

### [Akceptuję](#)

W ramach naszej witryny stosujemy pliki cookies w celu świadczenia państwu usług na najwyższym poziomie, w tym w sposób dostosowany do indywidualnych potrzeb. Korzystanie z witryny bez zmiany ustawień dotyczących cookies oznacza, że będą one zamieszczone w Państwa urządzeniu końcowym. Możecie Państwo dokonać w każdym czasie zmiany ustawień dotyczących cookies. Więcej szczegółów w naszej [Polityce Prywatności](#)

[Portal](#) [Informacje](#) [Katalog firm](#) [Praca](#) [Szkolenia](#) [Wydarzenia](#) [Porównania międzylaboratoryjne](#)  
[Kontakt](#)



[Laboratoria](#)  
[.net](#)  
[Innowacje](#)  
[Nauka](#)  
[Technologie](#)



[Logowanie](#) [Rejestracja](#) [pl](#)

Newsletter

zapisz się

Naukowy styl życia

Nauka i biznes

- [Nowe technologie](#)
- [Felieton](#)
- [Tygodnik "Nature"](#)
- [Edukacja](#)
- [Artykuły](#)
- [Przemysł](#)

[Strona główna](#) > [Informacje](#)

## Potrzebne holistyczne podejście do tematu chorób rzadkich

O chorobach rzadkich mówi się przede wszystkim z perspektywy medycyny i zdrowia publicznego. Brakuje jednak spojrzenia holistycznego, uwzględniającego również codzienne

## **życie chorych, zaangażowanie ich rodziny czy organizację opieki - uważają badaczkę społeczne z IFiS PAN.**

**Światowy Dzień Chorób Rzadkich** przypada na ostatni dzień lutego (w tym roku - 29.02).

"Wiedza na temat chorób rzadkich, które w Europie dotyczą ok. 30 mln ludzi, a w Polsce 2-3 mln, jest wciąż niewielka. Jednak jeszcze mniej wiadomo, jak wygląda codzienność takich osób i ich rodzin" - podkreślają dr hab. Małgorzata Rajtar, prof. IFiS PAN oraz doktorantka Katarzyna Król, które reprezentują Instytut Filozofii i Socjologii PAN. Prowadzą badania z pogranicza antropologii społeczno-kulturowej i medycznej, socjologii medycznej, bioetyki i studiów nad nauką i technologią.

### **Okiem antropologii**

Ostatni projekt badawczy, którym kierowała Małgorzata Rajtar, finansowany z NCN, dotyczył antropologicznego podejścia do chorób rzadkich na podstawie studium regionu Morza Bałtyckiego.

Małgorzata Rajtar zaproponowała w nim termin "antropologia chorób rzadkich". "Chodzi o wskazanie, że choroby rzadkie są istotnym obszarem badań nie tylko dla nauk medycznych, ale także dla nauk społecznych zajmujących się zdrowiem i chorobą" - powiedziała w rozmowie z Nauką w Polsce kierowniczka Ośrodka Badań Społecznych nad Chorobami Rzadkimi przy IFiS PAN.

Dodała, że w kontekście chorób rzadkich bardzo dużo mówi się o dostępie do diagnostyki i leczenia, małych populacjach, małej wiedzy o tych chorobach itp. - a więc przede wszystkim z perspektywy medycyny i zdrowia publicznego

"Niewiele jednak dyskusji toczy się w kontekście doświadczenia życia z chorobą rzadką i przewlekłą. Brakuje perspektywy holistycznej uwzględniającej interdyscyplinarną perspektywę antropologii medycznej, jak i np. perspektywę niektórych przedstawicieli organizacji pacjenckich czy lekarzy" - podkreśliła.

Lukę tę - na podstawie badań w trzech krajach w regionie Morza Bałtyckiego: Finlandii, Polsce i Szwecji - ma wypełnić książka pod redakcją badaczek pt. "Entanglements of Rare Diseases in the Baltic Sea Region".

Jak wskazała Katarzyna Król, angielski termin "entanglements" w tytule oznacza plątaninę i powiązania. "Jest to jedna z ważniejszych koncepcji we współczesnej antropologii oraz studiów nad społeczeństwem i technologią (STS). Zwraca uwagę na wzajemne relacje ludzi (w naszym przypadku osób z chorobami rzadkimi i ich opiekunów) z rzeczami (takimi jak technologie medyczne, żywność specjalnego przeznaczenia medycznego), aktami prawnymi (jak np. Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich), normami biomedycznymi, kulturowymi skryptami 'dobrej' opieki, które wzajemnie się przekształcają i zmieniają" - powiedziała doktorantka z Graduate School for Social Research (GSSR) przy IFiS PAN.

Kolejne rozdziały książki traktują m.in. o menedżerskim matriarchacie (o sytuacji matek dzieci z chorobami rzadkimi, które w obliczu diagnozy muszą stać się "eksperckimi opiekunkami"); codzienności, w której jedzenie jest również formą terapii medycznej; doświadczeniu pacjentów odżywianych przez sondę; emigracji zdrowotnej czy kwestii niepełnosprawności.

"Pokazujemy, że sytuacja osób z chorobą rzadką w praktyce kształtuje się w kontekście relacji rodzinnych i wzorów kulturowych dotyczących tego, jakie są oczekiwania wobec chorych i/lub ich rodziców lub opiekunów; relacji obywatel-państwo, modeli relacji i komunikacji lekarz-pacjent/opiekunowie, stosunku i zaufania do nauki i technologii oraz społeczno-kulturowych

wyobrażeń co do tego, na czym polega 'normalne' życie" - powiedziała Małgorzata Rajtar.

## **Wyzwania codzienności**

Według definicji przyjętej w Unii Europejskiej i w Polsce, choroba rzadka dotyka nie więcej niż 1 na 2000 osób. Mimo wielkiej różnorodności (według różnych szacunków jest ich od 6 tys. do ponad 10 tys., a każdego roku odkrywane są kolejne) mają wiele cech wspólnych m.in. przewlekły lub ciężki przebieg, często współistnienie z niepełnosprawnością fizyczną i (lub) intelektualną oraz częste uwarunkowanie genetyczne. Szacuje się, że w Polsce żyje ok. 2-3 mln osób z chorobą rzadką, a w Europie ok. 30 mln.

Jak wskazuje Katarzyna Król, życie z chorobą rzadką wiąże się z szeregiem wyzwań, które zależą od rodzaju choroby oraz jej przebiegu. "W przypadku chorób metabolicznych, których dotyczy większość rozdziałów książki i które znajdują się w panelu badań przesiewowych, diagnoza jest stawiana najczęściej dość niedługo po urodzeniu. W tym zakresie doświadczenie pacjentów różni się od większości chorych na choroby rzadkie, którzy na diagnozę czekają nawet kilka-kilkanaście lat (stąd mówi się o 'odysei diagnostycznej'). Po diagnozie rozpoczyna się etap 'chronic homework' - równie przewlekłej co choroba pracy opiekuńczej wykonywanej w domu przez rodzica/ów" - powiedziała.

W jej ocenie jednym z podstawowych wyzwań chorych jest dostęp do eksperckiej opieki medycznej oraz wiedzy medycznej. Wskazała, że o ile w zakresie pediatrii ośrodki dysponują już najczęściej doświadczoną kadrą, to brakuje takich ekspertów dla dorosłych pacjentów.

"Również relacje pacjent/opiekun-lekarz w przypadku chorób rzadkich wymagają przemyślenia tradycyjnego modelu eksperta-lekarza oraz pacjenta-odbiorcy wiedzy medycznej, który ma zaakceptować proponowane formy leczenia. W przypadku chorób rzadkich nierzadko (nomen omen) to opiekunowie lub sami pacjenci są ekspertami oraz koordynatorami leczenia swoich schorzeń" - podała Katarzyna Król.

Kolejnym problemem jest biurokratyzacja codzienności życia z chorobą - konieczność regularnego aplikowania o refundację żywności medycznej czy zgłaszania się co kilka lat na komisję orzekającą o niepełnosprawności, "która nie zawsze jest merytorycznie przygotowana do rozpatrywania tak nietypowych przypadków a jednocześnie nie dysponuje precyzyjnymi wytycznymi w kwestii orzekania o chorobach rzadkich".

"Szczegółowe potrzeby różnią się w zależności od choroby, natomiast z pewnością wszystkim pacjentom i opiekunom brakuje holistycznego wsparcia w leczeniu oraz codzienności z chorobą rzadką, które brałoby pod uwagę nie tylko stricte medyczne aspekty chorowania, ale zwracało również uwagę na społeczne, edukacyjne i socjalne potrzeby osób chorych. Jedną z podstawowych potrzeb jest na pewno większe zrozumienie ze strony społeczeństwa dla trudności, z jakimi mierzą się osoby z diagnozą rzadkiej choroby" - podsumowały badaczki.

Źródło: pap.pl

<http://laboratoria.net/aktualnosci/32122.html>



29-11-2024

## **W Polsce żyje miasto ludzi uratowanych dzięki przeszczepom szpiku**

Wskazał w rozmowie z PAP prof. Wiesław Jędrzejczak.



29-11-2024

## **Popularny lek na tarczycę może mieć związek z zanikiem kości**

Wynika z nowych badań.



29-11-2024

## **W ostatnich 60 latach światowa produkcja żywności stale rosła**

Wynika z nowych analiz opublikowanych w PLOS ONE.



29-11-2024

## Sztuczna inteligencja niesie zagrożenia dla rynku pracy

Podkreślali uczestniczący w konferencji poświęconej tej tematyce.



29-11-2024

## Program naprawczy dla NCBR

Stwierdza Minister Wieczorek dla PAP.



29-11-2024

## IChF PAN z grantem KE

Utworzy ośrodek badań nad zastosowaniem nienaturalnych aminokwasów.



29-11-2024

# Słoneczny sposób na zamianę “banalnego” metanu

Francuscy badacze opracowali katalizator.



29-11-2024

## Algorytm poeta?

A\Zbadano, jak odbiorcy reagują na poezję autorstwa AI oraz człowieka

**Informacje dnia:** [W Polsce żyje miasto ludzi uratowanych dzięki przeszczepom szpiku](#) [Popularny lek na tarczycę może mieć związek z zanikiem kości](#) [W ostatnich 60 latach światowa produkcja żywności stale rosła](#) [Sztuczna inteligencja niesie zagrożenia dla rynku pracy](#) [Program naprawczy dla NCBR IChF PAN z grantem KE](#) [W Polsce żyje miasto ludzi uratowanych dzięki przeszczepom szpiku](#) [Popularny lek na tarczycę może mieć związek z zanikiem kości](#) [W ostatnich 60 latach światowa produkcja żywności stale rosła](#) [Sztuczna inteligencja niesie zagrożenia dla rynku pracy](#) [Program naprawczy dla NCBR IChF PAN z grantem KE](#) [W Polsce żyje miasto ludzi uratowanych dzięki przeszczepom szpiku](#) [Popularny lek na tarczycę może mieć związek z zanikiem kości](#) [W ostatnich 60 latach światowa produkcja żywności stale rosła](#) [Sztuczna inteligencja niesie zagrożenia dla rynku pracy](#) [Program naprawczy dla NCBR IChF PAN z grantem KE](#)

**Partnerzy**