Частина 1

Пояснюємо різницю у світі

Чи ви знали про це?

Макаронні вироби - це їжа, виготовлена з замішаної суміші борошна, манки з твердих сортів пшениці, гречки, рису, кукурудзи або інших видів зерна, води, іноді яєць і солі. Італія є найбільшим споживачем - 28 кг на рік на людину, за нею йдуть Венесуела і Туніс. Макарони можна знайти на кожному континенті, в кожній країні і в різноманітних формах.

Твоя черга грати!

Щоб відповісти відповідно до свого віку, використовуй різні рівні складності.

Намалюй всі форми макаронів, які ти знаєш.

Перелічи назви різних макаронних виробів, які ти знаєш.

Бути унікальними, різними і схожими водночас

RAREDISEASEDAY.ORG

Як ти щойно зрозумів, макаронні вироби мають загальні характеристики, смаки та текстури, які більш-менш схожі між собою. Але вони можуть відрізнятися за зовнішнім виглядом і, залежно від того, хто їх готує, можуть бути навіть унікальною стравою.
По суті, це те ж саме, що і з творами мистецтва... Ти розпізнаєш з першого погляду, що це картина або скульптура, але кожна з них відрізняється і буде нести своє послання, свій голос.
Чи це інаше, якщо мова іде про людей?

Твоя черга грати!

Щоб відповісти відповідно до свого віку, використовуй різні рівні складності.

Намалюй людину, яка дуже відрізняється від тебе, і обведіть або зафарбуй червоним кольором все, що у тебе з нею є спільного.

Люди унікальні, але вони також схожі. Щоб зрозуміти це, я пропоную тобі заповнити цю таблицю

Що у тебе спільного з усіма людьми	**Те, що у вас відрізняється**
Приклад: - дві руки	Приклад: - зріст

Бути унікальними, різними і схожими водночас.... Але чому?

RAREDISEASEDAY.ORG

Як би ти не виконав цю вправу, ти, мабуть, зрозумів, що всі люди різні, не кажучи вже про унікальність. Окрім зовнішнього вигляду чи кольору очей, ми також не маємо однакової особистості, характеру, здібностей чи здоров'я (наприклад, інвалідності). Тому, знаючи, що всі люди чимось відрізняються, немає сенсу виключати іншу людину через її зовнішність, переконання чи здібності. Зрештою, ця людина така ж унікальна, як і інші 8 мільярдів людей, що живуть на Землі.

Скарб людства

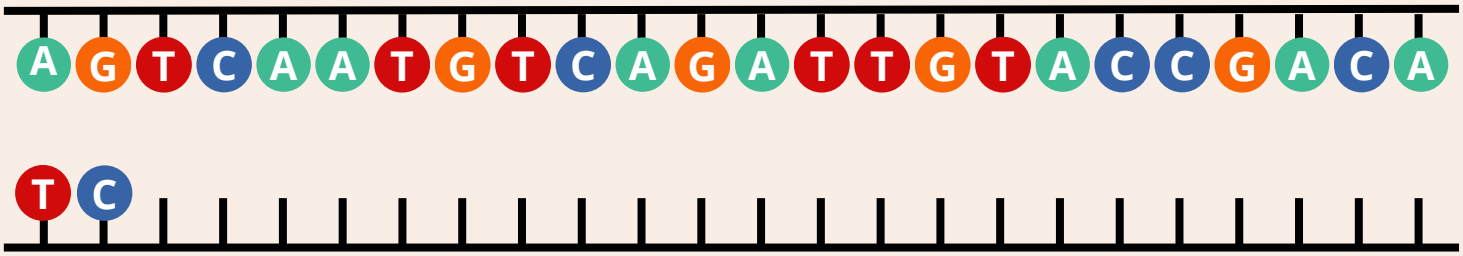
Щоб зрозуміти, що робить нас такими різними і водночас такими схожими, нам потрібно здійснити подорож у неймовірно маленький світ людського тіла. Наше тіло - це гігантський пазл, що складається з близько 30 000 мільярдів крихітних шматочків, які називаються клітинами. З'єднуючись разом, вони утворюють органи, кістки, серце, кров, шкіру, мозок тощо. Те саме стосується всіх живих істот на Землі, таких як коти, риби чи рослини.
В основі кожної клітини лежить наша ДНК (на малюнку зліва), яка містить всю інформацію, що дозволяє нам рости, жити, думати, бігати, бути унікальними і схожими на всіх людей. Всі люди мають унікальну ДНК, але 99,9% з них схожі між собою.

Твоя черга грати!

ДНК складається з двох ниток, які обертаються одна навколо одної. Вони призначені для зчитування нашими клітинами, щоб виробляти всі необхідні їм компоненти. ДНК дуже довга, але й дуже проста. Лише 4 різних компоненти!

A T G C

На обох нитках ДНК компоненти G,A,T,C спрямовані один до одного. Крім того, "A" завжди буде асоційована з "T", а "G" - з "C" (і навпаки). Реконструюй цю подвійну нитку ДНК за допомогою ручок або кольорових олівців.



Чи можеш ти розшифрувати генетичний код!

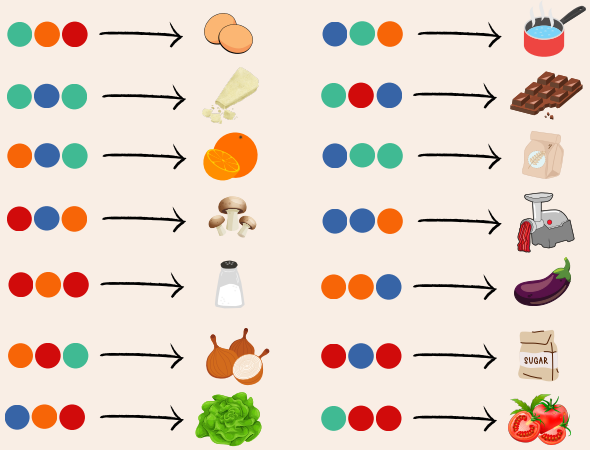
RAREDISEASEDAY.ORG

Тепер, коли ти реконструював свою ДНК... ти можеш подумати, що майже нескінченна послідовність букв A, G, T і C нічого не означає! Але це не так!
Насправді ця послідовність становить (генетичну) інформацію, яка розшифровується нашими клітинами. Ця інформація відповідає всім рецептам для виготовлення наших білків. Правильно прочитавши їх, клітина зможе зібрати всі компоненти наших білків, які називаються амінокислотами, у правильному порядку. А білки дуже важливі! Це, наприклад, антитіла, які захищають нас від бактерій чи вірусів, гормони, такі як інсулін, або вони також необхідні для функціонування нашого мозку чи м'язів... Білки необхідні для життя, і існує понад 20 000 різних білків.

Твоя черга грати!

Твій генетичний фрагмент містить список інгредієнтів рецепта. Щоб їх знайти, скористайся цим генетичним кодом і зроби те саме, що робить клітина - прочитай компоненти ДНК 3 по 3.

Генетичний кулінарний код!



A G T C A A T G T C A G A T T G T A C C G A C A

Інгредієнти рецепта :

Що ми можемо зробити з цими інгредієнтами?

Підказка: макарони, звичайно!

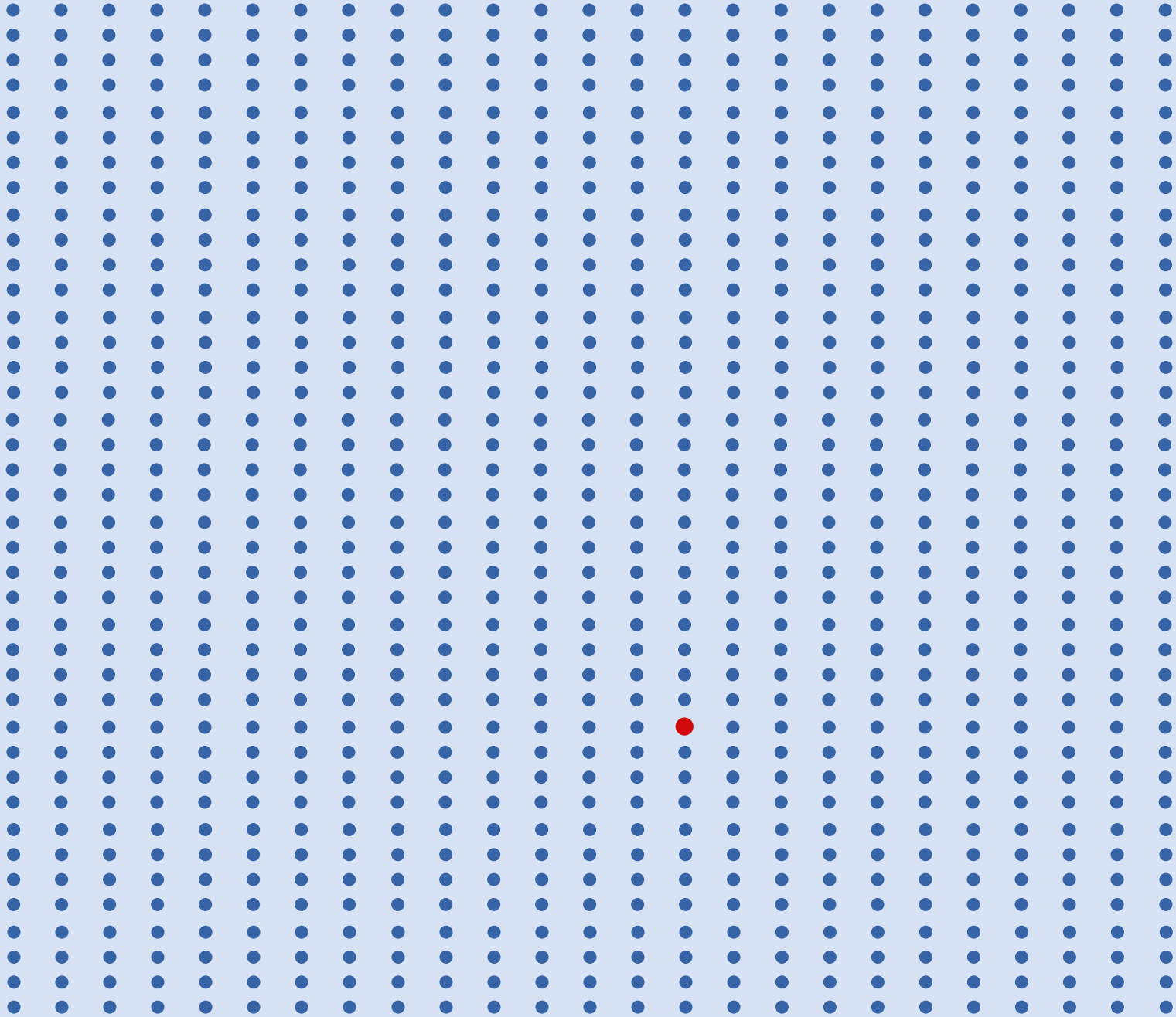
Ми знайшли другий рецепт

A G T C A A T G T C A G A T T G T A T C G A C A

У чому різниця з першим рецептом?

Як ти думаєш, чи це зрештою вийде добре?

Висновок
Уважно подивись на цей малюнок



На цьому малюнку 1000 крапок. Ці 1000 точок представляють тебе і твою ДНК. Разом ви визначаєте, як ти бігаєш, як пишеш, твій зріст, вагу, очі, темперамент, апетит, серцебиття, розмір кісток, форму стопи і т.д. Кожна синя крапка позначає все, що у тебе є спільного з іншими людьми, а кожна червона крапка - ваші відмінності. Твої відмінності - це зовсім небагато, і це те, що робить тебе унікальним. Зрештою, це те, що написано на двох розшифрованих тобою ДНК: равіолі з м'ясом чи равіолі з грибами - це різні речі, але це все одно макарони, і обидві страви дуже смачні!

Не пропусти наступне заняття, ми продовжимо грати з ДНК і будемо досліджувати рідкісні захворювання!

RAREDISEASEDAY.ORG

Це заняття запропоновано Фондом Ipsen у співпраці з Child & Youth Care Zimbabwe та Eurordis в рамках Міжнародного дня рідкісних захворювань.

Child & Youth Care

FONDATION IPSEN

Частина 2

Пояснюємо рідкісні захворювання

Ми всі колись хворіли. Застуда, грип, Covid-19, мігрень, біль у животі тощо. Для лікаря цей список довгий. Дійсно, існують тисячі хвороб, які можуть вплинути на нас. Йому чи їй нелегко поставити правильний діагноз і призначити вам правильні ліки. На щастя, найпоширеніші хвороби зазвичай не є найсерйознішими. На здоров'я!

Твоя черга грати!

Різні рівні складності допоможуть тобі зрозуміти, чи знадобиться тобі допомога чи ні.

Які частини твого тіла були уражені хворобою? Обведи їх.

Перелічи назви різних захворювань, які ти переніс

Рідкісні захворювання – рідкісні чи не дуже?

RAREDISEASEDAY.ORG

Хвороби, які ти щойно перерахував, загалом поширені. Також, гадаю, ти чув про інші хвороби, трохи менш поширені, ніж застуда чи гастроентерит, і, на жаль, більш серйозні: хвороби серця, рак, судинні захворювання тощо. Але чи чув ти коли-небудь про рідкісні захворювання?

В Європейському Союзі (ЄС) рідкісне захворювання визначається як захворювання, що вражає менше ніж 5 з 10 000 осіб у загальній популяції, що є дуже рідкісним явищем.

Твоя черга грати!

Ці 100 квадратів відображають поширеність захворювань серед населення світу. Для кожної групи захворювань розфарбуй необхідну кількість квадратиків, що відповідає відсотку людей, які живуть з цією хворобою.

- **5 зі 100 людей живуть з раком**
- **31 зі 100 людей живуть із серцево-судинними захворюваннями**
- **13 зі 100 людей живуть з респіраторним захворюванням**
- **5 зі 100 людей живуть з діабетом**
- **5 зі 100 людей живуть з рідкісним захворюванням**

Тож чи рідкісні хвороби... настільки рідкісні?

Рідкісне захворювання вражає менш ніж 1 з 2 000 людей, проте рідкісні захворювання загалом вражають стільки ж людей, скільки діабет або рак. Ти, напевно, думаєш, що це не може бути правдою!
Але це правда! Це тому, що рідкісних захворювань дуже багато: 7000! Насправді, 300 мільйонів людей у світі живуть з рідкісними захворюваннями!

Що таке рідкісне генетичне захворювання?

RAREDISEASEDAY.ORG

У 80% випадків рідкісні захворювання мають генетичне походження, тобто помилку в ДНК, яка не дозволяє правильно виробляти білок. Таким чином, можна сказати, що майже всі генетичні захворювання є рідкісними, але не всі рідкісні захворювання є генетичними. Існують дуже рідкісні інфекційні захворювання, наприклад, а також рідкісні аутоімунні захворювання та рак. Для багатьох рідкісних захворювань причини, на жаль, не відомі.

Твоя черга грати!

Як ми бачили в попередній вправі, ДНК і генетична інформація, яка в ній міститься, необхідні для нормального функціонування наших тіл і клітин. Ось 3 послідовності ДНК, які майже ідентичні. Обведи відмінності, які ти бачиш у послідовності 2 і 3 порівняно з першою.

A T G C A A T G T C A G A G C C T A A G G

A T G C A A T G T C A G A G G C T A A G G

A T G C A A C G T C A G A G C C T A A G G

На перший погляд може здатися, що ці відмінності не мають значення. Але це не так!

Що таке рідкісне генетичне захворювання?

RAREDISEASEDAY.ORG

Твоя черга грати!

Тепер, коли ти визначив мутації на трьох фрагментах ДНК, як і у занятті 1, я пропоную тобі розшифрувати їх за допомогою генетичного коду, наведеного нижче, і визначити 3 білки, які можуть утворитися. Перш ніж це зробити, ти повинен знати, що :

- **компоненти ДНК зчитуються 3 по 3**
- **зчитування ДНК завжди починається з ATG і закінчується AGG, стоп-сигналом, який не відповідає жодній амінокислоті і означає, що зчитування ДНК завершено.**

Генетичний код

ДНК	Амінокислота	ДНК	Амінокислота
C A G	◆	G T C	⬢
A T G	▲	T C A	✸
G A G	★	C G T	●
A G C	⬟	C T A	⬢
T G T	⬣	C A A	■

Що таке рідкісне генетичне захворювання!

RAREDISEASEDAY.ORG

Твоя черга грати!

Зараз я пропоную тобі подивитись, який вплив ці зміни в ДНК можуть мати на організм людини. Три білки, які ти щойно розшифрував, повинні зв'язатися з іншим білком, червоним білком. Цей зв'язок здійснюється за допомогою перших трьох амінокислот. Для цього прикладу ми скажемо, що ця комбінація білків необхідна для міцності кісток. Спочатку намалюй три білки, які ти розшифрував, а потім спробуй перевірити, чи здатні вони зв'язатися з червоним білком.

Білок 1 (нормальна форма)

Білок 2

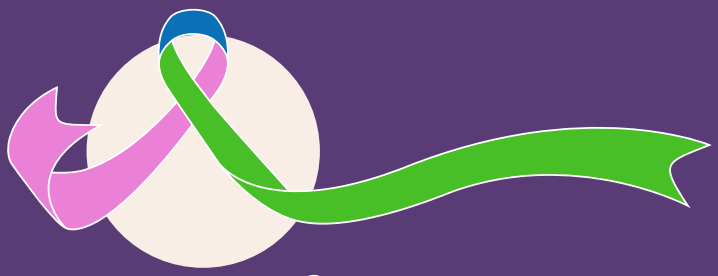
Білок 3

Висновок

Який білок(и) або ДНК робить кістки міцними?

Який білок(и) або ДНК є причиною рідкісного захворювання?
Яким буде наслідок?

Висновок



Завдяки цьому заняттю ти тепер знаєш, що :

- **існують рідкісні захворювання, на які хворіє менше однієї людини на 2000**
- **що їх існує понад 7000 різних, які можуть впливати на серце, мозок, легені, м'язи тощо.**
- **що у світі понад 300 мільйонів людей живуть з рідкісним захворюванням**
- **що помилка в ДНК є причиною 80% рідкісних захворювань**
- **що ця помилка може порушити функціонування білка, що спровокує хворобу**

Але, перш за все, не забувай, що людина, яка живе з рідкісним захворюванням або інвалідністю, на 99,9% схожа на тебе, і що ніщо не завадить тобі дружити з нею або з ним і проживати щасливі моменти разом.

Цей захід запропоновано Фондом Ipsen у співпраці з Child & Youth Care Zimbabwe та Eurordis в рамках Міжнародного дня рідкісних захворювань.