Соня Гергер та Елоді Гарсія

Мерлін, маленьке дике кошеня

ДІТИ ГЕНЕТИКИ

Соня Гергер та Елоді Гарсія

Мерлін, маленьке дике кошеня

ДІТИ ГЕНЕТИКИ

FONDATION IPSEN
BookLab

знайомтесь це – Мерлін, маленьке симпатичне дике кошеня. Він живе в південноафриканському селі зі своєю мамою, прекрасною левицею медового кольору. Мама Мерліна дуже любить свого синочка. Але Мерлін аніскілечки не схожий на звичайне левеня! Більш того, він навіть не схожий на звичайного кота! На нього часто кидають багато неприємних поглядів і по-злому реагують, тому що він виглядає не так як інші.

Одного разу Мати Левиця сказала Мерліну:

> «Ходімо в гості до мудреця! Він нам скаже, що ти за тварина!» Мудреця знають усі в селі.

Його поважають за величезну мудрість та правдиві передбачення. Зазвичай він має відповіді на всі питання і може вирішити майже всі проблеми.

Мудрець, стара мавпа, уважно оглянув Мерліна. Він виглядає спантеличеним, його обличчя здивоване, він довго думає, гортаючи одну зі своїх численних книг. Через певний час він знову оглядає Мерліна, знову повертається до книг і каже:

«Перший раз з таким зіштовхуюсь. Не знаю яка ти тварина! На даний момент можу дати тільки одну пораду — подорожувати. Досліджуйте інші села, міста, країни. Ідіть і знайомтеся з іншими звірятами. Врешті решт хтось вам обов'язково допоможе».

Мати Левиця і Мерлін за порадою Мудреця вирушили в село гепардів, що знаходилось за кілька миль від них.

«Ви щось шукаєте?» — запитав молодий гепард незнайомців.

«Я прийшла подивитися, чи не знайду я у вашому селі гепарда, схожого на мого сина», — з надією відповіла Мати Левиця.

Гепард, з гордістю подивився на себе потім на Мерліна і вигукнув:

«Звісно що ні! Ви ж бачите, що він без плям! Ваш син точно не гепард!»

Мати Левиця і Мерлін знову вирушили в дорогу. Цього разу вони потрапили до села каракалів. Дорога була тяжка та досить довга. Вони дуже втомилися. Мати Левиця вже почала думати про те, що це все марна задумка. Але ні, ні, нізащо не можна здаватися! Їй потрібно обов'язково з'ясувати, чому Мерлін відрізняється від інших. Вона хоче, щоб Мерлін виріс з іншими звірятами, такими ж, як він. Після багатьох днів нарешті вони прибувають до села Каракал.

«Доброго дня, вибачте, що турбую вас. Я шукаю тваринку, схожу на мого сина і сподіваюсь її знайти у вас», – каже Мати Левиця.

Представниця Каракалів ласкаво і довго дивиться на Мерліна. Вона каже тихим голосом:

«Так дійсно у нього, як і у нас, гострі вуха, але це все що є спільного, більше немає жодних загальних рис. Не думаю, що він є частиною нашого виду».

Представниця Каракалів дуже по доброму дивилася на Мерліна, а той їй у відповідь посміхнувся.

«Знаєш, дитино, ти унікальний! Унікальний у своєму виді. Таке зустрічається дуже рідко! Ти справді особливий!»

Її щирі та турботливі слова заспокоїли Мати Левицю.

«Представниця Каракалів має рацію» –, думає вона.

Мерлін єдиний у своєму роді. Попрощавшись, Мати Левиця і Мерлін продовжують свою подорож.

Вони шукають відповідь днями, тижнями, місяцями подорожуючи від села до села, від міста до міста, від країни до країни. Відповідь завжди одна:

«Мерлін не з їхнього виду».

Мерлін не леопард. Він не кіт-сервал. Він навіть не африканський кіт. Мати Левиця не знає, куди йти і що робити. Вона продовжує блукати по африканським кущам з Мерліном, сподіваючись, що хтось зможе їм допомогти.

Одного ранку, коли мати і син відпочивали біля підніжжя дерева, сталося дещо несподіване. До них підійшов носоріг.

«Доброго дня! Від своїх друзів я почув про вас обох і вашу дивовижну історію. І я гадаю, що можу вам допомогти, я вас запрошую до мого села, йдіть будь ласка за мною», — сказав носоріг.

Піднявшись, вони попростували за ним. Носоріг привів їх до притулку...

Власником притулку був ще один доброзичливий носоріг. У притулку Мати Левиця і Мерлін познайомилися з 15 покинутими тваринами, за якими доглядає носоріг.

«Ходімо за мною. Я хочу вас з кимось познайомити!» — каже носоріг.

Підійшовши ближче і відкривши рота від здивування, Мати Левиця побачила молоде кошеня, яке виглядало точнісінько так само, як її любий Мерлін!

«Це кошеня трохи старше за Мерліна. Його шерсть також вугільно-сіра такі ж самі гострі вуха, теж важко бігати. Так само, як Мерлін, кілька років тому він дуже страждав, коли не встигав за своїми родичами. Але зараз він дуже добре почувається в притулку»,- прокоментував Носоріг.

Це була довга й виснажлива подорож. Але Мати Левиця нарешті знайшла те, що шукала. Тепер вона розуміє і знає: Мерлін єдиний у своєму роді. Він унікальний. І таким він залишиться на все життя. Крім того тепер він вже не один.

Про помилки діагностики

Діагностична помилка відноситься до періоду, протягом якого пацієнт чекає діагнозу. Це може тривати особливо довго у випадку рідкісних захворювань, які вражають 3 мільйони людей у Франції. Помилка діагностики може стати причиною справжніх страждань для пацієнтів та їхніх сімей, які часто відчувають, що їх не чують і не розуміють. Приватне, соціальне чи професійне життя може сильно постраждати, що призводить до ізоляції. Роль довідкових центрів і центрів компетенції є важливою. Як стовпи в боротьбі з діагностичною помилковістю, ці центри відіграють ключову роль у підтвердженні діагнозу, який вони надають у більшості випадків. Виявлення генетичної причини рідкісного захворювання є важливим кроком у налагодженні відповідного медичного спостереження, попередження ускладнень, розробці персоналізованих терапевтичних стратегій та надання генетичних консультацій. Наукові досягнення в області генетичного аналізу останніх років, зокрема, поява високопродуктивного екзому та секвенування геному, зробили можливим діагностувати багатьох пацієнтів, які перебувають у діагностичному підвішенні, іноді роками, і залишаються справжня надія для всіх пацієнтів, які все ще шукають діагноз.

Діагностичні помилки є руйнівними для людей з рідкісними захворюваннями та їхніх сімей. Щоб зрозуміти відмінності свого сина, Мати Левиця невпинно подорожує по африканській савані.

Про автора

Медичний секретар Соня Гергер вже багато років займається багатьма пацієнтами, з різними генетичними захворюванями. Постійне спілкування з ними, надихнуло її на створення цієї серії книг про дітей генетики. Книги цієї колекції простими та зрозумілими словами висвітлюють проблеми з якими ці люди зіштовхуються щодня .

Про Ілюстратора

Елоді Гарсія. Графічний дизайнер, автор та ілюстратор дитячих книжок та коміксів. Делікатність її малюнків дозволяє їй легко доносити до читача складні речі. Ілюструючи серію книг «Діти генетики», вона сподівається допомогти сім'ям, які стикаються з рідкісними захворюваннями.

Про Асоціацію ARGAD

Асоціація досліджень у галузі генетики та підтримки сімей та спеціалістів Діжон-Бурґон (ARGAD) є неприбутковою асоціацією згідно із законом 1901 року, створеною у вересні 2010 року. ARGAD займається численними видами діяльності:

- Покращення умов прийому та догляду за пацієнтами з рідкісними захворюваннями в Бургундії, в рамках Генетичного центру Діжонського CHU;
- Підвищення рівня обізнаності медичних працівників регіону Бургундія та широкої громадськості щодо рідкісних захворювань;
- Сприяння кращій та вдосконаленій підготовці медичних працівників, які займаються рідкісними захворюваннями;
- І, підтримання клінічних та біологічних досліджень в області генетичних мутацій, пов'язаних з аномаліями розвитку та інтелектуальними вадами в Бургундії.

Щоб підтримати Асоціацію АРГАД та її місію, відвідайте наш сайт: http://www.translad.org/

Про Fondation Ipsen BookLab

Правдива передача науки громадськості є складною, оскільки наукова інформація часто є технічною і призводить до поширення недостовірної інформації. У 2018 році Fondation Ipsen заснувала BookLab, щоб задовольнити цю потребу. Публікації BookLab створюються шляхом співпраці вчених, лікарів, художників, авторів та дітей. Існуючи в паперовому та електронному форматах, а також кількома мовами, BookLab надає книги у більше ніж 50 країнах світу для людей різного віку та культур. Публікації Fondation Ipsen BookLab безкоштовно надаються школам, бібліотекам і людям, які перебувають у важкому становищі. Приєднайся до нас! Отримайте доступ до наших книг і поділіться ними, відвідавши www.fondation-ipsen.org.

ISBN : 978-2-490660-69-8 (друкована книга_французька версія)/ 978-2-490660-72-8 (ePub_французька версія)/
978-2-493373-93-9 (POD_англійська версія)/ 978-2-490660-75-9 (ePub_англійська версія)/
978-2-493373-96-0 (POD_іспанська версія)/ 978-2-490660-40-7 (ePub_іспанська версія)/
978-2-493373-99-1 (POD_китайська версія)/ 978-2-490660-52-0 (ePub_китайська версія)/
978-2-38427-002-6 (POD_українська версія)/ 978-2-38427-005-7 (ePub_українська версія)

© Фонд Іпсен Fondation Ipsen, 2022
Fondation Ipsen знаходиться під егідою Fondation de France
www.fondation-ipsen.org

Текст: Соня Гергер
Ілюстрації: Елоді Гарсія
Наукова публікація: Асоціація досліджень у галузі генетики та підтримки сімей та спеціалістів у Діжон-Бурґонді (ARGAD - Association de Recherche en Génétique et d'Accompagnement des familles et professionnels de Dijon-Bourgogne)
Переклад: Ольга Маркова та Катерина Кондрацька
Редакція: Céline Colombier-Maffre

Вперше опубліковано англійською мовою в грудні 2021 року
Оригінальний текст: © Соня Гергер, 2021
Оригінальна публікація: © Fondation Ipsen (Фонд Іпсена), 2021

Французький закон № 49-956 від 16 липня 1949 року про видання, призначені для молоді, змінено французьким законом № 2011-525 від 17 травня 2011 року.
Обов'язковий депозит: січень 2022 року

Друк на вимогу, Фонд Іпсен, Париж, Франція
ePub версія : **www.flexedo.com**

Не продається - безкоштовна книга

Діагностична помилка є руйнівною для людей з рідкісними захворюваннями та їхніх сімей. Щоб зрозуміти відмінності свого сина, Мати Левиця відправляється у наполегливу подорож по африканській савані.

«У своєму житті діти зіштовхуються з багатьма проблемами.
Про хворобу важко говорити з дитиною. Ці книги пояснюють, що кожна дитина сильна і що її дух вищий за будь-яку хворобу.»

– Джеймс А. Левін
доктор філософії, професор, Фонд Іпсена, президент
www.fondation-ipsen.org

fondation-ipsen.org

ISBN:
978-2-38427-002-6 (POD)
978-2-38427-005-7 (ePub)

Не продається - безкоштовна книга