

## ARTYKUŁY I ROZPRAWY

STANISŁAW MAKSYMOWICZ

Uniwersytet Warmińsko-Mazurski w Olsztynie

NIEWIDZIALNI  
CIERPIENIE, WYKLUCZENIE I ADAPTACJA  
W CHOROBAH RZADKICH

## WPROWADZENIE

W bazie Orphanet istnieje 6172 unikalnych chorób rzadkich, w 71,9% mających podłoże genetyczne i w 69,9% zaczynających się w dzieciństwie. Prewalencja, czyli występowanie chorób rzadkich w populacji, to około 1 osoby na 2 tys. (według definicji europejskiej, w różnych krajach podaje się różne definicje), przy czym jest to oczywiście wskaźnik różny dla różnych chorób (Nguengang Wakap i in. 2020). Chociaż zatem chorych na choroby rzadkie tylko w Europie może być nawet 30 milionów, a na świecie między 263 a 446 milionów (Nguengang Wakap i in. 2020), to wydaje się, że nadal funkcjonują na obrzeżach szeroko pojętego „zdrowia publicznego”. Choroba rzadka jest bowiem zwykle genetyczna i nieuleczalna, a celem zabiegów wokół zdrowia publicznego jest wszak prewencja pierwotna, czyli zapobieganie chorobom na szeroką skalę i redukcja przedwczesnych zgonów.

„Zdrowie publiczne” jest pojęciem szerokim, odnoszącym się „do wszystkich podmiotów i ich działań mających na celu poprawę zdrowia grupy ludzi” (Edemekong, Tenny 2024). Jednak definicja tej „grupy ludzi” jest zwykle bardzo ogólna. Idea zdrowia publicznego, powołana na

zgliszczach epidemii trawiących stary kontynent (Tulchinsky, Varavikova 2014), dotyczy jakiejś większej populacji, na przykład danego narodu, a celem podejmowanych działań ma być przede wszystkim zabezpieczenie go przed chorowaniem i destrukcją. Wizję zdrowia publicznego jako jednej z polityk publicznych nakreślił już w XIX wieku Rudolf Virchow, nazywając medycynę „nauką społeczną”, a politykę „medycyną na szeroką skalę” (Cymbrowski 2019; Virchow 2019 [1848]). Także w klasycznych funkcjonalnych rozważaniach Talcotta Parsonsa (2009 [1951]) medycyna jawi się jako element podsystemu kontroli, którego celem jest zapewnienie odpowiedniego poziomu zdrowia populacji. Już sam termin „zdrowie publiczne” wskazuje na pewien idealny stan, do którego społeczeństwo ma dążyć — do zdrowia. Definiowanego przede wszystkim jako brak choroby, a w bardziej dojrzałej definicji Światowej Organizacji Zdrowia — jako pełen dobrostan fizyczny, psychiczny i społeczny (WHO 1946).

Należy zaznaczyć, że istnieje wiele dokumentów i działań, które mają za zadanie wprowadzić choroby rzadkie w szerszy proces zarządzania zdrowiem publicznym. 16 grudnia 2021 r. Zgromadzenie Ogólne Organizacji Narodów Zjednoczonych przyjęło „Rezolucję w sprawie sprostania wyzwaniom stojącym przed osobami żyjącymi z chorobami rzadkimi i ich rodzinami” (*The United Nations Resolution on Addressing the Challenges of Persons Living with a Rare Disease and Their Families*; UN 2022). Dokument wezwał państwa członkowskie do zaspokojenia praw osób żyjących z chorobą rzadką. Innym przykładem szerokich działań są te prowadzone przez Unię Europejską, w tym komunikat Komisji Europejskiej z 2008 r. pt. „Rzadkie choroby: wyzwania stojące przed Europą”, określający „ogólną strategię wspierania państw członkowskich w diagnozowaniu i leczeniu obywateli UE cierpiących na rzadkie choroby oraz sprawowaniu nad nimi opieki”, późniejsze zalecenie Rady „w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób” oraz „Rozporządzenie w sprawie sierocych produktów leczniczych” ułatwiające pacjentom dostęp do zróżnicowanych terapii (Komisja Europejska 2014). W Polsce natomiast obowiązywał w latach 2021–2023 „Plan dla Chorób Rzadkich”, którego celem była „trwała realizacja polityki zdrowotnej ukierunkowanej na potrzeby pacjentów z chorobami rzadkimi” i „systemowe rozwiązania problemów zdrowotnych i socjalnych tej grupy chorych” (Ministerstwo Zdrowia 2021). Dziś wiadomo, że ten plan nie został w pełni zrealizowany, a nowego planu nadal nie przyjęto (dane na czerwiec 2024). I choć niewątpliwie coraz więcej polityk zdrowotnych nakierowanych jest na sytuację osób cierpiących na choroby rzadkie, to nie ulega wątpliwości, że definicyjnie, a także w społecznym postrzeganiu, choroba rzadka ma charakter wykluczający, często będąc problemem nie-

dostrzeżanym w systemie ochrony zdrowia. Wyrazem tego jest konieczność wzywania państw członkowskich różnych organizacji do działania i szerokie dyskusje na ten temat.

Wprowadzenie to jest niezbędne, żeby móc w pełni ukazać kontekst, w którym analizuję doświadczenia pacjentów i ich rodzin. Mimo pewnych zmian, które wciąż trwają, sytuacja tych osób jest nadal bardziej ich indywidualną niż społeczną kwestią, co koresponduje z modelami indywidualnym/medycznym i społecznym niepełnosprawności. I jeszcze bardziej dotkliwie dotyka to osoby chore na choroby rzadkie i ich otoczenie, na co między innymi uwagę zwraca w swojej książce Urszula Klajmon-Lech, wzywając do dostrzeżenia „potrzeb (zwłaszcza dotyczących wsparcia społecznego i pedagogicznego) specyficznej grupy osób — rodziców dzieci chorujących na rzadkie zespoły genetyczne” (Klajmon-Lech 2018, s. 9).

Dlatego główne pytania, jakie sobie tu zadaję, dotyczą tego, w jaki sposób choroba rzadka i jej doświadczenie wpływają na chorych i ich rodziny oraz dlaczego problemy tych osób są nadal niedostatecznie dostrzegane w szerszej perspektywie społecznej. Powyższe pytania powstały, zgodnie z założeniami teorii ugruntowanej (Glaser, Strauss 2009), po przeprowadzonej analizie danych uzyskanych z wywiadów, które były zaprojektowane zgodnie z roboczą hipotezą, że istnieje jakiś rodzaj zaburzenia funkcjonowania społecznego pacjentów i ich rodzin, który nie wynika wyłącznie z ich stanu zdrowotnego. Dotyczy to także opisywanych poniżej trajektorii wykluczenia i adaptacji, które wyraźnie wyłoniły się w toku wypowiedzi badanych osób. Podjęcie tej problematyki jest niezwykle ważne, zarówno w kontekście poznawczym z zakresu socjologii i antropologii, dotyczącym problematyki trajektorii w chorobach rzadkich i przewlekłych, jak i praktycznym, związanym z funkcjonowaniem instytucji opiekuńczych i leczniczych. Dostrzeżenie procesu adaptacji poprzez wykluczenie może bowiem prowadzić do krytycznej oceny działania systemu ochrony zdrowia i opieki społecznej, zwracając tym samym uwagę na konieczność zredefiniowania istniejących mechanizmów wsparcia tak, by były bardziej wrażliwe na doświadczenia pacjentów i ich najbliższego otoczenia.

#### MATERIAŁ BADAWCZY I METODY BADANIA

W celu zobrazowania tak sformułowanych problemów analizie zostały poddane dwie choroby. Pierwszą jest zespół Pradera-Williego (ang. *Prader-Willi Syndrome* — PWS), rzadka choroba spowodowana aberracją chromosomalną (częściową utratą długiego ramienia chromosomu 15) o czę-

stości występowania między 1 na 15 tys. a 1 na 30 tys. żywych urodzeń. Charakterystyczne dla zespołu są rozpoznawalne cechy dysmorficzne oraz zaburzenia neurologiczne, poznawcze, endokrynologiczne i behawioralne. Jedną z najbardziej charakterystycznych cech choroby jest hiperfagia, czyli nadmierne zwiększenie łaknienia, prowadzące do otyłości. Leczenie PWS jest tylko objawowe i wspierające, przede wszystkim związane z kontrolą spożycia pokarmu, oparte na terapiach hormonalnych i odpowiedniej organizacji edukacji i zatrudnienia oraz kontroli zachowania osób chorych czy ich rehabilitacji (Cassidy, Driscoll 2009; Skrzypek i in. 2023).

Druga choroba to stwardnienie zanikowe boczne (SLA — *sclerosis lateralis amyotrophica*), rzadka, nieuleczalna i śmiertelna choroba neurodegeneracyjna osób dorosłych, charakteryzująca się postępującym paraliżem mięśni (związanych zarówno z poruszaniem się, mową, połykaniem, jak i oddychaniem), będącym wynikiem trwałego uszkodzenia centralnych i obwodowych neuronów ruchowych (Stifani 2014). Mediana przeżycia z SLA wynosi od 37 do 49 miesięcy od pierwszych objawów, jest to więc choroba bardzo szybko postępująca. Częstość występowania SLA waha się od około 1 na 100 tys. do nawet 8 na 100 tys. w niektórych regionach (Chio i in. 2013). Dotychczas nie odkryto skutecznego leku na SLA, a jego leczenie polega przede wszystkim na opóźnieniu progresji choroby i redukcji objawów (Puchała i in. 2020). Nie jest też znana etiologia choroby: za około 5–10% przypadków odpowiadają dziedziczne czynniki genetyczne, w pozostałych przypadkach choroba ma charakter sporadyczny, choć kolejne badania wskazują na konkretne mutacje genetyczne, co daje nadzieję na odkrycie leku (Logan i in. 2022).

Obie choroby, choć w różny sposób, dotyczą cierpiące na nie osoby i ich otoczenie społeczne, stwarzają specyficzne, widoczne problemy. Na podstawie przedstawionej tu analizy udało się zrekonstruować dwie trajektorie życia z chorobą rzadką: wykluczenia społecznego i adaptacji. Obie będące efektem zarówno samej choroby, jak i społecznej konstrukcji zdrowia i choroby oraz działania instytucji zdrowia publicznego.

W artykule wykorzystano dane pozyskane w dwóch oddzielnych badaniach:

(1) Badanie osób chorych na stwardnienie zanikowe boczne (SLA), neurodegeneracyjną chorobę rzadką dotyczącą osoby dorosłe, zostało przeprowadzone techniką PAPI (wywiad osobisty z wykorzystaniem papierowego kwestionariusza — *pen-and-paper personal interviews*) przez autora tej publikacji od lutego do czerwca 2018 roku i opierało się na wystandaryzowanym oryginalnym kwestionariuszu zawierającym 30 pytań zamkniętych (demograficznych, dotyczących ścieżki diagnostycznej

oraz opinii na temat diagnozy) oraz 5 pytań otwartych (związanych z doświadczeniami pacjenta dotyczącymi diagnozy). Badanymi byli pacjenci prywatnej kliniki neurologicznej w Polsce z rozpoznaniem choroby SLA na podstawie standardów El Escorial (Johnsen 2020). Kryteria włączenia pacjentów stanowiły zdolność do komunikowania się — nawet przy pomocy opiekuna — oraz dobry stan psychiczny. Do badania zakwalifikowano 30 pacjentów, ale ostatecznie wyniki zebrano od 26 osób. Dwa przypadki zostały odrzucone z powodu braku pełnych odpowiedzi. Ostatecznie do analizy wykorzystano 24 odpowiedzi. Uzyskana grupa badawcza była demograficznie niejednorodna: wiek rozkładał się na trzy kohorty: 40–49 (33,3%), 50–59 (37,5%) i 60–69 lat (25%). Rozkład płci (15 mężczyzn i 9 kobiet) odpowiadał rozkładowi występującemu w SLA — choroba charakteryzuje się przewagą mężczyzn w stosunku 2 : 1 (Logrosino i in. 2008). Rozkład próby według zmiennej „miejsce zamieszkania” był również stosunkowo duży, z niewielką przewagą dużego miasta (ponad 250 tys.). Respondenci pochodzili z różnych regionów Polski oraz byli diagnozowani w różnych klinikach na terenie Polski i Niemiec. Zostały zebrane pisemne zgody formalne badanych na przeprowadzenie badania i publikację anonimowych wyników<sup>1</sup>.

(2) Badanie przeprowadzone z dorosłymi opiekunami dzieci chorych na rzadki zespół genetyczny Pradera-Williego (PWS) techniką FGI (zogniskowanego wywiadu grupowego — *focus group interview*) przez autora tej publikacji oraz Marię Liburę na początku 2021 roku<sup>2</sup>. Z powodu sytuacji pandemicznej badanie zrealizowano zdalnie przy użyciu platformy Zoom. Uczestników rekrutowano za pośrednictwem internetowych grup opiekunów dzieci z tą chorobą. Przeprowadzono 4 wywiady grupowe: 3 wywiady z matkami dzieci z PWS (15 osób) i 1 wywiad z ojcami (2 osoby). Łącznie w badaniu wzięło udział 17 opiekunów z różnych miejsc w Polsce. Grupy podzielono według płci uczestników i wieku chorego podopiecznego: młodsze dzieci, nastolatki i osoby dorosłe. Ze względu na niską liczbę odpowiedzi od ojców przeprowadzono tylko jeden wywiad z ich udziałem.

---

<sup>1</sup> Badanie uzyskało zgodę Komisji ds. Etyki Badań Uniwersytetu Warmińsko-Mazurskiego w Olsztynie (decyzja nr 5/2018). Nie było objęte dodatkowym finansowaniem.

Dalej w tekście cytaty z tego badania oznaczono numerem kodowym pacjenta (np. p4).

<sup>2</sup> Badanie uzyskało zgodę Komisji ds. Etyki Badań Uniwersytetu Warmińsko-Mazurskiego w Olsztynie (decyzja nr 2/2021). Zostało dofinansowane ze środków statutowych uczelni.

Dalej w tekście cytaty z tego badania oznaczono literą f oraz numerem kodowym pacjenta (np. f1, 06).

### Skład badanych grup:

Grupa młodszych dzieci (F1, n = 6): Wiek matek: od 29 do 43 lat (średnia 35,5). Wiek dzieci: od 3,5 do 17\* lat (średnia 9,5). Płeć dzieci: 3 chłopców i 3 dziewczynki. (\*Osoba z dzieckiem w wieku 17 lat została pomyłkowo przypisana do grupy w trakcie badania).

Grupa nastolatków (F2, n = 3): Wiek matek: od 38 do 40 lat (średnia 39). Wiek dzieci: od 14 do 16 lat (średnia 15). Płeć dzieci: dziewczynki.

Grupa dorosłych (F3, n = 6): Wiek matek: od 44 do 54 lat (średnia 47). Wiek dzieci: od 18 do 28 lat (średnia 22). Płeć dzieci: 5 mężczyzn i 1 kobieta.

Grupa ojców dorosłych dzieci (F4): dwóch ojców w wieku 54 lata. Wiek dzieci: 21 lat. Płeć dzieci: 1 mężczyzna i 1 kobieta.

Wywiady oparto na wystandaryzowanym scenariuszu wywiadu, podzielonym na cztery podstawowe bloki:

- wyzwania i bariery związane z funkcjonowaniem dziecka oraz opiekunów,
- proces uzyskania orzeczenia o niepełnosprawności — strategie i bariery systemowe dla pacjentów z PWS,
- wpływ PWS u dziecka na życie rodzinne,
- rekomendacje od rodziców.

Wywiady były nagrywane, transkrybowane i zostały poddane analizie jakościowej i ilościowej. Badacze uzyskali ustne zgody formalne badanych na przeprowadzenie badania i publikację wyników w formie zanonimizowanej.

### TRAJEKTORIA CIERPIENIA W CHOROBYCH RZADKICH ORAZ RÓWNOLEGŁE TRAJEKTORIE WYKLUCZENIA I ADAPTACJI

Koncepcja trajektorii funkcjonuje w socjologii już stosunkowo długo. Swoją fundament ma w w obszarze socjologii medycyny, zwłaszcza w badaniach Barneya G. Glasera i Anselma L. Straussa dotyczących procesów cierpienia w chorobie i umierania (Glaser, Strauss 1965, 1968). Pojęcie trajektorii cierpienia — jednego z czterech sposobów doświadczania wydarzeń w życiu, czyli struktur procesowych (instytucjonalny wzorzec oczekiwań, biograficzny plan działania, trajektoria cierpienia i biograficzna metamorfoza; Schütze 2012) — „umożliwia teoretyczną oraz koncepcyj-

ną analizę interakcyjnych i biograficznych mechanizmów rozwijania się cierpienia i jego oddziaływania na tożsamość osób dotkniętych cierpieniem” — jak twierdzi Fritz Schütze (1997, s. 21). Koncepcja ta wywodzi się z metody biograficznej, o której Marek Czyżewski pisze, że „w obliczu potężnej presji wywieranej współcześnie na jednostki, by stały się autonomiczne, zaradne, aktywne, zdolne do podejmowania wyborów i gotowe do realizacji własnych projektów działania, a także wobec obarczania jednostek odpowiedzialnością za ich niepowodzenia i niemożność spełnienia społecznych oczekiwań, metoda biograficzna pokazuje: to nie jest takie proste” (Czyżewski 2013, s. 21).

Autorzy klasycznego tekstu *Trajektoria jako podstawowa koncepcja teoretyczna w analizach cierpienia i bezładnych procesów społecznych* Gerhard Riemann i Fritz Schütze zdefiniowali trajektorię jako „bezładne procesy społeczne i procesy cierpienia: kategoria ta umożliwić ma identyfikację, zrekonstruowanie i zrozumienie fenomenów, których rozpoznanie zostało zaniedbane w większości badań” (Riemann, Schütze 1992, s. 92). Z kolei Elżbieta Zakrzewska-Manterys opisuje trajektorię cierpienia następująco: „Trajektoria odnosi się do badania procesów nieuporządkowanych, nieustrukturyzowanych, chaotycznych, a jednocześnie przysparzających uczestniczącym w nich osobom cierpienia i bólu, niosących ze sobą rozpacz, poczucie nieszczęścia i klęski, wyzwających szok i prowadzących do załamania. W tym więc ujęciu trajektoria zawsze dotyka cierpienia i użyta być może jako swego rodzaju metodologiczna pomoc w opisywaniu i badaniu radzenia sobie z cierpieniem” (Zakrzewska-Manterys 1995, s. 41).

Trajektorie mają charakter deterministyczny (określany przez Schütze jako „fatum”): wraz z narastającym trudnym doświadczeniem osoba chora i cierpiąca w coraz większym stopniu wtłaczana jest w trajektorię cierpienia, pozbawiając ją możliwości aktywnego działania. Kolejne wydarzenia, sprzęgnięte z objawami choroby, stanowią ramowe warunki jej funkcjonowania, zmuszając do reaktywnego sposobu zachowania (Schütze 1997). I to fatum zabiera chorym poczucie sprawczości i wtłacza ich w rolę biernego obserwatora kolejnych negatywnych wydarzeń. Spojrzenie takie kontrastuje z typowym dla socjologii interpretatywnej postrzeganiem rzeczywistości w kategoriach porządku opartego na interakcji symbolicznej, czyli z zainteresowaniem „osobą jako działającym podmiotem i interpretatorem społeczeństwa”. U podstaw takiego podejścia leży założenie, że „rzeczywistość społeczna jest budowana, konstruowana w toku działań aktora społecznego, wyposażonego w jaźń, interpretującego zarówno środowisko, jak i siebie samego” (Rokuszevska-Pawełek 1996, s. 38). Tymczasem koncepcja trajektorii kieruje uwagę na znaczenie

anomicznych aspektów rzeczywistości społecznej, dalekich od idealnego ładu, znajdując się po stronie cierpienia, chaosu i destrukuryzacji, którym — zdaniem Schützego (1997, s. 24) — socjologia interpretatywna poświęcała zbyt mało uwagi.

Na podstawie zróżnicowanych badań, nie tylko w polu medycyny, ale także związanych z systemem edukacji czy wojną, Schütze zrekonstruował kolejne stadia i mechanizmy rozwijania się trajektorii. Omówię je w odniesieniu do analizowanych chorób oraz dwóch widocznych w chorobach rzadkich trajektorii: społecznego wykluczenia i adaptacji.

Pierwszym stadium trajektorii jest gromadzenie się potencjału trajektoryjnego, który narasta w obrębie danej biografii. W kontekście choroby rzadkiej potencjałem tym jest oczywiście sama choroba, która zdeterminuje kolejne etapy wytwarzania się trajektorii. Co ciekawe, na tym etapie potencjał trajektoryjny może być dla chorego i opiekunów niedostrzegalny: małe dziecko z PWS początkowo może funkcjonować „normalnie”, gdyż objawy choroby nie są od razu dominujące i dostrzegalne, zwłaszcza poza rodziną. Tak opisuje sytuację jedna z matek dziecka cierpiącego na PWS:

[...] *tego upośledzenia oni [inne osoby, w tym specjaliści — przyp. S. M.] u naszych dzieci w ogóle nie widzą — Boże, jakie one są kochane, cudowne, wszędzie pójdą, zagadają. I w ogóle jest nie widziane, nie brane w ogóle pod uwagę. Ja na przykład, jak mam iść do psychologa, to ja nie umiem powiedzieć po co, bo przecież no dziecko jest okej, tak? Wszystko odpowiada, jest zadowolone, szczęśliwe, a to, co się dzieje w domu i wyprawia... Tak naprawdę on dorasta i ja dopiero teraz widzę, że... jakie jest jego upośledzenie i że ono się coraz bardziej pogłębia (f1,06).*

Podobnie dzieje się z osobami dorosłymi, których choroba początkowo często rozwija się powoli, dając objawy, które nie zawsze są alarmujące, co z kolei spowolnia diagnozę (Black, Martineau, Manacorda 2015; Maksymowicz, Siwek 2024). Zdarza się nawet, że sami specjaliści niechętnie stawiają definitywną diagnozę, czekając aż pełny obraz choroby rozwinię się, co pokazuje wypowiedź pacjenta chorego na SLA:

*Neurolog długo zwlekał z diagnozą: „to jest cały worek chorób”. Drogą eliminacji kazał co kilka miesięcy wykonywać kolejne badania i czekać na kolejne objawy — to było bardzo dobre, to narastanie informacji. Szykowaliśmy się na to na każdej wizycie (p.4).*

Chorzy i instytucje medyczne starają się więc — mówiąc językiem trajektorii — nie pozwolić na przekroczenie granicy między powstaniem potencjału a wejściem w trajektorię. To przejście jest jednak nieuniknione i zdeterminowane chorobą. Sytuacja przypomina znany dylemat z fizyki



kwantowej (kot Schrödingera): biologiczny potencjał już jest, ale nie jest on odkryty lub zaakceptowany. W przypadku diagnozy chorób rzadkich często mamy do czynienia z tzw. odyseją diagnostyczną, czyli procesem, w którym pacjent lub lekarz szukają alternatywnej diagnozy dla nieuleczalnej choroby, odwołując się do nieuniknionej (Maksymowicz, Siwek 2024).

Drugim etapem jest więc wejście w trajektorię, nazwane przez Schützego „nagłym przekroczeniem granicy uczynienia potencjału trajektorijnego” (choć warto podkreślić, że w przypadku dzieci diagnozowanych podczas badań przesiewowych etap pierwszy i drugi są niemal tożsame). Jest to moment szczególnie, w którym osoba chora — w przypadku analizowanych w tym artykule pacjentów z SLA — nie mogąc dalej kształtować swojej codzienności, popada w zależność od swojego stanu. Podobnie zależni od choroby stają się też opiekunowie dzieci z PWS. Dezorientacja i szok towarzyszące ostatecznej diagnozie stwardnienia zanikowego bocznego dobrze oddają ten problem, gdy chorzy stają przed trudną wizją dalszego życia i procesu umierania. Oto jak to opisują badane przeze mnie osoby chore na SLA:

*Pani umiera, nie ma na to ratunku, nie ma sensu nic już robić. Płakałam w kąci, ktoś obcy mnie pocieszał. Opis został dokonany w zimny, drastyczny sposób (p.11).*

*Otrzymałam diagnozę w izbie przyjęć szpitala. Żona została poproszona o opuszczenie pomieszczenia. „Nie możemy nic zrobić, przepraszamy. Umrze Pan śmiercią przez uduszenie” — brzmiała diagnoza (p.15).*

Często po diagnozie choroby rzadkiej, chorzy wracają do lekarza i pytają, czy coś można jeszcze zrobić. Szukają różnych terapii mających charakter eksperymentalny. Poddają się dodatkowym diagnozom u innych specjalistów. Często również, jak pokazuje badanie dotyczące tzw. odysei diagnostycznej, czyli długotrwałego i wieloelementowego procesu poszukiwania ostatecznej diagnozy choroby rzadkiej, są nawet leczeni na inne, pozornie podobne schorzenia (Maksymowicz, Siwek 2024). Rodzice zdiagnozowanych dzieci natomiast szukają sposobów, by objawy choroby nie dominowały życia ich dziecka i całej rodziny. Strategie te dobrze obrazują trzecie stadium trajektorii, gdy następuje „próba rozwinięcia chwiejnej równowagi radzenia sobie z życiem codziennym, dzięki czemu pierwsze doświadczenie szoku i następujący po nim stan zamętu mogą być przezwyciężone” (Schütze 1997, s. 25).

Rozpoczyna się więc nowa trajektoria, którą w ramach analizy cierpienia nazwałbym trajektorią adaptacji. Można ją odnieść do innej struktury procesowej Schützego, mianowicie do instytucjonalnego wzo-

ru oczekiwań, rozumianego jako „realizacja scenariuszy i ról napisanych dla niego [pacjenta — przyp. S.M.] (przez rodziców, nauczycieli, przełożonych), ale nie przez niego” (Waniek 2019, s. 153–154). I adaptacja ta będzie trwać aż do śmierci chorego, a nawet — w przypadku rodziny chorego — dłużej, gdy po śmierci podopiecznego rodzina musi nauczyć się żyć na nowo, odbudowując utraconą w wyniku choroby „normalność”. Mimo że trzeci etap ukazuje możliwość uzyskania jakiejś chwiejnej równowagi, to potencjał trajektoryjny nie zmienił się: choroba jest rzadka i nieuleczalna. Nie ma więc możliwości stwierdzenia, czy już doszło do domknięcia procesu trajektoryjnego i do ostatecznej adaptacji, czy jedynie do uzyskania chwilowej równowagi, a nowy układ pozycji i ról chorego oraz jego opiekunów będzie odtąd przez chorobę determinowany. Trudno w tej sytuacji mówić także o procesach opisanych przez Schützego jako biograficzny plan działania lub biograficzna metamorfoza, gdyż te mają charakter przemiany pozytywnej (Waniek 2019), czego jednak nie zaobserwowano w omawianych badaniach (ani w innych badaniach dotyczących chorób rzadkich, o których wspominam na końcu tej pracy). Także sam proces umierania, widoczny w przypadku stwardnienia zanikowego bocznego, jest trudny do przewidzenia, co udaremnia przygotowanie się na ten etap. Umieranie bowiem — jak opisują w swoich badaniach Glaser i Strauss (1968) — dzieje się w sposób trudny do przewidzenia i uniemożliwia tym samym uzyskanie stabilności. Jeśli zaś chodzi o adaptację, także tę rozumianą negatywnie, czyli poprzez wykluczenie, ukazuje jej dużą nieprzewidywalność.

Dlatego kolejnym stadium jest coraz większa destabilizacja wspomnianej przed chwilą „chwiejnej równowagi”: skoncentrowanie się na chorobie powoduje narastające zaniedbania w innych obszarach życia. Rodzina dziecka z PWS popada w problemy finansowe, rezygnuje z szerszych kontaktów społecznych, coraz bardziej ograniczając interakcje zewnętrzne i popadając w drugą trajektorię, którą nazwałem trajektorią wykluczenia społecznego. Problem, który wyraźnie obrazują cytowane poniżej wypowiedzi matek dzieci z PWS. Co wydaje się istotne, ograniczenia dotyczą zwłaszcza kobiet, które najczęściej rezygnują z pracy na rzecz wychowania dziecka:

*Bo jeśli rodzic rezygnuje z pracy, to jego sytuacja finansowa jest znacznie mniejsza niż to minimum, które otrzymuje opiekun, i jeszcze na domiar wszystkiego nie może sobie dorobić, tak? W żaden sposób (f1, 02).*

*[...] czasami człowiek na przykład rezygnuje z różnych rzeczy sam świadomie, żeby już po prostu tych dzieci nie męczyć dodatkowo. Bo myśmy też byli postawieni ile razy przed taką sytuacją, że na przykład byliśmy gdzieś zapraszani i po prostu, nie wiem, z racji takiego świętego spokoju rezygnowaliśmy z takich na przykład*

*jakichś imprez [...] jeśli jest stół zastawiony, no to dla niej to jest też frustracja, więc czasami po prostu człowiek rezygnuje, ograniczają się wtedy kontakty i znajomości. No to chyba każdy powie i potwierdzi to, że po urodzeniu dziecka i później, im to dziecko starsze, to tak naprawdę człowiek zostaje z taką najbliższą rodziną i najbliższymi znajomymi (f1, 03).*

*[...] są również takie sytuacje, gdzie właśnie dzwonią ze szkoły, że trzeba dziecko odebrać, bo jest w złym stanie psychicznym. To są takie sytuacje, których nie jesteśmy w stanie przewidzieć, na które na dłuższą metę nie zgodzi się żaden pracodawca, tak że tu jedna osoba i to jednak wśród rodziców pokazuje, że zdecydowana większość matek, no po prostu rezygnuje z pracy (f2, 01).*

Wykluczenie społeczne dotyka też oczywiście chorych. W przypadku nastoletnich dzieci, których zachowania w spektrum autyzmu nie można już „zrzuć” na dziecięcy wiek, następuje silne odrzucenie przez rówieśników. Dodatkowo ciągły głód powoduje, że dziecko coraz gorzej kontroluje swoje emocje. Z kolei w przypadku dorosłych chorych na SLA opiekunowie skoncentrowani na chorym członku rodziny zaniedbują własne zdrowie, a jednocześnie narastają problemy zawodowe samych pacjentów, których objawy przestają umożliwiać dalszą pracę (np. problemy z mową czy poruszaniem się). Początkowo budowany fundament stabilności zaczyna więc się kruszyć, a wraz z tym organizacja życia codziennego zaczyna koncentrować się na chorobie. Coraz bardziej narasta kontrola: w przypadku dziecka z PWS budowany jest szczegółowy harmonogram posiłków, w SLA życie staje się zdominowane przez reżimy medyczne i kontrolę stanu zdrowia, która narzuca kolejne etapy dostosowania się (np. zmianę konsystencji posiłków).

Jednak i to skrupulatne planowanie, związane z trajektorią adaptacji, z czasem nie wytrzymuje naporu choroby, prowadząc do kolejnego stadium opisywanego przez Schützego: „załamania organizacji życia codziennego i orientacji wobec samego siebie”. Problemy bowiem zaczynają się nasilać. Dorastający pacjent z PWS wymaga coraz więcej uwagi i kontroli, co generuje kolejne problemy dnia codziennego i dalsze wykluczenie społeczne jego i najbliższej rodziny. Do tego narastają problemy natury systemowej: utrzymania renty i pracy, uzyskania orzeczenia o niepełnosprawności, które trzeba odnawiać co kilka lat, i tym podobne. A chory z SLA, mimo rehabilitacji i prób leczenia, staje przed niepowstrzymanym postępem choroby coraz bardziej ograniczającej jego funkcjonowanie. W efekcie jednostka — czy to rodzina, czy sam chory — uznają się za niezdolnych do działania innego niż skoncentrowane na chorobie. Matka dziecka z PWS wyznaje:

[Imię dziecka] *potrzebuje opieki nieustannie 24 godziny na dobę, bo sam nie funkcjonuje i zagraża sobie, może zagrażać innym. Absolutnie jest totalna nieprzewidywalność. Albo i przewidywalność, bo my wiemy, że potrafi zrobić najróżniejsze rzeczy. Od podpalenia czegoś, po zalanie domu, po ucieczkę gdzieś przed siebie daleko, po odkręcenie wody, które się zdarzało już nocami, kiedy nie śpi, ponieważ nie śpi wiele nocy w swoim życiu i nie ma nocy, którą by całą przespał. Tak że oczywiście na zewnątrz, czyli poza domem, to musi być nieustanna kontrola, wręcz trzymanie za rękę, bo potrafi się wyrwać i podbiec do ludzi, do zwierząt, pod samochód wpaść. No właściwie na kajdankach powinien chodzić za rękę z nami. I tak to właśnie wygląda. Już pomijam oczywiście to, że może wszystko i wszędzie zjeść i wypić, to wiadomo, oczy wkoło głowy cały czas, bo są różne sytuacje, kiedy pojawia się coś co może nagle szybka ręka zwinąć, no ale jakby to już wiemy. A więc nie może również być de facto wyjątkowo pod opieką kogokolwiek innego, co najwyżej się zdarza, że zostawiamy go z dwoma, trzema osobami, które znają go od dziecka, z którymi jest zżyty, to są moi bracia, jeden przyjaciel, jeden wolontariusz, który z [imię dziecka] przez kilka lat na obozy jeździł, ale już nie jeździ. I właściwie nikt inny nie jest w stanie przewidzieć też tego, co nieprzewidzianie [imię dziecka] może zrobić. A więc 24 godziny non stop kontrola i opieka, także w nocy (f4, 01).*

Trajektoria adaptacji biegnie równoległe z trajektorią wykluczenia. Wraz z postępującą marginalizacją rodziny i chorego, związaną ze skupieniem się na chorobie i jej objawach, dotknięci trajektorią muszą nauczyć się innego funkcjonowania, adaptują się do sytuacji. Co jednak istotne, ze względu na brak wsparcia ze strony instytucji, czy to leczniczo-opiekuńczych, czy edukacyjnych, adaptacja ta ma zwykle charakter negatywny: polega na podejmowaniu strategii wykluczających, ograniczających kontakty i dobrostan społeczny. „Chora jest cała rodzina” — mówią rodzice dzieci z PWS:

*[...] chora jest cała rodzina, bo to jednak przekłada się na całą rodzinę, na plany, na życie codzienne. Nawet na zwykły wyjazd na wakacje, też najczęściej jest to podporządkowane pod możliwości dziecka (f1, 02).*

*[...] o ile na początku wszyscy mówią, że to dzieciątko jest kochane i takie słodziutkie, i różowiutkie, i o Jezu, tylko klepać po pupci przysłowiowo, to w momencie, kiedy zaczyna dorastać, różnice się nasilają, są coraz bardziej widoczne dysfunkcje tej osoby. Ona jest coraz bardziej odtrącana właśnie przez społeczeństwo (f1, 01).*

I tu też pojawiają się dwa ostatnie stadia trajektorii Schützego (1997, s. 26): „próba teoretycznego przepracowania (*Verarbeitung*) załamania się systemu orientacji oraz trajektorii” oraz „praktyczne próby opracowania (*Bearbeitung*) trajektorii i uzyskania nad nią kontroli oraz/lub próby uwolnienia się z jej więzów”. W wypowiedziach badanych przeze mnie osób próba teoretycznej redefinicji swojej sytuacji życiowej była często pod-

noszona. Rodzice dzieci chorych na PWS wspominali o tworzeniu nowej normalności w swoim życiu i o budowie dla swojego dziecka bezpiecznego otoczenia, tak by stawało się nową normalnością i rutyną. Przyjmowali też narrację innych rodziców, tworząc układy o podobnej charakterystyce, na przykład budując, jak inni, ograniczoną przestrzeń przystosowaną do funkcjonowania dziecka czy podejmując podobne strategie dotyczące pozyskiwania orzeczenia o niepełnosprawności. Wytwarzali więc relacje społeczne oraz tożsamość oparte na podobieństwach wynikających z diagnozy choroby genetycznej — Paul Rainbow opisywał to terminem *biosociality* (zob. Bradley 2021). Dostrzegali też rosnącą potrzebę dopasowania się do specyficznych oczekiwań społecznych wobec nich i ich dziecka, co zwykle polegało na wzmożonej kontroli. Zdarzało się nawet, że niespełnienie tych oczekiwań spotykało się z karą, na przykład gdy dziecko wyglądało zbyt zdrowo i szczupło jak na pacjenta z PWS, który „powinien być” bardzo otyły, rodzic spotykał się z zarzutem zaniedbania zdrowia dziecka (przez zbyt duże ograniczenia w odżywianiu) lub nawet z podważaniem istnienia choroby, która nie miała modelowego obrazu.

Częściej jednak widoczne były praktyczne próby przejęcia kontroli nad trajektorią. Na przykład w zetknięciu z komisjami orzekającymi o niepełnosprawności rodziny uczyły się, w jaki sposób odpowiadać przed komisjami, by uzyskać — należne im przecież — wsparcie. Należy jednak podkreślić, że wobec choroby dziecka oraz szybko postępującej nieuleczalnej choroby, jaką jest SLA, pełna ucieczka od trajektoryjnej sytuacji życiowej nigdy nie była możliwa. Raczej więc podejmowano strategię systematycznej organizacji życia, co w przypadku PWS obrazowało proces adaptacji do pełnej kontroli nad dzieckiem, a w przypadku chorych na SLA polegało na pełnym oddaniu się reżimom medycznym, które stawały się codzienną rutyną.

W tym miejscu należy poczynić ważną uwagę: stadia przedstawione przez Schützego ukazują trajektorię, która ma wyraźny wektor i kolejność zdarzeń. W rozmowach z pacjentami wyraźnie widać jednak, że niektóre stadia potrafią układać się w zupełnie inny sposób. Przykładem są próby praktycznego przejęcia kontroli na trajektorię podejmowane przez pacjentów z SLA wkrótce po diagnozie, kiedy rehabilitacja i wzmożona kontrola zdrowia spowalniają bieg choroby, co daje wrażenie zapanowania nad nią. Ponadto wydaje się, że choć Schütze wskazuje, iż wczesne stadium polega na próbie uzyskania chwiejnej równowagi, stadium ostatnie może być równie chwiejne — pacjenci w końcu adaptują się do swojej choroby, wypełniając warunki ostatniego stadium, jednak często kolejne negatywne wydarzenia „cofają” ich do wcześniejszych chaotycznych reakcji, w których pojawia się ponowna próba zdefiniowania problemu, a nawet porzucenie

leczenia i skierowanie się pod opiekę medycyny alternatywnej (Maksymowicz, Siwek 2024).

Modelowa trajektoria ma więc swój wektor, od narastania potencjału po próbę przejęcia kontroli (adaptację), ale kolejne stadia mogą w niej następować w różnej kolejności, niektóre będą nawracać, inne zanikać itp. Trajektoria jest więc raczej zbiorem zachowań i reakcji niż deterministycznym modelem z identycznym jednokierunkowym przebiegiem. Podobnie jest z trajektoriami wykluczenia i adaptacji. Choć mają one swój wyraźny kierunek: od „normalności” do wykluczenia społecznego i adaptacji do tej sytuacji, to jednak poszczególne stadia niekoniecznie muszą następować po sobie, lecz raczej stanowią kumulację pewnych wydarzeń. Dzieci z PWS dzięki silnej kontroli posiłków mogą uzyskać stabilność w zakresie zdrowia fizycznego, ale z wiekiem ich nietypowe zachowanie staje się coraz bardziej widoczne, co mimo opanowania fizycznych objawów choroby wypycha je ze społeczeństwa i wymaga podjęcia nowych strategii adaptacyjnych. Dorosły z PWS funkcjonuje już poza „normalnym” społeczeństwem, a rodzice ze względu na zaawansowany wiek szukają miejsca, gdzie ich podopieczny będzie mógł przebywać do końca życia, co wymaga uruchomienia nowych procesów adaptacyjnych. Instytucje, w których dziecko kolejno funkcjonuje, uruchamiają kolejne strategie adaptacyjne i wykluczające. Widoczne jest to na przykład w systemie edukacji, w którym dziecko jest nieustannie przenoszone z jednej placówki do drugiej:

*[...] mam wrażenie, że przechodzę tę samą drogę, zaczynam ją przechodzić drugi raz, gdzie pani psycholog stara się namówić mnie na szkołę masową, w której już raz [imię dziecka] był, już raz się to nie sprawdziło, przechodził... był przenoszony z jednej szkoły do drugiej [...] jest to podstawą problemów z funkcjonowaniem osób z Prader-Willi w społeczeństwie (f1, 01).*

Problem nieliniowości modeli teoretycznych, które zawierają wyraźnie zarysowaną logikę i kolejność występowania, już wcześniej został podjęty w polu socjologii medycyny i psychologii. Na przykład model DABDA Elisabeth Kübler-Ross opisywał pięć postępujących po sobie stadiów umierania: zaprzeczenie (*denial*), złość (*anger*), targowanie się (*bargaining*), depresja (*depression*) i akceptacja (*acceptance*) (Kübler-Ross 2021). Jednak kolejne badania związane z opieką paliatywną ujawniły, że choć poszczególne zachowania faktycznie pojawiają się w reakcjach pacjentów, to niekoniecznie postępują one w modelu liniowym (Corr 1993, 2019). Ponadto model ten sugeruje, że pacjent powinien przechodzić przez każdy etap, dochodząc do akceptacji. Jednak taka próba forsowania pacjenta, by ten przechodził przez kolejne etapy (np. przez psychoterapeutę) według nie-

których badaczy jest szkodliwa i nie uwzględnia indywidualnych strategii adaptacyjnych. Etapy te nie są więc liniowe, lecz płynne, często nachodząc na siebie i zmieniając się z dnia na dzień. Są tak unikalne, jak sami pacjenci i ich sytuacja. Wreszcie ostatnim elementem niekoniernie musi być akceptacja. Wszak w wielu chorobach nieuleczalnych samobójstwo wynikające z ciężkiej depresji często jest tragicznym wyjściem wybieranym przez chorych (Nafilyan i in. 2023). Trudno tu więc doszukiwać się zapanowania nad trajektorią, choć Schütze przewidział to, opisując ostatnie stadium trojako, uciekając od twardego zdefiniowania punktu końcowego. Według niego może nastąpić „[...] ucieczka z trajekторыjnej sytuacji życiowej (bez skutecznej kontroli nad potencjałem trajekторыjnym), systematyczna organizacja życia z trajektorią (w przypadkach, gdy potencjał trajekторыjny nie może być zlikwidowany, jak przy chorobie chronicznej) i systematyczna eliminacja potencjału trajekторыjnego” (Schütze 1997, s. 26).

Tak też proponuję patrzeć na zaproponowane przeze mnie trajektorie wykluczenia i adaptacji, które choć mają wyraźny wektor, to mogą przebiegać w sposób płynny i zmieniać kierunki pod wpływem zmiany sytuacji, na przykład wdrożonego leczenia. Takie podejście jest oczywiście niezwykle trudne w odniesieniu do chorób na dzień dzisiejszy nieuleczalnych, ale są też inne aspekty zdrowia, które należy tu rozpatrywać: zdrowie psychiczne i społeczne składające się na jakość życia. A ta, jak pokazują na przykład badania w obszarze opieki paliatywnej Julii Addington-Hall, nie pogarsza się liniowo we wszystkich aspektach wraz z postępem choroby, a w niektóre jej obszarach można wręcz obserwować poprawę pod koniec życia, gdy następuje „wewnętrzna adaptacja” do nowej sytuacji (Addington-Hall, Kalra 2001).

#### NIEWIDZIALNI W SYSTEMIE: CHOROBA RZADKA I STYGMATYZACJA

Dobrostan pacjenta czy jego otoczenia podlega trajektorii cierpienia. Jeszcze bardziej chory jest naznaczony w przypadku niepełnosprawności, która ma charakter percepcyjny — dotyczy wyglądu czy zachowania. Koresponduje to z wczesnymi badaniami Edwina M. Lemerta (1951) na temat naznaczania społecznego, w których dokonał on rozróżnienia między dewiacją pierwotną i wtórną. Ta pierwsza zachodzi wtedy, gdy normy społeczne i zasady są łamane wobec danej osoby, na przykład chorej, lecz nie prowadzi to do trwałych konsekwencji. Gdy złamiemy rękę, społeczeństwo „widzi” to, ale nie nadaje nam nowych cech, oczekując przy tym szybkiej rekonwalescencji. Jednak gdy wypadek doprowadzi do trwałego i widocznego kalectwa, wywołuje poważniejszą i trwalszą reakcję społeczną — tworzy dewiacyjną tożsamość i status.

Bardziej współczesne spojrzenie, mniej też nacechowane terminologią, która może być odczytywana jako dyskryminująca przez chorych lub osoby z niepełnosprawnościami, proponowane jest w rozróżnieniu na dwa modele niepełnosprawności: indywidualny (medyczny) i społeczny. Model indywidualny czy medyczny odpowiada niepełnosprawności traktowanej jako problem dotyczący dysfunkcji cielesnej, jest osobistą tragedią i doświadczeniem jednostki i ta musi sama dopasować się, ze względu na swoją „ułomność”, do wymogów społeczeństwa. W odpowiedzi na to dominujące społecznie podejście powstał społeczny model niepełnosprawności, który ciężar przystosowania się do niepełnosprawności przenosi na społeczeństwo, będące wszak jej źródłem, między innymi przez zmiany społeczne w nim zachodzące i bariery jakie wytwarza. Niepełnosprawność w tym podejściu traktuje się więc jako problem całego społeczeństwa, zdejmując stygmat z jednostki i nakładając obowiązki na instytucje społeczne (Barnes, Mercer 2008).

Najpełniejszy obraz opisywanego problemu uzyskamy dzięki koncepcji stygmatyzacji Ervinga Goffmana zawartej w książce *Piętno. Rozważania o zranionej tożsamości* (2005). Jako stygmatyzację określa on „atrybuty dotkliwie dyskredytujące” (Goffman 2005, s. 33), powodujące postrzeganie jednostki jako odmiennej, nie będącej nawet w pełni człowiekiem. Piętno w kategoriach medycznych dotyczy przede wszystkim chorób „widocznych”, wpływających na wygląd lub zachowanie. Przyczynia się tym samym do stygmatyzowania chorych, wywołując w nich poczucie wstydu. Jak pisze Goffman (2005, s. 31), „każde społeczeństwo ustanawia własne sposoby kategoryzowania ludzi, a przedstawiciele poszczególnych kategorii wyposaża w zestawy atrybutów uchodzących za ich cechy typowe i naturalne”.

Problem piętna i stygmatyzacji podjęto w wielu polskich badaniach. Między innymi kategorię tę wykorzystała w swoich pracach Maria Świątkiewicz-Mośny z Uniwersytetu Jagiellońskiego, analizując sytuację kobiet z zespołem Turnera, których tożsamość ustanawiana jest na podstawie cech ich wyglądu, w tym nietypowego wzrostu, otyłości, a także problemów w uczeniu się:

„Wśród wymienianych przezwisk znalazły się: «karzeł», «karzełek», «mikus», «mała», «calineczka», «klown», «shrek», «gruba», a także «debil», «głupek». Nadane etykiety stanowią początek stygmatyzacji. Naznaczone dziewczynki nie obwiniają kolegów, koleżanek, nauczycieli o to, że je przezywają: «Jestem mała, to tak na mnie mówią. Jestem przy kości, zawsze się śmieje z grubasów», «U nas w szkole jest taki zwyczaj, że każdy ma przezwisko, a ja nie radzę sobie z ortografią» (dziewczynka, na którą wołają «debil»)» (Świątkiewicz-Mośny 2010, s. 148).



Inne badania w tym samym obszarze podjął zespół badaczek z Interdyscyplinarnego Zespołu Badań nad Dzieciństwem w Instytucie Etnologii i Antropologii Kulturowej Uniwersytetu Warszawskiego pod przewodnictwem Magdaleny Radkowskiej-Walkowicz. Badaczka zespołu, Anna Krawczak, wskazuje, że leczenie hormonem wzrostu jest, mimo wskazań medycznych, także formą ukrywania tożsamości chorych — ukrywaniem piętna:

„Do czego potrzebny jest zatem hormon wzrostu? Wydaje się jasne, że służy odzyskaniu iluzorycznej przeciw normalności cielesnej i społecznej. Kto jest jego beneficjentem? Dziewczęta z zespołem Turnera, to również jest jasne. Czy jednak ulokowanie w dziewczęcych ciałach biomedycznej dyscypliny i skonstruowanie w nich «turnerowskiej» tożsamości nie realizuje równoległego celu, który wprawdzie nie jest werbalizowany, ale mimo to staje się pozytywnie dowartościowany w narracjach dorosłych?» (Krawczak 2019, s. 142).

W polskich badaniach dotyczących chorych z zespołem Pradera-Williego podkreśla się także inne aspekty wykluczenia i funkcjonowania w zamkniętych komórkach społecznych. Na co zwracała uwagę w swojej pracy między innymi Beata Szluz, pisząc o niepewności, która związana jest z pojawieniem się i przebiegiem różnych problemów, związanych z diagnozą choroby u dziecka. I o doświadczeniu choroby, które nie jest problemem jednostkowym, ale dotyka całą rodzinę: „Brak zrozumienia choroby powodował izolowanie się rodziny od otoczenia społecznego” (Szluz 2020, s. 219). Autorka opisuje też widoczną w analizowanych w tej publikacji badaniach trajektorię wykluczenia i adaptacji (choć jej tak nie definiuje). Jej opis procesu koresponduje z — zaobserwowanymi w moich przedstawionych tu badaniach — doświadczeniami osób, które wraz ze stopniowym adaptowaniem się do sytuacji choroby coraz bardziej wykluczały się/były wykluczane z życia społecznego:

„Matka podjęła decyzję o zaniechaniu dalszej aktywności zawodowej, weszła w rolę opiekuna rodzinnego kontrolującego realizację ustalonego przez rodzinę planu, nastawionego na zapobieganie rozwojowi otyłości chłopca. W rodzinie nastąpiło zakłócenie w zakresie interakcji społecznych (zaburzenie relacji między rodzicami i zdrowym rodzeństwem, nie doszło w tym przypadku do zaburzenia relacji między rodzicami). Następnie wystąpiła poprawa relacji i więzi wewnątrzrodzinnych. Rodzina podjęła realizację planu mającego na celu podniesienie jakości życia chłopca” (Szluz 2020, s. 219).

Na trajektorijny charakter procesu funkcjonowania rodzin dzieci z chorobą zwraca uwagę wprost w swoich badaniach Urszula Klajmon-Lech (2018, s. 9), pisząc o „przyjęciu bądź odrzuceniu trajektorii biograficznej”. W książce *Trajektoria życia rodziców dzieci z rzadkimi chorobami*

*genetycznymi. Formy społecznego wsparcia* analizuje ona, korzystając między innymi z koncepcji trajektorii Anselma Straussa, doświadczenia rodziców dzieci, u których zdiagnowawano pięć rzadkich chorób genetycznych: zespół łamliwego chromosomu X, zespół Smitha, Lamliego i Opitza, fenyloketonurię, zespół Pradera-Williego oraz zespół Draveta. Zauważa, że przebieg trajektorii życia rodziców chorych dzieci nie jest jednorodny, a centralnym wydarzeniem narracji dotyczącej choroby i jej dalszego rozwoju jest diagnoza, co koresponduje z przeprowadzonymi przeze mnie badaniami (Maksymowicz, Libura, Malarkiewicz 2022). Natomiast w odniesieniu do trajektorii zauważa, że w historiach opowiedzianych przez rodziców życie przed chorobą pojawia się rzadko, co ukazuje podobny do zaobserwowanego w naszych badaniach proces adaptacyjny. Autorka potwierdza także moje obserwacje, pisząc, że „ojcowie niechętnie uczestniczą w badaniach dotyczących problemów rodziny” (Klajmon-Lech 2018, s. 160).

Niestety, choć istnieje bogata literatura światowa (Andersen 2020; Ando, Cousins, Young 2019; Caballero-Eraso i in. 2023; Pols, Limburg 2016; Yuan i in. 2021), brakuje badań socjologicznych na temat sytuacji polskich pacjentów cierpiących na stwardnienie zanikowe boczne. Choć przeprowadzono wiele badań medycznych dotyczących na przykład jakości życia w chorobach rzadkich, to nie podejmują one szczegółowo sytuacji pacjenta i jego otoczenia społecznego. Wynika to zapewne z problemu z dostępem do takich pacjentów i z szybkiego postępu choroby. Mam nadzieję, że poniższa praca choć częściowo wypełni tę lukę.

#### PODSUMOWANIE

Z analiz dotyczących wybranych chorób wyłania się specyficzny obraz człowieka (a także jego otoczenia), który jest trwale klasyfikowany w określonej grupie i poddawany stygmatyzacji. Procesy związane ze stygmatyzacją są widoczne przede wszystkim w przypadku chorób powodujących niepełnosprawność, a takimi są analizowane tu choroby rzadkie. I choć choroby te różnią się ze względu na przyczynę i tempo ich rozwoju, to w obu przypadkach pojawia się proces związany z naznaczaniem i wykluczaniem. Z tą różnicą, że w przypadku dzieci z PWS zaczyna się on właściwie wkrótce po urodzeniu (już w szpitalu, po diagnozie) i dotyczy także rodziny chorego, a w przypadku SLA dopiero wtedy, gdy objawy choroby staną się dostrzegalne dla otoczenia. Łączy je jednak wspólna definicja: są to choroby rzadkie, tajemnicze i nieuleczalne, często o niepoznanej dokładnie etiologii. I ta tajemnica, która im towarzyszy, często staje się także główną cechą pacjenta. Pojawiają się więc pytania, czy to

zaraźliwe, a może dziedziczne (SLA w większości przypadków nie ma podłoża genetycznego i jego etiologia pozostaje nieznana). Powstają emocje, które negatywnie oddziałują na chorych i ich rodziny. Zaczynają oni zatem zachowywać się zgodnie z oczekiwaniami społecznymi (*Verarbeitung*), coraz bardziej oddalając się od społeczeństwa. Jedyną alternatywą dla osoby stygmatyzowanej pozostaje, jak zauważa Erving Goffman (2005), wycofanie się z relacji społecznych.

Warto zastanowić się, czy opisane sytuacje są rzeczywiście specyficzne dla rzadkich, trudno diagnozowanych i zwykle nieuleczalnych chorób (Black, Martineau, Manacorda 2015; Maksymowicz, Siwek 2024; Thevenon i in. 2016)? Czy są one z tego powodu bardziej podatne na etykietowanie? Czy raczej są charakterystyczne dla chorób przewlekłych powodujących niepełnosprawność (zarówno rzadkich, jak i innych)? Rzadki charakter choroby niewątpliwie prowadzi do wyjątkowych reakcji społecznych. Pojawia się na przykład niedowierzanie zarówno ze strony personelu medycznego, jak i otoczenia społecznego, a pacjent musi wielokrotnie tłumaczyć swoją sytuację (Maksymowicz, Libura, Malarkiewicz 2022).

Wydaje się, że szczególna podatność na stygmatyzację jest cechą charakterystyczną analizowanych chorób. I taki proces naznaczania został zaobserwowany w przedstawionych tu badaniach. Wydaje się też, że odgrywa on istotną rolę w percepcji chorób rzadkich z perspektywy systemu opieki zdrowotnej i wsparcia społecznego. Ich nieuleczalny charakter i ograniczona liczba możliwych terapii (np. eksperymentalnych; Barczewska i in. 2020; Mahmoud, Kimonis, Butler 2023; Mazzini i in. 2003) generują wysokie koszty indywidualne, często postrzegane jako dodatkowe obciążenie sfery zdrowia publicznego. Często pojawia się okrutne pytanie: czy za te same pieniądze leczyć jedną osobę chorą na rzadkie schorzenie, czy dziesięć chorych na „normalne” choroby? To pogarsza i tak już trudną sytuację opiekunów, często pozostawionych samym sobie w obliczu choroby swoich podopiecznych, którzy stają się niewidzialni z perspektywy zdrowia publicznego jako nieuleczalnie chorzy, niezdolni do „normalnego” funkcjonowania. Z tego też powodu opisana tu trajektoria adaptacji ma charakter negatywny: przebiega bowiem równoległe z trajektorią wykluczenia, co prowadzi do oddzielenia „dobrze rokujących” chorych od tych nieuleczalnych.

Powyższa analiza dotycząca dwóch trajektorii, oparta na szerszej analizie trajektorii według koncepcji Fritza Schütze, jest użytecznym narzędziem teoretycznym, pozwalającym lepiej zrozumieć to, w jaki sposób przebiega nieuleczalna i rzadka choroba, jakie mechanizmy wywołuje, zwłaszcza w procesie stygmatyzowania, oraz jakie działania są dla pacjentów kluczowe w zapanowaniu nad „fatum”. I choć opis obu trajektorii

teoretycznie powiązany jest z pracami Schützego, to jego szczególnie cel stanowi klarowne przedstawienie procesu, który dla laika może być wewnętrznie sprzeczny: adaptacji poprzez wykluczenie. Zamierzeniem moim było więc nie sformułowanie fundamentalnie nowych kategorii, bo te są już dobrze zakorzenione w socjologii, ale uproszczenie modelu, by mógł się stać przedmiotem edukacji personelu medycznego oraz elementem zmiany sytuacji pacjentów i ich rodzin.

Oczywiście dwie analizowane choroby różnią się znacząco: SLA to choroba postępująca szybko, która zazwyczaj dotyka osoby starsze, wcześniej zdrowe. Dlatego kolejne fazy trajektorii, chociaż pozornie podobne, postępują znacznie szybciej, co często uniemożliwia adaptację, zwłaszcza z uwagi na wykluczenie społeczne. W przypadku dzieci, które są chore od urodzenia, a opieka na nimi trwa wiele lat, procesy trajektoryjne związane z adaptacją wydają się lepiej widoczne i rozbudowane. Takie wykluczenie społeczne wydaje się bardziej dotkliwie. Wynika to chociażby z faktu, że proces ten po prostu trwa dłużej, ugruntowując szczególną pozycję pacjenta i jego rodziny.

Jeśli jednak obie choroby porównamy według kategoryzacji wynikającej ze społecznej definicji choroby Davida Fielda, to okazuje się, że są bardzo podobne. Obszary różnic to potencjalna samodegradacja i piętnowanie społeczne, które w przypadku SLA nie są, jak się wydaje, bezwarunkowe i nie są powiązane z wiekiem pacjenta (Andersen 2020), a w przypadku PWS są nieodłączne, choć też zależne od rozwoju choroby (Cassidy, Driscoll 2009; Szluz 2020).

Porównanie analizowanych chorób\*

Cechy choroby	PWS	SLA
przyczyna	genetyczna	sporadyczna (nieznana) /genetyczna
wiek diagnozy	dziecko	dorosły
progresja	wolna	szybka
rzadka	tak	tak
śmiertelna	nie	tak
niepełnosprawność intelektualna	tak	nie
niepełnosprawność fizyczna	tak	tak
czas trwania	przewlekła	przewlekła
zakres i prawdopodobieństwo wyleczenia	nieuleczalna	nieuleczalna
stopień dyskomfortu i niepełnosprawności	wysoki, postępujący	wysoki, postępujący
samodegradacja i piętnowanie społeczne	wysokie i stałe	średnie i zmienne

\* Cztery ostatnie kategorie zgodnie ze społeczną definicją choroby Fielda (1976).

Źródło: badanie własne.

Świadomość istnienia trajektorii cierpienia oraz równoległych do siebie trajektorii wykluczenia i adaptacji może pozwolić na projektowanie bardziej inkluzywnych i integracyjnych systemów opieki zdrowotnej, które byłyby zdolne uczyć się i adaptować do zróżnicowanych chorób, także tych rzadkich, nawet jeśli cierpiący na nie stanowią mniejszościową grupę w społeczności osób chorych. Wraz z postępem w dziedzinie badań genetycznych i związanym z nim rozwojem nowych metod leczenia kolejne choroby rzadkie stają się uleczalne. Jednak koszt ich leczenia zwykle jest bardzo wysoki. Mimo to zdrowie publiczne powinno uwzględniać ich leczenie oraz rehabilitację jako istotny element swojej polityki. Aby to osiągnąć, potrzeba nie tylko implementacji nowych procedur badawczych i leczniczych, ale też edukacji społecznej podobnej do tej, jaka odbywa się w stosunku do osób z niepełnosprawnościami. Często zresztą są to zbiory pokrywające się. Wymaga to jednak zaangażowania zarówno samych grup pacjenckich, jak i decydentów. Tylko w ten sposób trajektoria adaptacji może zostać oddzielona od trajektorii wykluczenia, pozwalając na realizację w pełni tego stadium trajektorii cierpienia, jakim jest uwolnienie się z jej więzów oraz odzyskanie kontroli.

### Podziękowania

Pragnę podziękować dr Marii Liburze za wspólną pracę przy projektowaniu i przeprowadzaniu wywiadów w badaniu z opiekunami dzieci i dorosłych z PWS. Dziękuję też zespołowi, z którym pracowałem z pacjentami chorymi na SLA. A przede wszystkim Pacjentom i ich Rodzinom, bez których nie powstałyby przedstawione tu analizy.

### BIBLIOGRAFIA

- Addington-Hall Julia, Kalra Lalit, 2001, *Who Should Measure Quality of Life?*, „The BMJ”, t. 322: 1417 (<https://doi.org/10.1136/bmj.322.7299.1417>).
- Andersen Jennifer A., 2020, *How Does the Social World Shape the Experience of a Rare Disease? Social Position and the Development, Progression, and Medical Care for People with Amyotrophic Lateral Sclerosis*, Department of Sociology: Dissertations, Theses, and Student Research, University of Nebraska, Lincoln (<https://digitalcommons.unl.edu/sociologydiss/60>).
- Ando Hikari, Cousins Rosanna, Young Carolyn A., 2019, *Exploring and Addressing “Concerns” for Significant Others to Extend the Understanding of Quality of Life with Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Qualitative Study*, „Journal of Central Nervous System Disease”, t. 11 (<https://doi.org/10.1177/1179573519859360>).

- Barczewska Monika i in., 2020, *Umbilical Cord Mesenchymal Stem Cells in Amyotrophic Lateral Sclerosis: An Original Study*, „Stem Cell Reviews and Reports”, t. 16(5), s. 922–932 (<https://doi.org/10.1007/s12015-020-10016-7>).
- Barnes Colin, Mercer Geof, 2008, *Niepelnosprawność*. tłum. Piotr Morawski, Sic!, Warszawa.
- Black Nick, Martineau Fred, Manacorda Tommaso, 2015, *Diagnostic Odyssey for Rare Diseases: Exploration of Potential Indicators*, Policy Innovation Research Unit ([https://piru.lshtm.ac.uk/assets/files/Rare diseases Final report.pdf](https://piru.lshtm.ac.uk/assets/files/Rare%20diseases%20Final%20report.pdf)).
- Bradley Bridget, 2021, *From Biosociality to Biosolidarity: The Looping Effects of Finding and Forming Social Networks for Body-Focused Repetitive Behaviours*, „Anthropology & Medicine”, t. 28(4), s. 543–557 (<https://doi.org/10.1080/13648470.2020.1864807>).
- Caballero-Eraso Candela i in., 2023, *Prospective Study to Evaluate Quality of Life in Amyotrophic Lateral Sclerosis*, „Scientific Reports”, t. 13(1) (<https://doi.org/10.1038/S41598-023-39147-W>).
- Cassidy Suzanne B., Driscoll Daniel J., 2009, *Prader-Willi Syndrome*, „European Journal of Human Genetics”, t. 17(1), s. 3–13 (<https://doi.org/10.1038/ejhg.2008.165>).
- Chiò A. i in., 2013, *Global Epidemiology of Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Systematic Review of the Published Literature*, „Neuroepidemiology”, t. 41(2), s. 118–130 (<https://doi.org/10.1159/000351153>).
- Corr Charles A., 1993, *Coping with Dying: Lessons that We Should and Should Not Learn from the Work of Elisabeth Kübler-Ross*, „Death Studies”, t. 17(1), s. 69–83 (<https://doi.org/10.1080/07481189308252605>).
- Corr Charles A., 2019, *The ‘Five Stages’ in Coping with Dying and Bereavement: Strengths, Weaknesses and Some Alternatives*, „Mortality”, t. 24(4), s. 405–417 (<https://doi.org/10.1080/13576275.2018.1527826>).
- Cymbrowski Borys, 2019, „Medycyna jest nauką społeczną, a polityka to nic innego, jak medycyna na szeroką skalę”. Rudolf Virchow a społeczne nauki stosowane, „Zeszyty Pracy Socjalnej”, t. 24(4), s. 245–252 (<https://doi.org/10.4467/24496138zps.19.021.12005>).
- Czyżewski Marek, 2013, *Socjologia interpretatywna i metoda biograficzna: przemiana funkcji, antyesencjalistyczne wątpliwości oraz sprawa krytyki*, „Przegląd Socjologii Jakościowej”, nr 4, s. 14–27.
- Edemekong Peter F., Tenny Steven, 2024, *Public Health*, StatPearls Publishing, PMID: 29261929.
- Field David, 1976, *The Social Definition of Illness*, w: David Tuckett (red.), *An Introduction to Medical Sociology*, Routledge, London.
- Glaser Barney G., Strauss Anselm L., 1965, *Awareness of Dying*, Aldine Publishing Company, Chicago.
- Glaser Barney G., Strauss Anselm L., 1968, *Time for Dying*, Aldine Publishing Company, Chicago.
- Glaser Barney G., Strauss Anselm L., 2009, *Odkrywanie teorii ugruntowanej: strategie badania jakościowego*, tłum. Marek Gorzko, Nomos, Kraków.
- Goffman Erving, 2005, *Piętno. Rozważania o zranionej tożsamości*, tłum. Aleksandra Dzierżyńska, Joanna Tokarska-Bakir, Gdańskie Wydawnictwo Psychologiczne, Gdańsk.
- Johnsen Birger, 2020, *Diagnostic Criteria for Amyotrophic lateral Sclerosis from El Escorial to Gold Coast*, „Clinical Neurophysiology”, t. 131(8), s. 1962–1963 (<https://doi.org/10.1016/j.clinph.2020.04.012>).

- Klajmon-Lech Urszula, 2018, *Trajektoria życia rodziców dzieci z rzadkimi chorobami genetycznymi. Formy społecznego wsparcia*, Wydawnictwo Adam Marszałek, Toruń.
- Krawczak, Anna, 2019, *Calineczki. O społecznych konstrukcjach zespołu Turnera*, „Etnografia. Praktyki, Teorie, Doświadczenia”, nr 5, s. 129–143 (<https://doi.org/10.26881/etno.2019.5.06>).
- Kübler-Ross Elizabeth, 2021, *Rozmowy o śmierci i umieraniu*, tłum. Irena Doleżał-Nowicka, Wydawnictwo Media Rodzina, Poznań.
- Lemert Edwin M., 1951, *Social Pathology. A Systematic Approach to the Theory of Sociopathic Behavior*, McGraw-Hill Book Company, New York.
- Logan Robert i in., 2022, *Novel Genetic Signatures Associated with Sporadic Amyotrophic Lateral Sclerosis*, „Frontiers in Genetics”, t. 13: 851496 (<https://doi.org/10.3389/fgene.2022.851496>).
- Logroscino Giancarlo i in., 2008, *Descriptive Epidemiology of Amyotrophic Lateral Sclerosis: New Evidence and Unsolved Issues*, „Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry”, t. 79, s. 6–11 (<https://doi.org/10.1136/jnnp.2006.104828>).
- Mahmoud Ranim, Kimonis Virginia, Butler Merlin G., 2023, *Clinical Trials in Prader-Willi Syndrome: A Review*, „International Journal of Molecular Sciences”, t. 24(3) (<https://doi.org/10.3390/ijms24032150>).
- Maksymowicz Stanisław, Libura Maria, Malarkiewicz Paulina, 2022, *Overcoming Therapeutic Nihilism. Breaking Bad News of Amyotrophic Lateral Sclerosis — Patient-Centered Perspective in Rare Diseases*, „Neurological Sciences”, t. 43, s. 4257–4265 (<https://doi.org/10.1007/s10072-022-05931-1>).
- Maksymowicz Stanisław, Siwek Tomasz, 2024, *Diagnostic Odyssey in Amyotrophic Lateral Sclerosis: Diagnostic Criteria and Reality*, „Neurological Sciences”, t. 45(1), s. 191–196 (<https://doi.org/10.1007/s10072-023-06997-1>).
- Mazzini Letizia i in., 2003, *Stem Cell Therapy in Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Methodological Approach in Humans*, „Amyotrophic Lateral Sclerosis and Other Motor Neuron Disorders”, t. 4(3), 158–161 (<https://doi.org/10.1080/14660820310014653>).
- Nafilyan Vahé i in., 2023, *Risk of Suicide after Diagnosis of Severe Physical Health Conditions: A Retrospective Cohort Study of 47 Million People*, „The Lancet Regional Health. Europe”, t. 25: 100562 (<https://doi.org/10.1016/j.lanepe.2022.100562>).
- Nguengang Wakap Stéphanie i in., 2020, *Estimating Cumulative Point Prevalence of Rare Diseases: Analysis of the Orphanet Database*, „European Journal of Human Genetics”, t. 28(2), s. 165–173 (<https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>).
- Parsons Talcott, 2009 [1951], *System społeczny*, tłum. Michał Kaczmarczyk, Nomos, Kraków.
- Pols Jeannette, Limburg Sarah, 2016, *A Matter of Taste? Quality of Life in Day-to-Day Living with ALS and a Feeding Tube. Culture*, „Medicine and Psychiatry”, t. 40(3), s. 361–382 (<https://doi.org/10.1007/S11013-015-9479-Y>).
- Puchała Łukasz, Maksymowicz Stanisław, Siwek Tomasz, Mycko Marcin P., 2020, *Edaravone, a New Therapeutic Option in Amyotrophic Lateral Sclerosis: Evaluation of Challenges in the Drug Accessibility*, „Polish Annals of Medicine”, t. 27(2), s. 220–224 (<https://doi.org/10.29089/2020.20.00113>).
- Riemann Gerhard, Schütze Fritz, 1992, *„Trajektoria” jako podstawowa koncepcja teoretyczna w analizach cierpienia i błędnych procesów społecznych*, „Kultura i Społeczeństwo”, nr 2, s. 89–109.

- Rokuszewska-Pawełek Alicja, 1996, *Miejsce biografii w socjologii interpretatywnej. Program socjologii biografistycznej Fritza Schützego*, „ASK: Społeczeństwo, Badania, Metody”, nr 1, s. 37–54.
- Schütze Fritz, 1997, *Trajektorie cierpienia jako przedmiot badań socjologii interpretatywnej*, „Studia Socjologiczne”, nr 1.
- Schütze Fritz, 2012, *Analiza biograficzna ugruntowana empirycznie w autobiograficznym wywiadzie narracyjnym. Jak analizować autobiograficzne wywiady narracyjne*, w: Kaja Kaźmierska (red.), *Metoda biograficzna w socjologii. Antologia tekstów*, Nomos, Kraków, s. 141–278.
- Skrzypek Michał i in., 2023, *Analysis of the Diet Quality and Nutritional State of Children, Youth, and Young Adults with Prader–Willi Syndrome: A Polish Multiple Case Study*, „Nutrients”, t. 15(17): 3811 (<https://doi.org/10.3390/nu15173811>).
- Stifani Nicolas, 2014, *Motor Neurons and the Generation of Spinal Motor Neuron Diversity*, „Frontiers in Cellular Neuroscience”, t. 8 (<https://doi.org/10.3389/fncel.2014.00293>).
- Szluz Beata, 2020, *Doświadczanie choroby dziecka w rodzinie (na przykładzie zespołu Pradera–Williego)*, w: Mariola Bieńko, Magdalena Rosochacka-Gmitrzak, Ewa Wiśniewska (red.), *Obrazy życia rodzinnego i intymności*, Wydawnictwa Uniwersytetu Warszawskiego, Warszawa, s. 213–221.
- Świątkiewicz-Mośny Maria, 2010, *Tożsamość napiętnowana. Socjologiczne studium mechanizmów stygmatyzacji i autostygmatyzacji na przykładzie kobiet z zespołem Turnera*, Nomos, Kraków.
- Thevenon Julien i in., 2016, *Diagnostic Odyssey in Severe Neurodevelopmental Disorders: Toward Clinical Whole-Exome Sequencing as a First-Line Diagnostic Test*, „Clinical Genetics”, t. 89(6), s. 700–707 (<https://doi.org/10.1111/cge.12732>).
- Tulchinsky Theodore H., Varavikova Elena A., 2014, *A History of Public Health*, „The New Public Health” (<https://doi.org/10.1016/B978-0-12-415766-8.00001-X>).
- Virchow Rudolf, 2019 [1848], *Mittheilungen über die in Oberschlesien herrschende Typhus-Epidemie*, De Gruyter, Berlin–Boston (reprint).
- Waniek Katarzyna, 2019, *Lekceważone potencjały i narosłe nieporozumienia: kilka uwag o metodzie autobiograficznego wywiadu narracyjnego Fritza Schützego*, „Przegląd Socjologii Jakościowej”, nr 2, s. 132–163 (<https://doi.org/10.18778/1733-8069.15.2.08>).
- Yuan Meng-Mei i in., 2021, *The Illness Experience for People with Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Qualitative Study*, „Journal of Clinical Nursing”, t. 30(9–10), s. 1455–1463 (<https://doi.org/10.1111/JOCN.15697>).
- Zakrzewska-Manterys Elżbieta, 1995, *Down i zespół wątpliwości. Studium z socjologii cierpienia*, Semper, Warszawa.



- Komisja Europejska, 2014, *Sprawozdanie z realizacji komunikatu Komisji na temat: Rzadkie choroby: wyzwania stojące przed Europą [COM(2008) 679 final] oraz zalecenia Rady z dnia 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób (2009/C 151/02)* (<https://eur-lex.europa.eu/legal-content/PL/TXT/PDF/?uri=CELEX:52014DC0548&from=nl>).
- Ministerstwo Zdrowia, 2021, *Narodowy plan dla chorób rzadkich* (<https://www.gov.pl/web/zdrowie/narodowy-plan-dla-chorob-rzadkich>).
- UN, 2022, *Addressing the Challenges of Persons Living with a Rare Disease and Their Families*, United Nations (<https://www.rarediseasesinternational.org/wp-content/uploads/2022>



/01/Final-UN-Text-UN-Resolution-on-Persons-Living-with-a-Rare-Disease-and-their-Families.pdf).  
WHO, 1946, *Constitution of the World Health Organization* (<https://apps.who.int/gb/bd/PDF/bd47/EN/constitution-en.pdf?ua=1>).

THE UNSEEN.  
SUFFERING, EXCLUSION AND ADAPTATION IN RARE DISEASES

Stanisław Maksymowicz  
(University of Warmia and Mazury in Olsztyn)

Abstract

The article explores the issue of living with rare diseases within the social construct of exclusion and process of adaptation. Drawing on the empirical research, it analyses individual and collective coping strategies for Prader-Willi Syndrome (PWS) and Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) from a sociological perspective. Applying the theory of the trajectory of suffering, this study explores the dynamics of social exclusion and adaptive mechanisms, revealing their complexity and multidimensional nature. The article identifies gaps in the social perception of rare diseases and emphasizes the importance of inclusive health policies that address the specificity and needs of individuals with rare diseases, as well as those of their families.

*key words:* rare diseases, social exclusion, adaptation, Prader-Willi Syndrome, Amyotrophic Lateral Sclerosis, sociology of health, public health

*słowa kluczowe:* choroby rzadkie, wykluczenie społeczne, adaptacja, zespół Pradera-Williego, stwardnienie zanikowe boczne, socjologia zdrowia, zdrowie publiczne