

Ostatnie dwa dziesięciolecia przyniosły rozwój badań genetycznych i poradnictwa genetycznego budząc zarówno nadzieje jak i obawy tak wśród genetyków, bioetyków, przedstawicieli biomedycyny, polityków jak i społeczeństwa po prostu. Antropologowie i badacze społeczni z uwagą śledzą i analizują nowe dyskursy i praktyki związane z badaniami genetycznymi i nowymi technologiami genetycznymi. Wciąż jeszcze niektóre obszary praktyki kulturowo-społecznej nie doczekały się zbadania. Takim „niezbadanym” obszarem są choroby rzadkie. Terminem tym określamy choroby, które dotyczą nie więcej niż 5 na 10 000 osób (definicja stosowana w Unii Europejskiej). Szacuje się, że choroby rzadkie dotyczą od 6-8% populacji; w Polsce zatem, jak podaje Ministerstwo Zdrowia, cierpi na nie od 2,3-3 mln osób. Często są to powolne, przewlekłe choroby, które prowadzą do kalectwa a nawet śmierci. Choroby te stanowią wyzwanie nie tylko dla pacjentów i ich rodzin, lecz również dla systemu opieki zdrowotnej.

Niniejszy projekt bada choroby rzadkie, w szczególności niedobór LCHAD (ang. Long-Chain 3-Hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase deficiency; pol. niedobór dehydrogenazy długocięciowych kwasów tłuszczowych) z perspektywy antropologii medycznej. Niedobór LCHAD opisano po raz pierwszy w 1989 roku; jest to rzadka, chociaż zagrażająca życiu uwarunkowana genetycznie choroba metaboliczna, która może prowadzić do nagłej śmierci noworodka, ciężkiej niepełnosprawności i lepoty. Choroba występuje niezwykle rzadko w Australii i Ameryce Północnej, jednak dość często w Europie – szczególnie w regionie Morza Bałtyckiego.

Projekt ma na celu porównanie dwóch regionów, które badania genetyczne wyróżniają z uwagi na to, że je podobieństwa biologiczne, tzn. wysoka częstość występowania w populacji charakterystycznej dla niedoboru LCHAD mutacji genetycznej: (1) Pomorze w Polsce i (2) południe Finlandii. Stosując metody wypracowane przez etnografię (przede wszystkim obserwację uczestniczącą i wywiady), projekt ma na celu porównanie doświadczeń osób z niedoborem LCHAD i ich rodzin w Polsce i Finlandii oraz zbadanie wyzwania, jakie rzadkie choroby genetyczne stawiają przed lekarzami, służbą zdrowia i państwem. Jednocześnie celem projektu jest analiza podejścia biomedycznego do tych chorób, którego cechą dominującą zdaje się być „esencjalizacja etniczności”. Tym samym niniejszy projekt przyczyni się nie tylko do rozwoju antropologii medycznej w Polsce, ale również podejmie temat dotychczas niezbadany przez antropologię medyczną zagranicą. Ponadto, w dalszej perspektywie zwróci uwagę przedstawicieli biomedycyny, prawodawców i szerszego społeczeństwa na niezwiązane z biologią i biomedycyną, kulturowe wymiary chorób rzadkich, a w szczególności niedoboru LCHAD.