



**OD PREDISODKOV DO SPREJEMANJA  
DRUGAČNIH  
JE 46 KROMOSOMOV ŠE VEDNO POGOJ ZA SPREJETOST V  
DRUŽBI?**

Področje raziskovalne naloge: SOCIOLOGIJA

Avtorici raziskovalne naloge: Kaja ŽAFRAN in Lara Julija PAPOTNIK, 9. b

Mentorica: Melita KOSABER, prof. bio. in kem.

Mestna občina Celje, Mladi za Celje

Celje, 2025

## KAZALO VSEBINE

KAZALO VSEBINE.....	2
ZAHVALA.....	4
POVZETEK.....	5
1 UVOD.....	6
1.1 CILJI RAZISKOVALNE NALOGE.....	7
1.2 METODE IN KORAKI RAZISKOVALNE NALOGE.....	7
1.3 HIPOTEZE RAZISKOVALNE NALOGE.....	8
2 TEORETIČNI DEL.....	9
2.1 GENETIKA.....	9
2.1.1 Genetske okvare.....	9
2.1.2 Načini zdravljenja genetskih okvar.....	17
3 RAZISKOVALNI DEL.....	19
3.1 OSNOVNA ŠOLA GLAZIJA V CELJU.....	19
3.1.1 Intervju s svetovalno delavko in medicinsko sestro na OŠ Glazija.....	20
3.1.2 Obisk Osnovne šole Glazija, delavnice z učenci in medsebojno spoznavanje.....	24
3.2 CENTER ZA VARSTVO IN DELO GOLOVEC TER ENOTA ROČNA DELA OSTROŽNO.....	27
3.2.1 Obisk CVD Golovec, enote RD Ostrožno in druženje z varovanci.....	28
3.2.2 Ponovni obisk RD Ostrožno in plesna delavnica.....	29
3.3 ANALIZA ANKETE.....	30
4 RAZPRAVA IN ZAKLJUČEK.....	35
5 SEZNAM UPORABLJENE LITERATURE.....	39
6 PRILOGA.....	42
6.1 ANKETNI VPRAŠALNIK.....	42

## KAZALO SLIK

Slika 1: Otrok z Downovim sindromom.....	12
Slika 2: Odrasla oseba z Downovim sindromom .....	12
Slika 3: Znaki Klinefelterjevega sindroma.....	13
Slika 4: Deklica s Turnerjevim sindromom pred operacijo zamreženega vratu in po njej.....	14
Slika 5: Posledice Edwardsovega sindroma.....	15
Slika 6: Šest prstov pri dojenčku s Patauovim sindromom .....	17
Slika 7: Deklica s sindromom trojnega X.....	17
Slika 8: Kaja in Lara Julija na OŠ Glazija .....	24
Slika 9: Kaja, Lara Julija in gospa Vesna Pangerl Marolt .....	24
Slika 10: PCS metoda .....	24
Slika 11: Kaja in Lara Julija v senzorni sobi .....	24
Slika 12: Damas in Suela zraven Klavdija .....	26
Slika 13: Oddelek 5. razreda .....	26
Slika 14: Aleksej in njegov prijatelj .....	26
Slika 15: Kaja in prijateljica Jelena .....	26
Slika 16: Kaja in Lara Julija z gospodom Mitjo .....	28
Slika 17: Delavnica keramike .....	28
Slika 18: Delavnica papirja .....	28
Slika 19: Risba varovanke .....	28
Slika 20: Poskočne noge .....	29
Slika 21: Urno plesanje .....	29
Slika 22: Vrtenje v krogu .....	29
Slika 23: Vrtenje v krogu 2 .....	29

## KAZALO DIAGRAMOV

Diagram 1: Poznavanje genetskih okvar .....	30
Diagram 2: Poznavanje osebe z genetsko okvaro .....	30
Diagram 3: Oseba z genetsko okvaro .....	31
Diagram 4: Počutje ob osebi z genetsko okvaro .....	31
Diagram 5: Vrsta odziva ob vključitvi osebe z genetsko okvaro .....	32
Diagram 6: Odziv ob srečanju z osebo z genetsko okvaro.....	32
Diagram 7: Odziv na norčevanje iz osebe z genetsko okvaro.....	33
Diagram 8: Podpora družbe osebam z genetsko okvaro.....	33
Diagram 9: Težave oseb z genetsko okvaro .....	34

## ZAHVALA

Iskreno se zahvaljujema mentorici, gospe Meliti Kosaber, profesorici biologije in kemije, za strpnost, pomoč ter spodbudo pri pisanju raziskovalne naloge od začetka do konca.

Iskreno se zahvaljujema tudi Osnovni šoli Glazija za srčen sprejem, prijetno pogostitev in da sva lahko sodelovali v različnih delavnicah z učenci ter eno tudi izvedli. Svetovalni delavki in medicinski sestri na tej šoli se najlepše zahvaljujema za opravljen intervju.

Najlepše se zahvaljujema tudi Centru za varstvo in delo Golovec, in sicer enoti Ročna dela Ostrožno. Hvaležni sva, da ste naju toplo sprejeli in ste nama bili v veliko pomoč pri raziskovanju najine teme.

Kaja in Lara Julija

## POVZETEK

Raziskovalna naloga se delno dotika področja biologije in genetike, največ pa sociologije, saj sva preučevali, kako ljudi gledamo oz. se odzivamo na osebe z genetskimi okvarami in kako lahko te osebe bolje vključimo v družbo. Raziskovali sva, kako se osebe z genetskimi okvarami vključujejo v šolo in delo ter kako jim različne organizacije pri tem pomagajo. Poleg tega sva si želeli razbiti predsodke in pokazati, da so drugačni ljudje prav tako pomemben del skupnosti. V nalogi sva dokazali, da imajo otroci in mladi pogosto predsodke do drugačnih od sebe, jih zasmehujejo ali imajo do njih odklonilen odnos. Med ozaveščanjem mladih s to problematiko sva spoznali, da če z njimi preživijo več časa, bolje razumejo njihove težave in postanejo strpnejši. Ugotovili sva tudi, da različne javne ustanove, kot so šole in centri, zelo pomagajo pri vključevanju otrok z genetskimi okvarami v družbo. V teoretičnem delu naloge sva opisali različne genetske bolezni, kot so Downov sindrom, Turnerjev sindrom, Klinefelterjev sindrom ter druge. Med drugim sva želeli pokazati tudi, da napake v genih nikoli ne bi smele ljudi definirati kot manjvredne. Vključevanje oseb z genetskimi okvarami v družbo prinaša številne koristi, tako zanje kot vse ostale, saj tudi ti prispevajo svoj delež v dobrobit skupnosti. Prav tako je tudi spodbudno, da napredek v medicini omogoča boljše zdravljenje oseb z genetskimi okvarami in uspešnejše vključevanje v družbo.

Raziskovalna naloga dokazuje, da lahko z razumevanjem in sprejemanjem drugačnih ustvarimo boljše in strpnejšo družbo.

**Ključne besede:** genetika, genetske okvare, vključenost oseb z genetskimi okvarami v družbo, javne ustanove za osebe z genetskimi okvarami, predsodki

## ABSTRACT

Our research paper partly touches on the fields of biology and genetics, but primarily focuses on sociology, as we studied how people perceive and respond to individuals with genetic disorders and how these individuals can be better integrated into society. We investigated how individuals with genetic disorders are included in school and work and how various organizations assist them in this process. Additionally, we aimed to break stereotypes and demonstrate that people who are different are equally important members of the community. In our paper, we proved that children and young people often have prejudices against those who are different, mock them, or have a dismissive attitude toward them. Through raising awareness among young people about this issue, we realized that when they spend more time with individuals with genetic disorders, they better understand their challenges and become more tolerant. We also found that various public institutions, such as schools and centers, play a significant role in helping children with genetic disorders integrate into society. In the theoretical part of the paper, we described different genetic diseases, such as Down syndrome, Turner syndrome, Klinefelter syndrome, and others. Among other things, we aimed to show that genetic mutations should never define people as inferior. The integration of individuals with genetic disorders into society brings numerous benefits, both for them and for others, as they too contribute to the well-being of the community. Moreover, it is encouraging that advancements in medicine allow for better treatment of individuals with genetic disorders and more successful integration into society. The research paper demonstrates that by understanding and accepting differences, we can create a better and more tolerant society.

**Keywords:** genetics, genetic disorders, inclusion of individuals with genetic disorders in society, public institutions for individuals with genetic disorders, prejudice

# 1 UVOD

*Raznolikost DNK je kot mozaik narave – vsak košček prispeva k večji sliki lepote. /neznani avtor/*

Po podatkih na spletu (Povzeto po [data.unicef.org](https://data.unicef.org), dostop 22. 2. 2025) se je leta 2023 rodilo 132.110.264 otrok, od tega se jih je okoli 7.9 milijonov (ali 6 %) (Povzeto po [nature.com](https://nature.com), dostop 22. 2. 2025) rodilo z genetsko okvaro. Čeprav se družba razvija in naj bi bila bolj seznanjena s problematiko oseb z genetskimi okvarami, pa temu ni tako. V današnji družbi imamo ljudje še vedno veliko predsodkov do oseb z genetskimi okvarami, kot so npr. Downov, Turnerjev in Klinefelterjev sindrom ter drugi. Ti predsodki so posledica pomanjkanja razumevanja in ozaveščenosti o tem, zato vodijo do socialne izključenosti in diskriminacije ljudi z genetskimi okvarami.

Pred dokončno odločitvijo, kaj bova raziskovali, sva najprej preverili, kakšen odnos imajo do oseb z genetskimi okvarami naključno izbrani učenci šole, ki jo obiskujeva. Med sproščenim klepetom sva ugotovili, da slabo poznajo vzroke za različne genetske okvare, pogosto te osebe podcenjujejo, ker obiskujejo šolo s prilagojenim programom, ali omenjajo njihove telesne hibe. To naju je prepričalo, da sva se odločili za poglobljeno raziskovanje o osebah z genetskimi okvarami, hkrati pa sva želeli te predsodke vsaj malo omiliti, če jih že ne moreva izničiti.

Na spletu sva zasledili, da se Downov sindrom pojavlja pri približno 1 na 600 do 1.000 živorojenih otrok (Osredkar, 1995) in spada med najpogostejše kromosomske motnje pri ljudeh. Turnerjev sindrom, ki prizadene samo ženske, se pojavlja pri približno 1 na 2.500 novorojenih deklic (Povzeto po [Motovilec](https://Motovilec), dostop 12. 12. 2024), Klinefelterjev sindrom, ki prizadene le moške, pa prizadene približno 1 na 500 do 1.000 moških novorojenčkov (Povzeto po [sciencedirect.com](https://sciencedirect.com), dostop 12. 12. 2024). Odločili sva se, da se poučiva o vzrokih za nastanek genetskih okvar, predvsem pa sva želeli ugotoviti, s kakšnimi ovirami se te osebe srečujejo v življenju.

Želeli sva izvedeti, kako se osebe z genetskimi okvarami vključujejo v izobraževalno in delovno okolje ter kako različne ustanove prispevajo k njihovem razvoju in vključenosti. Osredotočili sva se na obisk dveh pomembnih institucij v najini okolici, ki se ukvarjata z vključevanjem oseb s posebnimi potrebami, med njimi tudi z genskimi okvarami, – Osnovne šole Glazija (v nadaljevanju OŠ Glazija) in Centra za varstvo in delo Golovec (v nadaljevanju CVD Golovec), enote Ročno delo Ostrožno (v nadaljevanju RD Ostrožno).

Namen najinega raziskovanja je osvetliti in ozavestiti mlade, najine vrstnike, da so osebe z genetskimi okvarami prav tako pomemben del naše skupnosti, da jim moramo pri vključevanju v vsakdanje življenje pomagati in voditi ter da nas te osebe opomnijo, kako pomembne so vrednote, ki jih sami kljub omejitvam živijo – srčnost, zadovoljstvo ob majhnem napredku oz. uspehu, sprejemanje sebe in svojih omejitev, odprtost za druženje z drugimi. Teh vrednot pa nam, ki imamo 46 kromosomov in normalen razvoj, včasih kar primanjkuje.

## **1.1 CILJI RAZISKOVALNE NALOGE**

Cilji naloge so:

- raziskati vrste genetskih okvar in se seznaniti z njihovimi posledicami;
- izvedeti, kako poteka delo z otroki s posebnimi potrebami;
- spoznati šolo za otroke s posebnimi potrebami v Celju – OŠ Glazija;
- obiskati OŠ Glazija in izvesti delavnice z učenci;
- izvesti intervju z osebo, ki dela v enem izmed centrov, kjer so osebe z genetskimi okvarami;
- obiskati enega od centrov, kjer delajo osebe z genetskimi okvarami, in izvesti delavnice z njimi;
- izvesti anketo med učenci od 7. do 9. razreda III. OŠ Celje o genetskih okvarah in odnosu učencev do oseb, ki imajo genetsko okvaro.

## **1.2 METODE IN KORAKI RAZISKOVALNE NALOGE**

Pri raziskovalnem delu sva uporabili pet različnih raziskovalnih metod, in sicer metodo dela z viri in literaturo, metodo dela na terenu, metodo intervjuja, metodo anketiranja in metodo obdelave podatkov.

Pri metodi dela z viri in literaturo sva potrebovali literaturo o genetiki, različnih genetskih okvarah, osebah z genetskimi okvarami ter napredku zdravljenja oseb z genetskimi okvarami. Večino literature sva našli v splošni knjižnici, veliko člankov in raziskav sva prebrali tudi na spletnih straneh.

Metodo dela na terenu sva uporabili, saj sva želeli spoznati ustanovi, kjer so v varstvu osebe z genetskimi okvarami v različnih starostnih obdobjih. Tako sva

obiskali osnovno šolo, kjer se izobražujejo osebe z genetskimi okvarami, in dnevni center, kjer delajo osebe z genetskimi okvarami, ter se seznanili, kako jim ti ustanovi pomagata pri njihovem razvoju in vključevanju. Na OŠ Glazija, ki jo obiskujejo tudi učenci z genetskimi okvarami, sva se seznanili z načinom šolanja ter izvedli delavnice z učenci izbirnega predmeta genetika III. OŠ Celje in učenci OŠ Glazija. Obiskali sva tudi CVD Golovec, in sicer enoto RD Ostrožno, kjer sva spoznali, kako tam poteka delo in katere aktivnosti varovanci izvajajo. Preizkusile sva se v ročnih spretnostih, zanje pa pripravile tudi plesno delavnico.

Z metodo intervjuja sva želeli natančneje spoznati, kako poteka šolanje učencev z genetskimi okvarami, zato sva opravili vodeni intervju z medicinsko sestro in s svetovalno delavko na OŠ Glazija.

Zanimalo naju je, kako predsodki do oseb z genetskimi okvarami vplivajo na njihovo vključevanje v družbo, zato sva uporabili metodo anketiranja. Z njo sva pridobili podatke učencev od 7. do 9. razreda iz III. OŠ Celje, ki so nama dali vpogled, kako dobro poznajo različne genetske okvare in kako bi se odzvali, če bi prišli v stik s tako osebo. Anketni vprašalnik je bil sestavljen iz osmih vprašanj zaprtega in odprtega tipa, objavljen je bil na [www.1ka.si](http://www.1ka.si). Z metodo obdelave podatkov sva vse anketne vprašalnike pregledali in odgovore analizirali ter izdelali diagrame. Pri tem sva uporabili programa Microsoft Word in Microsoft Excel.

### **1.3 HIPOTEZE RAZISKOVALNE NALOGE**

Postavili sva naslednje hipoteze:

1. Učenci imajo velikokrat predsodke o ljudeh, ki so drugačnega videza.
2. Zaradi napredne medicine se danes rodi manj otrok z genetskimi okvarami kot včasih.
3. Različne genetske okvare se lahko tudi pozdravijo.
4. Genetske okvare imajo velik vpliv na razvoj socialnih stikov.
5. Na CVD Golovec, enota RD Ostrožno, potekajo različne delavnice, kjer varovanci opravljajo družbeno koristno delo.
6. Na OŠ Glazija so poleg otrok z učnimi težavami tudi otroci z genetskimi okvarami.
7. Druženje, spoznavanje in izvedba praktičnih delavnic med učenci in osebami z genetskimi okvarami zmanjšujejo predsodke med učenci in povečujejo strpnost.

## 2 TEORETIČNI DEL

V tem poglavju sva s pomočjo metode dela z literaruro in viri predstavili osnove genetike in z njo povezane pojme, kot so genetska okvara, kromosom, vrste genetskih okvar in načini zdravljenja genetskih okvar. Pri raziskovanju so nama bili v pomoč različni knjižni in spletni viri.

### 2.1 GENETIKA

Genetika je veda, ki preučuje dedovanje in spremembe genetskih informacij pri organizmih. Geni določajo različne lastnosti, npr. barvo oči, krvno skupino in nagnjenost k določenim boleznim. Sestavljeni so iz DNK ali pri nekaterih virusih RNK in vsebujejo navodila za sintezo proteinov ali RNK molekul. Ko je gen aktiven, se v procesu transkripcije prepíše v RNK, ki nato usmerja sintezo beljakovin, ključnih za delovanje organizma. Celoten nabor genov v organizmu se imenuje genom, njegova velikost je odvisna od kompleksnosti organizma. Človeški genom vsebuje približno 3 milijarde baznih parov in med 20.000 in 25.000 genov (Povzeto po [Genetika](#), dostop 15. 11. 2024). Pravila dedovanja je prvi opisal Gregor Mendel, »oče genetike«, ki je s poskusi na grahu odkril, da se genske lastnosti prenašajo po določenih zakonitostih. Mendelov zakon segregacije pravi, da se par genov za določeno lastnost loči pri nastajanju spolnih celic, tako da vsaka dobi le eno kopijo. Po zakonu neodvisne razporeditve pa se različne lastnosti dedujejo neodvisno, če se nahajajo na različnih kromosomih (Lenasi, 2024).

#### 2.1.1 Genetske okvare

Genetska okvara nastane zaradi mutacij, ki spreminjajo strukturo DNA in lahko povzročijo bolezni ali motnje v delovanju organizma. DNA je prisotna v dveh kopijah v vsaki telesni celici, pri čemer eno kopijo podedujemo od vsakega starša. Genetske spremembe lahko vplivajo na pravilno delovanje beljakovin, ki so ključne za življenje celic in organizmov. Mutacije lahko povzročijo spremembe v genih zaradi zunanjih dejavnikov, npr. sevanje, kemikalije in virusi, ali notranjih dejavnikov, npr. napake pri podvojevanju DNA. Nekatere mutacije so popravljene z naravnimi mehanizmi

celice, tiste, ki ostanejo, običajno vodijo v bolezni (Povzeto po [Genetske bolezni](#), dostop 15. 12. 2024).

Mutacije so lahko somatske, ki vplivajo le na določene dele telesa in niso dedne, ali zarodne, ki se prenašajo na potomce. Somatske mutacije se pojavijo v telesnih celicah in lahko vodijo do raka ali drugih bolezni, ki prizadenejo le posameznika. Zarodna mutacija se pojavi v spolnih celicah in se prenese na vse celice potomca, kar lahko povzroči dedne bolezni, kot so cistična fibroza ali Huntingtonova bolezen (Novaković, Škerl, 2022: 12–15).

Genetske okvare lahko vplivajo na strukturo beljakovin, kar pomeni, da te ne opravljajo svoje funkcije pravilno. Mutirane celice lahko postanejo nefunkcionalne ali se nenadzorovano delijo, kar vodi do bolezni, kot je rak. Na ravni organizma lahko genetske mutacije povzročijo težave pri rasti, razvoju, imunskem sistemu in kognitivnih sposobnostih (Povzeto po [Genetske bolezni](#), dostop 15. 12. 2024).

Dedne bolezni so prirojene in nastanejo zaradi mutacij, ki so prisotne v vseh celicah telesa. Primeri vključujejo Downov sindrom, srpastocelično anemijo in Tay-Sachsovo bolezen. Pridobljene bolezni pa nastanejo zaradi dejavnikov, kot so ionizirajoče sevanje, kemikalije ali napake pri celični delitvi (Povzeto po <https://www.zdravje.si/>; [etorba.sio.si](http://etorba.sio.si), dostop 15. 12. 2024).

Raziskave mutacij so ključne za razvoj novih zdravljenj genetskih bolezni. Genetsko testiranje omogoča zgodnje odkrivanje mutacij in oceno tveganja za različne bolezni. Sodobne tehnike, kot so genska terapija, personalizirana medicina, CRISPR in gensko sekvenciranje, omogočajo boljše zdravljenje, prilagojeno posamezniku. Te tehnologije ponujajo obetavne možnosti za zdravljenje bolezni, ki izvirajo iz mutacij, ter za izboljšanje kakovosti življenja. Z napredovanjem raziskav in terapij bo medicina učinkoviteje obvladovala genetske motnje in prilagodila zdravljenje potrebam posameznika (Povzeto po <https://www.zdravje.si/>, dostop 15. 12. 2024).

## **Kromosom**

Kromosom je nitasta struktura v jedru celic, ki vsebuje DNA in nosi genetske informacije. Vsak kromosom je sestavljen iz dolge molekule DNA, ki je ovita okoli histonov, kar omogoča kompaktno shranjevanje genov. Kombinacija DNA in histonov se imenuje kromatin (GenePlanet, 2023). Na koncih kromosomov se nahajajo telomere, ki ščitijo DNA pred poškodbami in izgubo genetskih informacij.

Centromera deli kromosom na dve roki – kratko (p) in dolgo (q) – ter omogoča pravilno razporeditev kromosomov med celično delitvijo (Povzeto po [zdravaglava.si](http://zdravaglava.si), dostopno 15. 12. 2024).

Ljudje imajo v vsaki telesni celici 46 kromosomov, organiziranih v 23 parov. Od tega je 22 parov avtosomov, ki nosijo gene za večino telesnih funkcij, ter en par spolnih kromosomov, ki določajo biološki spol (XX pri ženskah, XY pri moških). Spolne celice vsebujejo le 23 kromosomov, kar omogoča, da se ob oploditvi ustvari organizem s popolnim številom kromosomov. Kromosomi imajo več pomembnih funkcij, med drugim prenašajo dedne informacije in sodelujejo pri celični delitvi. Med mitozo zagotavljajo enakomerno porazdelitev DNA v hčerinske celice, med mejozo pa prispevajo k genetski raznolikosti. Telomere na koncih kromosomov varujejo genski material pred razpadom in preprečujejo nenadzorovane spremembe v DNA (Erjavec Škerget, 2021).

Obstajata dve vrsti kromosomov: avtosomi, ki določajo telesne značilnosti in funkcije, ter spolni kromosomi, ki vplivajo na spolni razvoj. Spolni kromosomi lahko nosijo mutacije, ki povzročajo genetske motnje, kot sta Turnerjev sindrom (prisoten en X kromosom) ali Klinefelterjev sindrom (dodaten X kromosom pri moških) (Povzeto po [Posebnosti X in Y kromosomov](#), dostop 15. 12. 2024).

Kromosomske nepravilnosti lahko vključujejo spremembe v številu ali strukturi kromosomov. Aneuploidije, kot so Downov sindrom (trisomija 21), Edwardsov sindrom (trisonomija 18) in Patauov sindrom (trisonomija 13), nastanejo zaradi presežnih kromosomov (Povzeto po [etorba.sio.si](http://etorba.sio.si), dostop 15. 12. 2024). Raziskave kromosomskih nepravilnosti pomagajo pri razumevanju genetskih bolezni in razvoju novih diagnostičnih metod.

### **Downov sindrom**

Downov sindrom je najpogostejša kromosomska napaka, ki nastane zaradi dodatne kopije 21. kromosoma, znane kot trisomija 21. To stanje upočasnjuje telesni in duševni razvoj ter vpliva na fizične lastnosti in zdravje posameznika. Leta 1866 je prvi opisal to stanje dr. John Langdon Down, po katerem je sindrom tudi poimenovan ([Downov sindrom](#), dostop 15. 12. 2024). Simptomi vključujejo mentalno zaostalost, prirojene srčne napake, hipotonijo (znižan mišični tonus), nepravilnosti v imunskem sistemu, krvavitve v prebavilih in počasen telesni razvoj. Pri osebah z Downovim sindromom se pogosto po 35. letu starosti pojavijo

poškodbe možganov, podobne Alzheimerjevi bolezni. Zaradi nepravilnosti v imunskem sistemu imajo te osebe zmanjšano odpornost, kar vpliva na njihovo pričakovano življenjsko dobo. Otroci z Downovim sindromom se pogosto srečujejo s težavami pri komunikaciji, jeziku in govoru zaradi motenj v delovanju govornih organov, kot so jezik, ustnice in čeljust. Motene so tudi funkcije sesanja, požiranja, žvečenja in pitja. Poleg tega imajo težave pri povezovanju stvari in dejanj ter označevanju misli (Koščak, 2015).

Downov sindrom ni bolezen, temveč stanje, ki se pojavi ob rojstvu in ostane vse življenje. Pri osebah z Downovim sindromom so pogosto telesne značilnosti, kot so nižja rast, manjše roke, mandljaste oči in prečna guba na dlani. Kognitivni razvoj je počasnejši, socialne in čustvene sposobnosti pa so pogosto zelo razvite. Osebe z Downovim sindromom imajo povečano tveganje za srčne napake, razvoj Alzheimerjeve bolezni in težave z dihanjem, sluhom in vidom, zato so redni pregledi pri specialistih ključni za ohranjanje njihovega zdravja. Zgodnje ukrepanje, kot so fizioterapija, govorna terapija in prilagojene izobraževalne metode, pripomorejo k boljšemu razvoju otrok z Downovim sindromom. Mnogi obiskujejo redne šole s prilagoditvami, kot so individualni učni načrti in pomoč učiteljev. Spodbujanje samostojnosti in vključevanje v družbo izboljša kakovost njihovega življenja. Downov sindrom se lahko odkrije že v prvem trimesečju nosečnosti z meritvijo nuhalne svetline, ki se uporablja kot presejalni test in omogoča oceno tveganja za kromosomske napake (Koščak, 2015).



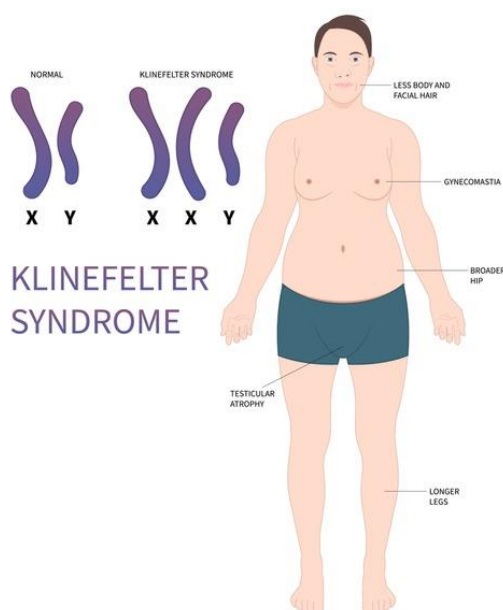
Slika 1: Otrok z Downovim sindromom  
Vir slike: Vizita: [Downov-sindrom](#), dostop, 15. 11. 2024.



Slika 2: Odrasla oseba z Downovim sindromom  
Vir slike: Politikis: [politikis.si](#), dostop, 15. 11. 2022.

## Klinefelterjev sindrom (KS)

Znan je tudi kot 47, XXY ali XXY in pomeni prisotnost dodatnega X kromosoma. Je najpogostejša s spolnim kromosomom povezana motnja in se pojavi pri enem od 600 živorojenih moških. Najpomembnejša posledica je sterilnost ali slabša plodnost. Pogosto so simptomi prikriti in mnogi ljudje ne vedo, da so prizadeti. Včasih so simptomi vidnejši in lahko vključujejo šibkejše mišice, večjo telesno višino, slabo koordinacijo, manj dlak po telesu, manjša spolovila, rast prsi in manj zanimanja za spolnost. Ti znaki se pogosto opazijo šele v puberteti. Inteligenca je običajno normalna, pa prihaja do težav z branjem in govorom. Vzrok Klinefelterjevega sindroma je neuspešna ločitev kromosomov in je lahko očetovskega (50–60 %) ali materinskega (40–50 %) izvora. Do tega ponavadi pride naključno. Za ta sindrom ni zdravila, vendar obstajajo številne terapije, ki izboljšajo primanjkljaje, kot so fizioterapija, govorna terapija, svetovanje in prilagojene učne ure. Približno polovici prizadetih moških je mogoče pomagati z oploditvijo na osnovi biomedicinske tehnologije, vendar gre za drago in tvegano možnost. Osebe s Klinefelterjevim sindromom imajo skoraj normalno pričakovano dolžino življenja. Dr. Harry Klinefelter leta 1940 prvi opisal prisotnost dodatnega X kromosoma, zato se po njem tudi imenuje, prisotnost odvečnega kromosoma X pa so prvič dokazali šele leta 1956 ([Klinefelterjev sindrom](#); [Posebnosti X in Y kromosomov](#), dostop 15. 12. 2024).



Slika 3: Znaki Klinefelterjevega sindroma

Vir slike: Shutterstock: [klinefelters-syndrome-chromosomal-inherited-disorder](#), dostop 15. 12. 2024.

## Turnerjev sindrom (TS)

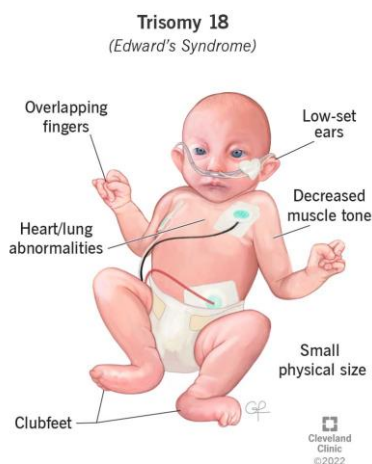
Je motnja pri ženskah, pri katerih je lahko odsoten le del drugega spolnega kromosoma ali pa cel kromosom. Turnerjev sindrom se pojavi pri 1 od 2.000 do 5.000 novorojenčkov ženskega spola. Pojavlja se enako po vsem svetu in v vseh kulturah. Gre za kromosomsko motnjo, kjer en kromosom X manjka ali je spremenjen, zaradi česar imajo prizadete osebe 45 kromosomov. Znaki in simptomi se razlikujejo med posameznicami. Pogosti so kratek vrat, nizko postavljena ušesa, kratka postava in otečene roke ter noge. Prizadete osebe pogosto ne razvijejo menstruacije ali prsi brez hormonske terapije in brez reproduktivnih tehnologij ne morejo imeti otrok. Pri njih so pogoste srčne napake, sladkorna bolezen, težave s ščitnico, sluhom in z vidom. Življenjska doba je krajša. Večina oseb ima normalno inteligenco, vendar pa se izkazujejo težave s prostorsko vizualizacijo, kar vpliva na razumevanje nekaterih matematičnih področij. Turnerjev sindrom se običajno ne deduje in ni znanih okoljskih dejavnikov tveganja. Zanj tudi še ni zdravila, vendar se simptomi lahko zdravijo, osebe pa potrebujejo posebno zdravstveno oskrbo. Z injekcijami ravnega hormona lahko v otroštvu povečajo višino, nadomestno zdravljenje z estrogenom pa spodbuja razvoj sekundarnih spolnih značilnosti. Stanje je prvič opisal Henry Turner leta 1938, leta 1964 pa so odkrili kromosomsko nenormalnost kot vzrok za ta sindrom, ki se v vsaki prizadeti ženski kaže po svoje ([Turnerjev sindrom](#), dostop 15. 12. 2024).



Slika 4: Deklica s Turnerjevim sindromom pred operacijo zamreženega vratu in po njej  
Vir slike: Wikipedia. [Turnerjev sindrom](#), dostop 15. 12. 2024.

## Edwardsov sindrom

Trisomija 18 ali Edwardsov sindrom je sorazmerno pogost sindrom in je posledica dodatnega DNK materiala na 18. kromosomu, kar preprečuje in moti normalen telesni ter duševni razvoj. Edwardsov sindrom se trikrat pogosteje pojavi pri deklicah. Simptome je možno ugotoviti že pri nosečnici, kažejo se kot nenavadno velika maternica, nosečnica ima preveč plodovne vode, kratko prsnico. Ob rojstvu otroka je posteljica nenavadno majhna in njegova porodna teža nizka. Ima skrčene prstke, prekrižane noge, nizko ušesno rast, nerazvite nohtke, majhno čeljust, dečki imajo nespuščena moda. Kmalu se ugotovi tudi duševna zaostalost. Pri otrocih z Edwardsovim sindromom se lahko pojavijo tudi prirojene srčne bolezni in težave z delovanjem ledvic. Zdravljenje otrok s trisomijo 18 je individualno in odvisno od teže sindroma ter posameznega pacienta. Petdeset odstotkov dojenčkov ne preživi prvega tedna življenja, nekateri otroci s hudimi duševnimi in razvojnimi motnjami živijo do najstniških let. Genetske raziskave kažejo, da je trisomija 18 delno tudi dedna. Prvi je leta 1960 ta sindrom opisal genetik John Hilton Edwards (P.R., 2017; [bambino.si](http://bambino.si), dostop 15. 12. 2024).



Slika 5: Posledice Edwardsovega sindroma  
Vir slike: Clevelansclinic: [Edwards-syndrome](https://www.clevelandclinic.com/en/learn-about-conditions/edwards-syndrome), dostop 15. 12. 2024.

## Patauov sindrom

Patauov sindrom ali sindrom trisomije 13 je kromosomska nepravilnost, kjer celice telesa vsebujejo dodatno kopijo kromosoma 13, ki povzroči številne in zapletene okvare organov. To se zgodi ali zaradi trisomije 13 (dodatna kopija kromosoma v vseh celicah) ali zaradi mozaicizma (nekateri celice imajo dodatno kopijo).

Sindrom ni dedno pogojen, razen v primerih translokacije, kjer je eden od staršev nosilec preurejenega genetskega materiala. Patauov sindrom prizadene 1 od 10.000 do 1 od 21.700 živorojenih otrok. Tveganje za nastanek sindroma se povečuje s starostjo matere. Diagnoza temelji na kliničnem pregledu in genetskih testih, kot je analiza kromosomov ploda. Pri preživetju ploda ali novorojenčka so pogoste okvare, kot so intelektualni primanjkljaj, mikrocefalija, holoprozencefalija, težave z očmi in srčne napake. Drugi pogosti znaki vključujejo polidaktilijo (dodatni prsti), ciklopijo (en očesni rež), deformacije stopal in obrazne napake, kot je zajčja ustnica. Zdravljenje je usmerjeno v obvladovanje specifičnih težav, kot so srčne okvare ali razcep ustnice. Mnogi otroci umrejo kmalu po rojstvu (približno v prvem letu rojstva), medtem ko tisti, ki preživijo, lahko dosežejo osnovni razvojni potencial z različnimi terapijami, kot so fizioterapija, delovna in govorna terapija. Njihova življenjska doba je kratka. Trisomijo 13 je prvi opisal Thomas Bartholin leta 1657, kromosomsko naravo bolezni je leta 1960 dokazal Klaus Patau, po katerem je bolezen poimenovana ([Patauov sindrom](#), dostop 15. 12. 2024).

### **Sindrom super ženska**

Sindrom super ženska ali sindrom trojnega X je genetska motnja, pri kateri imajo ženske v svojih celicah tri X kromosome, namesto običajnega kariotipa 46,XX. Sindrom nastane zaradi nenormalne delitve spolnih celic (mejoze) enega od staršev, kar privede do zlitja jajčeca ali semenčice z dodatnim X kromosomom. To povzroči, da novorojenka razvije kariotip 47,XXX. Sindrom je redka motnja, ki prizadene približno 1 na 1.000 žensk, pogosto pa ostane neodkrit zaradi blagih simptomov. Diagnostika je možna že med nosečnostjo z amniocentezo ali analizo DNA ploda, po rojstvu pa se pogosto opravi kariotipizacija. Zaradi treh X kromosomov ima lahko ženska višjo telesno rast in dolge noge, epikantne gube. Izkazujejo se lahko blage težave pri učenju, predvsem v jezikovnih in bralnih veščinah, imajo težave s koncentracijo (podobno kot ADHD) in so občutljive na stres. Zdravljenje vključuje predvsem podporo, če so prisotne težave z učenjem, fizioterapijo in psihološko pomoč. Osebe s trojnim X kromosomom imajo povečano verjetnost za težave z ledvicami in srcem ter možne reproduktivne težave. Načeloma imajo normalno življenje. Mit o »super ženskah« temelji na napačnem prepričanju, da dodatni X kromosom prinaša nadpovprečne sposobnosti, saj večina

žensk živi običajno življenje z minimalnimi težavami ([humanitas.net](https://humanitas.net); [Trisomy X](#), dostopno 15. 12. 2024).



Slika 6: Šest prstov pri dojenčku s Patauovim sindromom  
Vir slike: Wikipedia: [Patauov sindrom](#), dostop 15. 12. 2024.



Slika 7: Deklica s sindromom trojnega X  
Vir slike: Fertilitycenter: [Tripla-x-47xxx](#), dostop 15. 12. 2024.

## 2.1.2 Načini zdravljenja genetskih okvar

Kljub napredku v raziskavah genetske okvare niso vedno ozdravljive. Zdravljenje ni vedno izvedljivo ali pa ima le omejen učinek. Nekatere bolezni so preveč kompleksne ali imajo preveč resne posledice, da bi jih bilo mogoče učinkovito pozdraviti, še posebej, če gre za bolezni, ki vplivajo na številne sisteme v telesu. Poleg tega so mnoge bolezni, povezane z genetskimi okvarami, progresivne, kar pomeni, da se simptomi z leti poslabšajo, kar povečuje težavnost zdravljenja.

Zdravljenje genetskih okvar je lahko zelo kompleksno in se lahko razlikuje glede na vrsto mutacije, stopnjo resnosti bolezni in trenutno razpoložljivost terapevtskih možnosti. Obstaja več pristopov, ki so trenutno v raziskavah ali pa se že uporabljajo v klinični praksi.

1. Genetska (genska) terapija – se osredotoča na popravljanje ali nadomeščanje pomanjkljivega ali okvarjenega genetskega materiala. To je lahko ali popravljanje same mutacije ali nadomeščanje celotnega gena z zdravimi kopijami. Ta pristop je še vedno v fazi raziskav in kliničnih preskušanj, vendar je dosegel nekatere pomembne prelomnice:

- Dodajanje ali popravljanje genov – uporaba vektorskih sistemov, kot so virusi, za prenos normalnega gena v celice pacienta. Ta metoda je bila

uporabljena za zdravljenje bolezni, kot je dedna slepota in spinalna mišična atrofija.

- CRISPR/Cas9 tehnologija: To je tehnologija za natančno urejanje DNA, ki omogoča izrezovanje, dodajanje ali spreminjanje specifičnih delov genoma. To omogoča popravljanje točkovnih mutacij in ima velik potencial za zdravljenje številnih genetskih bolezni ([Gensko zdravljenje](#), dostopno 15. 12. 2024).

2. Zdravljenje simptomov – za mnoge genetske bolezni, še posebej kompleksnejše (npr. Downov sindrom, Dušenova mišična distrofija), ni enostavnega zdravila, vendar pa se lahko simptomi obvladujejo z različnimi terapevtskimi pristopi. To vključuje:

- fizikalno terapijo – npr. pri Dušenovi mišični distrofiji pomaga pri ohranjanju gibljivosti in preprečevanju kontraktur ([Dusenova-misicna-distrofija](#), dostopno 15. 12. 2024),
- zdravila – npr. pri cistični fibrozi zdravila pomagajo pri obvladovanju simptomov, kot so težave z dihanjem, ali pa upočasnijo napredovanje bolezni ([Cistična fibroza](#), dostopno 15. 12. 2024);
- hormonsko terapijo – npr. pri Turnerjevem sindromu lahko hormonska terapija (npr. z rastnim hormonom ali hormoni spolnih organov) pomaga pri obvladovanju rasti ali drugih telesnih funkcij ([Turnerjev sindrom](#), dostopno 15. 12. 2024).

3. Prenatalna diagnostika in preimplantacijska genetska diagnostika

Za nekatere genetske bolezni, ki so povezane z dedovanjem, lahko zdravniki s pomočjo prenatalnih testov ali preimplantacijske genetske diagnostike (PGD) pomagajo preprečiti prenos bolezni na novorojenčke. PGD omogoča testiranje zarodkov, ki se ustvarijo z metodo in vitro oploditve, za morebitne genetske okvare, še preden se zarodek implantira v materino maternico. S tem se lahko zmanjša tveganje za prenos resnih genetskih bolezni, kot so Huntingtonova bolezen, cistična fibroza ali srpasti anemija (Peterlin, 2007).

4. Kloniranje in regenerativna medicina

Znanost se prav tako usmerja v uporabo kloniranja in regenerativne medicine kot potencialne rešitve za nekatere genetske bolezni (npr. uporaba matičnih celic za regeneracijo poškodovanih tkiv ali organov) ([Banka popkovnične krvi](#), dostopno 15. 12. 2024).

### **3 RAZISKOVALNI DEL**

V raziskovalnem delu sva uporabili štiri metode, in sicer metodo dela na terenu, metodo intervjuja, metodo anketiranja in metodo obdelave podatkov.

Preden sva se odpravili na teren, sva po spletu raziskovali, katere ustanove v okolici Celja sprejemajo osebe z genetskimi okvarami in kaj lahko tam te osebe delajo. Ugotovili sva, da sta v neposredni bližini osnovna šola s prilagojenim programom – OŠ Glazija – in dnevni center za varstvo in delo za odrasle osebe – CVD Golovec. Glede na raziskano področje o osebah z genetskimi okvarami sva predvidevali, da bova v teh dveh ustanovah spoznali le osebe z Downovim sindromom, saj imajo osebe s Patauovim in Edwardsovim sindromom visoko umrljivost v prvih letih življenja, Klinefelterjev sindrom in sindrom trojnega X pa nista taki genetski okvari, s katerimi ne bi mogli živeti običajnega življenja. To predvidevanje se nama je potrdilo, saj sva na OŠ Glaziji spoznali deklico z Downovim sindromom, na RD Ostrožno pa moškega in žensko z Downovim sindromom. Na Osnovni šoli Glazija sva opravili intervju z medicinsko sestro in s svetovalno delavko, ki sta nama osvetlili delo z otroki v posebnem in prilagojenem programu. Z metodo anketiranja in metodo obdelave podatkov sva ugotovili, kolikšno je znanje učencev na predmetni stopnji III. OŠ Celje o genetskih okvarah in o njihovih predsodkih do njih.

#### **3.1 OSNOVNA ŠOLA GLAZIJA V CELJU**

Osnovna šola Glazija v Celju je šola s prilagojenim programom za učence s posebnimi potrebami, kot so učne težave, avtizem in intelektualni primanjkljaji. Šola je specializirana za delo z otroki, ki potrebujejo dodatno podporo. Program vključuje individualizacijo učnega procesa, prilagoditve učnih metod in poudarjanje močnih področij učencev. Razredi so manjši, kar omogoča osebni pristop učiteljev in specialnih pedagogov. Dodatno podporo nudi strokovno osebje, kot so pedagogi, logopedi, psihologi in socialni delavci. Izvajajo logopedске terapije, psihosocialno podporo in svetovanje. Šola sodeluje tudi s starši in z zunanjimi ustanovami. Poleg pouka so organizirane različne dejavnosti za celostni razvoj otrok, kot so športne, ustvarjalne in terapevtske dejavnosti. Učenci sodelujejo v delavnicah in ekskurzijah, ki spodbujajo raziskovanje in razvoj življenjskih veščin. Šola je zasnovana z mislijo na dostopnost, prilagodljivo učno okolje in prijetno vzdušje. Prostori so prilagojeni

za gibalne in druge funkcionalne omejitve. Učni pripomočki ustrezajo potrebam otrok z različnimi ovirami. Cilj šole je otrokom omogočiti podporno okolje za pridobivanje znanj, veščin in samozavesti za samostojno življenje (Povzeto po <https://osglazija.splet.arnes.si/>, dostop 1. 12. 2024).

### 3.1.1 Intervju s svetovalno delavko in medicinsko sestro na OŠ Glazija

Ker naju je zanimalo, kako poteka delo na OŠ Glazija, sva jo obiskali in izvedli intervju s svetovalno delavko in z medicinsko sestro.

**Lara Julija, Kaja:** Hvala za topel sprejem v vašo šolo, za vas sva pripravili nekaj vprašanj in zelo bi nama pomagalo, če bi nanje odgovorili. Najprej naju zanima, kakšne prilagoditve so na voljo za učence s posebnimi potrebami pri pouku?

**Svetovalna delavka:** Zelo različne. Pri nas ima vsak učenec individualiziran program, to je dokument, kjer je zapisano, kako otrok funkcionira, katera so njegova šibka in močna področja in katere prilagoditve potrebuje, da doseže načrtovane cilje pri pouku. Pri nas imamo dva programa, posebni program, to je program, kjer učenci ne delajo šolskega dela, temveč se največ učijo, kako poskrbeti zase, nekateri imajo komunikacijske table ali pa sličice (to imajo negovoreči otroci), s katerimi komunicirajo. Prav tako pa imamo prilagojeni program, to pa so razredi od 1. do 9., tu so prilagoditve, npr. podaljšan čas pisanja preizkusov, fotokopiranje učne snovi, sedenje blizu učitelja, pozornost na vedenje, preizkusi na barvnem papirju.

**Lara Julija, Kaja:** Ali učenci opravljajo preizkuse znanje in na kakšen način?

**Svetovalna delavka:** V posebnem programu ne pišejo preizkusov. V prilagojenem programu pa pišejo preizkuse, tako kot vi v šoli, samo da so ti lažji, manj obsežni, hkrati pa imajo tisti, ki imajo težave s pozornostjo in koncentracijo, bolj ločene naloge. Drugače pa normalno pišejo preizkuse, so ocenjeni.

**Lara Julija, Kaja:** Ali učitelji na kakšen poseben način sodelujejo s učenci?

**Svetovalna delavka:** V posebnem programu tisti, ki ne govorijo, imajo PECS metodo, s sličicami. Učitelji so bolj na tekočem, kaj se dogaja z učenci. Razrednik je redno obveščen v vseh stvareh, ker so tudi razredi manjši. Pri nas je v prvem

triletju normativ na oddelek 8 učencev, v drugem triletju 10, v tretjem triletju pa 12. Največji oddelek pri nas je s 14 učenci (v 7., 8. in 9. razredu – kombinirani oddelek). Učitelj se tako lahko posveti učencem, lažje jim predaja učno snov in k vsakemu lahko pristopa drugače. Hkrati pa imajo nekateri učenci tudi spremljevalce.

**Medicinska sestra:** V posebnem programu so v avtističnem oddelku 4 učenci, kjer je poleg učiteljice še varuhinja, ki je ves čas v pomoč, saj vsak otrok potrebuje individualen pristop. V ostalih razredih pa je različno število učencev glede na stopnjo. Imamo pa 6 stopenj in 18 oddelkov. Vključujejo se tudi delovni terapevti, fizioterapevti, logopedi.

### **Lara Julija, Kaja: Na vaši šoli imate tudi internat. Kaj to pomeni?**

**Svetovalna delavka:** Internat je namenjen vsem učencem, ki prihajajo iz bolj oddaljenih krajev. Ti so vključeni v internatsko oskrbo, da se jim ni treba vsak dan tako daleč voziti. V domu imamo 38 učencev, ki so čez teden tukaj, med vikendi pa gredo domov. Tam pa so zaposleni tudi vzgojitelji.

### **Lara Julija, Kaja: Kdo vse je torej zaposlen na vaši šoli?**

**Svetovalna delavka:** Učitelji so specialni in rehabilitacijski pedagogi. Potem pa imamo zaposlene varuhinje, ki so večinoma vzgojiteljice, v popoldanskem času imamo vzgojitelje, ki so tudi specialni oz. rehabilitacijski pedagogi. Imamo tudi delovne terapevte, fizioterapevte, logopeda, psihologinje, socialno delavko, socialno pedagoginjo ter medicinsko sestro.

### **Lara Julija, Kaja: Ali se vsi učenci v razredu vedno sprejmejo med sabo?**

**Svetovalna delavka:** Zelo različno. Imamo razrede, kjer se učenci dobro razumejo, in razrede, kjer samo enega ne sprejmejo tako dobro kot ostale ali pa se cel razred med sabo ne sprejme dobro. Svetovalna služba pogosto obravnava konflikte med različnimi razredi, pri čemer gre včasih za nesoglasja med učenci iz različnih razredov. Za reševanje teh težav izvajamo mediacije, pogovore ter številne preventivne delavnice, s katerimi želimo izboljšati razredno klimo. Tam, kjer opazimo, da razredna klima ni najboljša ali da med učenci ni dovolj povezovanja, se bolj vključimo in poskušamo pomagati tako učencem kot razrednikom pri vzpostavljanju boljšega počutja v razredu. Dinamika med učenci je sicer zelo različna. Ni pa enako vse kot pri vas. Na primer tudi učenci se lahko v našo šolo

vpišejo sredi leta, denimo maja, ali celo v devetem razredu, pa jih kljub temu drugi učenci dobro sprejmejo. Zdi se mi, da so naši učenci na splošno odprti do novih sošolcev in jih ne gledajo postrani.

**Lara Julija, Kaja: Bi nam lahko povedali, katere so najpogostejše vrste genetskih okvar, s katerimi se srečujete?**

**Svetovalna delavka:** Najpogostejši primeri so Downov sindrom, sindrom Cornelia de Lange, Dravetov sindrom, Rettov sindrom, Angelmanov sindrom in Savantov sindrom. Imeli smo primere teh diagnoz, nekaterih pa trenutno nimamo več v obravnavi. Tako trenutno spremljamo pet različnih genetskih sindromov. O teh primerih smo se že pogosto pogovarjali, saj gre v nekaterih primerih za zelo redke diagnoze, le z enim primerom v Sloveniji.

**Lara Julija, Kaja: Ali večina vključenih otrok prihaja iz ožjega okolja ali tudi iz širših regij?**

**Svetovalna delavka:** Večina jih prihaja iz ožjega okolja, vendar imamo učence iz več kot 20 občin, predvsem iz Koroške in širših regij. Na primer, učenci prihajajo iz Slovenj Gradca, občine Šentjur, Trbovelj, Radeč, Žalca, Velenja, Polzele in drugih krajev. Nekateri obiskujejo redne šole, drugi pa šole s prilagojenim programom. Učenci iz oddaljenih krajev med tednom živijo v internatu v šoli, med vikedom pa gredo domov. V okviru naše šole imamo tudi sodelovanje z različnimi svetovalnimi delavci v teh občinah. Za tiste otroke, ki se zaradi težkih socialnih razmer ne morejo vrniti domov, imamo na voljo tudi krizne centre. Velikokrat so otroci začasno nameščeni v kriznem centru za mlade, če domače okolje ni primerno. V takšnih primerih se udeležujejo pouka med tednom, čez vikend pa ostanejo v kriznem centru. Tako je vsako leto nekaj otrok pri nas, ki preživijo del časa v kriznem centru, saj jim domače okolje ne omogoča varnega in stabilnega bivanja.

**Lara Julija, Kaja: Medicinska sestra, kako pa poteka vaše delo na šoli?**

**Medicinska sestra:** Moje delo vključuje predvsem preventivne dejavnosti, ki se ne osredotočajo le na učence. Sodelujemo z različnimi institucijami, kot so zdravstveni dom, Splošna bolnišnica Celje, UKC Ljubljana in Center za duševno zdravje mladostnikov. Naša šola izvaja sistematske preglede, kar pomeni, da organiziramo sistematske preglede za otroke. Posebnost šole je, da naši otroci te sistematske

preglede opravljajo vsako leto. V drugih šolah se ti pregledi običajno izvajajo pred prvim razredom ter v drugem, četrtem, šestem in osmem razredu. Poleg tega skrbimo za otroke v internatu, da se znajo sami oskrbovati, skrbijo za svojo osebno higieno in imajo ustrezne navade. Pri nas v internatu imamo družinsko usmerjeno vzgojo. Naša rutina vključuje, da otroke zbudimo zjutraj, se umijemo in oblečemo skupaj, nato pa gremo na zajtrk. Imamo tudi veliko otrok z epilepsijo. Na teden imamo zagotovo dva do tri epileptične napade, zato je izobraževanje zaposlenih na tem področju izjemno pomembno. Tudi mi, ki delamo že dlje časa, redno obnavljamo svoje znanje o epileptičnih napadih in zdravilih. Zdravila se pogosto spreminjajo, zato moramo biti vedno usposobljeni in pripravljeni na ustrezno posredovanje.

**Lara Julija, Kaja:** Ali imajo nekateri otroci predpisana zdravila in kako jim pri tem pomagata?

**Medicinska sestra:** Pri nas je veliko otrok, ki potrebujejo zdravila. Tisti otroci, ki so epileptiki, imajo predpisana zdravila, tudi za prekinitev epileptičnega napada. Uporabljamo poseben protokol, v katerem so navedeni vsi otroci z epilepsijo in katera zdravila moramo uporabiti v primeru napada. Imamo tudi otroke, ki so pod nadzorom pediatričnih psihiatrov in imajo različne duševne motnje, kot so vedenjsko-čustvene težave, hiperkinetična motnja, psihotične motnje, bipolarni motnje in shizofrenija. Vse te motnje so spremljane s terapijo, ki jo otroci potrebujejo. Tisti otroci, pri katerih pediatrični psihiatri predpišejo terapijo, jo prejemajo tudi med poukom. V takih primerih se dogovorimo s starši, da otroci prejmejo zdravila v šoli ob dogovorjenem času. Zdravil ne dajemo sami; za to so odgovorni starši, ki jih otrokom dajo zjutraj.

**Lara Julija, Kaja:** Ali se vam zdi, da ste dovolj prepoznavni, ali veliko sodelujete?

**Medicinska sestra:** Meni se zdi, da smo kar prepoznavni. Če ne drugo, nas poznajo kot »šolo z bazenom«. Drugače pa sodelujemo z vrtci, ki pridejo na obisk, z osnovnimi šolami v obliki delavnic, sodelujemo s srednjimi šolami, največkrat z Gimnazijo Celje – Center, ko pridejo na obisk na dan odprtih vrat, potem imamo prostovoljce, ki prihajajo v internat in se po eno uro družijo z našimi otroki. Hkrati pa smo povezani tudi z domom upokojencev.

**Lara Julija, Kaja:** Hvala za izčrpne odgovore in še naprej vam želiva uspešno delo z učenci.



Slika 8: Kaja in Lara Julija na OŠ Glazija  
Vir slike: lasten vir



Slika 9: Kaja, Lara Julija in gospa Vesna Pangerl Marolt  
Vir slike: lasten vir



Slika 10: PCS metoda  
Vir slike: OŠ Glazija



Slika 11: Kaja in Lara Julija v senzorni sobi  
Vir slike: lasten vir

### 3.1.2 Obisk Osnovne šole Glazija, delavnice z učenci in medsebojno spoznavanje

V četrtek, 21. 11. 2024, smo z izbirnim predmetom genetika obiskali OŠ Glazijo, kjer smo sodelovali v različnih delavnicah – okraševali smo venčke, barvali izdelke iz gline, risali na koščke lesa in se preizkusili v likanju oblačil.

Tudi mi smo organizirali eno od delavnic, kjer smo se v parih z enim od učencev iz Glazije medsebojno spoznavali. Po spoznavanju smo obiskali različne oddelke, kjer

smo videli veliko različnih otrok od 1. do 6. razreda. Presenetilo nas je to, da so nekateri učenci izgledali enako kot mi, a vseeno obiskujejo šolo s prilagojenim program. Po končanem ogledu in druženju smo skupaj pojedli malico, nato pa se vrnili v šolo. O dejavnostih na OŠ Glazija smo zapisali krajše vtise v obliki poročila.

»Preden smo se odpravili na OŠ Glazija, nisem vedel, kaj naj pričakujem, saj je bilo to prvič, da sem bil v stiku z osebo, ki ima motnje. Ko smo vstopili v šolo in sem zagledal te ljudi, sem bil malo bolj sproščen, ampak ne še čisto. Nato smo se s Kajo in Laro Julijo pogovarjali z Jeleno, ki ima Downov sindrom. Med pogovorom, vprašanji in smehom sem se povsem sprostil in nisem imel več občutka, da se nahajam med ljudmi s kakšnimi motnjami. Nato smo si ogledali še druge razrede in z njimi pomalicali. Ko smo se odpravili nazaj proti šoli, sem spoznal, da je obisk OŠ Glazije pustil name prijeten vtis.« /Ivan, 9. b/

»Danes smo šli v šolo Glazija. Kljub zdravstvenim težavam in ovirah, ki jih imajo otroci na tej šoli, sem zelo uživala v druženju z njimi. Vsi so bili prijazni in odprti do nas. S sosošolko sva se pogovarjali z zelo prijetno deklico Elo. Izvedeli smo veliko o njej in njenem življenju, da rada hodi na sprehod, kuha in plava, ima celo 3 medalje s plavalnih tekmovanj. Tudi riše zelo lepo, zato smo skupaj narisale njene najljubše stvari. Ogledali smo si šolo in srečali mlajše otroke iz drugih razredov. Preživeto dopoldne mi je bilo zelo všeč, veliko pa sem izvedela tudi o avtizmu.« /Polina, 9. a/

»Ob obisku Osnovne šole Glazija sem spoznala življenje otrok in odraslih s posebnimi potrebami. Ko so odklenili vrata njihove šole, sem se jih na začetku malo prestrašila, vendar sem skozi čas spoznala, da smo si ljudje zelo podobni in tudi različni ter da imamo podobna mnenja. Ljudje se moramo spoštovati, ne glede na to, kakšni smo, koliko smo stari, od kod prihajamo, katere veroizpovedi in rase smo. Najprej smo se med seboj spoznavali. S Suelo sva Klavdija, ki je star 23 let, spraševali, od kod prihaja, kako se počuti v svojem življenju, katera je njegova najljubša barva, kakšne odnose ima v družini, kaj dela v prostem času. Odgovoril je na vsa najina vprašanja. Povedal nama je, da je prišel na osnovno šolo Glazija zaradi težjega učenja, nerazumevanja z učitelji in predvsem zaradi preteprov. Tukaj se veliko bolje počuti. Nato smo imeli delavnice, na katerih smo izdelali lesene obeske ter barvali izdelke iz gline. Kasneje smo si ogledali posamezne oddelke.

Otroci so bili v njih prikupni, nekateri pa so me ganili do solz, saj niso znali govoriti in ob tem mi je bilo zelo hudo. Spoznala sem, da se »zdravi« ljudje sploh ne zavedamo dovolj, v kakšnih okoliščinah živimo in kaj nam je dano. Ko smo si ogledali še zadnji razred, sem opazila, pa tudi učiteljice so povedale, da potrebujejo ti otroci še dodatno oskrbo. Omenila sem tudi svojega bratranca Alexa, ki ima cerebralno paralizo. Malo pred odhodom smo pojedli še malico in se poslovili od vseh otrok in zelo pogumnih ter potrpežljivih učiteljic, ki opravljajo tako težko in naporno delo. V šoli in doma sem ugotovila, da mi v življenju nič ne manjka in da sem lahko srečna, da sem zdrava.« /Damas Sunita, 9. a/

»Današnje dopoldne lahko opišem kot zanimivo, pozitivno izkušnjo, ki je ne doživi ravno vsak. Spoznala sem veliko otrok z različnimi motnjami, tudi z genetskimi okvarami, in videla, kako poteka njihov vsakdan. Do nas – obiskovalcev – so bili zelo prijazni in srčni. Presenetilo me je, da so bili tako zgovorni in nas takoj sprejeli medse, saj nas prej sploh niso poznali. Druženje z njimi se mi je zdelo zelo prijetno in zabavno.« /Neja, 9. b/



Slika 12: Damas in Suela zraven Klavdija  
Vir slike: lasten vir



Slika 13: Oddelek 5. razreda  
Vir slike: lasten vir



Slika 14: Aleksej in njegov prijatelj  
Vir slike: lasten vir



Slika 15: Kaja in prijateljica Jelena  
Vir slike: lasten vir

Glede na to, da sva pred obiskom OŠ Glazija dobro raziskali in preučili literaturo s področja genetskih okvar, še posebej Downovega sindroma, sva vedeli, da imajo te osebe večje težave na področju govora (nerazumljiv, neraločen, hiter govor, težje izgovarjajo določene besede), razmišljanja (počasnejše razmišljanje, več časa za oblikovanje odgovora) in kretenj telesa ter mimike obraza (izrazitejši izrazi čustev, kriljenje z rokami ob veselju). Vse to se nama je pri deklici z Downovim sindromom potrdilo, presenetilo pa naju je, da je bila sprva bolj zadržana in manj zgovorna, nato pa se je sprostila in razgovorila. Zastavljala nama je številna vprašanja, zanimalo jo je vse, kar počnemo v prostem času, kaj radi jemo, pijemo, treniramo in podobno. Potrdilo se je, da so osebe z Downovim sindromom zelo odprte in radovedne.

### **3.2 CENTER ZA VARSTVO IN DELO GOLOVEC TER ENOTA ROČNA DELA OSTROŽNO**

Center za varstvo in delo (CVD) Golovec je javni zavod, ki v okviru svojih programov odraslim osebam z motnjo v duševnem in telesnem razvoju ter po pridobljenih poškodbah možganov, zagotavlja kakovostne pogoje za delo in življenje. Z izvajanjem storitev želijo uporabnikom omogočiti kakovostno, dostojno in izpopolnjujoče življenje. Dejavnost Centra za varstvo in delo Golovec je vodenje, varstvo in zaposlitev pod posebnimi pogoji, 16- ali 24-urno institucionalno varstvo, mobilna pomoč družini na domu ter zdravstvena dejavnost (nega, rehabilitacija ter druga osnovna in specialistična zdravstvena dejavnost) (Povzeto po <https://cvd-golovec.si/predstavitev/>, dostop 1. 12. 2024).

Enota Ročna dela Ostrožno se nahaja na naslovu Cesta na Ostrožno 101 v Celju. Na enoti izvajajo storitev vodenje, varstvo in zaposlitev pod posebnimi pogoji. Uporabniki prihajajo v delavnico, se v njej zaposlijo, družijo, preživljajo svoj čas. V enoti nudijo različne programe: tri kooperacijske delavnice, delavnice keramika, šiviljstvo, grafika in papir. V okviru teh delavnic nastajajo unikatni izdelki, kot so izdelki iz gline, sobni copati, vzglavniki, polnjeni z ajdovimi luščinami, unikatne voščilnice, lasersko graviranje in razrez, ki jih prodajo preko spletne trgovine, prodajnih stojnic ali rednih naročil. Delavnice obratujejo med tednom od 6.30 do 15. ure. Uporabniki so razdeljeni v plačilne skupine, teh je sedem in za svoje delo prejmejo nagrado po določeni postavki. Na enoti se izvajajo tudi različne interesne dejavnosti, rekreacija, praznovanja in letovanja (Povzeto po <https://cvd-golovec.si/poslovne-enote/>, dostop 1. 12. 2024).

### 3.2.1 Obisk CVD Golovec, enote RD Ostrožno in druženje z varovanci

Zanimalo naju je, kako poteka delo z varovanci na CVD Golovec, zato sva se odločili, da obiščeva najbližjo enoto, enoto RD Ostrožno in tam preživiva 3 ure.

Ob prihodu so naju zaposleni lepo sprejeli in naju vodili skozi različne prostore, kjer so potekale delavnice. Videli sva jih veliko, najbolj pa so nama bile vseč delavnice keramike, šiviljstva in papirja. Pri šiviljstvu so izdelovali copate in šale in bili sva prijetno presenečeni nad lepo dovršenimi izdelki. V delavnici papirja so nekateri risali, drugi pa so izdelovali voščilnice. Najbolj pa se nama je v spomin vtisnila delavnica keramike. Že pri vhodu v delavnico sva zagledali njihove ročne izdelke, ki so se nama zdeli zelo lepi. Z njimi sva preživeli dobro uro, kjer sva izdelali izdelke in se pogovarjali. Hvaležni sva bili, da so naju vsi tako toplo sprejeli.



Slika 16: Kaja in Lara Julija z gospodom Mitjo  
Vir slike: lasten vir



Slika 17: Delavnica keramike  
Vir slike: lasten vir



Slika 18: Delavnica papirja  
Vir slike: lasten vir



Slika 19: Risba varovanke  
Vir slike: lasten vir

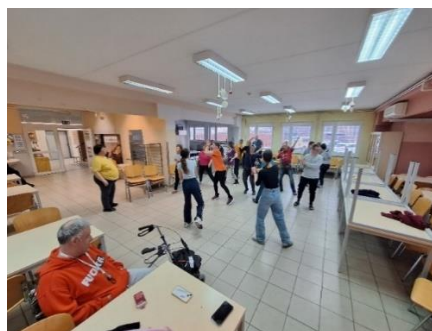
### 3.2.2 Ponovni obisk RD Ostrožno in plesna delavnica

Ker nama je bilo na centru tako všeč, sva se odločili, da še midve izvedeva delavnico. Ponovno sva obiskali RD Ostrožno, kjer sva pripravili plesno delavnico za varovance. Skupaj smo preživeli aktivno dopoldne, polno glasbe, smeha in pozitivne energije. Varovanci so z veseljem sodelovali, se prepustili ritmom glasbe in uživali v plesnih korakih, ki sva jih predstavili. Tudi midve sva se zabavali, saj sta naju njihova energija in navdušenje popolnoma prevzela. Lepo je bilo videti, kako je ples povezal vse prisotne in jim polepšal dan. Znova se nama je potrdilo predvidevanje, da druženje z osebami z genetskimi okvarami ali drugimi motnjami v razvoju razbija predsodke to teh ljudi, saj sva tudi sami postali bolj odprti do drugačnosti. Bili sva očarani nad njihovim sodelovanjem, pristnim izkazovanjem veselja in sreče, srčnostjo ter občutkom sprejetosti.

Tudi v tej skupini sta bila moški in ženska z Downovim sindromom, ki sta v partnerskem odnosu. Sprva se nama je zdelo zelo zanimivo, da sta želela biti le drug z drugim in sta bila oddaljena od skupine, potem pa sta se sprostila in pridružila našemu krogu. Ugotovili sva, da čisto vsi ljudje, ne glede na število kromosomov, potrebujemo v novih situacijah čas, da se odpremo, sprostimo in družimo z drugimi.



Slika 20: Poskočne noge  
Vir slike: lasten vir



Slika 21: Urno plesanje  
Vir slike: lasten vir



Slika 22: Vrtenje v krogu  
Vir slike: lasten vir



Slika 23: Vrtenje v krogu 2  
Vir slike: lasten vir

### 3.3 ANALIZA ANKETE

Odločili sva se, da bova izvedli spletno anketo, ker naju je zanimalo, kako so učenci od 7. do 9. razreda III. osnovne šole Celje seznanjeni z osebami z genetskimi okvarami. Pomagali sva si s spletno stranjo [www.1ka.si](http://www.1ka.si). Zastavili sva osem vprašanj odprtega in zaprtega tipa. Skupaj je v anketi sodelovalo 129 učencev. Anketa je bila aktivna od 21. 1. 2025 do 28. 1. 2025. Rezultati anketnega vprašalnika so prikazani s pomočjo diagramov in besedne analize.

1. vprašanje: Za katere genetske okvare si že slišal/-a?

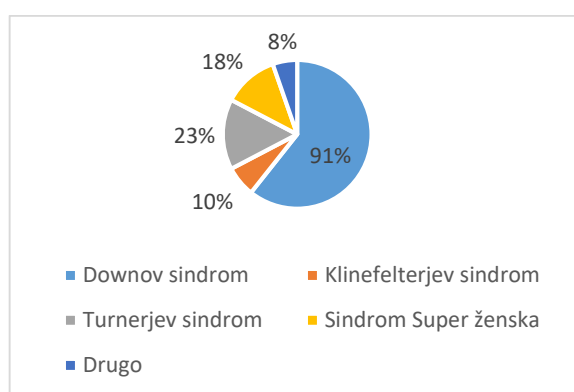


Diagram 1: Poznavanje genetskih okvar

Iz prvega diagrama je razvidno, da so vsi anketiranci že slišali za katero od genetskih okvar. Največ jih je slišalo za Downov sindrom, in sicer 113, za Turnerjev sindrom 30, za Klinefelterjev sindrom 13, za sindrom super ženska 23, za druge sindrome pa 10. S tem diagramom sva izvedeli, da so učenci srednje dobro seznanjeni z genetskimi okvarami.

2. vprašanje: Ali poznaš koga, ki ima katero izmed prejšnjih okvar ali drugo?

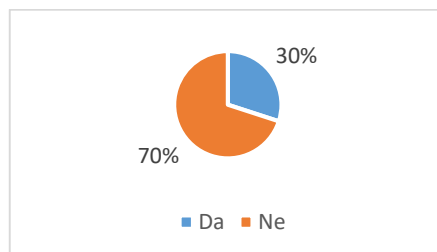


Diagram 2: Poznavanje osebe z genetsko okvaro

Analiza je pokazala, da 39 anketirancev pozna osebo z genetsko okvaro, ostalih 90 pa je ne pozna. Tako sva pridobili podatke o tem, koliko učencev pozna osebo z genetsko okvaro.

a) Če si odgovoril/-a z Da, katero osebo z genetsko okvaro poznaš?

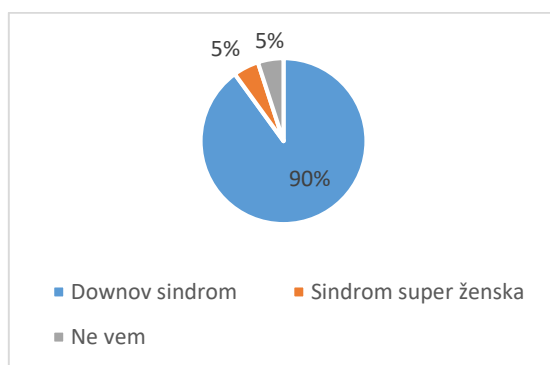


Diagram 3: Oseba z genetsko okvaro

Anketirancem, ki so odgovorili, da poznajo osebo z genetsko okvaro, sva zastavili dodatno vprašanje, saj naju je zanimalo, katero vrsto genetske okvare ima oseba, ki jo poznajo. Iz diagrama razberemo, da večina anketirancev pozna osebo z Downovim sindromom, le eden pozna osebo s sindromom super ženska, eden pa ne ve, katero genetsko okvaro ima znanec. Rezultati diagrama so pričakovani, saj je Downov sindrom najbolj poznan.

3. vprašanje: Kako bi se počutil/-a, če bi se v vaš razred vključila oseba z genetsko okvaro?

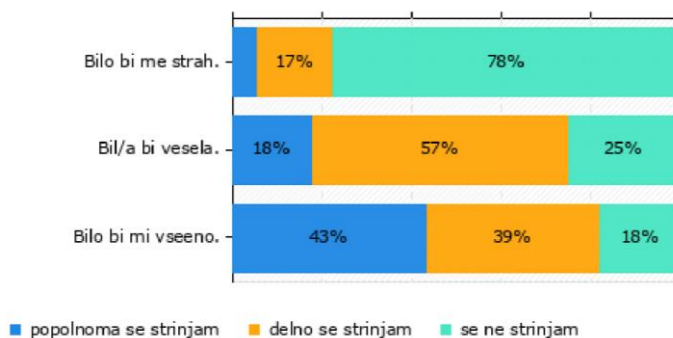


Diagram 4: Počutje ob osebi z genetsko okvaro

To vprašanje nama je zelo pomagalo, da sva preverili, kako se bi učenci počutili, če bi se v njihov razred vključila oseba z genetsko okvaro. Ugotovili sva, da bi bilo strah le malo učencev, kar naju je zelo prijetno presenetilo. Precej anketirancev meni, da bi jim bilo vseeno, več kot polovica anketirancev pa se delno strinja s tem, da bi ob tem občutili veselje. Meniva, da bi velika večina učencev imela na začetku predsodke do teh oseb, a jih bi nekateri prej razrešili, nekateri kasneje ali celo nikoli.

**4. vprašanje: Kako bi se odzval/-a, če bi se v vaš razred vključila oseba z genetsko okvaro?**

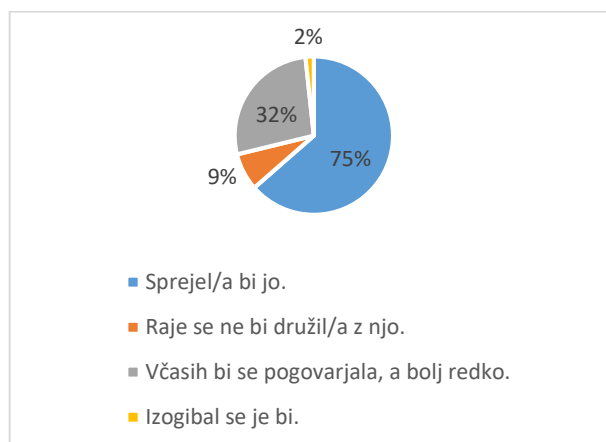


Diagram 5: Vrsta odziva ob vključitvi osebe z genetsko okvaro

Zanimalo naju je, kako bi se učenci odzvali, če bi se v njihov razred vključila oseba z genetsko okvaro. Iz analize je razvidno, da bi več kot polovica učencev (75 %) osebo sprejela, 41 % bi se včasih z njo pogovarjalo, a bolj redko. 2 % anketirancev sta odgovorila, da bi se osebe izogibala, 9 % pa se raje ne bi družilo z njo. Pričakovali sva, da bosta 3. in 4. odstotek višja, saj imamo ljudje velikokrat predsodke do ljudi, ki nam niso znani ali so po videzu drugačni. Prepričani sva, da bi tudi ti učenci te predsodke sčasoma izgubili, ko bi osebo spoznali in sprejeli njeno drugačnost.

**5. vprašanje: Kaj bi naredil/-a, če bi v neposredni bližini srečal/-a osebo z genetsko okvaro?**

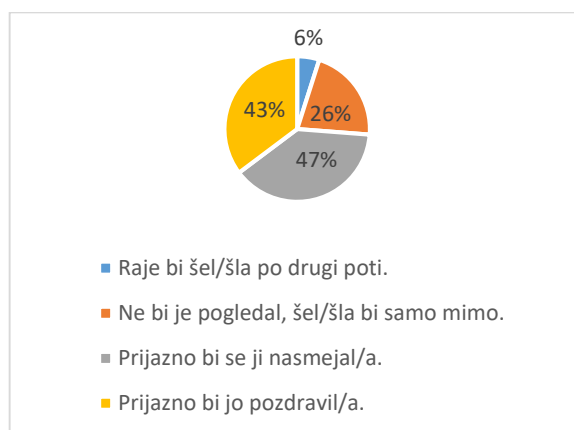


Diagram 6: Odziv ob srečanju z osebo z genetsko okvaro

Iz petega diagrama lahko razberemo, da se bi največ, in sicer 60 učencev, osebi z genetsko okvaro prijazno nasmejali, 56 pa bi jo prijazno pozdravili. 33 anketirancev je ne bi pogledalo in bi šlo samo mimo, 8 pa bi raje šlo po drugi poti, da bi se ji

izognili. Zadnja dva odgovora sta potrdila najino predvidevanje, da se v družbi še vedno več kot tretjina ljudi tako odzove na drugačnost.

**6. vprašanje:** Če bi videl/-a, da se nekdo norčuje iz osebe z genetsko okvaro, kaj bi naredil/-a?

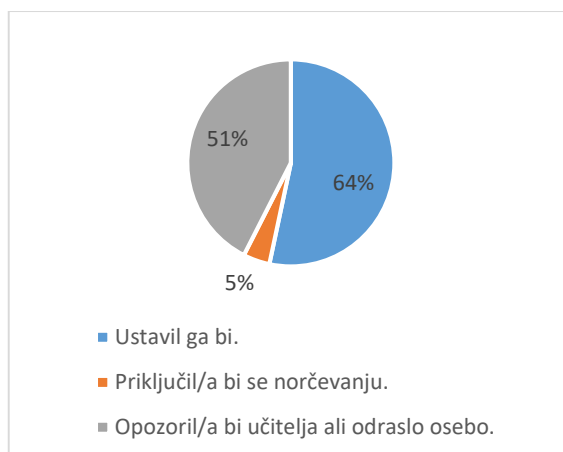


Diagram 7: Odziv na norčevanje iz osebe z genetsko okvaro

Razvidno je, da bi največ učencev ustavilo osebo, takšnih bi bilo 83, 66 bi opozorilo učitelja ali odraslo osebo. 7 učencev bi se priključilo norčevanju, kar predstavlja 5 % vseh anketiranih. Kljub zavedanju, da bo delež ljudi v družbi vedno odklonilen do oseb z genetsko okvaro, sva upali, da bo ta odstotek na šoli manjši.

**7. vprašanje:** Ali misliš, da današnja družba dovolj podpira osebe z genetskimi okvarami?

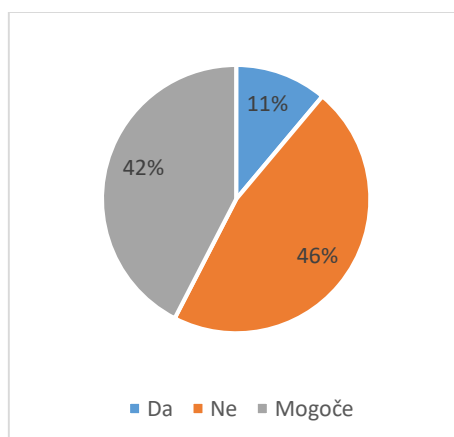


Diagram 8: Podpora družbe osebam z genetsko okvaro

Iz sedmega diagrama izvemo, da največ (60) anketirancev meni, da današnja družba oseb z genetskimi okvarami ne podpira dovolj, 55 jih misli, da jih podpira dovolj, 14 pa o tem ni preveč prepričana. Rezultat je pričakovan, saj tudi kot

posamezniki vedno ne naredimo dovolj, da bi bile osebe z genetsko okvaro aktivnejše vključene in sprejete v družbo.

**8. vprašanje: Kaj misliš, kaj je najtežje za ljudi z genetskimi okvarami?**

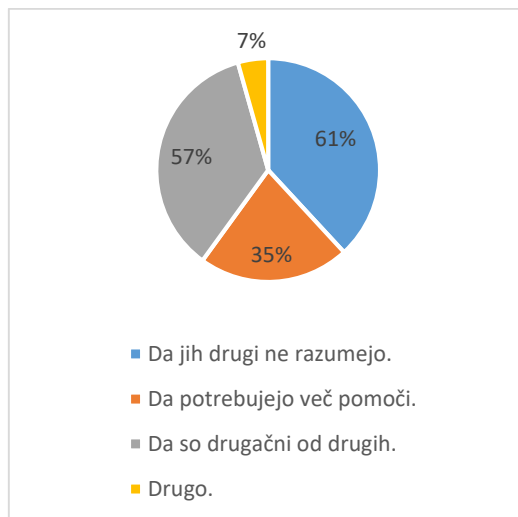


Diagram 9: Težave oseb z genetsko okvaro

Pri zadnjem vprašanju naju je zanimalo, kaj si učenci mislijo o težavah, s katerimi se srečujejo osebe z genetskimi okvarami. Največ, in sicer 79, jih meni, da je največja težava to, da jih drugi ne razumejo. Prav tako jih veliko misli, da je težava v tem, da so drugačni od drugih. Nekateri (35 %) mislijo, da potrebujejo več pomoči, 7 % pa je ob tem izrazilo svoje mnenje. Napisali so, da je za ljudi z genetskimi okvarami najtežje, da se drugi iz njih norčujejo, niso samozavestni in sprejeti v družbo, da jim drugi ljudje dajejo občutek o drugačnosti.

## 4 RAZPRAVA IN ZAKLJUČEK

### **Hipoteza 1: Učenci imajo velikokrat predsodke o ljudeh, ki so drugačnega videza.**

Predsodki do oseb z genetskimi okvarami so pogosto posledica nepoznavanja in pomanjkanja izkušenj. Otroci in mladostniki odraščajo v okolju, kjer prevladujejo določeni družbeni standardi videza, zato jim lahko drugačnost vzbuja nelagodje. Pogosto imajo napačne predstave o sposobnostih in življenju oseb z genetskimi okvarami, saj so ti ljudje v družbi pogosto predstavljeni kot manj sposobni. Najini anketni podatki so pokazali, da se nekateri učenci ne bi želeli družiti z osebami, ki imajo Downov sindrom ali druge genetske bolezni. Med mladimi so prisotni negativni odzivi, kot so ignoriranje, izogibanje ali celo zasmehovanje oseb z drugačnim videzom, kar lahko vodi v socialno izključenost in občutek osamljenosti pri prizadetih osebah. Takšne predsodke pa lahko odstranimo s pozitivnimi izkušnjami, kot so skupne delavnice in druženja. Pomembno je, da tudi šole in javne ustanove spodbujajo ozaveščanje o drugačnosti ter s tem pripomorejo k oblikovanju bolj vključujoče družbe.

**Hipotezo sva potrdili.**

### **Hipoteza 2: Zaradi napredne medicine se danes rodi manj otrok z genetskimi okvarami kot včasih.**

V zadnjih desetletjih je medicina močno napredovala na področju odkrivanja genetskih bolezni. Nosečnice imajo danes na voljo različne teste, ki povejo, če bo njihov otrok imel kakšno kromosomsko nepravilnost. Na podlagi teh testov se nekateri pari odločijo za prekinitev nosečnosti, torej nosečnice naredijo splav. Napredek v genskih terapijah prav tako omogoča preprečevanje določenih dednih bolezni že pred rojstvom. Kljub napredku pa se še vedno rodijo otroci z genetskimi okvarami, saj nekatere mutacije ni mogoče predvideti ali preprečiti. Statistični podatki kažejo, da je v razvitih državah delež rojstev otrok z določenimi genetskimi okvarami upadel, medtem ko se v manj razvitih okoljih, kjer so prenatalni testi manj dostopni, še vedno rojeva več otrok z genetskimi motnjami. Čeprav napredek medicine zmanjšuje pojavnost genetskih bolezni, ostaja ključno vprašanje, kako izboljšati kakovost življenja oseb, ki se z njimi rodijo.

**Hipotezo sva potrdili.**

### **Hipoteza 3: Različne genetske okvare se lahko tudi pozdravijo.**

V teoretičnem delu sva ugotovili, da je napredek v genetiki in biomedicini omogočil razvoj različnih terapevtskih pristopov za zdravljenje genetskih bolezni. Genska terapija omogoča popraviljanje ali nadomeščanje okvarjenih genov z zdravimi kopijami. Poleg tega lahko hormonske terapije, kot je zdravljenje Turnerjevega sindroma z rastnim hormonom, izboljšajo telesni razvoj prizadetih oseb. Napredek pri prenatalnih posegih omogoča tudi nekatere terapevtske intervencije že v maternici, s čimer lahko preprečijo ali omilijo določene prirojene okvare. Vendar pa pri nekaterih kromosomskih nepravilnostih zdravljenje še vedno ostaja izziv, saj vključujejo številne genetske spremembe, ki jih trenutno ni mogoče v celoti popraviti. Fizioterapija, govorna terapija in druge oblike rehabilitacije pomagajo osebam z genetskimi motnjami pri razvoju socialnih in kognitivnih veščin, kar lahko bistveno izboljša njihovo kakovost življenja.

**Hipotezo sva delno potrdili.**

### **Hipoteza 4: Genetske okvare imajo velik vpliv na razvoj socialnih stikov.**

Osebe z genetskimi okvarami hodijo na posebne šole, kot je OŠ Glazija, in se kasneje zaposlijo v različnih, njim namenjenih, centrih. Pogosto imajo ljudje do njih predsodke zaradi njihove drugačnosti (videza, dojemanja, vedenja), a to ni razlog, da jih ne bi sprejeli. Če zavržemo predsodke in se z njimi pogovarjamo ter spoprijateljimo, kot sva se midve na OŠ Glazija in CVD Golovec – RD Ostrožno, so lahko zelo prijazni in odprti. Pogosto bodo pripravljene dati tudi objem, kar je med nami, zgolj bežnimi znanci, zelo redko. Pomembno je, da jih vključimo v našo družbo, saj se sami težko vključijo. Če jim vsaj malo pomagamo in se z njimi pogovarjamo, bo njim in nam veliko lepše.

**Hipotezo sva delno potrdili.**

### **Hipoteza 5: Na CVD Golovec, enota RD Ostrožno, potekajo različne delavnice, kjer varovanci opravljajo družbeno koristno delo.**

Ko sva obiskali center, sva izvedeli, da tam varovanci sodelujejo v delavnicah, kjer opravljajo različna ročna dela, na primer v keramični, šiviljski in papirni delavnica in drugih. Res sva bili pozitivno presenečeni nad estetskostjo njihovih izdelkov, ki služijo za prodajo preko spletne trgovine, prodajnih stojnic in rednih naročil, s tem pa opravljajo družbeno koristno delo. Uporabniki so razdeljeni v plačilne skupine,

teh je sedem in za svoje delo prejmejo nagrado, ki je določena s številom opravljenih ur pomnoženih s koeficientom posamezne skupine.

**Hipotezo sva potrdili.**

**Hipoteza 6:** Na OŠ Glazija so poleg otrok z učnimi težavami tudi otroci z genetskimi okvarami.

Na OŠ Glazija sta dva programa, prilagojeni in posebni program. Prilagojeni program vključuje razrede od 1. do 9., kjer so učencem omogočene prilagoditve, kot so podaljšan čas pisanja preizkusov in fotokopiranje snovi. Posebni program pa vključuje učence, ki se ne ukvarjajo s šolskim delom, ampak se učijo, kako poskrbeti zase, nekateri uporabljajo komunikacijske table ali sličice. V tem programu so tudi učenci z genetskimi okvarami, kot so Downov sindrom in Rettov sindrom. Razredi so majhni, v avtističnem oddelku so štirje učenci, ob učitelju pa je tudi varuhinja, ki mu pomaga pri delu z otroki.

**Hipotezo 6 sva potrdili.**

**Hipoteza 7:** Druženje, spoznavanje in izvedba praktičnih delavnic med učenci in osebami z genetskimi okvarami zmanjšujejo predsodke med učenci in povečujejo strpnost.

Ko smo odšli na OŠ Glazija z izbirnim predmetom genetika, so bili vsi sošolci na začetku zelo zadržani, kar sva tudi pričakovali. Kljub temu pa so se kasneje skozi pogovor in druženje vsi odprli, saj so bili učenci OŠ Glazija večinoma zelo zgovorni in res smo vsi uživali. Podobno pa se je zgodilo tudi na Centru za varstvo in delo Golovec, RD Ostrožno. Ko sva jih prvič obiskali, so bili sprva zadržani, nato se se sprostiti in razgovorili. Drugič so naju že topleje sprejeli, po druženju v plesni delavnici pa sva se že počutili kot del njihove skupnosti.

**Hipotezo sva potrdili.**

V raziskovalni nalogi sva raziskovali odnos družbe do oseb z genetskimi okvarami ter preverili, kako poteka njihovo vključevanje v šolsko in delovno okolje. Število kromosomov pri človeku (običajno 46) ne bi smelo biti merilo za socialno sprejetost, vendar sva s prebiranjem literature in anketnim vprašalnikom ugotovili, da so osebe z genetskimi okvarami, kot so trisomije (npr. Downov sindrom) ali monosomije (npr. Turnerjev sindrom), pogosto socialno izključene. Ob koncu lahko potrdiva, da so predsodki do oseb z genetskimi okvarami še vedno prisotni, a se zmanjšujejo z večjo ozaveščenostjo in osebnim stikom. Interakcija z osebami s posebnimi potrebami pripomore k večji strpnosti in razumevanju. V okviru raziskave sva dokazali, da ustanove, kot sta OŠ Glazija in CVD Golovec, pomembno prispevajo k vključevanju teh oseb v družbo.

Hipoteze, ki sva jih postavili, so bile v veliki meri potrjene, saj so rezultati raziskave pokazali, da predsodki izhajajo predvsem iz nepoznavanja problematike, vključevanje oseb z genetskimi okvarami pa izboljšuje njihovo kakovost življenja in družbeno sprejetost.

V prihodnje bi bilo smiselno raziskati vlogo sodobnih medicinskih in terapevtskih pristopov pri izboljšanju njihovega vsakdanjega življenja prav tako pa bi bilo pomembno izvesti še več delavnic, da se osebe z genetskimi okvarami čim bolj vključijo v družbo.

Verjameva, da lahko s sodelovanjem, razumevanjem in podporo oblikujemo pravičnejši svet, kjer se vsak posameznik počuti cenjenega in sprejetega. Vsak korak k večji ozaveščenosti prispeva k bolj vključujoči in strpni družbi, v kateri različnost ne pomeni ovire, temveč priložnost za učenje in rast. Upava, da bodo ugotovitve najine raziskave spodbudile nadaljnje razprave in konkretne ukrepe za izboljšanje kakovosti življenja oseb z genetskimi okvarami ter prispevale k boljšemu razumevanju in sprejemanju drugačnosti v družbi. Sprejemanje drugačnosti je ena od človekovih pravic, zato bi morala biti sprejetost posameznika v družbo odvisna od njegovih socialnih, kulturnih in osebnostnih lastnosti — ne pa od njegovega genetskega zapisa. Le z razbijanjem predsodkov in sprejemanjem drugačnosti lahko ustvarimo družbo, kjer ima vsak posameznik priložnost, da zasije v svoji edinstvenosti.

## 5 SEZNAM UPORABLJENE LITERATURE

Bambino. 2012. *Edwardsov sindrom – Trisomija 18*. Dostopno na: [https://www.bambino.si/edwardsov\\_sindrom-trisomija\\_18.html](https://www.bambino.si/edwardsov_sindrom-trisomija_18.html), 15. 12. 2024.

*Birth Defects: Causes and Statistics*. Dostopno na: <https://www.nature.com/scitable/topicpage/birth-defects-causes-and-statistics-863/>, 22. 2. 2025.

Bostjan, 14. 10. 2024. *Turnerjev sindrom: kaj je to in kako vpliva na življenje?* Dostopno na: [https://www.motovilec.si/turnerjev-sindrom.html?utm\\_source=chatgpt.com](https://www.motovilec.si/turnerjev-sindrom.html?utm_source=chatgpt.com), 12. 12. 2024.

Carl Tyler, C., Edman, Jennifer C. *Down syndrome, Turner syndrome, and Klinefelter syndrome: primary care throughout the life span*. Dostopno na: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0095454304000491?via%3Dihub>, 12. 12. 2024.

Center za varstvo in delo Golovec. Dostopno na: <https://cvd-golovec.si/predstavitev/>, 1. 12. 2024.

Erjavec Škerget, A. 2021. *Kromosom Y v človeškem genomu: struktura, funkcija in medicinsko-diagnostični pomen*. Pomurska obzorja, 8(15).

GenePlanet. 2023. *Kromosomi in njihova vloga v dedovanju*. Dostopno na: <https://hub.geneplanet.com/sl/>, 15. 12. 2024.

Humanitas. *Sindrom trojnega X*. Dostopno na: <https://www.humanitas.net/sl/diseases/sindrom-trojnega-x/>, 15. 12. 2024.

i-Biologija 1. Dostopno na: <https://etorba.sio.si/etorba/sl/books/46/read/page-32.xhtml#m205325>, 15. 12. 2024.

Janeš, D. Genetske bolezni. *Življenje in tehnika* 3/40, 41–46. Dostopno na: <https://www.galenia.si/files/Genetske%20bolezni-ilovepdf-compressed.pdf>, 15. 12. 2024.

Komel, R. 2007. *Človeške dedne bolezni, njihovo izražanje in napovedovanje prihodnosti*. Dostopno na: <https://www.zrss.si/bzid/geni/pdf/komel-clanek.pdf>, 15. 12. 2024.

Komel, R. 1998. Genetske bolezni in genska preiskava. *Proteus* 8/60, 344–356. <http://ibk.mf.uni-lj.si/people/komel/Genetskebolezni.pdf>, 15. 12. 2024.

Koščak, A. 2015. *Downov sindrom*. Dostopno na: <https://diagnostichni-laboratorij.si/downov-sindrom/>, 15. 12. 2024.

Lenasi, M. 2024. *Gregor Mendel genetika in Mendelovi zakoni dedovanja*. Dostopno na: <https://www.instrukcije-blog.si/gregor-mendel-zakoni->

[dedovanja/?utm](#), 15. 12. 2024.

Novaković, S., Škerl, P. 2022. *Molekularna diagnostika v onkologiji*. Dostopno na: [https://www.onko-i.si/fileadmin/onko/datoteke/Strokovna\\_knjiznica/publikacije\\_za\\_bolnike/Molekular\\_na\\_diagnostika\\_v\\_onkologiji\\_2022.pdf?utm\\_source=chatgpt.com](https://www.onko-i.si/fileadmin/onko/datoteke/Strokovna_knjiznica/publikacije_za_bolnike/Molekular_na_diagnostika_v_onkologiji_2022.pdf?utm_source=chatgpt.com), 15. 12. 2024.

Osredkar, J. 1995. *Downov sindrom – laboratorijska diagnostika*. MED RAZGL 34, 343–366. Dostopno na: [https://medrazgl.si/arhiv/mr95\\_3\\_05.pdf?utm\\_source=chatgpt.com](https://medrazgl.si/arhiv/mr95_3_05.pdf?utm_source=chatgpt.com), 12. 12. 2024.

Osnovna šola Glazija. Dostopno na: <https://osglazija.splet.arnes.si/>, 1. 12. 2024.

Posebnosti X in Y kromosomov ter z njima povezane bolezni. Dostopno na: [https://wiki.fkkt.uni-lj.si/index.php/Posebnosti\\_X\\_in\\_Y\\_kromosomov\\_ter\\_z\\_njima\\_povezane\\_bolezni](https://wiki.fkkt.uni-lj.si/index.php/Posebnosti_X_in_Y_kromosomov_ter_z_njima_povezane_bolezni), 15. 12. 2024.

P. R. 2017. *Kakšni so vzroki in kaj posledice najpogostejših kromosomskih nepravilnosti otrok ter kako jih ugotoviti že v nosečnosti?*. Dostopno na: <https://www.24ur.com/novice/slovenija/kakšni-so-vzroki-in-kaj-posledice-najpogostejših-kromosomskih-nepravilnosti-otrok-ter-kako-jih-ugotoviti-ze-v-nosečnosti.html>, 15. 12. 2024.

Peterlin, B. 2007. *Genetska diagnostika pred rojstvom*. Dostopno na: <https://www.zrss.si/bzid/geni/pdf/peterlin-clanek.pdf>, 15. 12. 2024.

Redkebolezni.si. *Dušenova mišična distrofija*. Dostopno na: <https://www.redkebolezni.si/redke-bolezni/dusenova-misicna-distrofija-2/>, 15. 12. 2024).

*Ročna dela Ostrožno*. Dostopno na: <https://cvd-golovec.si/poslovne-enote/>, 1. 12. 2024.

Wikipedia. *Banka popkovnične krvi*. Dostopno na: [https://sl.wikipedia.org/wiki/Banka\\_popkovni%C4%8Dne\\_krvi](https://sl.wikipedia.org/wiki/Banka_popkovni%C4%8Dne_krvi), 15. 12. 2024.

Wikipedia. *Cistična fibroza*. Dostopno na: [https://sl.wikipedia.org/wiki/Cisti%C4%8Dna\\_fibroza](https://sl.wikipedia.org/wiki/Cisti%C4%8Dna_fibroza), 15. 12. 2024.

Wikipedia. *Downov sindrom*. Dostopno na: [https://sl.wikipedia.org/wiki/Downov\\_sindrom](https://sl.wikipedia.org/wiki/Downov_sindrom), 15. 12. 2024.

Wikipedia. *Genetika*. Dostopno na: <https://sl.wikipedia.org/wiki/Genetika>, 15. 12. 2024.

Wikipedia. *Gensko zdravljenje*. Dostopno na: [https://sl.wikipedia.org/wiki/Gensko\\_zdravljenje](https://sl.wikipedia.org/wiki/Gensko_zdravljenje), 15. 12. 2024.

Wikipedia. *Klinefelterjev sindrom*. Dostopno na: [https://sl.wikipedia.org/wiki/Klinefelterjev\\_sindrom](https://sl.wikipedia.org/wiki/Klinefelterjev_sindrom), 15. 12. 2024.

Wikipedia. *Patauov sindrom*. Dostopno na:  
[https://sl.wikipedia.org/wiki/Patauov\\_sindrom](https://sl.wikipedia.org/wiki/Patauov_sindrom), 15. 12. 2024.

Wikipedia. *Trisomy X*. Dostopno na: [https://en.wikipedia.org/wiki/Trisomy\\_X](https://en.wikipedia.org/wiki/Trisomy_X), 15. 12. 2024.

Wikipedia. *Turnerjev sindrom*. Dostopno na:  
[https://sl.wikipedia.org/wiki/Turnerjev\\_sindrom](https://sl.wikipedia.org/wiki/Turnerjev_sindrom), 15. 12. 2024.

Zdravaglava.si. 2021. *Kromosom*. Dostopno na:  
[https://zdravaglava.si/my\\_keywords/kromosom/](https://zdravaglava.si/my_keywords/kromosom/), 15. 12. 2024.

Zdravje.si. Dostopno na: <https://www.zdravje.si/>, 15. 12. 2024

## 6 PRILOGA

### 6.1 ANKETNI VPRAŠALNIK

Sva Kaja in Lara Julija iz 9. razreda in delava raziskovalno nalogo Od predsodkov do sprejemanja drugačnih. Prosiva te, da odgovoriš na vsa vprašanja. Za odgovore se ti že vnaprej zahvaljujema.

**1. Za katere genetske okvare si že slišal/-a?** Ustrezno označi ali dopiši.

Downov sindrom.

Klinefelterjev sindrom.

Turnerjev sindrom.

Sindrom super ženska.

Drugo: \_\_\_\_\_

**2. Ali poznaš koga, ki ima katero izmed prejšnjih okvar ali drugo?** Ustrezno označi.

Da. Ne.

a) Če si odgovoril/-a z Da, katero osebo z genetsko okvaro poznaš? Napiši.

\_\_\_\_\_

**3. Kako bi se počutil/-a, če bi se v vaš razred vključila oseba z genetsko okvaro?** Ustrezno označi.

Bilo bi me strah.

Bil/-a bi vesela.

Bilo bi mi vseeno.

**4. Kaj bi se odzval/-a, če bi se v vaš razred vključila oseba z genetsko okvaro?** Ustrezno označi.

Sprejel/-a bi jo.

Raje se ne bi družil/-a z njo.

Včasih bi se pogovarjala, a bolj redko.

Izogibal se je bi.

**5. Kaj bi naredil/a, če bi na cesti videl osebo z vidno genetsko okvaro?** Ustrezno označi.

Raje bi šel/šla po drugi poti.

Včasih bi se pogovarjala, a bolj redko.

Izogibal se je bi.

**6. Kaj bi naredil/-a, če bi v neposredni bližini srečal/-a osebo z genetsko okvaro?** Ustrezno označi.

Raje bi šel/šla po drugi poti.

Ne bi je pogledal, šel/šla bi samo mimo.

Prijazno bi se ji nasmejal/-a.

Prijazno bi jo pozdravil/-a.

**7. Če bi videl/-a, da se nekdo norčuje iz osebe z genetsko okvaro, kaj bi naredil/-a?** Ustrezno označi.

Ustavil ga bi.

Priključil/a bi se norčevanju.

Opozoril/a bi učitelja ali odraslo osebo.

**8. Ali misliš, da današnja družba dovolj podpira osebe z genetskimi okvarami?** Ustrezno označi.

Da. Ne. Mogoče.

**9. Kaj misliš, kaj je najtežje za ljudi z genetskimi okvarami?** Ustrezno označi ali dopiši.

Da jih drugi ne razumejo.

Da potrebujejo več pomoči.

Da so drugačni od drugih.

Drugo: \_\_\_\_\_