sytogeneetikot pysäyttävät tietyillä kemikaaleilla näytteen solujen jakaantumisen sopivaan vaiheeseen, jolloin kromosomit ovat tiiviimmillään. Tässä METAFAASIKSI kutsutussa vaiheessa kromosomit voidaan värjätä erilaisilla väreillä. Useimmin käytetty värjäysmenetelmä on GIEMSA-tekniikka, jonka tuloksena kromosomit saavat G-RAIDOITUKSEN.

Värjäyksessä kukin kromosomi saa sille ominaisen raidoituksen, joka auttaa kromosomin tunnistamisessa. Joskus tutkittavan näytteen solujakautuminen pysäytetään varhaisempaan vaiheeseen, jolloin kromosomit ovat löysempiä rihmoja. Tällöin kromosomeissa on värjäyksen jälkeen enemmän raitoja ja pienemmät ylimääräiset tai puuttuvat palaset voidaan tunnistaa. Tätä tutkimusta sanotaan tarkennetuksi eli prometafaasikromosomitutkimukseksi. Se on hyvin työläs ja siksi se tehdään vain erityistilanteissa. Kromosomeista on tehty kansainvälisesti sovitun järjestelmän mukaan kaavakuvat eli IDIOGRAMMIT, joista kaaviona näkyy kullekin kromosomille tyypillinen raidoitus. Viime aikoina on kehitetty em. värjäysmenetelmien ohelle geenitutkimusmenetelmiä soveltavia kromosomitutkimustekniikoita. Näihin




**Kuva 4** Kromosomin nro 1 G-raitakaavakuva eli idiogrammi.



**Kuva 5** FISH-värjättyjä kromosomeja.





Puhelin/Faksi: +44 (0) 1883 330766 Sähköposti: info@rarechromo.org Internet-osoite: www.rarechromo.org

Puhelin/Faksi: +44 (0) 1883 330766 Sähköposti: info@rarechromo.org Internet-osoite: www.rarechromo.org

uusiin tekniikoihin kuuluu esimerkiksi Fluorescent In-Situ Hybridisaatio eli FISH-menetelmä.

Kuten jo mainittiin, henkilön kromosomistoa sanotaan hänen KARYOTYYPIKSEEN. Olisi tietenkin hankalaa ja epätäsmällistäkin vain valokuvassa esittää tutkitun karyotyyppi ja siinä todettu poikkeavuus. Tämän vuoksi sytogeneetikot ovat kehittäneet standardoidun koodiston yksilön karyotyypin kuvaamiseen. Tätä systeemiä kutsutaan Kansainväliseksi ihmissytogenetiikan nimistöjärjestelmäksi (ISCN, International System for Human Cytogenetic Nomenclature). Sen viimeisin versio julkaistiin vuonna 1995. Koodijärjestelmän avulla voidaan todettu kromosomipoikkeavuus ilmoittaa täsmällisesti niin, että kaikki koodiston tuntevat ymmärtävät asian tarkasti oikein.

**Kuva 6** Normaali naisen karyotyyppi eli kromosomisto.

**Kuva 7** Normaali miehen karyotyyppi eli kromosomisto.

ISCN-koodia käytettäessä ilmoitetaan ensin henkilön solujen kromosomiluku, sitten sukupuolikromosomit ja lopuksi kuvaus mahdollisesta kromosomipoikkeavuudesta. ISCN-koodilla normaali miehen/pojan karyotyyppi on 46,XY ja normaali naisen/tytön karyotyyppi 46,XX.

Kromosomien katkoskohdat kuvataan standardoidulla numerointijärjestelmällä, joka perustuu Giemsa-värjättyjen kromosomien raitakuvioon. Juovien avulla kromosomit voidaan jakaa ALUEISIIN, jotka puolestaan jaetaan RAITOIHIN, jotka edelleen jaetaan ALARAITOIHIN. Menetelmää voi verrata siihen, että talo kadun varrelta on tunnistettavissa, kun sen numero on tiedossa. ISCN-numerointijärjestelmässä katkoskohta on sitä kauempana kromosomin ”vyötäröstä” eli sentromeeristä mitä suurempi katkoskohdan numero on. Seuraavassa on karyotyypeistä esimerkkejä, joitten avulla voi oppia paremmin ymmärtämään tätä nimeämismenetelmää.





## 46,XX,del(8)(p23.1pter)

Tämä karyotyyppi kertoo, että kyseisellä henkilöllä on kaikissa soluissaan 46 kromosomia. Henkilöllä on kaksi X-kromosomia, joten hän on nainen tai tyttö. ”Del” tarkoittaa deleetiota, häviämää, eli henkilöllä on häviämä kromosomissa numero 8. Kromosomi on katkennut lyhyen varren (p) alueelta 2 raidan 3 alajuovan 1 kohdalta ja loppuosa lyhyestä varresta kärkeen eli terminukseen (ter) puuttuu. Toisin sanoen raita 8p23.1 on tämän häviämän KATKOSKOHTA. Kyseessä on siis nainen tai tyttö, jonka kromosomin numero 8 lyhyestä varresta puuttuu pala kohdasta p23.1 lähtien. Hänellä on tämän alueen geenejä vain yksi kappale normaalin kahden sijasta. Tällöin puhutaan osittaisesta kromosomin 8 monosomiasta.

## 47,XY,+9/46,XY

Kyseessä on mies tai poika (henkilöllä on sekä X että Y kromosomi), jolla on kaksi solulinjaa. Toinen on kromosomistoltaan normaali, mutta toisessa on yksi ylimääräinen kromosomi. Tässä toisessa kromosomien kokonaismäärä on 47 ja ylimääräinen kromosomi on numero 9. Tällaista tilannetta sanotaan kromosomi 9 -mosaikismiksi eli trisomia 9 -mosaikismiksi.

## 46,XX,r(22)

Tässä tapauksessa kyseessä on naispuolinen henkilö, jolla on 46 kromosomia ja toinen kromosomeista 22 on muodoltaan rengasmainen eli ns. rengaskromosomi (r). Renkaan muodostuessa kromosomien molemmista päistä pala katkeaa ja jäljelle jäävät osat ”liimautuvat” toisiinsa muodostaen renkaan. Katkoskohtia ei tässä ole ilmoitettu.



Puhelin/Faksi: +44 (0) 1883 330766 Sähköposti: info@rarechromo.org Internet-osoite: www.rarechromo.org

**46,XY,t(2;5)(p22;p15.1)**

Tässä miespuolisella henkilöllä on 46 kromosomia ja hänen kromosomiensa numero 2 ja 5 välillä palaset ovat vaihtaneet paikkaa. Kyseessä on ns. resiprokaalinen (vastavuoroinen) translokaatio (t, vaihtuma). Katkoskohta kromosomissa 2 on lyhyen haaran raidassa p22 ja kromosomissa 5 lyhyen haaran raidassa p15.1. Kyseessä on ns. tasapainoinen translokaatio, sillä palasten vaihdettua paikkaa mitään ei ole hävinnyt eikä tullut lisää. Perimäaineksen kaikki geenit ovat siis tallella eikä ylimääräistäkään geenimateriaalia ole tullut mukaan.

**46,XY,der(5)t(2;5)(p22;p15.1) mat**

Tässä miespuolisella henkilöllä on 46 kromosomia, joista kromosomien 2 ja 5 välillä on epätasapainoinen translokaatio. Toinen kromosomi 5 on ns. johdannaiskromosomi eli derivaatta (der). Sen lyhyestä varresta osa puuttuu juovasta 5p15 lähtien kärkeen asti. Kromosomin 2 kärkipala on juovasta p22 alkaen liimaantunut em. johdannaiskromosomin lyhyeen varteen kohdassa p15. Seurauksena on epätasapainoinen translokaatio, jossa kromosomista 5 puuttuu osa (osittainen monosomia) ja kromosomia 2 on osittain kolminkertainen määrä (osittainen duplikaatio eli trisomia). Epätasapainoinen translokaatio tällä potilaalla on seurausta äidin (mat) tasapainoisesta translokaatiosta.







Olet jo varmaan saanut tietää oman lapsesi kromosomitutkimuksen tuloksen ja haluaisit selvittää tarkalleen, mitä hänen kromosomikoodinsa merkitsee. Suositeltavaa on kääntyä kysymyksineen ensisijaisesti perinnöllisyyslääkärin tai -hoitajan puoleen. Ohessa on luettelo (taulukko 1) karyotyyppikuvauksissa yleisimmin käytetyistä symboleista.

## Karyotyypeissä käytettyjä symboleja

| symboli | kuvaus |
|---|---|
| **add** | lisäys, tuntematonta alkuperää oleva lisämateriaali |
| **->** | nuoli, jostakin johonkin |
| **cen** | sentromeeri |
| **:** | kaksoispiste, kromosomin katkoskohta |
| **::** | tuplakaksoispiste, kromosomin katkoskohta ja uudelleenliittymä |
| **,** | pilkku, erottaa kromosomien numerot, sukupuolikromosomit, sekä kromosomipoikkeavuuden |
| **.** | piste, ilmaisee alajuovia |
| **del** | deleetio, häviämä |
| **de novo** | uusi kromosomimuutos, joka on vain lapsella ja vanhempien kromosomit ovat normaalit |
| **der** | yhdistelmäkromosomi eli derivaatta |
| **dic** | disentrinen, kaksivyötäröinen kromosomi, eli kromosomissa on kaksi sentromeeria |
| **dup** | duplikaatio, kahdentuma |



Puhelin/Faksi: +44 (0) 1883 330766 Sähköposti: info@rarechromo.org Internet-osoite: www.rarechromo.org

| | |
|---|---|
| **i** | isokromosomi, kromosomi koostuu kahdesta samasta varresta ja toinen varsi puuttuu |
| **idic** | isodisentrinen kromosomi, molemmat sentromeerit ovat peräisin samasta kromosomista |
| **ins** | insertio, kromosomin jommankumman varren keskellä on pala toista kromosomia |
| **inv** | inversio, kääntymä, jokin kromosomin osa on kääntynyt 180° |
| **mar** | merkkikromosomi eli markkeri, ylimääräinen pikkukromosomi |
| **mat** | äidiltä peräisin oleva |
| **-** | miinusmerkki, ilmaisee deleetion, häviämän eli puutoksen |
| **mos** | mosaiikki |
| **p** | kromosomin lyhyt varsi |
| **( )** | sulut, käytetään erottamaan kromosomin uudelleenjärjestymää ja sen katkoskohtia |
| **pat** | isältä peräisin oleva |
| **+** | plus-merkki, ilmaisee lisän |
| **psu** | pseudo, muistuttaa tunnettua toimivaa osasta muttei toimi |
| **q** | kromosomin pitkä varsi |
| **?** | kysymysmerkki, ilmaisee että kromosomikohdan tunnistus on epävarma |
| **r** | rengaskromosomi |
| **rcp** | resiprokaalinen, vastavuoroinen |
| **rec** | yhdistelmä |





| | |
|---|---|
| **rob** | Robertsonin translokaatio |
| **;** | puolipiste, erottaa toisistaan kromosomien uudelleenjärjestymät ja niitten katkoskohdat, kun ne koskevat useampaa kuin yhtä kromosomia |
| **/** | kenoviiva, erottelee solulinjat (käytetään mosaiikkikaryotyypeissä) |
| **t** | translokaatio |
| **tel** | telomeeri |
| **ter** | terminaalinen, kromosomin loppupää |
| **trp** | triplikaatio, kolminkertainen määrä |



Puhelin/Faksi: +44 (0) 1883 330766 Sähköposti: info@rarechromo.org Internet-osoite: www.rarechromo.org

# *Harvinaiset kromosomipoikkeavuudet*

Jotkin perimän poikkeavuudet eli mutaatiot ovat niin pieniä, että ne vaikuttavat ainoastaan yhteen geeniin. Tällaisia kutsutaan yhden geeniparin määräämiksi perinnöllisiksi sairauksiksi. Kun muutos perimässä on niin suuri, että se näkyy katseltaessa kromosomeja valomikroskoopilla, on kyseessä kromosomipoikkeavuus. Mikroskoopilla näkyvät kromosomipoikkeavuudet koskevat yleensä lukuisia geenejä. Poikkeavuudet jaetaan kahteen päätyyppiin LUKUMÄÄRÄPOIKKEAVUUKSIIN ja RAKENNEPOIKKEAVUUKSIIN. Jos tällainen poikkeavuus on syntynyt jo muna- tai siittiösolun muodostumisvaiheessa, se siirtyy tulevan lapsen jokaiseen soluun hedelmöittyneen alkion solujen jakautuessa. Mikäli poikkeavuus ilmaantuu hedelmöittymisen jälkeen vain johonkin varhaisalkion ensimmäisten jakautumisen tuloksena syntyneeseen soluun, poikkeavuus koskee tällöin vain tämän solun jälkeläissolukkoa. Tällöin tulevan lapsen soluista osassa on normaalit kromosomit ja osassa poikkeavat. Tätä tilannetta sanotaan MOSAIKISMIKSI.

## LUKUMÄÄRÄPOIKKEAVUUDET

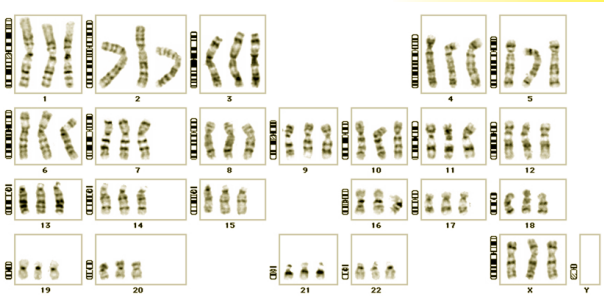
Mikäli solussa on ylimääräisenä kokonaisia kromosomistoja on seurauksena POLYPLOIDIA. Kun ylimääräisiä kromosomistoja on yksi kappale eli kromosomeja on 69, kutsutaan tätä nimellä TRIPLOIDIA.

Mikäli ainoastaan osassa kehon soluja on ylimääräinen kromosomisto, kutsutaan sitä triploidiamosaikismiksi tai miksoploidiaksi.



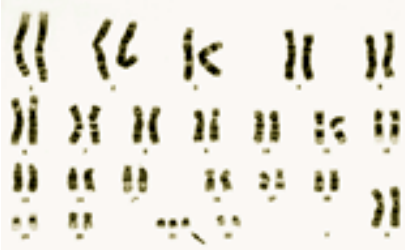


Kun yksittästä kokonaista kromosomia on muu määrä kuin normaali kaksi, on kyseessä ANEUPLOIDIA. Aneuploidia voi koskea mitä tahansa autosomikromosomia (1-22) tai sukupuolikromosomia (X ja Y).



**Kuva 8** Triploidinen karyotyyppi, jokaista kromosomia on kolme kappaletta.

Kun yksi kokonainen kromosomi on liikaa, kyseessä on TRISOMIA. Solun kromosomiluku on silloin 47. Trisomioista tunnetuin lienee Downin oireyhtymä eli trisomia 21.



**Kuva 9** Kromosomisto, jossa on yksi ylimääräinen kromosomi (numero 21).

Kun soluissa on kaksi samaa ylimääräistä kromosomia, sanotaan sitä TETRASOMIAKSI, jolloin kromosomilukumäärä on 48. Mikäli kokonainen kromosomi puuttuu, on kyseessä MONOSOMIA, ja kromosomiluku kaikissa soluissa on 45.

## RAKENNEPOIKKEAVUUDET

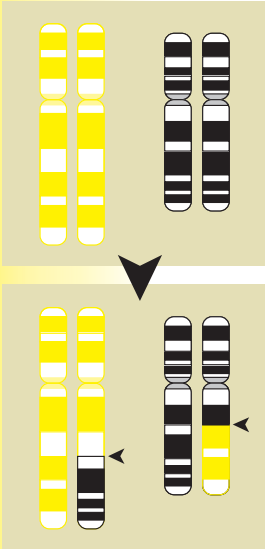
Rakennepoikkeavuuksia syntyy kromosomien katkeamisten seurauksena. Katkeamisia voi sattua spontaanisti uutena muutoksena eli DE NOVO -mutaationa tai ne voivat periytyä jommaltakummalta vanhemmalta. Rakennepoikkeavuuksiin luetaan erityyppiset translokaatiot, häviämät, rengaskromosomit, kahdentumat, inversiot sekä isokromosomit.

### Translokaatiot

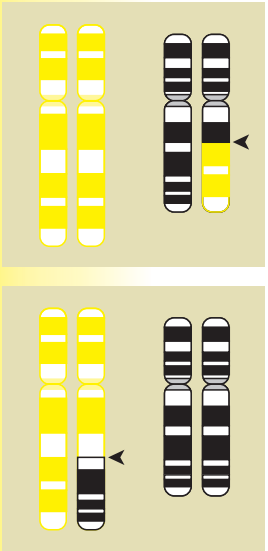
Translokaatio (vaihtuma) syntyy, kun kahden eri nimisen kromosomin kesken osa perimäaineksesta



Puhelin/Faksi: +44 (0) 1883 330766 Sähköposti: info@rarechromo.org Internet-osoite: www.rarechromo.org



**Kuva 10** Kaavakuva, jossa näkyy tasapainottunut resiprokaalinen translokaatio (kaksi ylintä kuvaa) ja kaksi mahdollista epätasapainoista translokaatiota, jotka sen seurauksena voivat tulla lapsille (kaksi alinta kuvaa). Katkoskohdat on merkitty nuolilla.



➤ katkoskohta

eli DNA:sta vaihtuu. Translokaatioihin kuuluvat resiprokaaliset translokaatiot (eli vastavuoroiset vaihtumat) ja Robertsonin translokaatiot sekä insertiot. Translokaatiot voivat olla joko tasapainoisia tai epätasapainoisia.

## Tasapainoiset resiprokaaliset translokaatiot ja epätasapainoiset translokaatiot

Tasapainoisten resiprokaalisten translokaatioitten yleisyydeksi väestössä arvioidaan noin 1:500. Tasapainoinen resiprokaalinen translokaatio syntyy, kun kaksi tai useampia kromosomeja katkeaa ja irronneet palat vaihtavat paikkaa keskenään. Koska kromosomiainesta ei ole hävinnyt eikä tullut lisää, valtaosa tasapainoisen resiprokaalisen translokaation kantajista on oireettomia. Tästä pääsäännöstä voi olla harvinaisia poikkeuksia. Oireita voi joskus olla, kun lapsella on uusi eli de novo tasapainoinen resiprokaalinen translokaatio. Näin on erityisesti silloin, kun translokaatioon osallistuu enemmän kuin kaksi eri kromosomia. Syynä tälle ainakin osassa tapauksia on tärkeiden geenien vaurioituminen kromosomien katkoskohdissa. Mikäli lapsi taas on saman tasapainoisen resiprokaalisen translokaation kantaja kuin hänen terveet vanhempansa, ei lapselle käytännössä koskaan tule translokaatiosta johtuvia oireita sen kummemmin kuin hänen translokaation kantajavanhemmalleenkaan on tullut. Vastavuoroisen translokaation aiheuttamat ongelmat liittyvät riskiin, että lapsi saa sen epätasapainoisen muodon, jolloin osa jotain kromosomia puuttuu ja jotain toista kromosomia on liikaa. Epätasapainoinen translokaatio voi johtaa keskenmenoon tai syntyvän lapsen vammautumiseen, elinten kehityshäiriöihin ja





kehitysvammaisuuteen. Tasapainoiset resiprokaaliset translokaatiot ovat yleensä perhekohtaisia ja hyvin yksilöllisiä. Niinpä on tärkeätä, että vanhemmat perinnöllisyysneuvonnassa voivat keskustella perinnöllisyyslääkärin kanssa omaan translokaatioonsa liittyvistä riskeistä saada keskenmeno tai synnyttää vammainen lapsi.

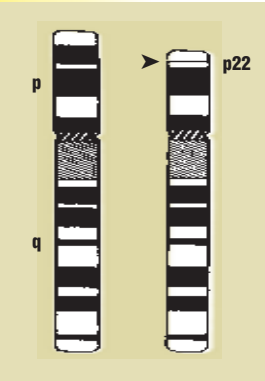
## Robertsonin translokaatiot

Robertsonin translokaatiot syntyvät siten, että tiettyjen kromosomien (kromosomit 13, 14, 15, 21 tai 22) lyhyt varsi häviää ja jäljelle jäävät pitkät varret liittyvät yhteen. Näiden kromosomien lyhyiden varsien puuttuminen ei aiheuta oireita. Henkilöllä, jolla on Robertsonin translokaatio, on kaikkiaan 45 kromosomia. Robertsonin translokaatiot ovat väestössä verrattain yleisiä, noin yhdellä tuhannesta on sellainen. Yleisin on kromosomien 13 ja 14 pitkien varsien yhteenliittymä. Robertsonin translokaatio voi merkitä kantajalleen riskiä keskenmenoon ja riskiä saada kromosomistoltaan epätasapainoinen ja siten vammainen lapsi.

## Insertiot

Insertiolle ei ole hyvää suomenkielistä nimeä. Insertio syntyy, kun pala jostain kromosomista on siirtynyt jonkin toisen kromosomin p- tai q-varren keskelle. Tasapainottuneen insertion kantaja on yleensä oireeton, ellei insertio sitten ole vaurioittanut katkoskohdassa sijainneita geenejä. Insertion oireettomalla kantajalla on riski saada lapsi, jolla on epätasapainoinen kromosomimuutos, joko häviämä tai kahdentuma.

**Kuva 11** Knightin perhe ja heidän kromosomiensa 9 ja 20 kaavakuvat. Osa Ednan (vasemmalla) kromosomia 9 on insertoitunut eli siirtynyt kromosomiin nro 20. Ednan insertio on tasapainoinen, samoin kuin hänen tyttärensä Clairenkin (ei kuvassa). Juliella ja Wendyllä (keskellä) on kromosomin numero 9 lyhyen varren osittainen kahdentuma, kun taas Lindalla (oikealla) on normaali kromosomisto.




**Kuva 12** Kaavakuva, jossa näkyy kromosomin numero 9 lyhyen varren osittainen häviämä (oikealla) ja sen normaali vastinkromosomi (vasemmalla).

➤ Nuoli osoittaa katkoskohdan

## Häviämä eli deleetio

Häviämässä on kyse jonkin kromosomin osan puuttumisesta. Puhutaan myös kyseisen kromosomialueen OSITTAISESTA MONOSOMIASTA. Häviämiä voi tulla minkä tahansa kromosomin mihin tahansa osaan. Mikäli häviämä sijaitsee lähellä sentromeeria, on kyseessä PROKSIMAALINEN DELEETIO. Mikäli häviämä sijaitsee lähempänä kromosomin kärkeä eli telomeeriä kuin vyötäröä, kyseessä on DISTAALINEN DELEETIO. Mikäli kromosomissa on vain yksi katkoskohta, häviämä on TERMINAALINEN. (Tässä yhteydessä ”terminaalinen” tarkoittaa ainoastaan kromosomin päätä eikä suinkaan merkitse, että se olisi lapselle kuolemaksi.) Mikäli kromosomin varsi katkeaa kahdesta kohtaa, niitten välissä ollut pala häviää ja jäljelle jääneet kromosomin osat liittyvät yhteen, on kyseessä INTERSTITIAALINEN DELEETIO. Eräät häviämät ovat erityisen pieniä ja niitä kutsutaan MIKRODELEETIOIKSI.

**Kuva 13** Rengaskromosomi.

## Rengaskromosomit

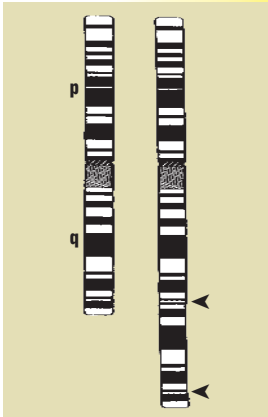
RENGASKROMOSOMI muodostuu tavallisesti siten, että saman kromosomin molempien varsien päät katkeavat. Jäljelle jääneet kromosomin päät ovat kuin tahmeaa liimaa ja liittyvät toisiinsa muodostaen renkaan. Rengaskromosomi merkitsee siis häviämää sekä kromosomin pitkän että lyhyen varren päästä. Tavallisesti puuttuvat palaset sisältävät yksilön kehityksen kannalta tärkeitä geenejä ja siksi rengaskromosomi aiheuttaa lapselle oireita. Rengaskromosomi voi myös olla ylimääräinen pikku kromosomi. Silloin seurauksena on jonkin geenialueen ylimäärä, duplikaatio, joka sekin voi aiheuttaa kehityshäiriöitä. Osa geneetikoista on sitä mieltä, että millä tahansa rengaskromosomilla on haitallinen yleisvaikutus perimään ja seurauksena on kasvu- ja kehityshäiriö.





## Duplikaatiot eli kahdentumat

KAHDENTUMAlla eli duplikaatiolla tarkoitetaan tilannetta, jossa jonkin kromosomin jotakin osaa on kaksikertainen määrä. Kahdentumasta käytetään toisinaan nimeä OSITTAINEN TRISOMIA (kolminkertainen määrä kyseisen alueen kromosomiainesta, yksi annos normaalissa kromosomissa ja kaksi kahdentuman sisältävässä). Mikäli kromosomissa on kaksi saman kohdan kahdentumaa, kutsutaan tätä nimellä TRIPLIKAATIO (kolminkertaistuma) tai myös OSITTAINEN TETRASOMIA (nelinkertainen määrä kyseisen alueen kromosomiainesta).

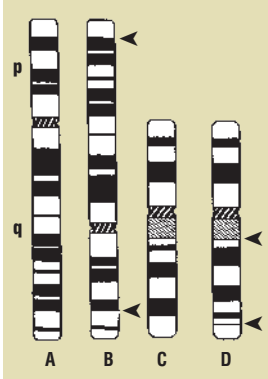



**Kuva 14** Kaavakuva, jossa oikealla näkyy kromosomin numero 1 pitkän varren osittainen kahdentuma ja vasemmalla sen normaali vastinkromosomi.

➤ Nuoli osoittaa katkoskohdan

## Inversiot eli kääntymät

Inversiossa kromosomi on katkennut kahdesta kohtaa ja kyseinen pala on sitten kääntynyt 180∞ itsensä ympäri. Mikäli molemmat katkoskohdat ovat samassa kromosomin varressa, kyseessä on PARASENTRINEN INVERSIO. Jos toinen katkoskohta on kromosomin lyhyessä ja toinen pitkässä varressa, kyseessä on PERISENTRINEN INVERSIO. Tavallisesti inversio ei aiheuta ongelmia kantajalleen, ellei sen muodostuessa katkoskohtien geeneihin ole tullut vaurioita. On kuitenkin olemassa riski, että sukusolujen (siittiöt, munasolut) kypsymisjakautumisessa inversio aiheuttaa kopiointivirheen ja syntyy sukusoluja, joiden kromosomisto on epätasapainoinen. Parasentrisen inversion kantajan riski saada vammainen lapsi on hyvin pieni. Perisentrisen inversion kantajalla on isompi riski siihen, että lapsella on



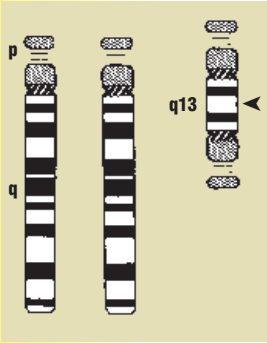

**Kuva 15** Kaavakuvat kromosomeista 10 (A ja B) ja 16 (C ja D). Kromosomissa B on perisentrinen inversio ja A on sen normaali vastinkromosomi. Kromosomissa D on parasentrinen inversio ja C on sen normaali vastinkromosomi. Invertoituneet eli itsensä ympäri kääntyneet kromosomipalat ovat nuolten välissä.



Puhelin/Faksi: +44 (0) 1883 330766 Sähköposti: info@rarechromo.org Internet-osoite: www.rarechromo.org

epätasapainoinen, vammaisuutta aiheuttava kromosomisto. Näillä lapsilla on näet poikkeavan kromosomin toisessa varressa osittainen kahdentuma samalla kun sen toisessa varressa on osittainen häviämä, tai päinvastoin. Mitä lähempänä kromosomin päitä (telomeerejä) inversion katkoskohdat ovat, sitä lievempi on lapsen vammaisuus ja pienempi myös keskenmenon riski. Tämä johtuu siitä, että hävinneet ja kahdentuneet kromosomialueet ovat pienempiä.

## Isokromosomit ja lisäkromosomit




**Kuva 16** Oikealla isodisentrisen (idic) kromosomin numero 15 kaavakuva, jossa osa kromosomia on kaksinkertaisena. Vasemmalla kaksi normaalia kromosomia 15.

➤ Nuoli osoittaa katkoskohdan

Ihmisellä on joskus ylimääräinen kromosomi, joka koostuu yhden tai useamman kromosomin osista. Tällaisella hrnkilöllä on siis itse asiassa kaksin- tai kolminkertainen määrä geeniainesta, josta tämä lisäkromosomi on muodostunut. Jos lisäkromosomin alkuperää ei tunneta, sitä joskus sanotaan englantilaisessa terminologiassa ESAC:ksi eli ”extra structurally abnormal chromosome”, suomeksi usein markkeriksi tai merkkikromosomiksi. Jos lisäkromosomi on muodostunut kahdesta jonkin kromosomin joko p- tai q- varresta (eli kromosomissa on joko kaksi p- tai q-vartta eikä ollenkaan toista vartta), puhutaan ISOKROMOSOMIsta. Isokromosomi aiheuttaa itse asiassa triplikaation eli tetrasomian (nelinkertainen määrä) sisältämänsä kromosomiaineksen suhteen. Mikäli isokromosomissa on kaksi sentromeeria eli ”vyötäröä”, sitä sanotaan ISODISENTRISEKSI.





# Lisää tietoa ja luettavaa

Seuraavassa on listattuna joitakin hyödyllisiä tiedonlähteitä, jos haluaa lukea enemmän lääketieteellistä genetiikkaa tai paremmin ymmärtää käsittämättömiä lääketieteellisiä termejä tai seurata yksityiskohtaisemmin jotain tiettyä kromosomipoikkeavuutta koskevia julkaisuja. Kirjat on tarkoitettu lääketieteen ja sytogenetiikan opiskelijoille ja lääkärien täydennyskoulutukseen.

**Suomeksi**

*Perinnöllisyyslääketiede.* 2. uudistettu painos, 2002, 352 s. Toim Pertti Aula, Helena Kääriäinen, Jaakko Leisti, kustantaja Duodecim 2002
ISBN 951-656-081-4

**Englanniksi**

*Essential Medical Genetics,* 5th Edition, Michael Connor & Malcolm Ferguson-Smith, Blackwell Science, ISBN 0-86542-666-X

*Emery's Elements of Medical Genetics,* 11th Edition, Robert F. Mueller & Ian D. Young, Churchill Livingstone, ISBN 0-443-07125-X

*ISCN 1995: An International System for Human Cytogenetic Nomenclature,* Ed. Felix Mitelman, S. Karger, Basel, ISBN 3-8055-6242-X

*Dorland's Illustrated Medical Dictionary,* Edition 28, B. Saunders Company, ISBN 0-7216-2859-1

The Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM). www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim

Medline Internet-sivu www.ncbi.nlm.nih.gov/PubMed (luetteloi tiivistelmiä sairauksia käsittelevistä



Puhelin/Faksi: +44 (0) 1883 330766 Sähköposti: info@rarechromo.org Internet-osoite: www.rarechromo.org

julkaisuista mukaan lukien harvinaiset kromosomipoikkeamat – sivut päivitetään säännöllisesti)





# *Lahjoitukset, varainhankinta ja lahja-apu*

Olemme hyvin kiitollisia National Lottery Charities Boardille, kansalliselle arpajaisvarojen käytöstä päättävälle lautakunnalle toiminnanjohtajan toimen rahoittamisesta huhtikuusta 1999 maaliskuuhun 2002 sekä tämän kirjasen kustantamisesta. Kuitenkin useimmat muut ***Uniquen*** palvelut kustannetaan vapaaehtoisilla lahjoitusvaroilla, varainkeruulla ja lahja-apu-ohjelmalla. Voidaksemme pitää palvelumme jäsenille maksuttomina toivomme runsaasti lahjoituksia.

Lahjoituksen voi tehdä lähettämällä ***Uniquelle*** maksettavaksi määrätyn shekin Ison-Britannian puntina, euroina, US dollareina, Kanadan dollareina tai Australian dollareina tai muulle valuutalle kirjoitetulla kansainvälisellä maksuosoituksella tai millä tahansa yleisimmistä luottokorteista. Lahjoitukset lähetetään osoitteeseen:

**Julie Griffin, *Unique* Treasurer**
**179 Bakers Ground**
**Stoke Gifford**
**Bristol BS34 8GE, England**
**Puhelin: +44 (0) 117 979 8886**
**Faksi: +44 (0) 117 979 8886**
**Sähköposti: donations@rarechromo.org**

Saadaksenne lisätietoa lahjoituksista tai varainkeruusta olkaa hyvä ja ottakaa yhteyttä Julieen. Häneltä saa myös tietoa brittiläisjäsenillemme tarkoitetusta lahja-apujärjestelmästä.

Kiitos!



Puhelin/Faksi: +44 (0) 1883 330766 Sähköposti: info@rarechromo.org Internet-osoite: www.rarechromo.org

# Suomentajan lisäys

Kromosomipoikkeavuudet jaetaan kahteen ryhmään sen mukaan, koskeeko poikkeavuus autosomikromosomeja (numerot 1-22) vai sukupuolikromosomeja (X ja Y). Jako on tärkeä, sillä seuraamukset lapselle ovat hyvin erilaiset riippuen siitä, kumman ryhmän viasta on kyse. Tämä *Unique-ryhmän* tekemä tietokirjanen käsittelee autosomien poikkeavuuksia, jotka yleisesti ottaen aiheuttavat merkittävän älyllisen kehitysvammaisuuden ja usein pienikasvuisuutta ja elinten rakennevikoja.

Sukupuolikromosomipoikkeavuuksien seuraamukset ovat puolestaan selkeästi lievempiä, ja voivatpa oireet olla niin vähäisiä, ettei koko kromosomipoikkeavuutta koskaan edes diagnosoida. Sukupuolikromosomipoikkeavuuksiin mahdollisesti liittyvät oireet ovat yleensä eri keinoin hoidettavissa. Sukupuolikromosomipoikkeavuudesta huolimatta henkilön elämä on useimmiten samanlaista iloineen ja suruineen kuin kellä tahansa meistä. Älyllistä kehitysvammaisuutta ei sukupuolikromosomipoikkeavuus juuri koskaan aiheuta.

Tavallisimmista sukupuolikromosomipoikkeavuuksista saa tarkempaa tietoa esim. seuraavilta Internet-sivuilta:

**47,XXX**
Kun tytöllä on ylimääräinen X-kromosomi (47,XXX)
http://www.vaestoliitto.fi/tiedotus/rakennesivut/perinnolliset_frameset.htm





**48,XXXX**
48,XXXX-oireyhtymä
http://www.vaestoliitto.fi/tiedotus/rakennesivut/perinnolliset_frameset.htm

**47,XYY**
Kun pojalla on ylimääräinen Y-kromosomi
http://www.vaestoliitto.fi/tiedotus/rakennesivut/perinnolliset_frameset.htm

**47,XXY**
Klinefelter-oireyhtymä
http://www.lastenendo.sci.fi/potilaille/kliner.html

**45,X**
Tietoa Turnerin oireyhtymästä
http://www.lastenendo.sci.fi/potilaille/turner.html

**dup(Xq)**
dup(Xq), X-kromosomin pitkän varren kahdentuma
http://www.vaestoliitto.fi/tiedotus/rakennesivut/perinnolliset_frameset.htm

Tämän kirjasen suomennoksesta huolimatta *Uniquella* ei ole suomenkielistä palvelua. Silti suomalaisperheiden yhteydenotot englanniksi toivotetaan lämpimästi tervetulleiksi. Suomeksi tietoa ja neuvoja saa mm. Väestöliiton perinnöllisyysklinikasta (ks. takakansi).

## Suomentajan kiitokset

Kiitän HLL Merja Peippoa korvaamattomasta avusta käännöstyössä, perinnöllisyyshoitaja Marjatta Sipposta arvokkaista kommenteista sekä HuK Liisa Savolaista kieliasun tarkastuksesta.



Puhelin/Faksi: +44 (0) 1883 330766 Sähköposti: info@rarechromo.org Internet-osoite: www.rarechromo.org