

Streszczenie rozprawy doktorskiej „Rzadkie choroby metaboliczne – studium antropologiczne”
Anna Chowaniec-Rylke

Celem pracy jest opis i analiza doświadczeń polskich rodzin, w których u dzieci zdiagnozowano jedną z dwóch rzadkich wrodzonych wad metabolizmu (WWM): LCHADD i fenyloketonurię (PKU). Przeprowadzone badania miały na celu prześledzenie znaczeń nadawanych laicko-eksperskiej wiedzy rodziców; zarządzaniu chorobą przewlekłą; jedzeniu – w tym przypadku w postaci restrykcyjnej diety ratującej życie i zdrowie; i niepełnosprawności, definiowanej przez pryzmat relacji między dzieckiem, rodzicami a przedstawicielami instytucji państwowych. W swojej pracy pokazuję, że zarządzanie WWM obejmuje negocjacje władzy pomiędzy różnymi aktorami, co wpływa na ogólne doświadczenie diagnozy i terapii choroby rzadkiej.

Praca powstała w oparciu o wielostanowiskowe badania terenowe prowadzone w latach 2016-2019. Składały się na nie wywiady z opiekunami dzieci u których zdiagnozowano LCHADD lub PKU, a także lekarzami, dietetykami i dorosłymi pacjentami. Prowadziłam również obserwację w domach rodzin, w trakcie wydarzeń organizowanych dla pacjentów z WWM i konferencjach eksperckich związanych z problematyką chorób rzadkich.

LCHADD i PKU to uwarunkowane genetycznie zaburzenia szlaków metabolicznych, w wyniku których w organizmie powstają niedobory lub toksyczne ilości niektórych substancji. W przypadku LCHADD organizm nie jest w stanie przekształcić długołańcuchowych kwasów tłuszczowych w energię; PKU spowodowane jest zaburzonym metabolizmem aminokwasu fenyloalaniny. Nielezione, LCHADD i PKU mogą doprowadzić do poważnej niepełnosprawności intelektualnej i fizycznej (PKU), a nawet śmierci (LCHADD). Terapia obejmuje restrykcyjną dietę eliminacyjną, która musi być przestrzegana do końca życia pacjenta.

Badania były przeprowadzone przede wszystkim w nurcie antropologii medycznej. Złożony charakter zagadnienia sprawił, że konieczne było zastosowanie narzędzi analitycznych dodatkowych subdyscyplin antropologii. Dzięki ich wykorzystaniu, możliwe było uzyskanie jak najpełniejszego obrazu doświadczeń tej grupy. Ze względu na centralny charakter diety w życiu badanych przeze mnie rodzin odwołałam się do antropologii jedzenia (food studies). Konieczność przestrzegania diety oraz stała kontrola nad stanem zdrowia dziecka i związane z tym wybory członków rodziny przeanalizowane zostały z wykorzystaniem perspektywy „zarządzania chorobą” – podejścia do skoordynowanego systemu opieki nad pacjentem, w którym odpowiedzialność za zdrowie chorego leży także po stronie pacjenta lub jego opiekunów. Z chorobami metabolicznymi – w tym przypadku niewidocznymi – wiążą się również trudności w zdefiniowaniu pojęcia niepełnosprawności, w badaniu którego zagadnienia wykorzystane zostały teorie związane z disability studies (badaniami nad niepełnosprawnością). Wspomniany młody wiek chorych wymagał także zastosowania metodologii childhood studies (badań nad dzieciństwem) nie tylko na etapie analizy zebranego materiału, ale także w trakcie badań terenowych.

Rozprawa przyczynia się do lepszego zrozumienia codziennych doświadczeń rodzin z LCHADD i PKU, znaczeń nadawanych leczniczemu postępowaniu dietetycznemu z perspektywy rodziny pacjenta (foodscapes) oraz kontekstu społecznego, w którym rozgrywa się i jest tworzona polityka chorób rzadkich i niepełnosprawności. Wskazuję także na to, jak nowe technologie rekonfigurują praktyki i relacje między opiekunami pacjentów, tworząc biospołeczność skupioną wokół internetowych grup wsparcia. Ponieważ terapia „dzieje się” w domu, rodzice musieli podjąć szereg działań, mających na celu dostosowanie swojej codzienności do wymogów leczenia. W pracy wskazuję na te wybory i decyzje zarówno w relacjach z członkami najbliższej rodziny, takie jak związane z obowiązkami opiekuńczymi, przyjętymi rolami (matka-ekspert, matka-manager), jak i w relacjach poza domem, związanych z komunikacją z przedstawicielami państwowych instytucji (edukacji, zdrowia, opieki społecznej) i dalszymi krewnymi. Zanalizowane narracje rodziców mogą przyczynić się do rozwoju bardziej spersonalizowanej opieki nad pacjentami z wrodzonymi wadami metabolizmu, dając wgląd w strategie adherencji, samo-medykalizacji i komunikacji między opiekunami a ekspertami.