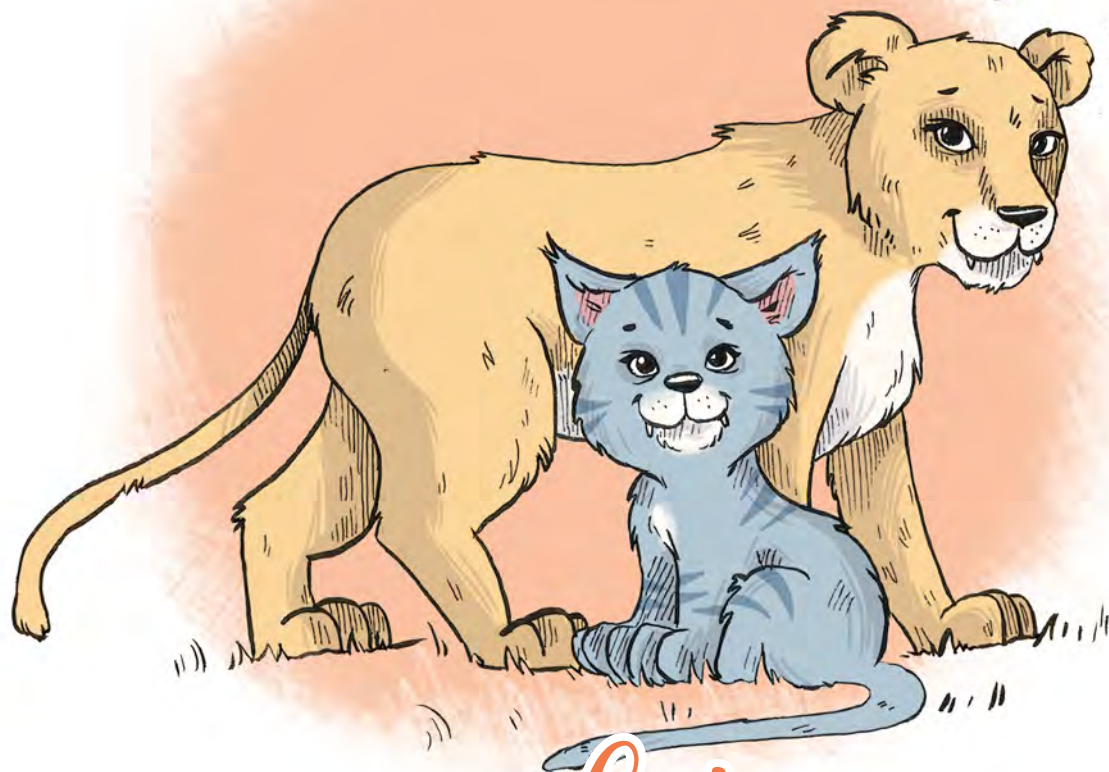
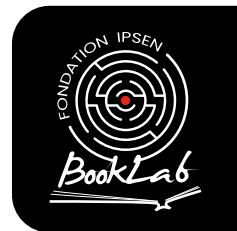


Sonia Goerger dhe Élodie Garcia



Merlini Maceja E Vogël

FËMIJËT E GJENETIKËS



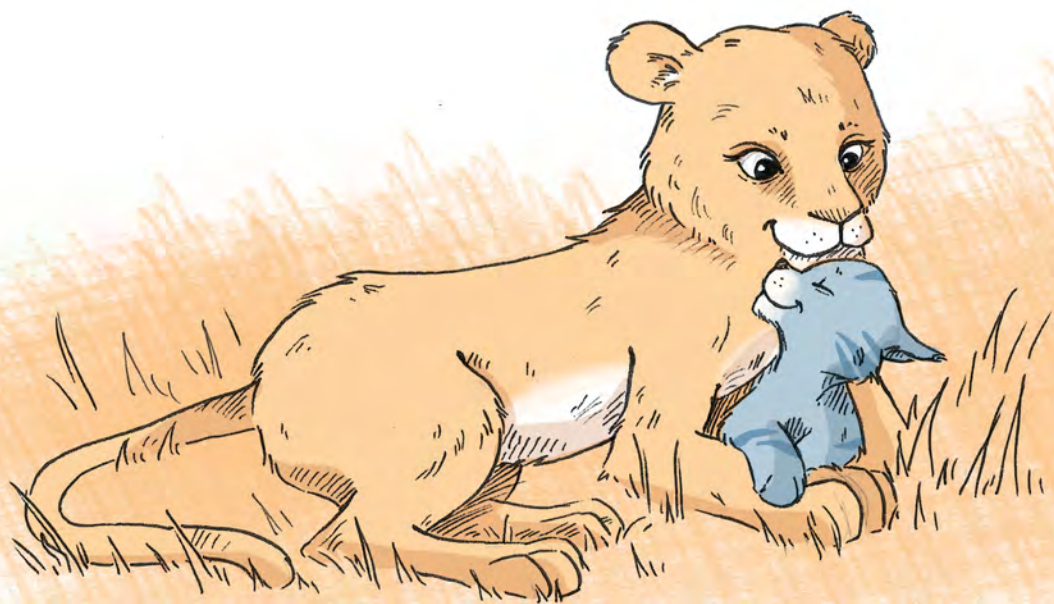
Sonia Goerger dhe Élodie Garcia

Merlini
Maceja E Vogël
FËMIJËT E GJENETIKËS





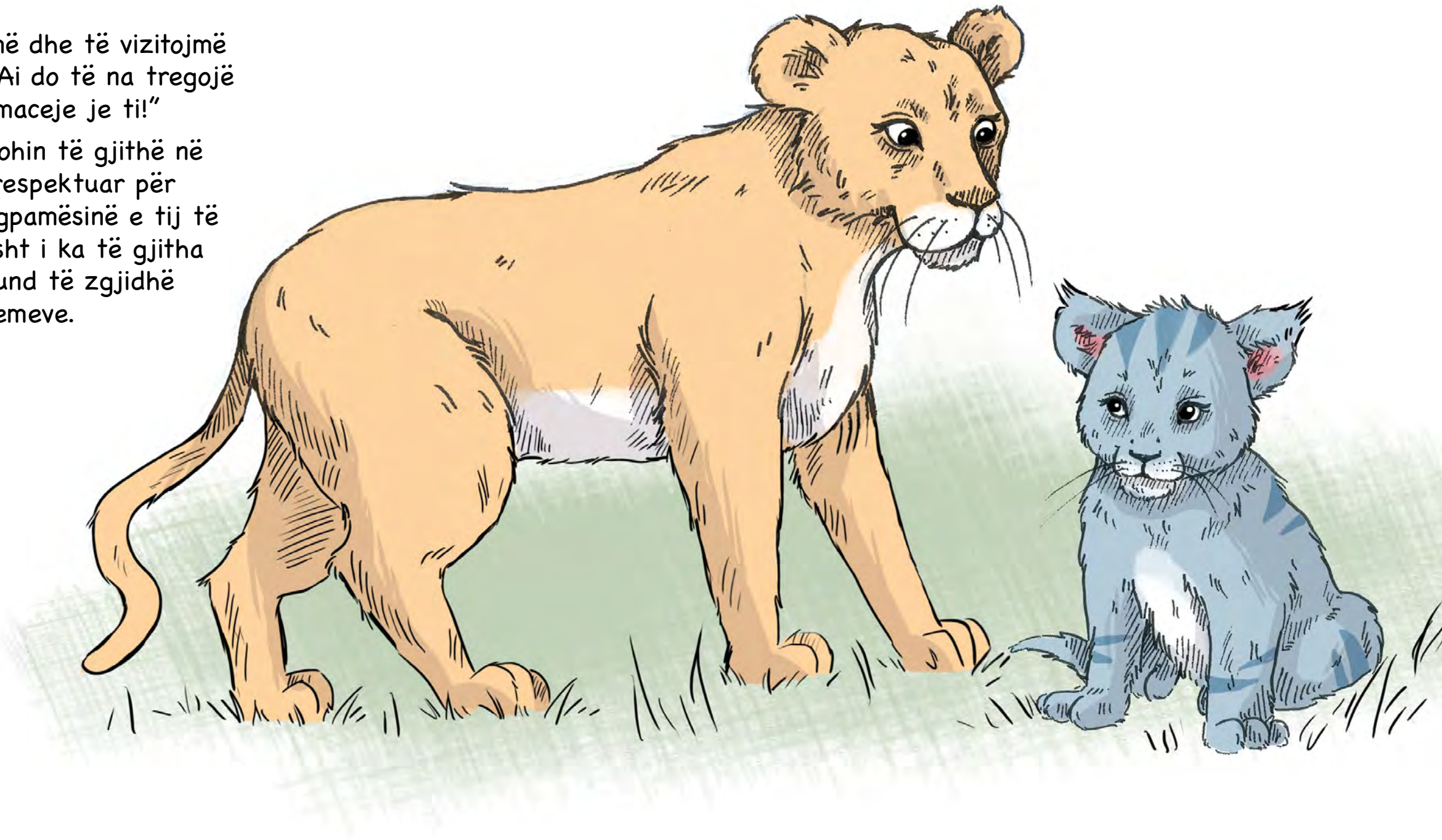
Merlini është një mace e lezetshme. Ai jeton në një fshat të Afrikës së Jugut me nënën e tij, një luaneshë e bukur me gëzof ngjyrë mjalti. Nëna e Merlini e do shumë atë. Por Merlini nuk duket si këlysh luani i zakonshëm! Ai madje nuk duket as si një mace e zakonshme! Ai shpesh merr vështirime armiqësore dhe komente keqdashëse nga të tjerët, sepse ai është ndryshe!



Një ditë, Nëna Luaneshë i thotë
Merlinit:

“Le të shkojmë dhe të vizitojmë
të mençurin! Ai do të na tregojë
se çfarë lloj maceje je ti!”

Të mençurin e njohin të gjithë në
fshat. Ai është i respektuar për
njohuritë dhe largpamësinë e tij të
madhe. Ai zakonisht i ka të gjitha
përgjigjet dhe mund të zgjidhë
shumicën e problemeve.





I mençuri, një majmun plak, e shikon Merlinin me kujdes. Ai mbetet pak i hutuar. Fillon të mendojë, duke shfletuar një nga librat e tij të shumtë. Ai e vështron përsëri Merlinin.

Pas disa minutash thotë:

“Nuk e di! Nuk kam përgjigje. Këshilla ime është të udhëtoni. Eksploroni fshatra dhe vende të tjera. Shkoni dhe takoni specie të tjera. Më në fund ndoshta do të gjeni përgjigjen.”



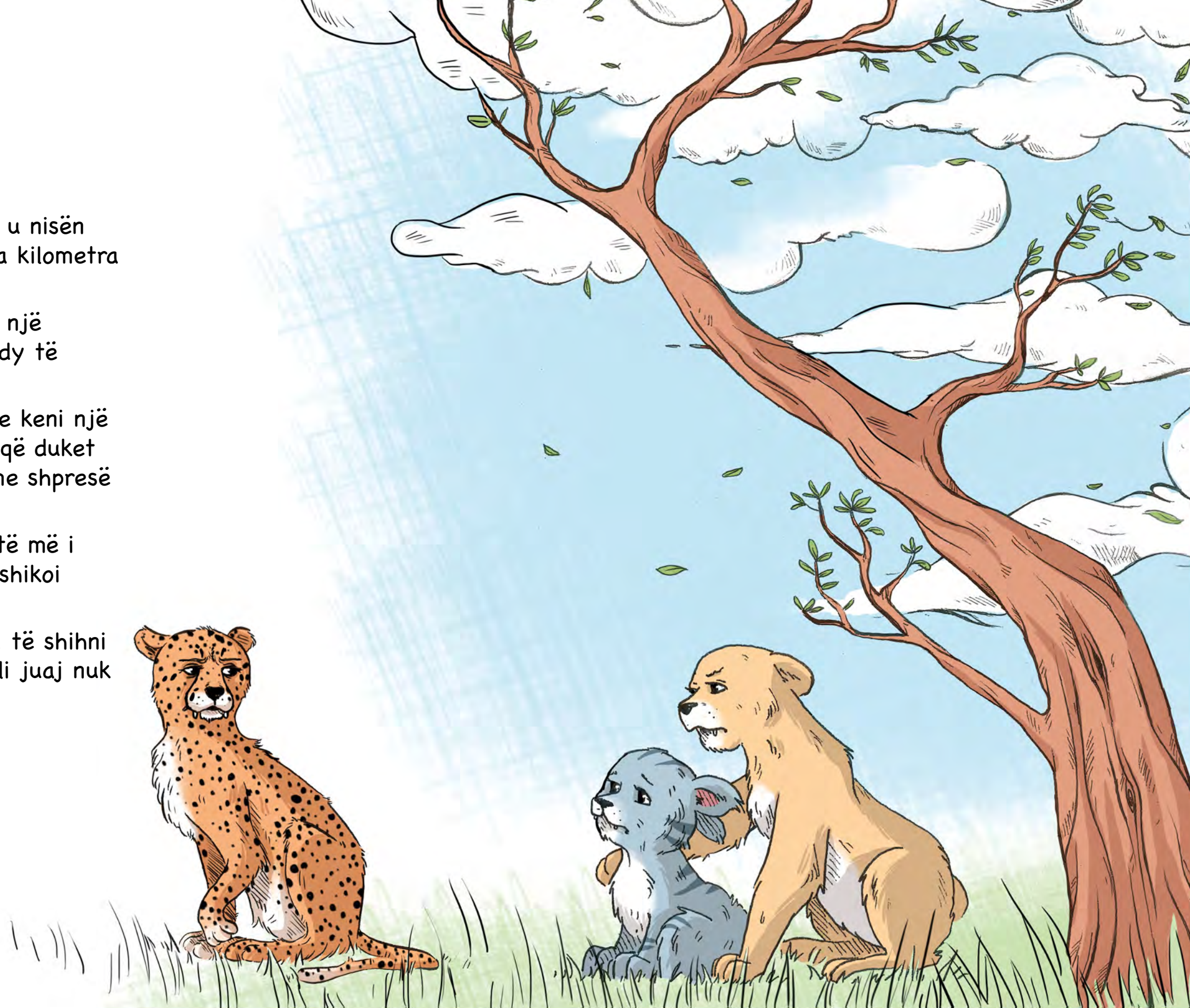
Nëna Luaneshë dhe Merlini u nisën në një fshat gepardësh disa kilometra larg.

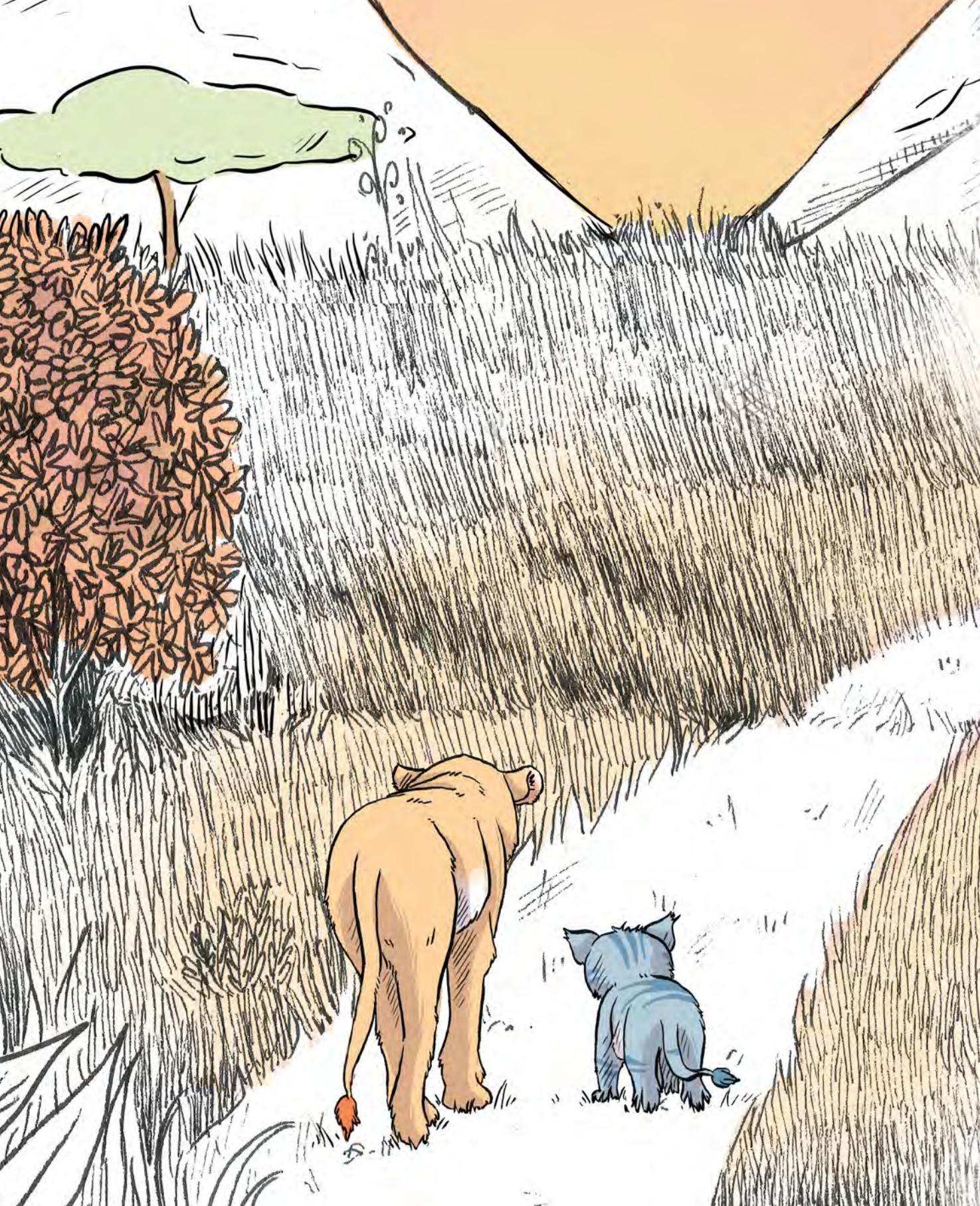
“Kërkoni diçka?” i pyeti një gepard i ri, kurioz për dy të panjohurit.

“Erdha për të parë nëse keni një gepard në fshatin tuaj që duket si djali im,” u përgjigj me shpresë Nëna Luaneshë.

Gepardi, i cili beson se është më i mirë se gjithë të tjerët, e shikoi Merlinin dhe tha:

“Sigurt që jo!” Ju mund të shihni se ai nuk ka njolla! Djali juaj nuk është një gepard!”



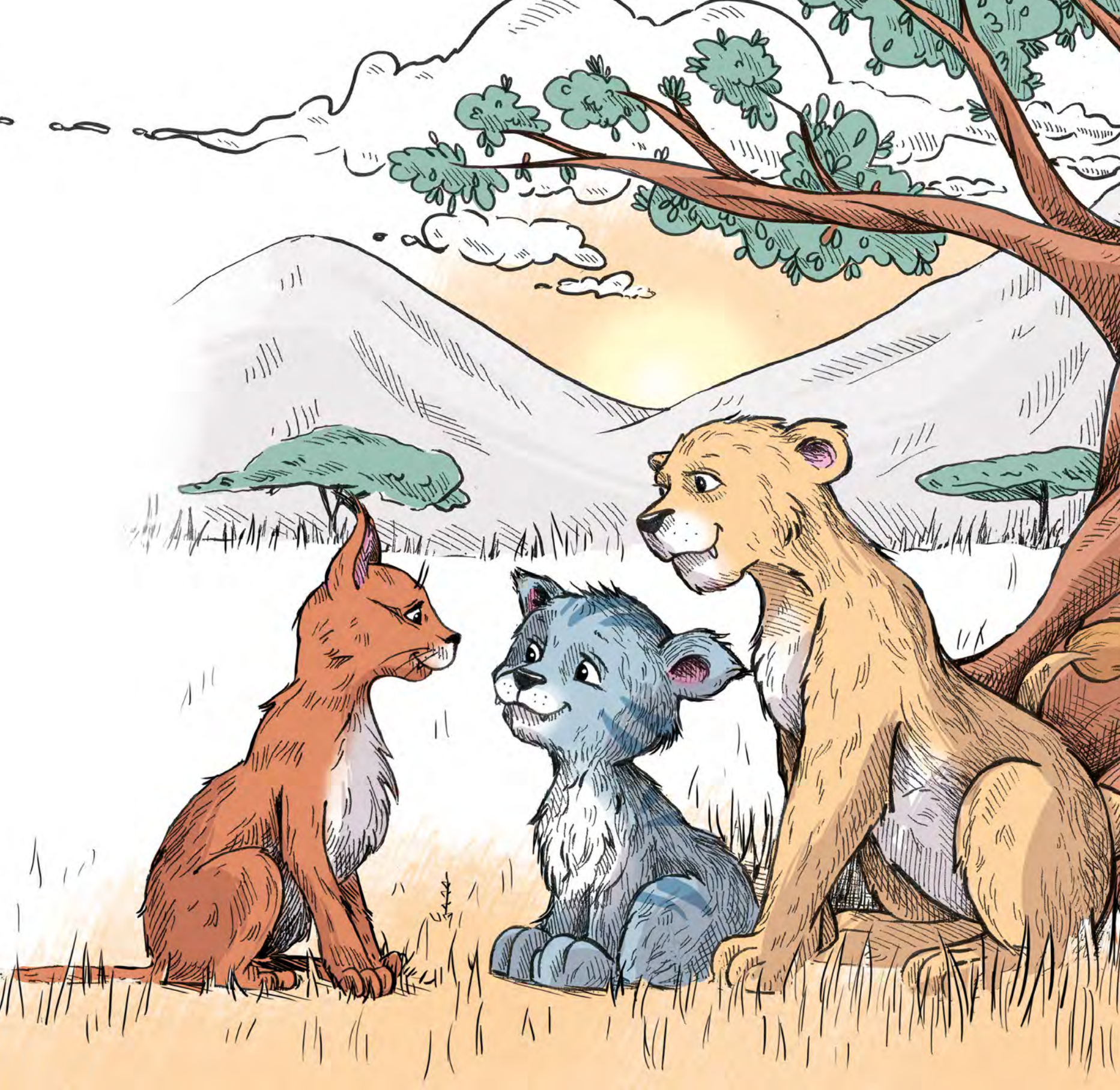


Nënë Luaneshë dhe Merlini u nisën përsëri. Këtë herë ata udhëtojnë për në fshatin e karakalëve. Udhëtimi është i gjatë. Ata janë shumë të lodhur. Nëna Luaneshë mendon të heqë dorë. Por ajo nuk mundet. Ajo duhet të zbulojë pse Merlini është ndryshe. Ajo dëshiron që Merlini të rritet me mace të tjera që janë të njëjta me të. Pas shumë ditësh ecje, arritën në fshatin e karakalëve.

“Përshëndetje, më vjen keq që ju shqetësoj. Unë kërktoj një mace që duket si djali im” thotë Nënë Luanesha.

Nëna karakal e shikon Merlinin për një kohë të gjatë. Ajo përgjigjet me një zë të butë dhe të sjellshëm:

“Ai ka veshë të mprehtë si ne, por kjo është e gjitha. Ai nuk i takon llojit tonë”.





Nëna karakal e shikon Merlinin dhe buzëqesh në mendime.

“Ti je i veçantë. Kjo është shumë e vështirë për t’u gjetur! Ti je vërtet special!”

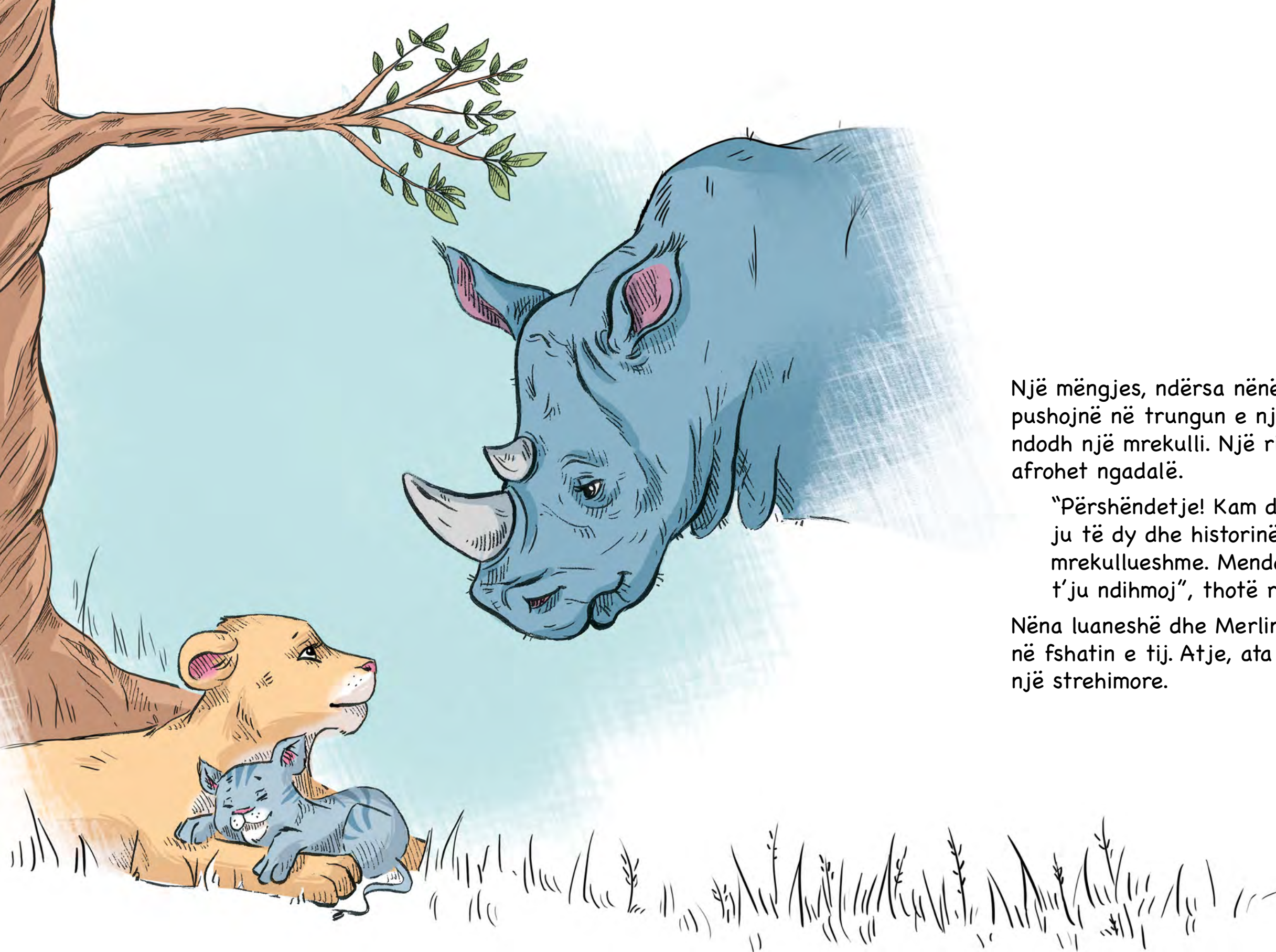
Fjalët e saj janë të përzemërta dhe të kujdesshme kurse Nëna Luaneshë ndihet e ngushëlluar.

Nëna karakal ka të drejtë, mendon ajo. Merlini është i veçantë. Pasi thanë lamtumirë, Nënë Luaneshë dhe Merlini vazhduan udhëtimin e tyre.



Nëna luaneshë kërkon një përgjigje për ditë, javë dhe muaj. Ata udhëtojnë nga fshati në fshat, nga vendi në vend. Çdo mace ka të njëjtën përgjigje: Merlini nuk është një prej tyre.

Merlini nuk është leopard. Ai nuk është një mace serval. Ai nuk është as një mace e egër afrikane. Nëna luaneshë nuk di ku të shkojë apo çfarë të bëjë. Kështu, ajo endet nëpër shkurret afrikane me Merlinin, duke shpresuar se dikush mund t'i ndihmojë.



Një mëngjes, ndërsa nënë e bir
pushojnë në trungun e një peme,
ndodh një mrekulli. Një rinoceront u
afrohet ngadalë.

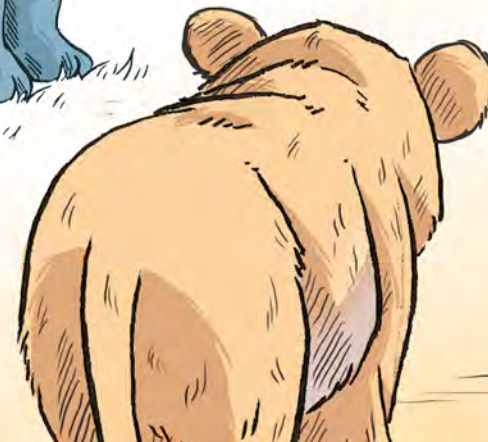
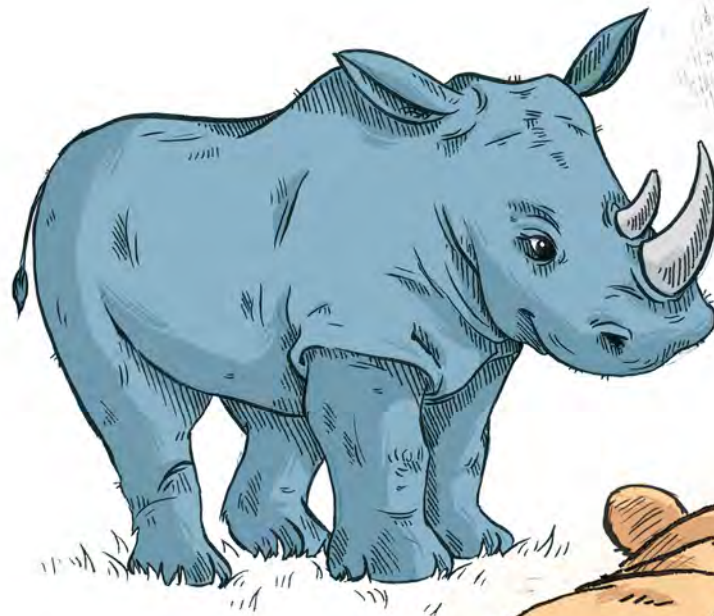
“Përshëndetje! Kam dëgjuar për
ju të dy dhe historinë tuaj të
mrekullueshme. Mendoj se mund
t’ju ndihmoj”, thotë rinoceronti.

Nëna luaneshë dhe Merlini e ndjekin
në fshatin e tij. Atje, ata arrijnë në
një strehimore.

Rinoceronti miqësor është pronari i strehimores. Në strehimore jetojnë 15 kafshë të braktisura. Rinoceronti po kujdeset për të gjithë ata.

“Me ndiqni. Unë dua t’ju prezantoj me dikë!” thotë rinoceronti.

Për habinë e saj të madhe, Nënë Luanesha zbulon një mace që duket pikërisht si Merlini!





Kjo mace është pak më e vjetër se Merlini. Gëzofi i tij është gjithashtu gri, dhe ai ka veshë të mprehtë. Ai gjithashtu ka vështirësi në vrapim. Njëlloj si Merlini. U nda nga grupi i tij disa vite më parë, pasi që nuk mundej të vazhdonte me ta. Por tani ndihet shumë mirë në strehimore.

Ka qenë një rrugëtim i gjatë dhe i lodhshëm. Por Nëna Luaneshë më në fund ka gjetur atë që ka kërkuar. Tani ajo e kupton dhe e di që: Merlini është i veçantë. Ai është unik. Dhe ai do të mbetet i tillë për tërë jetën e tij. Por tani, ai nuk është i vetëm.



Për gabimin diagnostik

Gabimi diagnostik i referohet periudhës gjatë së cilës pacienti pret një diagnozë. Mund të zgjasë veçanërisht gjatë në rastin e sëmundjeve të rralla që prek 3 milionë njerëz në Francë. Gabimi diagnostik mund të jetë shkaku i një vuajtje të vërtetë për pacientët dhe familjet e tyre, të cilët shpesh nuk ndihen të dëgjuar as të kuptuar. Jeta private, sociale ose profesionale mund të ndikohet rëndë, duke çuar në izolim.

Roli i Qendrave të Referencës dhe Qendrave të Kompetencës është thelbësor. Si shtylla në luftën kundër gabimeve diagnostike, këto qendra luajnë një rol kyç duke konfirmuar diagnozën, të cilën ata e japin në shumicën e rasteve. Identifikimi i Shkakut gjenetik i një sëmundjeje të rrallë është një hap thelbësor në ndjekjen mjekësore, parandalimin e komplikimeve, zhvillimin e strategjive terapeutike të personalizuara dhe ofrimin e këshillimit gjenetik. Përparimet shkencore në fushën e analizës gjenetike në vitet e fundit, dhe në veçanti, ardhja e eksomeve me fuqi të lartë dhe sekuenca e gjenomit, kanë bërë të mundur të diagnostikohen shumë pacientë që kanë qenë në harresë diagnostike, ndonjëherë për vite me radhë dhe mbetet një shpresë e vërtetë për të gjithë pacientët që ende janë duke kërkuar një diagnozë.

Rreth Autorit

Sekretarja mjekësore, Sonia Goerger, ka pritur dhe ka takuar pacientë të shumtë që ballafaqohen me gjenetikë për shumë vite. Ky komunikim e frymëzoi atë për të krijuar këtë seri librash *Fëmijët e Gjenetikës*. Librat brenda këtij koleksioni trajtojnë sfidat me të cilat mund të përballen këta pacientë për çdo ditë, e shkruar me fjalë të thjeshta dhe me personazhe të dashur.

Rreth Ilustratorit

Një dizajner grafik prej disa vitesh, Elodie Garcia është një autore dhe ilustruese e librave për fëmijë dhe komikëve. Delikatesa e linjës së saj i lejon asaj t'u qaset, në mënyrë të butë, temave të vështira. Duke ilustruar serinë e librave Fëmijët e gjenetikës, ajo shpreson të ndihmojë familjet që përballen me sëmundje të rralla.

Rreth Shoqatës ARGAD

Shoqata për Kërkime në Gjenetikë dhe Mbështetje për Familjet dhe Profesionistët e Dizhon-Burgonjë (ARGAD) është një shoqatë jofitimprurëse sipas ligjit të 1901, e krijuar në shtator 2010.

ARGAD angazhohet në një sërë aktivitete:

- Përmirësimi i pritjes dhe kushteve të kujdesit për pacientët me sëmundje të rralla në Burgundy, në Qendrën e Gjenetikës të Dizhonit CHU;
- Rritja e ndërgjegjësimit të profesionistëve shëndetësorë në rajonin e Burgundisë, dhe në mesin e publikut të gjerë në lidhje me sëmundjet e rralla;
- Kontributi në trajnimin më të mirë të profesionistëve shëndetësorë të përfshirë në sëmundje të rralla;
- Dhe, duke mbështetur aktivitetet kërkimore klinike dhe biologjike në fushën e mutacioneve gjenetike të lidhura me anomalitë zhvillimore dhe paaftësitë intelektuale në Burgundy.

Për të mbështetur Shoqatën ARGAD dhe misionin e saj, vizitoni:

<http://www.translad.org/>



Rreth Fondacionit Ipsen BookLab

Transmetimi i vërtetë i shkencës tek publiku është kompleks, sepse informacioni shkencor shpesh është teknik dhe çon në përhapjen e informacionit të pasaktë. Në vitin 2018, Fondacioni Ipsen themeloi BookLab për të adresuar këtë nevojë. Botimet e BookLab krijohen në bashkëpunim midis shkencëtarëve, mjekëve, artistëve, autorëve dhe fëmijëve. Duke ekzistuar në formate letre dhe elektronike, dhe në disa gjuhë, BookLab ofron libra në më shumë se 50 vende, për njerëz të të gjitha moshave dhe kulturave. Botimet e Fondation Ipsen BookLab u ofrohen falas shkollave, bibliotekave dhe njerëzve që jetojnë në situata të pasigurta. Bashkohu me ne! Qasuni dhe shpërndani librat tanë duke vizituar www.fondation-ipsen.org.



ISBN : 978-2-490660-69-8 (libër i shtypur_versioni francez)/ 978-2-490660-72-8 (ePub_Francez)/
978-2-493373-93-9 (POD_Anglisht)/ 978-2-490660-75-9 (ePub_Anglisht)/
978-2-493373-96-0 (POD_Spanjisht)/ 978-2-490660-40-7 (ePub_Spanjisht)/
978-2-493373-99-1 (POD_Kinez)/ 978-2-490660-52-0 (ePub_Kinez)/
978-2-38427-002-6 (POD_Ukrainas)/ 978-2-38427-005-7 (ePub_Ukrainas)
978-2-38427-223-5 (POD_Shqip)/ 978-2-38427-224-2 (ePub_Shqip)

© Fondation Ipsen, 2022
Fondation Ipsen is under the aegis of Fondation de France
www.fondation-ipsen.org

Teksti: Sonia Goerger
Ilustrimet: Elodie Garcia
Redaktimi shkencor: Shoqata për Kërkime në Gjenetikë dhe Mbështetje për Familjet dhe Profesionistët në Dizhon-
Burgonjë (ARGAD - Association de Recherche en Génétique et d' Accompagnement des familles et professionnels de
Dijon-Bourgogne)
Përkthimi: XXX
Përpunimi editorial: Céline Colombier-Maffre

Botuar për herë të parë në frëngjisht, në dhjetor 2021
Teksti origjinal: © Sonia Goerger, 2021
Publikimi origjinal: © Fondation Ipsen, 2021

Akti nr. 49-956 i datës 16 korrik 1949 mbi botimet për të rinjtë, i ndryshuar me ligjin nr. 2011-525,
datë 17 maj 2011.
Depozita ligjore: Mars 2022

Printo sipas kërkesës, nga Fondacioni Ipsen, Paris, Francë

Konvertimi ePub: www.flexedo.com

Nuk shitet - libër falas

Diagnoza e vonuar është shkatërruese
për personat me sëmundje të
rralla dhe familjet e tyre.

Për të kuptuar dallimet e djalit të saj,
Nëna Luaneshë udhëton pa pushim
nëpër savanën afrikane.



“Fëmijët përballen me shumë sfida në jetën e tyre.
Sëmundja është e vështirë të diskutohet. Këta libra shpjegojnë se çdo fëmijë është
i fuqishëm dhe se shpirti i tyre është më i madh se çdo sëmundje.”

– **James A. Levine**

MD, PhD, Professor, Fondation Ipsen, President
www.fondation-ipsen.org



Të gjitha publikimet tona
janë në dispozicion në
fondation-ipsen.org



ISBN:
978-2-38427-223-5 (POD)
978-2-38427-224-2 (ePub)

Nuk shitet - libër falas