

# Velkommen til UniqueDanmark

**UniqueDanmark** er en forening for forældre og pårørende til børn med sjældne kromosomafvigelser.

UniqueDanmark er også en forening, der står til rådighed for professionelle, der beskæftiger sig med børn med sjældne kromosomafvigelser, og de er også velkomne som medlemmer.

**Foreningens hovedformål** er at skabe et netværk, hvor familier kan mødes og udveksle viden og erfaringer.

I UniqueDanmark er vi ikke eksperter i sjældne kromosomafvigelser. I løbet af barnets opvækst bliver vi eksperter i at være forældre til et barn med en sjælden kromosomafvigelse, og den erfaring kan vi dele med hinanden i foreningen.

Når man står med sit barn og netop har fået at vide, at barnet har en sjælden kromosomafvigelse, lander man i et følelsesmæssigt kaos. Det kan være meget svært at forstå selv den mest pædagogiske forklaring på, hvordan kromosomafvigelser opstår, og hvilken betydning de kan have for ens barn. Det eneste, man måske tænker på, er: Hvorfor skulle det lige netop ramme mig og min familie, og hvad betyder det for mit barns fremtid. Begge dele er oftest umulige at få svar på.

Senere er der en masse praktiske ting, man skal lære at håndtere, og man bevæger sig oftest ind på et helt ukendt område, når man får et handicappet barn. Følelserne kan ofte optage alle ens ressourcer også selv, om man omgives af professionelle. Nogle gange kan man måske kun overskue i dag og i morgen og kan slet ikke overskue det, en professionel fortæller om barnets muligheder om 1 år eller om 3 år.

I foreningen tror vi, at vi forældre til børn med sjældne kromosomafvigelser er de bedste til at hjælpe hinanden uanset, om man står med en nyfødt baby, der har fået stillet diagnosen eller med et ældre barn, hvor man måske har ventet længe på en præcis diagnose.

**UniqueDanmarks samarbejdsparter** er: Kennedy Institutet ved læge Helle Hjalgrim, som gerne står til rådighed ved spørgsmål om børnene.

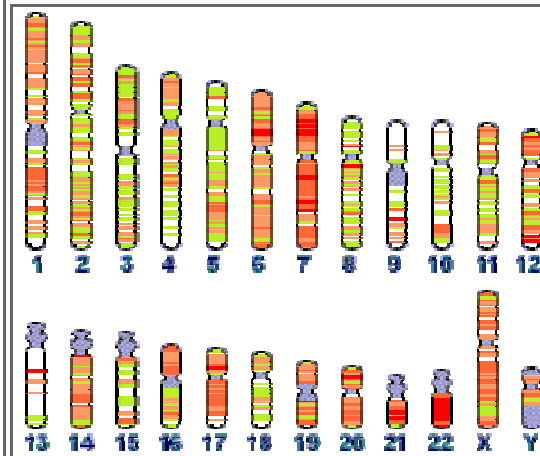
- tilsvarende foreninger i Norge, Sverige, England, Holland og Tyskland, og vi undersøger gerne muligheden for udenlandske kontakter for de forældre, der ønsker det.

- ECARUCA som er en Europæisk forskergruppe, der netop er etableret for at indsamle data om sjældne kromosomafvigelser i hele Europa.

**Vores hjemmeside** er/skal være et opslagsværk for foreningens medlemmer. Her skal man kunne læse om andre familiers erfaringer og finde råd og vejledning i alt, der vedrører hverdagen med et barn med en sjælden kromosomafvigelse.

## Kromosomafvigelser og følgerne heraf

Moderens ægcelle har normalt en kromosomsammensætning 23X, mens faderens sædcelle kan være enten 23X eller 23Y. Ved den normale befrugtning sker der en sammensmeltning af én ægcelle og én sædcelle. En dreng har karyotype 46XY og en pige 46XX.

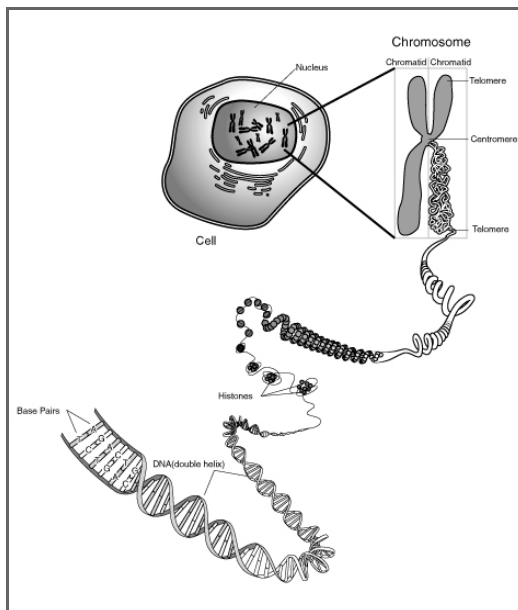


Sker celledelingen ikke korrekt enten før eller ved selve befrugtningen, kan barnets kromosomsammensætning være forskellig fra 46XY eller 46XX. Kromosomafvigelser, der opstår på denne måde kaldes også for nyopståede og ikke arvelige forandringer. Dvs. at barnets forældres kromosomer viser ingen afvigelse. En del kromosomafvigelser kan videregives fra forældrene, det vil sige arvelige kromosomafvigelser. Her er der oftest tale om afvigelser på de enkelte kromosomer, hvor dele af ét kromosom kan mangle eller være ombyttet.

Oftest behøver man ikke engang at være klar over, at man har en kromosomafvigelse. Man kan for eksempel have en balanceret translokation.

Det betyder, at der er flyttet et stykke af et kromosom over på et andet kromosom. Så længe det stykke, der er flyttet rundt, er intakt dvs. mængden af genmateriale er uændret, vil det oftest være uden betydning. Hvis det stykke, der er flyttet rundt, mister noget genmateriale, kan det lige pludselig have konsekvenser, og personen kan blive fysisk og psykisk udviklingshæmmet. Vi skal altså have lige præcis den rette mængde genmateriale. Både for lidt og for meget kan have konsekvenser for vores udvikling.

## Kromosomet Kroppens byggesten



Du kan gå ind på UniqueDanmarks hjemmeside på adressen:

[www.uniquedanmark.dk](http://www.uniquedanmark.dk)

Eller skriv til os på adressen:

[formand@uniquedanmark.dk](mailto:formand@uniquedanmark.dk)

## UniqueDanmarks visioner

Vi vil skabe et netværk, hvor familier kan mødes og udveksle viden og erfaringer. Foreningen henvender sig til familien som helhed, og netværket er for såvel forældre og søskende som for bedsteforældre.

Vi vil indsamle og opdatere information om børnenes udvikling, sygdomme og syndromer og gøre denne tilgængelig på foreningens hjemmeside.

Vi vil knytte professionelle kapaciteter på området til foreningen til gavn for både forældre og professionelle i foreningen.

### YDERLIGE INFORMATIONER KAN FÅS HOS

#### UniqueDanmark

C/O Jette Ziegler  
Lille Værløsevej 90  
3500 Værløse

E-mail: [formand@uniquedanmark.dk](mailto:formand@uniquedanmark.dk)

#### Kontaktpersoner:

Sjælland: Jette Ziegler 44485812  
Jylland og Fyn: Pia Rosenberg 74532561

## En forening for forældre til et barn med sjælden kromosomafvigelse



## UniqueDanmark