

Rzadkie choroby metaboliczne

Rzadkie choroby metaboliczne - studium antropologiczne

W ramach prac badawczych nad rozprawą doktorską podjęłam się przeprowadzenia etnograficznych badań terenowych wśród rodzin w których urodziło się dziecko z jedną z dwóch chorób metabolicznych – deficytem LCHAD lub fenyloketonurią (PKU). Zbadanie, zanalizowanie oraz opisanie podobieństw oraz różnic w doświadczeniach rodzin dotkniętych tymi chorobami pozwoliłoby na pokazanie szerszego kontekstu doświadczeń osób (szczególnie dzieci) chorych na rzadkie choroby metaboliczne w Polsce.



Przydatne informacje

Nazwa Programu: [Etiuda](#) [1]

Źródło Finansowania: [Narodowe Centrum Nauki](#) [2]

Nr grantu: GR-6182

Kierownik grantu: mgr Anna Maria Chowaniec-Rylke

Wysokość dofinansowania: 107 328,00

Termin rozpoczęcia: 01-10-2019

Termin zakończenia: 07-09-2020

LCHAD i PKU to choroby rzadkie (co oznacza, że dotyczą mniej niż 5 na 10 tysięcy osób), o podłożu genetycznym, diagnozowane w pierwszych dobach życia dziecka. Chociaż, podobnie jak w przypadku większości chorób rzadkich, nie ma na nie lekarstwa, dzięki natychmiastowemu wprowadzeniu odpowiedniego postępowania terapeutycznego – restrykcyjnej diety (LCHADD – beztęuszczowej, PKU – bezbiałkowej) – możliwe jest uniknięcie wystąpienia niektórych objawów i zahamowanie wyniszczającej choroby. Niezastosowanie się do tych wymagań spowodowałoby nie tylko niepełnosprawność intelektualną i padaczkę (PKU), ale nawet uszkodzenie mięśnia sercowego i śmierć (LCHADD). Głównym celem prowadzonych badań jest przyjrzenie się temu jak rodziny zarządzają chorobą – jak pojawienie się diagnozy wpłynęło na relacje rodzinne, rówieńnicze, jak opiekunowie i ich dzieci postrzegają samą chorobę i konieczność przestrzegania diety, jak definiowana jest niepełnosprawność przez rodziców, dzieci i przedstawicieli instytucji państwowych (szkoły, zdrowia, szkół i pomocy społecznej), w końcu – jak wygląda codzienne życie dziecka z rzadką chorobą metaboliczną oraz jej najbliższych. Badania te prowadzone są przede wszystkim w nurcie antropologii medycznej, która jest subdyscypliną antropologii kulturowej. Jest to dziedzina zajmująca się ludzkim zdrowiem i chorobą, praktykami i systemami zbudowanymi dookoła nich oraz społecznymi i kulturowymi adaptacjami tych stanów. Jest to nauka bazująca na empirycznych badaniach jakościowych – etnograficznych badaniach terenowych. W obszarze badań społecznych, szczególnie z zakresu antropologii kulturowej, choroby rzadkie nie doczekały się wciś wyczerpującego opracowania, co wiążę się zapewne z mnogością różnych chorób oraz ich objawów. Taka różnorodność może sprawiać, że badanie obszaru społecznych wymiarów chorób rzadkich wymaga pojęcia różnych podejść metodologicznych. Zważywszy na złożony charakter zagadnienia, konieczne jest odwołanie się do metodologii oraz narzędzi analitycznych z różnych dyscyplin antropologii na kolejnych etapach realizowania badań. Dzięki ich wykorzystaniu możliwy będzie jak najpełniejszy opis sytuacji badanej grupy oraz poszerzenie antropologicznej wiedzy na temat chorób rzadkich. Ze względu na centralny charakter diety w życiu badanych przeze mnie rodzin odwołuję się do antropologii jedzenia (badania nad zwyczajami jedzenia i społeczeństwa). Konieczność przestrzegania diety oraz stała kontrola nad stanem zdrowia dziecka i związane z tym wybory zawodowe członków rodziny przeanalizowane zostaną 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 – wiążę się również trudności w zdefiniowaniu pojęcia niepełnosprawności, w badaniu którego zagadnienia wykorzystane zostaną teorie związane z disability studies (badaniami nad niepełnosprawnością). Wspomniany młody wiek chorych wymaga także zastosowania metodologii childhood studies (badania nad dzieciństwem) nie tylko na etapie analizy zebranego materiału, ale przede wszystkim w trakcie badań terenowych.

Source URL: <https://www.etnologia.uw.edu.pl/en/node/5915>

Links

[1] <https://www.ncn.gov.pl/ogloszenia/konkursy/etiuda7>

[2] <https://www.ncn.gov.pl/>