

ARTYKUŁY

Małgorzata Rajtar

Instytut Filozofii i Socjologii

Polskiej Akademii Nauk

mrajtar@ifispan.edu.pl

ORCID: 0000-0002-3807-1547

ANTYCYPUJĄC PRZYSZŁOŚĆ – DIAGNOZA A DOŚWIADCZENIE W CHOROBAH RZADKICH W POLSCE

Anticipating the future: diagnosis and experiences of rare diseases in Poland

Streszczenie. Rozwój biotechnologii i badania przesiewowe noworodków umożliwiają wykrycie i zdiagnozowanie choroby zanim pojawią się jej pierwsze objawy. Pozwalają tym samym na wprowadzenie leczenia niektórych chorób rzadkich na bardzo wczesnym etapie życia. Niemniej w przypadku chorób rzadkich nawet prawidłowo i wczesnie postawiona diagnoza wyznacza niejednoznaczny horyzont czasowy i naraża na niepewną przyszłość.

W niniejszym artykule analizuję wyniki badań etnograficznych prowadzonych wśród osób z wrodzonymi wadami metabolizmu, ich rodzicami i lekarzami w Polsce. Proponuję spojrzenie na technologię, jaką są badania przesiewowe przez pryzmat koncepcji „antycypacji” w jej wymiarze makrospołecznym i doświadczeniowym

(Adams i in. 2009; Jae 2018; Stephan, Flaherty 2019). Wychodząc od tej koncepcji, w artykule przyglądam się zarówno perspektywie lekarzy, jak i doświadczeniom rodzin dzieci w wrodzonymi wadami metabolizmu, dla których „moment diagnostyczny” (Jutel 2016) naraża na przesiąkniętą antycypacją przyszłość. Argumentuję, że badania przesiewowe noworodków otwierają na niepewną terapeutycznie przyszłość, która wymyka się wiedzy i doświadczeniu eksperckiemu. Przyszłość ta wiąże się nieodłącznie ze zmianami patologicznymi w ciele, takimi jak retinopatia, która przynależy do obrazu choroby w jednej z wrodzonych wad metabolizmu. Przewlekłe skutki uboczne choroby sprawiają, że niektórzy rodzice aktywnie poszukują możliwości oddziaływania na niepewną przyszłość dzieci.

Słowa kluczowe: przyszłość, antycypacja, choroby rzadkie, diagnoza, badania przesiewowe noworodków, retinopatia, antropologia medyczna

Abstract. Developments in biotechnology and newborn screening allow for earlier detection and quicker diagnosis of diseases, even before symptoms are first displayed. This allows doctors to begin treatment of rare diseases in the early stages of life. Nevertheless, even with early diagnosis, the future for these patients is uncertain. In this article, I analyze the results of ethnographic research that was conducted among people with inborn errors of metabolism, their parents, and doctors in Poland. I examine newborn screening technology using the category of “anticipation” in its macro-social and experiential meanings (Adams et al. 2009; Jae 2018; Stephan, Flaherty 2019). Drawing from this concept, I attend to both the perspectives of doctors and what parents of children with inborn errors of metabolism experience. For these parents, the “diagnostic moment” (Jutel 2016) reveals a future that is characterized by anticipation. I argue that newborn screening engenders a therapeutically uncertain future for the patient, whose condition escapes both medical knowledge and expertise. In one of the inborn errors of metabolism discussed in this article, this future entails pathological bodily changes, such as retinopathy. Facing the chronic symptoms that this disease will have on their children, some parents actively seek ways to approach their child’s unknown future.

Key words: future, anticipation, rare diseases, diagnosis, newborn screening, retinopathy, medical anthropology

Wprowadzenie

Badania przesiewowe noworodków (dalej: badania przesiewowe) uznawane są za „filar globalny zdrowia publicznego” (Raz, Amano, Timmermans 2018: 98). Rokrocznie w wyniku badań przesiewowych u około czterystu noworodków w Polsce wykrywa się chorobę rzadką (Ołtarzewski 2018). W Polsce panel badań przesiewowych obejmuje obecnie trzydzieści chorób wrodzonych, co sytuuje kraj w europejskiej czołówce (Loeber i in. 2021; Ołtarzewski 2018)¹. Szacuje się, że choroby rzadkie, czyli takie, które występują nie częściej niż u 5 na 10 tys. osób w populacji², dotyczą około 6–8% populacji każdego kraju. W Polsce może to dotyczyć od 2 mln do 3 mln osób (Libura i in. 2016; Plan 2021; Rozporządzenie 1999). Często są to uwarunkowane genetycznie choroby o przewlekłym charakterze i niejednokrotnie ciężkim przebiegu, które wpływają na jakość i długość życia chorych i prowadzą do niepełnosprawności, a nawet zgonu. Stanowią wyzwanie nie tylko dla pacjentów i ich rodzin, lecz również dla systemu opieki zdrowotnej (Libura i in. 2016; Plan 2021). Spośród około 8 tys. chorób rzadkich 72% ma podłoże genetyczne, a około 70% ujawnia się w wieku dziecięcym (Eurordis 2021), jednak leczenie dostępne jest jedynie dla 5% chorób. Dla pozostałych chorych „podstawowe znacznie ma leczenie objawowe oraz rehabilitacja i pomoc społeczna” (Plan 2021)³.

¹ Aktualna liczba chorób wrodzonych w panelu za <http://przesiew.imid.med.pl/> (ostatni dostęp 10 lipca 2023). Jak pokazują Aviad Raz i Stefan Timmermans (2018) na przykładzie Izraela i USA, liczba chorób w panelu badań przesiewowych odzwierciedla różnice w polityce zdrowotnej pomiędzy krajami. Jak argumentują, w Izraelu, gdzie panel przesiewowy obejmuje dwanaście chorób, państwo kładzie nacisk na tzw. *primary prevention* (interwencja zanim choroba jeszcze wystąpi), w USA natomiast rozszerzony panel przesiewowy obejmuje ponad pięćdziesiąt chorób (w zależności od stanu), ponieważ państwo skupia się na tzw. *secondary prevention* (ograniczenie wpływu choroby, która już wystąpiła). Z uwagi na ograniczoną długość artykułu ta kwestia nie będzie poruszana w polskim kontekście.

² Nie ma jednej globalnej definicji choroby rzadkiej. W USA za chorobę rzadką uznaje się taką, która dotyka nie więcej niż 200 tys. osób, w Japonii 1:50 000, w Korei: 1:20 000 (Richter i in. 2015).

³ W artykule posługuję się terminem „leczenie” na określenie leczenia objawowego. W przypadku rzadkich chorób metabolicznych chodzi tu przede wszystkim o leczenie

W październiku 2021 roku organizacja Rare Disease International opublikowała raport dotyczący „częstych potrzeb” globalnej społeczności osób żyjących z chorobami rzadkimi w zakresie diagnozy, opieki i leczenia. Potrzeby zostały zidentyfikowane przez przedstawicieli pacjentów i ekspertów medycznych z różnych krajów (Lopez Gousset, Bolz-Johnson 2021). Na piątym miejscu dziesięciopunktowej listy wymieniono „Prewencję i badania przesiewowe”. Raport przedstawiał badania przesiewowe jako „kluczową metodę, która umożliwi skrócenie czasu postawienia diagnozy” i postulował rozszerzenie badań genetycznych prenatalnych i przesiewowych noworodków po to, aby „zmniejszyć częstotliwość występowania chorób rzadkich i ograniczyć odyseję diagnostyczną chorych i związane z nią finansowe obciążenia dla systemu opieki zdrowotnej” (Lopez Gousset, Bolz-Johnson 2021: 4)⁴.

Chociaż badania przesiewowe noworodków nie są badaniami diagnostycznymi (Ołtarzewski 2018: 121; Timmermans, Buchbinder 2013: S30; Raz i in. 2018: 98), zmieniają horyzont czasowy: pozwalają na „wcześniejsze rozpoznanie” rzadkiej choroby jeszcze zanim pojawią się objawy. Jest to istotne ponieważ „prawidłowa i wczesna diagnoza umożliwia ewentualne wdrożenie leczenia i pełną konsultację genetyczną” (Kałużny i in. 2015: 49). W kontekście chorób rzadkich już samo postawienie diagnozy jest niewątpliwie sukcesem. Diagnoza, jak podkreśla między innymi Annemarie Jutel (2009: 278; zob. także Jutel, Nettleton 2011), stanowi

dietetyczne, chociaż np. w MSUD (zob. poniżej) stosuje się także przeszczepienie wątroby (Średzińska, Rokicki 2020: 366). W przypadku chorób rzadkich, z których zdecydowana większość ma podłoże genetyczne, leczenie przyczynowe możliwe jest jedynie z wykorzystaniem inżynierii genetycznej. Dostępne terapie (np. enzymatyczna terapia zastępcza dla CLN2, terapia genowa dla 5q SMA) wprawdzie nie wyleczą choroby, ale mogą zatrzymać lub wyhamować jej postępy (zob. np. Skweres-Kuchta 2019 na temat dostępności świadczeń medycznych w Polsce). Relacje między niepełnosprawnością (w tym problemami z uzyskaniem orzeczenia o niepełnosprawności) i chorobą rzadką w Polsce, na których omówienie nie ma miejsca w niniejszym artykule, analizują, m.in. Anna Chowaniec-Rylke (2018), Jan Frydrych (2023) i Maria Reimann (2019).

⁴ Postawienie właściwej diagnozy w przypadku chorób rzadkich może trwać od kilku do kilkunastu lat. Trudności w ustaleniu właściwego rozpoznania prowadzą do tzw. odysei diagnostycznej (zob. np. Plan 2021). „Podróż pacjenta [z chorobą rzadką] do diagnozy” przedstawia obrazowo infografika na stronie: <https://www.eurordis.org/wp-content/uploads/2020/07/solverd-infographic-pl.png> (ostatni dostęp 22.09.2023).

kluczowe „narzędzie klasyfikacyjne medycyny”. Biomedycyna zachodnia, jak zauważają Annemarie Jutel i Sarah Nettleton (2011), przyznaje diagnozie szereg zadań. Zdaniem tych socjolożek stanowi ona „potwierdzenie choroby (*disease*), oferuje wyjaśnienia i spójne przedstawienie objawów pacjentów, legitymizuje chorobę (*illness*), [co] umożliwia pacjentom przyjęcie roli chorego (*sick role*), pozwala na dostęp do zasobów i ich alokację, oraz stanowi podstawę autorytetu medycznego” (Jutel, Nettleton 2011: 793). Annemarie Jutel podkreśla, że diagnoza „wyznacza kierunek opieki medycznej” (2009: 279). Pojęcie to łączy w sobie zatem zarówno moc klasyfikacji, nazywania, jak i opisuje proces, podczas którego poddawane są ocenie dolegliwości fizyczne (Jutel 2009; zob. także Locock, Nettleton, Kirkpatrick, Ryan, Ziebland 2016; Risør, Nissen 2018). Niemniej, jak zauważają badacze społeczni, diagnoza, w szczególności choroby przewlekłej, a do takich zalicza się znaczna większość chorób rzadkich, stanowi konfigurację „wymiarów przestrzennych i czasowych”, a proces diagnostyczny naznaczony jest „płynnością i niejednokrotnie niezdiscyplinowaniem” zarówno w wymiarze „pracy klasyfikacyjnej, jak i codziennych praktyk radzenia sobie z diagnozą” (Risør, Nissen 2018: 13).

W niniejszym artykule wykorzystuję wyniki badań terenowych wśród osób chorych na wrodzone wady metabolizmu i/lub ich opiekunów po to, aby przyjrzeć się doświadczeniom badanych, dla których „moment diagnostyczny” (Jutel 2016) zapoczątkowany przez badanie przesiewowe otwiera na przesiąkniętą antycypacją przyszłość. Proponuję spojrzenie na technologię jaką są badania przesiewowe przez pryzmat koncepcji „antycypacji” (Adams, Murphy, Clarke 2009; Jae 2018; Stephan, Flaherty 2019). Badania przesiewowe noworodków pozwalają na wczesne rozpoznanie choroby i szybkie wdrożenie leczenia dietetycznego. Jednocześnie otwierają na przyszłość, której nieodłącznym składnikiem są zmiany patologiczne w ciele, takie jak retinopatia, która przynależy do obrazu choroby w jednej z wrodzonych wad metabolizmu. Argumentuję, że polityka antycypacyjna (Jae 2018), której częścią są badania przesiewowe, kładąc nacisk na szybsze rozpoznanie choroby i zwiększenie przeżywalności noworodków, równocześnie przesłania wiedzę o długofalowych skutkach choroby. Pacjenci dotknięci postępującą retinopatią i ich

rodziny, o których piszę w ostatniej części tego artykułu, muszą się zmierzyć z „utrata antycypowanej przyszłości” (Rehsmann 2022) na przykład w wymiarze zawodowym. Niemniej postępom choroby nie towarzyszy lepsza opieka medyczna, wręcz przeciwnie – polityka antycypacyjna ustępuje pola indywidualnemu „doświadczeniu antycypacyjnemu” (Stephan, Flaherty 2019).

Po krótkim przedstawieniu badań etnograficznych i charakterystyki wrodzonych wad metabolizmu w dalszej części tego artykułu omówię koncepcję antycypacji i jej wykorzystanie w kontekście zdrowia i choroby. Następnie przyjrzę się działaniu antycypacji w dyskursie i praktyce badań przesiewowych oraz doświadczeniu życiowym rodzin z osobami chorymi na jedną z chorób rzadkich.

Badania

W niniejszym artykule wykorzystuję wyniki badań etnograficznych, które prowadziłam indywidualnie i zespołowo w Polsce w latach 2016–2023⁵. Były one częścią porównawczych projektów antropologicznych dotyczących sytuacji osób z wybranymi wrodzonymi wadami metabolizmu realizowanych w Finlandii, Polsce i w Szwecji (Rajtar, Król, 2023). W artykule analizuję jedynie materiał zebrany przeze mnie i moje współpracowniczki oraz współpracowników w Polsce. Składały się na niego pogłębione wywiady etnograficzne z rodzicami (najczęściej matkami) dzieci z wrodzonymi wadami metabolizmu, rzadziej z dorosłymi chorymi (n=49), które najczęściej odbywały się w domach rozmówców, umożliwiając przy tym prowadzenie obserwacji⁶, w szczególności w istotnych z punktu widzenia leczenia dietetycznego momentach karmienia i/lub

⁵ Badania były prowadzone w ramach dwóch grantów finansowanych przez Narodowe Centrum Nauki (granty nr 2015/17/B/HS3/00107 i nr 2017/26/E/HS3/00291) oraz indywidualnego projektu realizowanego w Helsinkach Collegium for Advanced Studies w Finlandii w ramach EURIAS Fellowship Programme (Co-funded by Marie Skłodowska-Curie Actions, under the 7th Framework Programme).

⁶ Jak słusznie zauważył(a) anonimowy/-a recenzent(ka) problemy związane z prowadzeniem obserwacji uczestniczącej są przedmiotem dyskusji w antropologii i socjologii

spożywania posiłków. Badania obejmowały również pogłębione wywiady z lekarzami (między innymi pediatrzy metaboliczni, gastroenterolodzy, genetycy, dietetycy; n=29) i przedstawicielami organizacji pacjenckich (n=9). Dodatkowo, w ramach jednego z projektów, badania obejmowały także wywiady z przedstawicielami mniejszościowej społeczności w Polsce, w której wskazywano na wyższą częstotliwość występowania jednej z rzadkich chorób metabolicznych (Kwaśniewska 2022; Rajtar 2023). Rozmówcy wyrazili swoją ustną lub pisemną zgodę na udział w badaniach. Oprócz wywiadów prowadziliśmy między innymi obserwację uczestniczącą na warsztatach kulinarnych (Król i Ehmke vel. Emczyńska-Seliga, 2023), w trakcie corocznych obchodów Światowego Dnia Chorób Rzadkich (ostatni dzień lutego) oraz konferencji medycznych i/lub z zakresu zdrowia publicznego poświęconych chorobom rzadkim. Z uwagi na pandemię COVID-19 (2020–2022) część badań odbywała się wirtualnie. W trakcie badań poddane zostały analizie europejskie i narodowe dokumenty dotyczące polityki zdrowotnej chorób rzadkich, rekomendacje oraz materiały (na przykład ulotki) dla pacjentów. Prowadzona była także obserwacja mediów społecznościowych zraszających rodziny chorych.

W badaniach skupialiśmy się na wrodzonych wadach metabolizmu, które uwzględnione są w panelu badań przesiewowych w wyżej wymienionych krajach. Chodzi tu przede wszystkim o chorobę syropu klonowego (*maple sirup disease* – MSUD), acydurie organiczne (*organic aciduria disorders* – OAD) i zaburzenia oksydacji kwasów tłuszczowych (*fatty acid oxidation disorders* – FAOD). Wrodzone wady metabolizmu stanowią dużą (ponad tysiąc jednostek chorobowych) i zróżnicowaną grupę rzadkich chorób genetycznych. Chociaż indywidualnie są rzadkie, szacuje się, że łącznie występują z częstotliwością 1 na 800 osób (Gariani, Nascimento, Superti-Furga, Tran 2020). Pacjenci z wrodzonymi wadami metabolizmu wymagają regularnych wizyt kontrolnych, podczas których dostosowywane są leczenie i dieta, stąd uchodzą za „populację objętą wysokim nadzorem medycznym” (Lampe i in. 2020: 13).

medycyny. Z uwagi na ograniczoną objętość tekstu omówienie tych kwestii nie jest tutaj możliwe.

W niniejszym artykule skupiam się na niedoborze LCHAD (*long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase* – pol. dehydrogenaza 3-hydroksyacyl-CoA długołańcuchowych kwasów tłuszczowych) – jednej z rzadkich chorób z grupy FAOD. Wszystkie choroby z tej grupy dziedziczone są autosomalnie recesywnie. Szacuje się, że łącznie występują z częstotliwością 1 na 5000–20 000 urodzeń (Rokicki 2020: 399), przy czym częstotliwość występowania niedoboru LCHAD szacuje się na 1:120 000 (Rokicki 2020: 401). Leczenie większości chorób z grupy FAOD (w tym niedoboru LCHAD) opiera się przede wszystkim na postępowaniu dietetycznym, w skład którego wchodzi unikanie głodzenia (przerwy między posiłkami – szczególnie u niemowląt i dzieci – nie powinny przekraczać trzech godzin), unikanie spożycia tłuszczów (w przypadku niedoboru LCHAD chodzi tu o długołańcuchowe kwasy tłuszczowe, które występują w wielu produktach spożywczych) oraz „zdecydowane leczenie zaostrzeń choroby” i, niejednokrotnie kwestionowana, podaż karnityny w niektórych chorobach (Merritt II, Norris, Kanungo 2018; Rokicki 2020: 403). Chociaż badania przesiewowe „poprawiły rokowania w FAOD”, pacjenci wciąż zagrożeni są dekompensacjami metabolicznymi (lub jak to określali często lekarze, z którymi rozmawiałam, „kryzami metabolicznymi”). Ponadto „wczesne wykrycie choroby nie eliminuje [...] wystąpienia zmian późnych, o przewlekłe postępującym charakterze (np. retinopatii)” (Rokicki 2020: 403). Retinopatia barwnikowa prowadząca do utraty wzroku oraz obwodowa neuropatia zaliczane są do charakterystycznych objawów przewlekłych w szczególności dla niedoboru LCHAD (Rokicki 2020: 400). W kontekście niniejszego artykułu istotne jest, że nadal „niewiele wiadomo na temat długotrwałych efektów wrodzonych wad metabolizmu [które wystąpiły u] dzieci, jako że wielu z »pierwszych ocalańców« (*first survivors*) dopiero teraz zbliża się do wieku średniego” (Gariani i in. 2020).

Koncepcja antycypacji w kontekście badań nad zdrowiem i chorobą

Od około dekady koncepcja antycypacji cieszy się coraz większym zainteresowaniem antropologii i pokrewnych nauk społecznych. Obok „oczekiwania, spekulacji, potencjalności, nadziei i przeznaczenia” antycypacja jest jedną z orientacji temporalnych, z których „każda reprezentuje inną głębię czasu i różne, choć spokrewnione sposoby, w których przyszłość może kierować terażniejszością” (Bryant, Knight 2019: 2)⁷.

W antropologii zdrowia i choroby antycypacja okazuje się przydatnym narzędziem analitycznym w kontekście badania postrzegania przyszłości i/lub śmierci przez osoby z chorobami przewlekłymi i użytkowników biotechnologii takich jak transplantacje organów i badania przesiewowe noworodków (Jae 2018; Lemos Dekker 2021; Mattingly 2019; Rehsmann 2022; Sakellariou, Nissen, Warren 2019). W tym miejscu warto przywołać prace Natashe Lemos Dekker (2021) oraz Julii Rehsmann (2022). Natashe Lemos Dekker w swoich badaniach wśród osób chorych na demencję i ich rodzin w Niderlandach podkreśla znaczenie antycypacji dla tych osób w kontekście „nieuchronnego zaniku zdolności poznawczych i sprawności fizycznej, których się obawiają i pragną uniknąć” (2021: 815). Jak pisze antropolożka, przyszłość naznaczona utratą zdolności do funkcjonowania „wciąż nie nastąpiła, ale już zamieszkuje terażniejszość”, stając się powodem, dla którego osoby z demencją proszą o eutanazję (2021: 815). Jednocześnie takie osoby i ich rodziny starają się wyznaczyć „właściwy” moment, co staje się problematyczne, jako że prośba o eutanazję „musi zostać dokonana zanim utraci się zdolność rozumienia i potwierdzenia swojej prośby” (2021: 815). Natashe Lemos Dekker podkreśla – za Sarah Ahmed (2004; zob. Adams i in. 2009) – afektywny wymiar antycypacji: obawa przed życiem z demecją i przed odczuwaniem przyszłego cierpienia budzi strach już w terażniejszości. Antycypacja, pisze

⁷ W książce *The Anthropology of the Future* Rebecca Bryant i Daniel M. Knight (2019) zwracają uwagę na niewielkie zainteresowanie, jakim cieszyła się jeszcze do niedawna przyszłość w antropologii, która zorientowana była raczej na przeszłość i terażniejszość. Omówienie relacji antropologii do badania przyszłości wykracza poza ramy niniejszego artykułu.

antropolożka, ustanawia „wyobrażoną przyszłość”, będąc jednocześnie „interaktywnym procesem, który przenosi niechcianą przyszłość w teraźniejszość, gdzie poddawana jest ona działaniu” (2021: 822, 824). Nie jest to jednoznaczny proces. Dla wielu osób z demencją, z którymi rozmawiała N. Lemos Dekker, podjęcie decyzji o tym, „kiedy” ma się dokonać eutanazja nie jest łatwe – decyzja jest odsuwana i kwitowana „ale jeszcze nie [teraz]”. Tym samym, zauważa N. Lemos Dekker, antycypacja działa w przypadku badanych przez nią osób chorych na demencję jako „mechanizm dystansowania przeszłości od teraźniejszości” (2021: 826).

Rolę antycypacji analizuje także J. Rehsman (2022) w swoich badaniach wśród osób z przewlekłymi chorobami wątroby w Niemczech, które oczekują na przeszczep dysfunkcyjnego organu. Julia Rehsman zauważa, że w przypadku chorób przewlekłych „sposoby, w jakie ludzie antycypują przyszłość nie są stałe i niezmiennie” i zależą od doświadczeń życiowych pacjentów (2022: 93). Podkreśla również znaczenie oczekiwania, które w przypadku jej rozmówców ma podwójne znaczenie – z jednej jest oczekiwaniem na śmierć, a z drugiej na przedłużający życie przeszczep. Oczekiwanie odgrywa tutaj kluczową rolę, gdyż „kształtuje doświadczenie antycypacyjne poprzez ciągłe podtrzymywanie ludzkiego pragnienia przeszczepu za sprawą powtarzanych badań i ocen”, pozwalając jednocześnie pacjentom przygotować się do operacji, która odmieni ich życie (Rehsman 2022: 102; zob. także Mattingly 2019). Znaczenie oczekiwania w kontekście wyobrażeń, jakie pacjenci mają wobec przyszłości, dobrze oddaje przypadek jednej z rozmówczyń, której stan zdrowia sprawił, że nieoczekiwanie w wieku dwudziestu kilku lat miała przeszczepioną wątrobę (Rehsman 2022: 96–99). Jak pisze J. Rehsman, brak oczekiwania w tym wypadku sprawił, że rozmówczynie nie miała możliwości przygotowania się do życia po przeszczepie i zbudowania narracji wdzięczności, którą przesiąknięte są opowieści innych pacjentów. Co więcej, nagły przeszczep przyczynił się do „utracy antycypowanej przyszłości” (Rehsman 2022: 98), co przez lata budziło w rozmówczynie gniew i frustrację, ponieważ przekreślało w jej wypadku możliwość powiększenia rodziny i oddania się pracy wolontariackiej w Afryce. Pod koniec swoich rozważań badaczka wskazuje, że w przypadku przewlekłej

choroby wątroby antycypacja „kształtuje i jest kształtowana nie tylko przez indywidualne doświadczenie przewlekłości”, ale również w szerszym kontekście narodowym, w tym wypadku za pośrednictwem polityki niemieckiego ministerstwa zdrowia i zabiegów organizacji pacjentów mających na celu zwiększenie dawstwa organów w przyszłości (Rehsmann 2022: 103).

Przywoływane badania N. Lemos Dekker i J. Rehsmann stanowią dobry przykład antropologicznej analizy działania antycypacji z perspektywy pierwszoosobowej, spojrzenia, które Christopher Stephan i Devin Flaherty (2019) określają jako „doświadczenie antycypacyjne”. Jak podkreślają Ch. Stephan i D. Flaherty, takie podejście do antycypacji „zakłada uwypuklenie procesu pierwszoosobowego [i] procesualnego, w trakcie którego [wersje] »przyszłości« jawią się konkretnym jednostkom” (2019: 4). Kluczowe przy tym jest, jak zaznaczają dalej autorzy, „rozpoznanie i prześledzenie, jak przyszłość manifestuje się na przestrzeni praktycznego i urefleksyjnionego zaangażowania w codzienne sytuacje” (2019: 4). W tym kontekście doświadczenie antycypacyjne jest zmienne. Nie można zakładać, że antycypacja jest „zawsze doświadczana jako wyraźna i [łatwo] rozróżnialna zapowiedź przyszłych możliwości” (Stephan, Flaherty 2019: 5). Przyjęcie zaproponowane przez Ch. Stephana i D. Flaherty’ego podejścia do antycypacji nie wyklucza jednak uwzględnienia szerszych, społeczno-kulturowych, politycznych, ekonomicznych i instytucjonalnych uwarunkowań. Jak zaznaczają bowiem badacze: „szczegółne konfiguracje praktyk, ram instytucjonalnych i wartości kulturowych będą miały różnoraki wpływ na wzory uważności, refleksji, przepracowania i temporalności tego, co jest antycypowane” (2019: 6).

Propozycja Ch. Stephana i D. Flaherty’ego wyrasta, jak podkreślają antropolodzy, z niewystarczającej uwagi, jaką badacze społeczni zajmujący się przyszłością na poziomie makrospołecznym poświęcali antycypacji z perspektywy indywidualnego doświadczenia życiowego (2019: 3). Niemniej w kontekście prowadzonych przeze mnie badań w zbiomedycyzowanym środowisku osób żyjących z rzadkimi chorobami metabolicznymi, ich opiekunów oraz przedstawicieli środowiska medycznego i organizacji pacjentów zarówno „doświadczenie antycypacyjne”, jak

i makrospołeczne analizy antycypacji, w szczególności „reżimy antycypacyjne” Vincanne Adams, Michelle Murphy i Adele Clarke (2009) oraz „polityka antycypacyjna” Giny Jae (2018), odgrywają istotną rolę. Vincanne Adams, Michelle Murphy i Adele Clarke podkreślają znaczenie antycypacji jako „totalizującej orientacji” dla „rekonfiguracji praktyk technonaukowych i biomedycznych” (2009: 248) oraz afektywny wymiar antycypacji jako „aktywnego sposobu orientowania się w czasie” (2009: 247). W ich ujęciu reżimy antycypacyjne „oferują przyszłość, która może nadejść lub nie, jest zawsze niepewna, lecz niewątpliwie nadchodzi, a zatem domaga się odpowiedzi” (Adams i in. 2009: 249). W tym kontekście antycypacja jawi się jako „ekonomia moralna, w ramach której przyszłość ustanawia warunki możliwości działania w teraźniejszości” (Adams i in. 2009: 249).

Badanie przesiewowe noworodków można niewątpliwie zaliczyć do „interwencji technonaukowych” (Adams i in. 2009: 257), które mieszczą się w reżimach antycypacyjnych. W artykule analizującym procesy produkcji wiedzy w kontekście wprowadzania badań przesiewowych na anemię sierpowatą (właśc. *sickle cell disease* – SCD)⁸ G. Jae (2018) wprowadza termin „polityka antycypacyjna”. Jak argumentuje G. Jae, badania przesiewowe to technologia, która opiera się nie tylko na zaawansowanej infrastrukturze, ale także na doświadczeniu eksperckim i czujności opiekunów, którzy muszą przewidywać powikłania po to, aby można było ich jeszcze uniknąć. Jak zauważa amerykańska badaczka, osiągnięcia naukowe i kliniczne przyczyniły się do tego, że anemia sierpowata z genetycznej choroby o często śmiertelnym przebiegu w dzieciństwie stała się chorobą przewlekłą, choć wciąż skracającą życie. Niemniej, jak podkreśla G. Jae, „przewidywanie przyszłego zdrowia osób z SCD wciąż opiera się wyjaśnieniom naukowym i klinicznej ekspertyzie”, gdyż objawy i przebieg kliniczny choroby mogą się różnić nawet u pacjentów, którzy mają

⁸ W oryginale G. Jae posługuje się szerszym i aktualnie używanym terminem „*sickle cell disease*” (SCD). Zdecydowałam się na termin „anemia sierpowata” z uwagi na lepszą jego znajomość w polskim kontekście. W Polsce w panelu badań przesiewowych SCD nie jest uwzględniona (zob. Rajtar i Knoll, w druku, na temat badań przesiewowych i sytuacji osób z SCD w Europie).

tę samą mutację genetyczną (2018: 1124; zob. także np. Timmermans, Buchbinder 2013: S32). W kontekście opieki i czujności, którymi muszą się wykazywać pacjenci, opiekunowie i lekarze, „polityka antycypacyjna” odnosi się do „przestrzeni klinicznych i doświadczalnych”, za którymi stoją „rozwarstwione oczekiwania” wobec przyszłości i życia dzieci (Jae 2018: 1124). Podobnie jak Adams i in. (2009) czy N. Lemos Dekker (2021), G. Jae nawiązuje tutaj do koncepcji „ekonomii afektywnych” S. Ahmed (2004) i podkreśla, że polityka antycypacyjna zawiera „elementy afektywne innowacji medycznych, od których oczek[uje się] na poprawę wychodzącą poza przetrwanie” (Jae 2018: 1125). Gina Jae zwraca uwagę, że praca opiekuńcza i doświadczenie eksperckie zawierają w sobie „zwrócone na przyszłość, ponad-indywidualne emocje”, które dochodzą do głosu w projektach społecznych i politycznych takich jak wprowadzanie badań przesiewowych dla SCD (2018: 1125). Koncepcja polityki antycypacyjnej wydaje się zatem dobrym narzędziem analitycznym do spojrzenia na badania przesiewowe noworodków, za którymi, jak przekonali Stefan Timmermans i Mara Buchbinder w analizie rozszerzonego panelu tych badań w Stanach Zjednoczonych, „stoi przekonanie dotyczące ludzkiej plastyczności, według którego interwencja w biologię na początku życia ludzkiego niesie ze sobą obietnicę korzyści zdrowotnych na całe życie” (2013: S28).

Diagnozowanie wrodzonych wad metabolizmu – badania przesiewowe noworodków

W latach 60. XX wieku w Stanach Zjednoczonych, a potem na świecie (głównie w krajach tzw. globalnej północy), zostały wprowadzone badania przesiewowe noworodków po to, aby zidentyfikować niemowlęta, które wprawdzie nie mają jeszcze objawów, ale mogą cierpieć na fenylketonurię (PKU), rzadką chorobę metaboliczną. Wczesna diagnoza tej choroby pozwala na szybką interwencję (leczenie) i ma ogromne znaczenie dla zdrowia dzieci⁹. Wprowadzenie badań przesiewowych na PKU uznawane

⁹ Badania przesiewowe noworodków zostały zapoczątkowane w Polsce w 1965 roku, ale dopiero pod koniec lat 80. XX wieku cała populacja noworodków w Polsce została

jest za „paradygmatyczny przypadek”, który zmienił zdrowie publiczne (Cornel i in. 2021: 258). Do ekspansji badań przesiewowych przyczynił się rozwój nowych technologii w latach 90. XX wieku – tandemowej spektrometrii mas (MS/MS), która pozwala na „wykrycie” z jednej kropli suchej krwi, która pobierana jest z pięty niemowlęcia, kilkudziesięciu wrodzonych wad metabolizmu (Ołtarzewski 2018: 12; zob. także Cornel i in. 2021; Loeber i in. 2021; Raz, Timmermans 2018). Ponieważ, jak wcześniej wspomniałam, około 70% chorób rzadkich ujawnia się w wieku dziecięcym, WHO (2010) kładzie nacisk na „wczesne rozpoznanie, leczenie i opiekę”, do których mają się przyczynić między innymi badania przesiewowe. Programy zdrowia publicznego postrzegają badania przesiewowe noworodków przez pryzmat „wyraźnych korzyści zdrowotnych”, które przynieść ma wczesna interwencja, i poprawy jakości życia dzieci z rzadkimi chorobami (Cornel i in. 2021: 258).

W polskim piśmiennictwie medycznym podkreśla się, że chociaż wiele chorób wrodzonych, a w szczególności wrodzonych wad metabolizmu, „nie daje objawów klinicznych w pierwszych tygodniach, miesiącach, a nawet latach życia”, to niektóre z nich (na przykład PKU) „powodują poważne zaburzenia rozwoju intelektualnego w okresie tworzenia się dróg kojarzeniowych mózgu, dlatego ich objawy nie ujawniają się bezpośrednio po urodzeniu” (Ołtarzewski 2018: 113). Inne wrodzone wady metabolizmu (na przykład choroba syropu klonowego, deficyt MCAD i deficyt LCHAD) „ujawnia[ją] się nagle, a ich przebieg zagraża zdrowiu, a nawet życiu” (Ołtarzewski 2018: 113). Badania przesiewowe mają zatem na celu „wczesną identyfikację pacjentów, jeszcze w okresie bezobjawowym” po to, aby „uratować chore dzieci” (Ołtarzewski 2018: 113). Badania przesiewowe „dają szansę na wcześniejsze rozpoznanie, redukcję śmiertelności i poprawę jakości życia pacjentów z wrodzonymi zaburzeniami metabolizmu” (Kałużny i in. 2015: 49). Dyskurs biomedyczny kładzie nacisk na to, że badania ratują życie i zdrowie dzieci. Niemniej, jak pokazuje G. Jae na przykładzie SCD, chociaż „dzieciństwo z SCD stało

objęta badaniami w kierunku fenyloketonurii (Ołtarzewski 2018: 113). Na temat historii PKU i badań przesiewowych zob. Paul, Brosco 2013. W polskim kontekście badania etnograficzne wśród osób z PKU prowadziła Anna Chowaniec-Rylke (2021).

się bardziej zarządzalne i przewidywalne”, system opieki, który przyczynił się do tego stanu rzeczy „jednocześnie przesłania wiedzę o możliwości pogorszenia [stanu zdrowia] w wieku dorosłym” (2018: 1135). Wykrycie choroby na wczesnym etapie życia poprawiło przeżywalność i jakość życia dzieci, przesuując ciężar choroby na osoby dorosłe. W Polsce, jak zauważyli Maria Libura i jej współpracownicy (2016: 36–37), pacjenci, osiągając pełnoletność, nie mogą kontynuować leczenia w ośrodkach pediatrycznych, a niekiedy muszą też zmierzyć się z utratą refundacji przyjmowanych profilaktycznie leków. Postępom choroby nie towarzyszy zatem lepsza opieka zdrowotna, a wręcz przeciwnie. Dorośli chorzy, co raz lepiej „zaopiekowani” w dzieciństwie przez system opieki zdrowotnej, nie mogą liczyć na podobną troskę na dalszych etapach życia. Jak argumentuję w dalszej części artykułu, z podobnym mechanizmem polityki antycypacyjnej mamy do czynienia w szczególności w przypadku pacjentów z niedoborem LCHAD, u których rozwinęła się retinopatia.

We wrześniu 2019 roku wraz z innymi członkami zespołu badawczego zostałam oprowadzona po jednym z laboratoriów badań przesiewowych w dużym mieście w Polsce. Po przestrzeni, w której zapisana na zstandardyzowanym formacie bibuły biologia (w postaci tzw. suchej kropli krwi pobieranej od noworodka najczęściej w trzeciej lub czwartej dobie życia) interpretowana była przez zespoły ludzko-nieludzkie, oprowadzała nas dr Nowak¹⁰, pracująca tam wieloletnia specjalistka od diagnostyki metabolicznej, która w długim wywiadzie wprowadzała nas w logikę działania badań przesiewowych:

Dr Nowak: Żeby był ten przesiew noworodkowy... dobrze funkcjonował. To musi istnieć zorganizowany system pobierania prób i dostarczania do laboratorium, jak również system diagnostyki i nadzoru wdrożenia leczenia dla tych wysianych dzieci. Czyli to nie to, że my tylko sobie wykryjemy, bo my musimy wiedzieć, gdzie mamy ściągnąć, kto ma się nim zająć, jakie badania diagnostyczne zrobić, i że dalej go będzie prowadził, że to dziecko nie zostanie

¹⁰ Imiona i nazwiska rozmówców zostały zanonimizowane. Niektóre szczegóły i dane dotyczące np. wieku rozmówców zostały pominięte lub zmienione w celu zapewnienia prywatności i poufności.

bez opieki. Bo to nie o to chodzi, żeby wykryć i powiedzieć „No to się bujajcie państwo, macie chore dziecko”, tylko trzeba jednak w jakiś sposób to zweryfikować. Powinna być dostępna też kwestia leczenia, opieki i poradnictwa. Generalnie chodzi o to, by zmniejszyć ludzkie nieszczęście [...].

Badacze: Czyli pani by była za rozszerzeniem takiego przesiewu, oczywiście w sytuacjach gdzie jest to uzasadnione?

Dr Nowak: Myślę, że tak. Dlatego że większość chorób, nawet jeżeli możemy je tak jak w przypadku SMA [*Spinal Muscular Atrophy* – rdzeniowy zanik mięśni] wykryć dużo wcześniej, to możemy spowodować ograniczenie postępów choroby i zdecydowanie lepiej się tym ludziom żyje. (wrzesień 2019)

W dalszej części rozmowy dr Nowak podkreślała, że w przypadku wrodzonych wad metabolizmu „nawet w ciągu pierwszych dób życia może dojść do kryzy metabolicznej i śmierci dziecka”, więc czas badania odgrywa ogromne znaczenie. W przypadku „podejrzanego wyniku”, jak to określiła dr Nowak, potrzebna jest „pilna konsultacja lekarska”. Lekarze, z którymi współpracuje klinika kontaktują się z rodzicami (matką) dziecka „w celu zrobienia oceny klinicznej i zrobienia dalszych badań potwierdzających”. Specjalistka pediatrii metabolicznej, dr Kowalska, z którą rozmawiałam dwa lata wcześniej, podkreślała znaczenie interpretacji, jakiej od eksperta wymagają wyniki badania przesiewowego:

Dr Kowalska: Czyli po tej interpretacji biochemicznej, gdzie jest wynik, laboratorium wydaje wynik i tutaj już w tym momencie potrzebna jest interpretacja kliniczna, czyli dowiedzenie się, do jakiego pacjenta to dotyczy. [...] [W] badaniu przesiewowym noworodka, jeżeli jest nieprawidłowy wynik, to znaczy, że jest jakiś metabolik, który wychodzi poza [niezrozumiałe]. I to jest jeden metabolik, to nie jest rozpoznanie choroby, to jest podejrzenie, ale czasami nie jednej choroby, tylko kilku różnych. I trzeba je wszystkie po prostu... znaczy, która jest najbardziej prawdopodobna, która nie, w jakiejś kolejności. I to musi już zdecydować lekarz, bo już ma wtedy informacje, takie dane kliniczne o dziecku. (sierpień 2017)

Dziecko staje się pacjentem w momencie, kiedy wynik badania przesiewowego zostanie potwierdzony: „Dopiero wtedy, jak potwierdzimy – zauważyła dr Kowalska – mówimy o pacjencie”. Kontynuowała: „Potem oczywiście trzeba zająć się tym pacjentem, czyli zaopiekować, włączyć leczenie. Czasami bardzo szybko, to jest istotne”.

Wypowiedzi dr Nowak i dr Kowalskiej potwierdzają, że również w polskim kontekście badaniami przesiewowymi jako zaawansowaną technologią, która łączy w sobie rozwiązania na poziomie instytucjonalnym i doświadczenie eksperckie, kieruje swoista polityka antycypacyjna podszyta ekonomią afektywną (Jae 2018). „Zmniejszenie ludzkiego nieszczęścia”, „ograniczenie postępów choroby”, biomedycznie rozumiane „zaopiekowanie” mają w efekcie prowadzić do „zdecydowanie” lepszej jakości życia pacjentów. Wszystko to mieści się w polityce antycypacyjnej badań przesiewowych.

Jak podkreślają antropologowie i socjologowie, w badania przesiewowe wpisana jest niepewność diagnostyczna (zob. np. Raz i in. 2018; Timmermans, Buchbinder 2013; White, Boardman, McNiven, Locock, Hinton 2021). Mogą one bowiem przynieść wyniki „fałszywie dodatnie” i/lub niejednoznaczne, które sprawiają, że niektóre noworodki stają się „pacjentami-w-poczekalni” (*patients-in-waiting*) – a więc pacjentami, których „nadzór medyczny utrzymywał przez dłuższy czas w stanie liminalnym pomiędzy patologią a [bliżej] nieokreślonym stanem normalności” (Timmermans, Buchbinder 2013: S30). Niemniej, jak pisze Rachel Grob (2019: S76), „narracja pilnej potrzeby”, którą podszyta jest logika badań przesiewowych i której towarzyszy rodzicielska potrzeba zapewnienia jak najlepszej ochrony swojemu dziecku, skutecznie utrudnia publiczną krytykę tych badań. Badania jakościowe i meta-etnografie (zob. np. Raz, Timmermans 2018; Timmermans, Buchbinder 2013; White i in. 2021) szkicują bardziej ambiwalentny obraz badań przesiewowych i podkreślają, że „dla rodzin badania przesiewowe nie stanowią wyróżnionego momentu w czasie, a raczej są częścią dłuższej podróży, która rozciąga się na dziesięciolecia” (White i in. 2021)¹¹.

¹¹ Celem niniejszego artykułu nie jest krytyka badań przesiewowych, a jedynie wskazanie, że retoryka tych badań, kładąc nacisk na wykrycie choroby rzadkiej

Chociaż, jak podkreślałam wcześniej, badania przesiewowe nie są badaniem diagnostycznym – dr Kowalska mówiła o „podejrzeniu” choroby – retrospektywnie traktowane są przez rozmówców jako początek podróży, jako – jak to określiła A. Jutel – „moment diagnostyczny” (2016). Jak zaznacza ta socjolożka medyczna, „moment diagnostyczny” jest zarówno „momentem wyjaśniającym, podczas którego grupie objawów nadawane jest znaczenie i kontekst”, jak i „momentem predykcyjnym, w trakcie którego stawiana jest często prognoza” co do dalszego przebiegu choroby (Jutel 2016: 93). Widać to w szczególności w rozmowach z rodzicami dzieci urodzonych po 2014 roku, kiedy populacyjne badania przesiewowe w kierunku wad wrodzonych metabolizmu zaczęły obowiązywać w całej Polsce¹². Rodzice przyznawali, że to właśnie badanie przesiewowe było pierwszym krokiem na drodze do diagnozy choroby dziecka. W tym kontekście typowa jest następująca wypowiedź jednej z matek, która w odpowiedzi na pytanie o początek doświadczenia życia z rzadką chorobą metaboliczną stwierdziła: „Choroba jego została wykryta w piątej dobie jego życia, czyli po prostu przyszedł odzew z badania przesiewowego, które miał robione tam w drugiej dobie” (matka 4,5-letniego dziecka z MSUD; kwiecień 2020). Wypowiedź ta sugeruje, że rodziny utożsamiają wynik badania przesiewowego z postawieniem diagnozy, niemniej jednak w wywiadach wyraźnie podkreślają, że nie był to krótkotrwały i jednoznaczny proces. Jak pokazuje poniższy dłuższy fragment wywiadu z rodzicami Zuzi, około rocznym dzieckiem z niedoborem LCHAD, samo badanie przesiewowe odbywa się niejako mimochodem. Najczęściej rodzice nie przywiązują do niego wagi, chociaż muszą podpisać świadomą zgodę na przeprowadzenie tegoż badania. Co więcej, jak wskazywali badacze społeczni, rodzice niejednokrotnie nie są sobie w stanie wyobrazić potencjalnych konsekwencji badań przesiewowych (White i in. 2021).

i przeżywalność noworodków, nie pozostawia miejsca i nie przygotowuje pacjentów i ich opiekunów na przewlekłe skutki choroby (zob. także Rajtar, Knoll, w druku).

¹² Panel badań przesiewowych rozszerzono w listopadzie 2013 roku. W praktyce zaczęła obowiązywać w 2014 roku (wywiad z dr Kowalską, wrzesień 2017).

Zuzia, córka państwa Wiśniewskich, urodziła się jako wcześniak, co nie jest nietypowe w przypadku dzieci z niedoborem LCHAD, zatem jej „przygoda z chorobą metaboliczną” – jak to określiła pani Wiśniewska – rozpoczęła się jeszcze w szpitalu:

Pani Wiśniewska: I w pewnym momencie po prostu przysłała pani doktor i mówi, że no przyszły wyniki badań przesiewowych, o których oczywiście my wcześniej nie wiedzieliśmy no, bo jakby no, nie interesowaliśmy się tym no, jak, jakby zakładaliśmy, że urodzi się nam zdrowe dziecko i o czasie, a tu wyszło całkiem inaczej [podkr. M.R.]. No i mówi, że właśnie, że są tam zawyżone poziomy kwasów. Tak, jakby pokrótce wytłumaczyła nam, na czym polega ta, nawet nie pamiętam, nie, nie pani nawet nie wspomniała nazwy choroby, na czym polega ta choroba... [...]. Powtórzyliśmy, znaczy zrobione zostały jeszcze badania genetyczne, no i [cmoknięcie] mamy potwierdzenie, to jest to. To jest niestety to. [...]

Badacz: Niech pani jeszcze powie, ten przesiew pierwszy, [czy] pani w ogóle wiedziała, że robi badanie przesiewowe?

Pani Wiśniewska: Nie. Nie miałam pojęcia. [do męża] Wiedziałeś coś o tym? Nie.

Pan Wiśniewski: [zaprzecza] Nie, nie wiedzieliśmy tak naprawdę, więc...

Pani Wiśniewska: Nie wiedzieliśmy...[...]. Potem no, już jakby w międzyczasie, jak już wiedzieliśmy, że te pierwsze wyszły nie tak no, to już widzę, ja już, ja już podpisywałam te bibułki, bo pierwsze bibułki nawet ja nie pamiętam, że je podpisywałam, pewnie je podpisywałam, ale po prostu tego nie pamiętam, bo tam było tego wszystkiego po prostu za dużo, już drugie bibułki pamiętam, że podpisywałam, więc tam coś już świtało. (listopad 2019)

Podobnie jak wielu rodziców, dla których wynik badania przesiewowego był ogromnym zaskoczeniem, państwo Wiśniewscy także musieli zmierzyć się z „utrata antycypowanej przyszłości” (Rehsmann 2022: 98), w tym wypadku z faktem, że ich dziecko nie będzie „zdrowe”. Ponadto, z uwagi między innymi na bardzo wczesny wiek dziewczynki i jej niską masę urodzeniową, badania musiały być wielokrotnie powtarzane (zob.

Ołtarzewski 2018: 120), dając i odbierając rodzicom nadzieję na „zdrowe” dziecko:

Pani Wiśniewska: Dlatego oni [lekarze] też tak mówią, że te normy tych kwasów mogły być takie w tandemie, takie zakłamanie, w sensie jej wyniki, że oni już myśleli, że jest zdrowa, a tu jednak nie [...]. Doktor nam też to mówił, że jakby wychodzą, że zazwyczaj to wychodzą jednoznaczne, a my mieliśmy pięć bibułek. [...] Ja nigdy nie zapomnę słów, że on [dr X] mówi do mnie „mam dla pani dwie dobre wiadomości”. A ja mówię „jakie?”, nie, a on mówi „albo pani dziecko jest zdrowe, albo jest zdiagnozowane i to też jest dobra wiadomość”. No i my, tak jakby trochę to zapamiętaliśmy [...]. Że albo jest zdrowe, albo zdiagnozowane i że to też jest super wiadomość, bo, bo to daje jej szansę na życie, no. (listopad 2019)

Przypadek Zuzi dobrze odzwierciedla niepewność, jaka towarzyszy rodzicom, których dzieci znajdują się w sytuacji „pacjentów-w-poczekalni” (Timmermans, Buchbinder 2013). Pokazuje też znaczenie oczekiwania na wynik badań i ich diagnostyczną ambiwalencję. Ponadto wskazuje, że nawet uzyskanie diagnozy w przypadku wrodzonej wady metabolizmu, której „totalnie nie widać” pozostawia rodziców w stanie pewnego zawieszenia i niejednoznaczności, co do dalszego przebiegu choroby.

Pani Wiśniewska: To takie jest teraz wszystko niewiadome, jak będzie wyglądało nasze życie, bo, bo nie wiemy, jak ona się będzie dalej funkcjonować i rozwijać, i tak dalej. Znaczy wierzymy mocno, że wszystko będzie dobrze, bo na to wskazuje na, jej rozwój na razie jest bez zastrzeżeń. [...] My mamy na każdym wypisie napisane, to, to jest wszędzie napisane, że „podejrzenie beta oksydacji” sru tu tu tu. No, bo to jest trochę niemierzalne.

Badacz: Yhm.

Pani Wiśniewska: Bo ona nie miała dekompensacji i odpukać [odpukuje], niech jej nigdy nie spotka. I ona nie miała żadnych objawów chorobowych jeszcze, tak naprawdę, oprócz tego, że miała wysokie stężenie kwasów w tandemie, więc to jest taka trochę... No, ta choroba, jakby, to jest takie uśpione i my to wiemy, i niech nie wychodzi z niej nigdy, [...] po prostu ona ma coś, czego totalnie nie widać. No, bo przecież ona tu wygląda sobie, jak zdrowe dziecko. (listopad 2019)

Nieprawidłowy wynik badania przesiewowego, wzbudzając „podejrzenie”, antycypuje chorobę. W rezultacie z pozoru „zdrowe” dziecko, które jeszcze nie jest pacjentem, jak się wyraziła dr Kowalska, staje się już obiektem polityki antycypacyjnej wraz z jej aparatem instytucjonalnym i eksperckim oraz wzbudzaniem w rodzicach czujności (Jae 2018). Afektywny wymiar tejże polityki dobrze oddaje wypowiedź pani Wiśniewskiej. Samo postawienie diagnozy to pozytywna wiadomość, która rodzi nadzieję, bo „daje jej [córce] szansę na życie”. Brak objawów (w tym wypadku brak dekompensacji) tę nadzieję tylko podtrzymuje, sprawia, że rodzice mogą (i chcą) wierzyć, że choroba jest „uśpiona”, i że może nigdy się nie ujawni. Państwo Wiśniewscy, jak sami przyznawali, znajdowali się jeszcze na początku podróży, która była dla nich niewiadomą. W ostatniej części artykułu przyglądam się zatem temu, co niesie ze sobą przyszłość dla osób z niedoborem LCHAD i jak w tym wypadku działa opisywane przez Ch. Stephana i D. Flaherty’ego (2019) „doświadczenie antycypacyjne”.

Antycypując przyszłość – retinopatia w niedoborze LCHAD

Literatura medyczna i wykłady skierowane do chorych i ich rodziców dotyczące niedoboru LCHAD poświęcają dużo miejsca leczeniu dietetycznemu oraz możliwym „kryzom metabolicznym”, które mogą stanowić zagrożenie dla zdrowia i życia dziecka. Wspomniała o tym przywoływana wcześniej dr Nowak w kontekście jak najszybszego przeprowadzenia badania przesiewowego. Znacznie mniej uwagi poświęca się natomiast retinopatii, która niemal nieodłącznie związana jest z tą rzadką chorobą metaboliczną (Fahnehjelm i in. 2016; Merritt II i in. 2018; Rokicki 2020). Organizowane od 2016 roku warsztaty kulinarne stanowią istotny element między innymi przekazywania wiedzy eksperckiej i dietetycznej na temat żywienia przy wrodzonych wadach metabolizmu (Król, Ehmke vel. Emczyńska-Seliga, 2023). W 2017 roku w trakcie warsztatów kulinarnych połączonych z wykładami popularnonaukowymi dla rodzin pacjentów, które odbyły się na północy Polski, wraz z inną

badaczką z projektu miałam okazję wysłuchać jednego z nielicznych wykładów poświęconych retinopatii w niedoborze LCHAD. Lekarka, która na co dzień zajmuje się pediatrycznymi pacjentami z rzadkimi chorobami w jednym z polskich uniwersytetów medycznych podkreśliła, że pierwszy opis retinopatii (barwnikowej) związanej z niedoborem LCHAD pojawił się w 1996 roku. Retinopatia, czyli „choroba siatkówki”, jak informował slajd, ma szereg objawów takich jak: obniżenie ostrości widzenia, ubytki w polu widzenia, ślepotą zmierzchowa, zaburzenia widzenia barwnego, postępująca krótkowzroczność. Lekarka poinformowała uczestników warsztatów, że „charakterystyczna” dla niedoboru LCHAD retinopatia jest stwierdzana u 30–50% pacjentów z tą wrodzoną wadą metabolizmu już w pierwszym badaniu okulistycznym, a u osób powyżej piątego roku życia niemal wszyscy chorzy mają stwierdzoną degenerację siatkówki. Podobne wyniki uzyskali też badacze szwedzcy w jednym z większych badań okulistycznych dotyczącym retinopatii w niedoborze LCHAD (Fahnenhjelm i in. 2016). Chociaż nie jest znana patofizjologia retinopatii (por. Fahnenhjelm i in. 2016: 1459), lekarka starała się przekonać uczestników warsztatów, że możliwe jest „zapobieganie” retinopatii w tej chorobie. Kluczową rolę mają tu odgrywać badania przesiewowe noworodków (jeden z występujących wcześniej lekarzy jednoznacznie określił je jako „dobrodziejstwo”), które pozwalają na „wczesne rozpoznanie choroby i wczesne wdrożenie leczenia dietetycznego” oraz przestrzeganie zaleceń dietetycznych i unikanie sytuacji przedłużonego głodzenia. Chociaż są to standardowe zalecenia w literaturze medycznej dotyczącej niedoboru LCHAD, to, jak podkreślają badacze, nie zapobiegają jednak między innymi retinopatii. Kilka miesięcy później rozmawiałam ze wspomnianą wcześniej dr Kowalską. Zapytana o globalne normy leczenia deficytu LCHAD, odpowiedziała:

Dr Kowalska: Takie zalecenia, żeby były takie? Nie, nie. Znaczą takie bardzo zasady ogólne, ale bardzo ogólne. W zasadzie takie, że zmniejszenie podaży długołańcuchowych kwasów tłuszczowych. No, ale co to znaczy „zmniejszenie”? [...] Każde dziecko inaczej choruje. I inny ma przebieg też i inne, niektóre, mają też

objawy bardzo wczesnie, inne nie. Tak jest na przykład w deficycie LCHAD. Jest taka duża zagadka, dlaczego dochodzi do tych problemów ocznych. I były prace, które udowodniały, że to może być związane z niedoborem tych długo[łańcuchowych] nienasyconych kwasów tłuszczowych. Ale potem były prace, które pokazywały, że absolutnie właśnie nie. [...] Tak że tutaj nadal nie wiadomo, dlaczego tak jest. (sierpień 2017)

Rodzice dzieci chorych na niedobór LCHAD niejednokrotnie podkreślali związek pomiędzy dietą, w szczególności konsumpcją „nie dobrego tłuszczu”, czyli produktów zawierających długołańcuchowe kwasy tłuszczowe, a retinopatią. Pani Marta i pan Piotr, rodzice uczennicy szkoły podstawowej, mieli na przykład nadzieję, że jej „bardzo malutka wada” wzroku ulegnie poprawie:

Pani Marta: Znaczący, ona wzrok to taki jak ma teraz to ani jej się nie pogorsza, ani nie. [...] Bardzo malutką wadę, ale taką jakąś jednak ma i mamy nadzieję, że się cofnie i... [...]. A wzrok się psuje przez ten tłuszcz, którego ona nie może. Tak. (28.01.2017)

Pani Anna, matka dziewczynki w podobnym wieku, zmiany w siatkówce traktowała jako cechę charakterystyczną niedoboru LCHAD, a ich powstawanie także wiązała z nieprzestrzeganiem diety. W przeciwieństwie do pani Marty i pana Piotra, nie miała nadziei na poprawę wzroku córki:

Pani Anna: No u tych dzieci to właśnie jest choroba taka, która uszkadza właśnie ten wzrok i nie ma na to lekarstwa i nie wiadomo, i teraz nie wiadomo jeszcze od czego, nie. Czy od tej, od tej nieprzestrzeganej diety, nie. Bo jak czasami tak [sobie] myślę, bo my tak czasami pozwalamy za dużo tym dzieciom, nie. Tak, ale nie, nie, jeszcze nie stwierdzono, nie zbadano. (27.01.2017)

W obydwu przypadkach dziewczynki „nie załapały się” na badanie przesiewowe, które pilotażowo wprowadzane było w regionie ich zamieszkania. Choroba została zdiagnozowana dopiero po przebytej przez nie dekompensacji. Nieliczne badania medyczne wskazują, że dekompensacja metaboliczna po urodzeniu przyczynia się do uszkodzenia siatkówki

w przypadku chorych z niedoborem LCHAD (Fahnehjelm i in. 2016: 1459). W polskich rodzinach nastolatków i dorosłych, z którymi rozmawialiśmy, nie było właściwie żadnego chorego, którego nie dotknęłaby retinopatia. Niekiedy dotyczyło to osób w młodym wieku, jak pokazuje poniższy cytat z wywiadu z panią Emilią, matką nastolatka z tą rzadką chorobą metaboliczną. Pani Emilia dbała o to, aby jej syn, Jan, przestrzegał właściwej diety i przechodził regularne badania, niemniej syn łatwo się stresował i miał częste dekompensacje metaboliczne.

Pani Emilia: Te dzieci mają problemy z serduszkiem i z oczami. No, Jan, no, ma X lat, ale wzrok jego jest okropny. Na lewe oczko widzi sześć procent, a na prawe dziesięć. [...] To jest tak, że on już nie ma tej siatkówki, ona jest rozrzedzona na tyle, że nie ma tej siatkówki. I takie przegrupowanie na dzień oka to jest, nie. [...] Medycyna idzie do przodu, są przeszczepy serca i różnych tych, to może coś wymyśla, nie. Powiem pani, byłam, poranek oglądałam w telewizji, nie wiem, czy pani słyszała o tym profesorze X?

Badaczka: Nie, nie kojarzę.

Pani Emilia: To jest okulista z Lublina. I tam pojechałam do niego, umówiłam się na wizytę i pojechałam do niego. I teraz on nam zrobił na jeszcze jedno badanie, mamy w Białymstoku, dna oka, jeśli chodzi. I teraz mamy jeszcze u niego, mamy wizytę [...]. Może się Janek załapie na takie coś i może będzie jednym z takich, jak to się mówi, pierwszych dzieciaków, gdzie jest to próba nawet taka, bo wiadomo, że nikt nie robi i zaraz musi być wszystko dobrze, tak. No, ale być może ma jakieś tam... Jakieś przeszczepy czy siatkówki, no nie wiem, jakby to wyglądało, ale miejmy nadzieję. [...] Szukam i ja mówię, no w sumie, co mam do stracenia? Tak to, jak on widzi na to oko jedno sześć procent. Wiadomo, z dnia na dzień tego nikt nie robi, nawet jeżeli to będzie dalsze te badania, to może być rok, może być dwa, no to dlaczego nie spróbować, nie? Bo może będzie (marzec 2017).

Szybko pogarszający się wzrok Jana wpływał nie tylko na jego codzienne funkcjonowanie między innymi w szkole (np. konieczność zapewnienia podręczników z wielkimi literami), ale i na plany na przyszłość, prowadząc do „utrąty antycypowanej przyszłości” (Rehsmann 2022: 98) –

podobnie jak miało to miejsce w przypadku opisywanej przez J. Rehsmann młodej kobiety, która nie spodziewała się tak nagłego przeszczepu wątroby. Chociaż Jan marzył o pracy na wolnym powietrzu, retinopatia zmusiła go do porzucenia takich planów, w zamian podsuwając – jak zasugerowała jego wychowawczyni – ewentualną możliwość pracy z komputerem, przeciwko której to pracy się buntował. W tym kontekście retoryczne pytanie pani Emilii („co mam do stracenia?”) i jej aktywne poszukiwanie możliwości terapeutycznych można odczytywać nie tylko jako wyraz troski, ale jako charakterystyczne dla „doświadczenia antycypacyjnego”, o którym pisali Ch. Stephan i D. Flaherty (2019: 2), „praktyczne i materialne działanie na zaś”. Co więcej, nadzieja, którą pani Emilia (i inni rodzice) lokoowała w medycynie („medycyna idzie do przodu”, „może coś wymyślą”) miała, jak zaznaczała Cheryl Mattingly (2019) w kontekście badań wśród afroamerykańskich rodzin z przewlekłe chorymi dziećmi, wymiar etyczny. Nadzieja stawiała przed rodzicami, podobnie jak przed panią Emilią, „etyczne wymaganie niepoddawania się rozpacz” (Mattingly 2019: 20). Jednocześnie na pierwszy plan wysuwało się oczekiwanie jako nieodłączna składowa antycypacji (Mattingly 2019; zob. Rehsmann 2022).

Uwagi końcowe

W niniejszym artykule przyglądam się, w jakim zakresie koncepcja antycypacji, która od kilku lat poddawana jest namysłowi przez antropologię i pokrewne nauki społeczne, przydaje się w analizie zjawisk z zakresu technonauki, w szczególności technologii medycznych tak naładowanych potencjałem (Adams i in. 2009; Timmermans, Buchbinder 2013) jak badania przesiewowe noworodków. Proponuję spojrzeć na badanie przesiewowe noworodków jako istotne miejsce, w którym antycypacja i jej składowe, takie jak oczekiwanie, zorientowany na przyszłość horyzont czasowy i wymiar afektywny, działają zarówno w swoim wymiarze makrospołecznym jako „reżim antycypacyjny” (Adams i in. 2009) i „polityka antycypacyjna” (Jae 2018), jak i osadzone w codzienności „doświadczenie antycypacyjne” (Stephan, Flaherty 2019). Funkcjonujący

w reżimie antycypacyjnym lekarze i specjaliści od diagnostyki metabolicznej postrzegają badania przesiewowe jako skuteczną technologię, która wymaga wprawdzie interpretacji i nie zawsze daje jednoznaczny wynik, ale, skracając drogę do postawienia diagnozy, umożliwia wprowadzenie leczenia i ratuje życie dziecka. Temu imperatywowi podporządkowane są badania i pierwsze kontakty lekarzy z rodzicami dzieci z chorobą rzadką. Przesiąknięta ekonomią afektywną (Ahmed 2004) polityka antycypacyjna, w której osadzone są badania przesiewowe, kładzie nacisk, co zrozumiałe, na zmniejszenie śmiertelności i lepszą jakość życia dzieci, czemu służy włączanie kolejnych chorób do panelu badań przesiewowych, rozbudowa infrastruktury (laboratoria, centra eksperckie itd.) i – w przypadku przywoływanej w tym artykule wrodzonej wady metabolizmu – leczenie dietetyczne, a w szczególności zapobieganie dekompensacjom metabolicznym. Zamazuje jednocześnie, jak argumentowała Jae (2018), przyszłe problemy, z którymi muszą się mierzyć dorastający i dorośli chorzy. W przypadku niedoboru LCHAD jest to przede wszystkim retinopatia. Postępom choroby, których doświadczają chorzy, nie towarzyszy równie dobra opieka, na jaką mogli liczyć jako dzieci (zob. np. Libura i in. 2016). W tym kontekście znaczenia nabiera indywidualne i zmienne doświadczenie antycypacyjne, w które wpisana jest na przykład „utrata antycypowanej przyszłości” (Rehsmann 2022) takiej jak możliwość wykonywania wymarzonego zawodu. W doświadczeniu antycypacyjnym rodzin badania przesiewowe nabierają znaczenia dopiero retrospektywnie, kiedy – zwykle niespodziewający się niczego i oczekujący na narodziny zdrowego dziecka rodzice – otrzymują wiadomość o „nieprawidłowym wyniku” badania. Dopiero wówczas badania otwierają drogę do refleksji nad przyszłością dziecka, które najczęściej wygląda na zdrowe, ale w każdej chwili może być zagrożone ryzykiem dekompensacji. Co więcej, ten „moment diagnostyczny” (Jutel 2016) staje się „częścią dłuższej podróży” (White i in. 2021), w której antycypacja przyszłości chorego będzie wymagała nieustannego, dostosowanego do zmieniającego się stanu chorego, aktywnego „działania na zaś” (Stephan, Flaherty 2019: 2).

Podziękowania

Serdecznie dziękuję uczestniczkom i uczestnikom badań w Polsce za ich czas, życzliwość i chęć podzielenia się swoimi doświadczeniami. Dziękuję także badaczkom i badaczom, z którymi miałam przyjemność współpracować przy realizacji badań: Annie Chowaniec, Ewie Emke vel. Emczyńskiej-Seliga, Janowi Frydrychowi, Katarzynie E. Król, Annie Kwaśniewskiej i Filipowi Rogalskiemu. Pierwsza wersja niniejszego artykułu została przedstawiona w trakcie obrad grupy tematycznej pt. „Konstrukcje przyszłości w doświadczeniu choroby i zarządzaniu zdrowiem” w trakcie XVIII Ogólnopolskiego Zjazdu Socjologicznego w Warszawie w 2022 roku. Dziękuję współorganizatorce grupy, Magdalenie Radkowskiej-Walkowicz, oraz uczestnikom za pytania i komentarze. Dziękuję także redaktorce „Ludu”, Agnieszce Kościańskiej, i anonimowym recenzentom za ich wartościowe uwagi i sugestie. Niniejszy artykuł powstał w ramach projektu finansowanego przez Narodowe Centrum Nauki (nr grantu: 2017/26/E/HS3/00291).

Bibliografia

- Adams, V., Murphy, M. & Clarke, A.E. (2009). Anticipation: Technoscience, life, affect, temporality. *Subjectivity*, 28, 246–265. doi:10.1057/sub.2009.18
- Ahmed, S. (2004). Affective Economies. *Social Text*, 22 (2), 117–39.
- Bryant, R. & Knight, D.M. (2019). *The Anthropology of the Future*. Cambridge: Cambridge University Press. doi:10.1017/9781108378277
- Chowaniec-Rylke, A. (2021). *Rzadkie choroby metaboliczne – studium antropologiczne*. Rozprawa doktorska. Warszawa: Uniwersytet Warszawski. Pozyskano z: <https://depotuw.ceon.pl/handle/item/4023>
- Chowaniec-Rylke, A. (2018). Posiłek co dwie godziny, czyli o relacjach rodzinnych, „zarządzaniu” dietą i definicjach niepełnosprawności w przypadku rzadkiej choroby metabolicznej. *Etnografia Polska*, 62 (1–2), 163–182.

- Cornel, M.C. et al. (2021). Neonatal and carrier screening for rare diseases: how innovation challenges screening criteria worldwide. *Journal of Community Genetics*, 12, 257–265.
- Eurordis. (2021). Key Principles in Newborn Screening. A EURORDIS position paper. January 2021. Pozyskano z: <https://www.eurordis.org/publications/key-principles-for-newborn-screening/>
- Fahnehjelm, K.T., Liu, Y., Olsson, D., Amrén, U., Haglind, C.B., Holmström, G., Halldin, M., Andreasson, S. & Nordenström, A. (2016). Most patients with long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency develop pathological or subnormal retinal function. *Acta Paediatrica*, 105 (12), 1451–1460. doi:10.1111/apa.13536
- Frydrych, J. (2023) “Are You a Disabled Person?” Disability and Rare Metabolic Disorders in Poland. In: M. Rajtar, K.E. Król (eds.), *Entanglements of Rare Diseases in the Baltic Sea Region* (p. 167-194). Lanham, MD: Lexington Books/Rowman & Littlefield.
- Gariani, K., Nascimento, M., Superti-Furga, A. & Tran, Ch. (2020). Clouds over IMD? Perspectives for inherited metabolic diseases in adults from a retrospective cohort study in two Swiss adult metabolic clinics. *Orphanet. Journal of Rare Diseases*, 15, 210. doi:10.1186/s13023-020-01471-z
- Grob, R. (2019). Qualitative Research on Expanded Prenatal and Newborn Screening: Robust but Marginalized. Looking for the Psychosocial Impacts of Genomic Information, special report. *Hastings Center Report*, 49(3), S72–S81. doi:10.1002/hast.1019
- Jae, G. (2018). The Anticipatory Politics of Improving Childhood Survival for Sickle Cell Disease. *Science, Technology & Human Values*, 43(6), 1122–1141. doi:10.1177/0162243918778342
- Jutel, A. (2016). Truth and lies: Disclosure and the power of diagnosis. *Social Science & Medicine*, 165, 92–98. doi:10.1016/j.socscimed.2016.07.037
- Jutel, A. (2009). Sociology of diagnosis: a preliminary review. *Sociology of Health and Illness*, 31(2), 278–299. doi:10.1111/j.1467-9566.2008.01152.x

- Jutel, A. & Nettleton, S. (2011). Towards a sociology of diagnosis: Reflections and opportunities. *Social Science & Medicine*, 73, 739–800. doi:10.1016/j.socscimed.2011.07.014
- Kałużny, Ł. i in. (2015). Neurologiczne manifestacje niektórych wrodzonych zaburzeń metabolicznych – typowe sytuacje kliniczne. *Neurologia dziecięca*, 24(48), 49–53. doi:10.20966/chn.2015.48.343
- Król, K.E. i Ehmke vel. Emczyńska-Seliga, E. (2023). Food as Medicine: Culinary Workshops for Patients with Rare Inborn Errors of Metabolism from Anthropological and Dietary Perspectives. In: M. Rajtar, K.E. Król (eds.), *Entanglements of Rare Diseases in the Baltic Sea Region* (p. 67-88). Lanham, MD: Lexington Books/Rowman & Littlefield.
- Kwaśniewska, A. (2022). The Social Consequences of Identifying a Genetic Disease with an Endogamous Ethnic Group: The Kashubian Case. *Ethnologia Europaea*, 52(1), 1–22. doi:10.16995/ee.1413
- Lampe, C. et al. (2020). The impact of COVID-19 on rare metabolic patients and healthcare providers: results from two MetabERN surveys. *Orphanet. Journal of Rare Diseases*, 15(1), 341. doi:10.1186/s13023-020-01619-x
- Lemos Dekker, N. (2021). Anticipating an unwanted future: euthanasia and dementia in the Netherlands. *Journal of the Royal Anthropological Institute*, 27, 815–831. doi:10.1111/1467-9655.13429
- Libura, M. i in. (2016). *Choroby rzadkie w Polsce. Stan obecny i perspektywy*. Warszawa: Uczelnia Łazarskiego. Pozyskano z: https://www.lazarski.pl/fileadmin/user_upload/dokumenty/instituty/Choroby_rzadkie_w_Polsce_Stan_obecny_i_perspektywy.pdf
- Locock, L., Nettleton, S., Kirkpatrick, S., Ryan, S. & Ziebland, S. (2016). “I knew before I was told”: Breaches, cues and clues in the diagnostic assemblage. *Social Science & Medicine*, 154, 85–92. doi:10.1016/j.socscimed.2016.02.037
- Loeber, J.G. et al. (2021). Neonatal Screening in Europe Revisited: An ISNS Perspective on the Current State and Developments Since 2010. *International Journal of Neonatal Screening*, 7(5). doi:10.3390/ijns7010015

- Lopez Gousset, V. & Bolz-Johnson, M. (2021). Common Needs of the Rare Disease Population Identified Globally. *Rare Disease International*, October 2021. Pozyskano z: <https://www.rarediseasesinternational.org/wp-content/uploads/2021/10/final-Common-Needs-of-the-Rare-Disease-Population-Identified-Globally-report-extract.pdf>
- Mattingly, Ch. (2019). Waiting. Anticipation and Episodic Time. *The Cambridge Journal of Anthropology*, 37(1), 17–31. doi:10.3167/cja.2019.370103
- Ołtarzewski, M. (2018). Badania przesiewowe noworodków w Polsce, 2018 rok. *Postępy Neonatologii*, 24(2), 111–122. doi:10.31350/postepyneonatologii/2018/2/PN2018025
- Paul, D.B. & Brosco, J.P. (2013). *The PKU Paradox. A Short History of a Genetic Disease*. Baltimore: Johns Hopkins University Press.
- Plan. (2021). Uchwała nr 110 Rady Ministrów z dnia 21 sierpnia 2021 r. w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich. *Monitor Polski. Dziennik Urzędowy Rzeczypospolitej Polskiej*, 27.09.2021, poz. 883. Pozyskano z <https://isap.sejm.gov.pl/isap.nsf/download.xsp/WMP20210000883/O/M20210883.pdf>
- Rajtar, M. (2023) *Between Standard and Experimental: Knowledge Production and Tube Feeding Practices in Finland and Poland*. In: M. Rajtar, K.E. Król (eds.), *Entanglements of Rare Diseases in the Baltic Sea Region* (p. 89-112). Lanham, MD: Lexington Books/Rowman & Littlefield.
- Rajtar, M. (2023). “Small” Data, Isolated Populations, and New Categories of Rare Diseases in Finland and Poland. *Anthropology & Medicine*, 30(1), 1–16. doi:10.1080/13648470.2022.2152633
- Rajtar, M. & Knoll, E.M. [w druku]. *Anthropology, Global Health, and Rare Diseases*. In: T.B. Masvawure, E. Foley (eds.), *The Routledge Handbook of Anthropology and Global Health*. London: Routledge.
- Rajtar, M. & Król, K.E. (eds.) (2023) *Entanglements of Rare Diseases in the Baltic Sea Region*. Lanham, MD: Lexington Books/Rowman & Littlefield.
- Raz, A.E. & Timmermans, S. (2018). Divergent Evolution of Newborn Screening: Israel and the US as the Gene Worlds. *BioSocieties*, 13, 580–600. doi:10.1057/s41292-017-0110-z

- Raz, A., Amano, Y. & Timmermans, S. (2018). Parents like me: biosociality and lay expertise in self-help groups of parents of screen-positive newborns. *New Genetics and Society*, 37(2), 97–116. doi:10.1080/14636778.2018.1451315
- Rehsmann, J. (2022). Failing livers, anticipated futures and undesired transplants. *Anthropology & Medicine*, 29(1), 92–106. doi:10.1080/13648470.2021.2017126
- Reimann, M. (2019). Nie przywitam się z państwem na ulicy. Szkic o doświadczeniu niepełnosprawności. Wołowiec: Wydawnictwo Czarne.
- Richter, T. et al. (2015). Rare Disease Terminology and Definitions – A Systematic Global Review: Report of the Ispor Rare Disease Special Interest Group. *Value in Health*, 18(6), 906–14. doi:10.1016/j.jval.2015.05.008
- Risør, M.B. & Nissen, N. (2018). Configurations of Diagnostic Processes and Practices: An Introduction. In: N. Nissen, M.B. Risør (eds.), *Diagnostic fluidity: working with uncertainty and mutability* (p. 11–32). Tarragona: Publicacions Universitat Rovira i Virgili.
- Rokicki, D. (2020). Defekty mitochondrialnej β -oksydacji kwasów tłuszczowych. W: A. Dobrzańska, Ł. Obrycki i P. Socha (red.), *Choroby rzadkie* (s. 399–404). Warszawa: Media-Press.
- Rozporządzenie. (1999). Rozporządzenie (WE) NR 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 16 grudnia 1999 r. w sprawie sierocych produktów leczniczych. *Dziennik Urzędowy Unii Europejskiej* 22.01.2000. Pozyskano z: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/PL/TXT/PDF/?uri=CELEX:32000R0141&qid=1689549322777>
- Sakellariou, D., Nissen, N. & Warren, N. (2019). The Lived Temporalities of Prognosis Fixing and Unfixing Futures. *The Cambridge Journal of Anthropology*, 37(1), 138–155.
- Skweres-Kuchta, M. (2019). Choroby rzadkie wśród dzieci – zarządzanie systemem z perspektywy rodziny pacjenta. W: W. Nowak i K. Szalonka (red.), *Zdrowie i style życia: wyzwania ekonomiczne i społeczne* (s. 299–310). Wrocław: E-Wydawnictwo. doi:10.34616/23.19.125

- Stephan, Ch. & Flaherty, D. (2019). Introduction. Experiencing Anticipation. *Anthropological Perspectives. The Cambridge Journal of Anthropology*, 37(1), 1–16.
- Średzińska, M. i Rokicki, D. (2020). Choroba syropu klonowego. W: A. Dobrzańska, Ł. Obrycki i P. Socha (red.), *Choroby rzadkie* (s. 364–366). Warszawa: Media-Press.
- Timmermans, S. & Buchbinder, M. (2013). Potentializing Newborn Screening. *Current Anthropology*, 54(S7), S26–S35.
- White, A.L., Boardman, F., McNiven, A., Locock, L. & Hinton, L. (2021). Absorbing it all: A meta-ethnography of parents' unfolding experiences of newborn screening. *Social Science & Medicine*, 287, 114367. doi: 10.1016/j.socscimed.2021.114367
- WHO [World Health Organisation]. (2010). *Birth Defects – Report of the Secretariat, 3rd World Assembly*. Geneva: WHO. Pozyskano z https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA63/A63_10-en.pdf