

Entanglements of Rare Diseases in the Baltic Sea Region

Redakcja: Małgorzata Rajtar i Katarzyna E. Król

Lexington Books/ Rowman & Littlefield (2023)

ISBN: 978-1-66694-238-5

Spis rozdziałów:

Introduction (Wprowadzenie): Małgorzata Rajtar i Katarzyna E. Król

Rozdział 1: Matriarchal Management, Expert Caregiving, and Intensive Mothering Among Mothers of Children with Phenylketonuria (Menadżerski matriarchat, ekspercka opieka i intensywne macierzyństwo matek dzieci z fenylketonurią): **Anna Chowaniec**

Abstrakt

Abstrakt: Opierając się na długoterminowych etnograficznych badaniach terenowych wśród polskich rodzin, u których dzieci zdiagnozowano wrodzone wady metabolizmu (IEM) rozdział ten omawia, w jaki sposób matki dzieci z rzadką chorobą - fenylketonurią (PKU) - tworzą nową tożsamość. W rozdziale analizuję narracje biograficzne matek, które po otrzymaniu nieoczekiwanej i zmieniającej życie diagnozy choroby rzadkiej u swojego dziecka, angażują się w wiele nowych ról społecznych: menadżerki terapii dziecka, opiekunki i ekspertki w dziedzinie choroby. Dzieje się tak ponieważ choroba genetyczna jaką jest PKU uniemożliwia organizmowi metabolizowanie aminokwasu feniloalaniny co może prowadzić do poważnej niepełnosprawności intelektualnej i fizycznej, jeśli nie jest prawidłowo leczona. Standardową terapią jest w tym przypadku dożywotnia, wysoce restrykcyjna dieta. Ponieważ tak wyglądająca terapia jest zarówno konieczna jak i wymagająca, matki te muszą stać się „eksperckimi opiekunkami”. Tą rolę muszą przyjąć nie tylko w swojej najbliższej rodzinie, ale także w kontaktach z przedstawicielami opieki społecznej i instytucji medycznych i relacjach między dzieckiem jego i dalszą rodziną. Przeprowadzone przeze mnie badania wśród polskich rodzin z dzieckiem, u którego zdiagnozowano PKU, naświetlają wyzwania związane z płcią, rodzicielstwem i wyzwania społeczne związane z leczeniem przewlekłej choroby w domu.

Rozdział 2: Between Paternalism and Autonomy. Polish and Swedish Configurations of Caring for Children with Inherited Metabolic Disease (Między paternalizmem i autonomią. Polskie i szwedzkie konfiguracje opieki nad dzieckiem z wrodzoną chorobą metaboliczną): **Filip Rogalski**

Abstrakt

Wrodzone choroby metaboliczne są rzadkimi, dziedzicznymi, przewlekłymi i potencjalnie śmiertelnymi schorzeniami. Wraz z rozwojem badań przesiewowych noworodków w ostatnich dziesięcioleciach, w większości krajów świata dzieci urodzone z tymi chorobami są diagnozowane i objęte specjalistyczną opieką. Mimo to choroby te pozostają nieuleczalne i wymagają leczenia przez całe życie, będącego wyzwaniem zarówno dla rodziców i opiekunów, jak i pracowników służby zdrowia. Niniejszy rozdział zawiera porównanie dwóch konfiguracji leczenia i opieki nad dziećmi, u których zdiagnozowano IMD, w dwóch krajach europejskich: Polsce i Szwecji. O ile opieka kliniczna i biomedyczna w tych krajach opiera się na podobnych modelach i wytycznych, odpowiedzialność i autonomia rodzicielska, podstawowe zasady i wartości leżące u podstaw tej opieki, są w nich realizowane w wyraźnie odmienny sposób. Model szwedzki kładzie nacisk na odpowiedzialność rodzicielską ujmowaną w kategoriach indywidualistycznych, podczas gdy w Polsce jest ona wpisana w paternalistyczną relację między lekarzem, pacjentem i rodzicami/opiekunami.

Rozdział 3: Food as Medicine: Culinary Workshops for Patients with Rare Inborn Errors of Metabolism from Anthropological and Dietary Perspectives (Jedzenie jako lekarstwo: warsztaty kulinarne dla pacjentów z rzadkimi wrodzonymi wadami metabolizmu w perspektywie antropologicznej i dietetycznej):

Katarzyna E. Król i Ewa Ehmke vel Emczyńska-Seliga

Abstrakt

Zdrowy rozwój dzieci z rzadkimi wrodzonymi wadami metabolizmu jest w dużym stopniu zależny od przestrzegania charakterystycznej diety i pilnowania częstotliwości karmienia.

Ścisłe przestrzeganie wytycznych dietetyków przez całe życie stanowi kluczowy element terapii. Dla opiekunów, może to stanowić wyzwanie, zwłaszcza że diety te znacząco różnią się od zaleceń dla zdrowych dzieci.

Opiekunowie w Polsce mają możliwość uczestniczenia w warsztatach kulinarnych, w których biorą również udział dietetycy i lekarze. Warsztaty mają ułatwić proces adaptacji do diet w codziennym funkcjonowaniu rodziny.

W tym rozdziale, porównujemy perspektywy antropologa i dietetyka klinicznego. Opieramy go na etnograficznych obserwacjach warsztatów kulinarnych dla rodzin z różnymi rzadkimi wadami metabolizmu, które odbywały się w Warszawie oraz w czasie pandemii Covid-19 przez internet. Pokazujemy, że warsztaty kulinarne są przestrzenią produkcji i negocjacji wiedzy. Warsztaty kulinarne tworzą platformę generowania i przekazywania uzupełniających się modeli wiedzy – wiedzy rodzicielskiej opartej na doświadczeniu, wiedzy o żywieniu i wiedzy biomedycznej. Podczas warsztatów rodzice tworzą heterogeniczne struktury wiedzy wykraczające poza modele biomedyczne i żywieniowe. W ten sposób, mogą przenieść punkt ciężkości interwencji medycznej z indywidualnego dotkniętego chorobą ciała na zbiorowe ciało rodziny.

Rozdział 4: Between Standard and Experimental: Knowledge Production and Tube Feeding Practices in Finland and Poland (Między standardowym a eksperymentalnym. Produkcja wiedzy a praktyki karmienia przez sondę w Finlandii i w Polsce):

Małgorzata Rajtar

Abstrakt

Żywnienie dojelitowe staje się kluczową formą terapii młodych pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu, którzy nie chcą lub nie mogą przyjmować pokarmów drogą doustną. Wg. amerykańskiej fundacji – Feeding Tube Awareness Foundation (2021)– ponad 400 schorzeń, włączając w to liczne choroby genetyczne i metaboliczne może wymagać żywienia przez sondę u dzieci. Chociaż antropologia, socjologia i studia nad nauką i techniką badają obecne w technologiach medycznych splątanie produkcji wiedzy i praktyk, sondy odżywcze pojawiają się zwykle w kontekście osób z demencją i w sytuacjach dotyczących schyłku życia.

Niniejszy rozdział wykorzystuje badania etnograficzne wśród rodzin z dziećmi z wrodzonymi wadami metabolizmu i specjalistami medycyny w Finlandii i Polsce po to, aby przyjrzeć się gastrostomii typu PEG, która wykorzystywana jest u dzieci z niektórymi wrodzonymi wadami metabolizmu w sytuacjach dłuższego żywienia dojelitowego. Przyglądam się, jak produkowana jest wiedza o żywieniu przez sondę i jak wyglądają związane z nią praktyki u dzieci z rzadkimi chorobami. Sonda odżywcza to technologia medyczna, której celem jest podtrzymanie życia i/lub poprawa jakości życia i dobrostanu dzieci i ich opiekunów. W rozdziale przeciwstawiam zastosowanie sondy odżywczej w Finlandii, gdzie uznaje się ją za standardową i znormalizowaną technikę terapeutyczną w przypadku dzieci z rzadkimi chorobami metabolicznymi z jej bardziej „eksperymentalnym” zastosowaniem w Polsce. Badam jak doświadczenie pacjenckie przyczynia się do produkcji wiedzy na temat tego, jak „żyć w chorobie” [*morbid living*] (Wahlberg 2018), w tym wypadku rzadkiej chorobie metabolicznej, i jak ta wiedza może zarówno przyczyniać się jak i ograniczać korzystanie z sondy odżywczej.

Rozdział 5: Entangled and Layered Temporalities - Rare-disease Patients' Expectations about Clinical Gene Editing (Splątane i warstwowe temporalności – oczekiwania pacjentów z chorobami rzadkimi wobec edycji genów w badaniu klinicznym):

Karoliina Snell, Roosa Harmo i Kirmo Wartiovaara

Abstrakt:

Technologia CRISPR/Cas9 wykorzystywana do edycji genów wskazuje na możliwość poprawy mutacji w komórkach pacjenta, a tym samym na możliwość wyleczenia choroby a nie jedynie łagodzenia jej objawów. Oczekuje się, że w przyszłości takie technologie będą miały zastosowanie kliniczne, w szczególności w wypadku pacjentów z chorobami monogenowymi. Chociaż edycja genów może potencjalnie poprawić życie pacjentów, zastosowanie tego typu technologii stawia wyzwania nie tylko indywidualnym pacjentom, ale także wyzwania techniczne, etyczne, finansowe i społeczne. W niniejszym rozdziale przyglądamy się tym kwestiom z perspektywy pacjentów z chorobami rzadkimi, którzy potencjalnie mogliby być pierwszymi beneficjentami technologii. W rozdziale analizujemy oczekiwania pacjentów, jeśli chodzi o wyleczenie i opiekę, oraz ich rozumienie i wartość, jakie pacjenci przypisują edycji genów. Zwracamy uwagę na złożoność kwestii, jaką jest wyzdrowienie i chęć wyleczenia, i że w przypadku pewnych ciał, ludzi i chorób droga do wyleczenia przebiega łatwiej niż w innych.

W rozdziale wykorzystano wywiady z 11 pacjentami z chorobą rzadką w Finlandii. Autorzy przyglądają się różnym sposobom, w jakie rozmówcy oceniają czas, niepewność, historię choroby i aktualną sytuację w kontekście ryzyk i możliwości, jakie niesie edycja genów. Oczekiwania wobec opieki i wyleczenia splecione są z obecną sytuacją życiową rozmówców, ze stopniem zaawansowania i objawami choroby, historią rodzinną i oczekiwaniami co do przyszłej jakości życia. Rozumowanie naznaczone jest zatem złożonymi czy warstwowymi temporalnościami. Myśl o poddaniu się technologii edycji genów nie jawiła się jako oczywiste rozwiązanie. Jako że rozmówcy uważali, że kliniczne zastosowania tej technologii jako możliwe w dalekiej przyszłości, pozwalało im to na unikanie podejmowania decyzji i wyrażania opinii na poziomie osobistym czy na bardziej ogólnym poziomie etycznym.

Rozdział 6: Health Emigration in Rare Disease: A Case Study (Emigracja zdrowotna w chorobie rzadkiej. Studium przypadku):

Małgorzata Skweres-Kuchta

Abstrakt

Ostatnie dziesięciolecie to znaczący postęp w zakresie wsparcia osób chorujących na choroby rzadkie. Choć odsetek chorób, które można leczyć, nadal jest niski i wynosi aktualnie ok. 6%, na wielu szczeblach zarządzania podejmuje się działania mające na celu intensyfikację prac nad rozwojem nowych terapii. Leki sieroce, z uwagi na swą specyfikę, zazwyczaj są drogie, co rodzi kolejne wyzwania dla poszczególnych budżetów krajowych systemów opieki zdrowotnej. W konsekwencji w ślad za optymalizacją czasu rejestracji leków sierocych w Europie w ramach procedury centralnej nie idzie realny dostęp do nich dla pacjentów. Decyzje refundacyjne podejmowane są odrębnie przez poszczególne państwa w bardzo zróżnicowanych odstępach czasowych, nierzadko leki są refundowane tylko w wybranych krajach. Wobec dramatycznych rokowań i braku leczenia w krajach rodzimych, rodziny chorych bardzo często decydują się na wyjazd. To zjawisko emigracji zdrowotnej w chorobach rzadkich przybiera na sile i wiąże się z licznymi skutkami – dla samej rodziny, ale i dla systemów obu krajów.

Celem opracowania jest zatem przybliżyć problem i jego konsekwencje w kontekście jednej z chorób rzadkich, dla której od 2017 roku na rynku dostępna jest pierwsza terapia znacząco przedłużająca życie chorych. Zespół Battena typu 2 (CLN2) manifestuje się we wczesnym dzieciństwie i w naturalnym przebiegu w ciągu dwóch lat odbiera dzieciom wszelkie sprawności i w stanie zupełnej niepełnosprawności pozwala dożyć średnio 8-12 lat. Autorka przedstawia wyniki badań jakościowych przeprowadzonych wśród kilkudziesięciu rodzin dotkniętych CLN2, które wyemigrowały do Niemiec. Badanie prowadzone jest sukcesywnie od 2019 roku i rzuca dodatkowe

światło na uzasadnienie społeczno-ekonomiczne inwestycji w zdrowie pacjentów z chorobami rzadkimi.

Rozdział 7: “Are You a Disabled Person?” Disability and Rare Metabolic Disorders in Poland
(“Czy jesteś osoba niepełnosprawna?” Niepełnosprawność i wrodzone wady metabolizmu w Polsce):
Jan Frydrych

Abstrakt

Niniejszy artykuł jest podsumowaniem badań prowadzonych przeze mnie w ramach projektu Antropologia Chorób Rzadkich Studium regionu Morza Bałtyckiego. Z jednej strony jest to zapis zmagania badacza z nieoczywistą i złożoną dyscypliną jaką są Studia nad niepełnosprawnością. Z drugiej, jest to próba zkonceptualizowania doświadczenia chorych na wrodzone wady metabolizmu i ich rodzin w kontekście niepełnosprawności.

W pierwszej części tekstu staram się przybliżyć czytelnikowi problemy i wątpliwości z jakimi można mieć do czynienia prowadząc badania w obrębie Disability Studies. Następnie opowiadam o badanych w projekcie rzadkich wrodzonych wadach metabolizmu i doświadczeniu chorych i ich bliskich. Stawiam również pytania badawcze – czym jest niepełnosprawności dla moich badanych, w jaki sposób konceptualizowana jest przez Studia nad niepełnosprawności i czy niepełnosprawność jako kategoria badawcza jest użyteczna poznawczo w badaniach nad rzadkimi wrodzonymi wadami metabolizmu. W kolejnej części zarysuję pokrótce historię Studiów nad niepełnosprawnością i podstawowe koncepcje z nimi związane. Jest to dla mnie punkt odniesienia pozwalający opowiedzieć o tym, jak sami chorzy i ich rodziny zapatrują się na niepełnosprawność, o wkluczeniach oraz o systemie zdobywania orzeczeń o niepełnosprawności, jak i problemach z tym związanych. W tym kontekście opowiadam o komisjach orzekających oraz o powodach, które w moim mniemaniu utrudniają zdobycie orzeczenia – braku specjalistów od chorób rzadkich w komisjach oraz zanurzenie w paradygmacie, który można określić jako medyczny model niepełnosprawności. Następnie opisuję zmagania badanych z kolejnymi instancjami orzekającymi oraz sądową drogę ubiegania się o orzeczenie. Przywołując koncepcję judicialization of health (Biehl, Aureliano and Gibbon) proponuję termin judicialization of disability, który moim zdaniem adekwatnie oddaje proces prawnego zaangażowania się moich rozmówców w ubieganie się o orzeczenie. W ostatniej części tekstu zajmuję się kwestią tożsamościowych aspektów niepełnosprawności i stygmatyzacją.

Conclusion (Podsumowanie): Aaro Tupasela

Książka jest dostępna na stronie wydawnictwa:

<https://rowman.com/ISBN/9781666942385/Entanglements-of-Rare-Diseases-in-the-Baltic-Sea-Region>

Książka powstała w ramach projektu finansowanego ze środków Narodowego Centrum Nauki (nr. grantu 2017/26/E/HS3/00291).