

## Opis popularnonaukowy

O pacjentach z chorobami rzadkimi słyszymy najczęściej w mediach, gdzie pojawiają się jako bohaterowie szokujących nagłówków: „dzieci ze skórą motyla” chore na epidermolysis bullosa, czy „bioniczna dziewczynka – nie czuje bólu, głodu ani zmęczenia”, której choroba wynika ze zmian w 6 parze chromosomów. Dzieci-pacjenci nie bez powodu pojawiają się w mediach najczęściej – choroby rzadkie dotyczą w 75% dzieci. Pomimo, że jest to duża grupa pacjentów (w całej Unii Europejskiej około 30 mln, w Polsce nawet 3 mln), często są oni pomijani w prawodawstwie dotyczącym opieki socjalnej, systemie zdrowia publicznego czy dostępie do edukacji. Trudność kryje się być może w różnorodności chorób rzadkich, do tej pory odkryto ich bowiem ponad 6000. W grupie tej znajdują się najróżniejsze schorzenia, od infekcji i różnych typów nowotworów po choroby krwi. Mają one przy tym wiele cech wspólnych – mechanizmy ich działania są wciąż często słabo poznane, zaledwie na 3% z nich wynaleziono skuteczne lekarstwa, a to oznacza, że większość z nich jest przewlekła i nieuleczalna.

Jedną z grup chorób rzadkich są tak zwane wrodzone wady metabolizmu. Zaburzona jest tu produkcja enzymu, potrzebnego do przekształcenia jednej substancji w drugą. W większości przypadków oznacza to, że w organizmie odkładają się toksyny lub nie syntetyzują się substancje niezbędne do sprawnego funkcjonowania. Chociaż nie da się ich wyleczyć, dla wielu z nich opracowano formy terapii, które przeciwdziałają objawom. Jedną z form takich terapii jest wprowadzanie specjalnych diet, ograniczających składniki, których organizm (ze względu na brak koniecznych enzymów) nie jest w stanie poprawnie rozłożyć.

LCHADD i fenyloketonuria należą do tej grupy chorób. Chociaż na razie nie ma jeszcze na nie lekarstwa, specjalna dieta (wysokokaloryczna ale beztłuszczowa w pierwszym przypadku, pozbawiona białka – w drugim), ogranicza postępujące i wyniszczające skutki choroby, Diety te muszą być restrykcyjnie utrzymywane przez całe życie, a każde odstępstwo grozi pogorszeniem się zdrowia a nawet śmiercią.

Celem badań jest przyjrzenie się temu jak wygląda życie dzieci chorych na fenyloketonurię i LCHADD oraz ich rodzin. Jak opiekunowie starają się sprostać szczególnym wymaganiom restrykcyjnej diety i jak w związku z tym wyglądają relacje z innymi członkami rodziny, rówieśnikami chorego dziecka, nauczycielami w szkole? Jak zarządza się nie tylko dietą, ale także najlepszym interesem dziecka? Czy rodzice uznają swoje dzieci za niepełnosprawne? Kto podejmuje się opieki nad dzieckiem i kontrolą diety – matka, ojciec a może szkolna stołówka? Czy system pomocy społecznej i wprowadzany przez Ministerstwo Zdrowia ogólnopolski Program dla Chorób Rzadkich odpowiada na potrzeby rodzin dzieci z fenyloketonurią i LCHADD? Przeprowadzenie etnograficznych badań terenowych zakładających prowadzenie pogłębionych wywiadów oraz obserwacji pozwoli poznać opinie, decyzje i wybory osób najbliższej związanej z dziećmi chorymi na fenyloketonurię – nie tylko rodziców i samych dzieci, ale także lekarzy, dietetyków, przedstawicieli organizacji pacjenckich i osób związanych z powstawaniem ministerialnego programu. Wykorzystanie narzędzi metodologicznych i interpretacyjnych z różnych dyscyplin antropologii (childhood studies, disability studies, antropologia jedzenia i medyczna) pozwoli zbudować jak najpełniejszy obraz doświadczenia życia dziecka chorego na rzadką chorobę metaboliczną, przedstawienie nie tylko jego relacji z rodzicami i opiekunami, ale także instytucjami państwowymi. Dzięki tym badaniom możliwe będzie zrozumienie trudności jakie dotyczą pacjentów z chorobami rzadkimi oraz skuteczniejsze im przeciwdziałanie.