

GENETIKAI ÖRÖKSÉG – CSALÁDI TEST. EGY ÖRÖKLŐDŐ BETEGSÉG EMBODIMENT- TAPASZTALATA



TOMÁN Edina

ELTE PPK Pszichológiai Intézet, Tanácsadás- és Iskolapszichológia Tanszék
toman.edina@ppk.elte.hu

ÖSSZEFOGLALÓ

Háttér és célkitűzések: A tanulmány az inter-embodiment-paradigmában rejlő lehetőségeket az örökletes thrombophilia értelmezésén keresztül mutatja be, amely betegség fokozott vérrögképződési hajlamot jelent. Az embodiment-paradigma túlmutat a test puszta fizikálításán, és magában foglalja a megélt szubjektív és interszónális tapasztalatokat is. Egy betegség örökletes jellege nemcsak az egyént, hanem családtagjait is bevonja a genetikai sérülékenység narratívájába és a megélt közös testi tapasztalatba. Tanulmányunk célja a genetikai örökség embodiment-tapasztalatainak családi szinten történő feltárása. Azt vizsgáljuk, hogyan él meg az érintettek a genetikai betegségüket, miként alkotják újra a családi narratívákat és a genetikai örökség tapasztalatát.

Módszer: Kérdéseink megválaszolására az interpretatív fenomenológiai analízis kvalitatív módszerét alkalmaztuk. Tíz félig strukturált interjút vettünk fel, thrombophiliával diagnosztizált személyekkel.

Eredmények: Négy közös élménytémát azonosítottunk: 1. *A családi betegség rekonstrukciója mint identitásképző folyamat;* 2. *Thrombophilia mint közös testi tapasztalat;* 3. *Az örökölt felelősség és a genetikai sors dilemmái;* 4. *A genetikai örökség érzelmi terhei.*

Következtetések: Az öröklés tapasztalata nem pusztán biológiai tényként jelenik meg a résztvevők élményeiben, hanem egy komplex transzgenerációs narratívaként, amely identitásformáló erővel bír.

Kulcsszavak: thrombophilia, embodiment, genetika, fenomenológia, kvalitatív kutatás

BEVEZETÉS

Örökletes thrombophilia

Az örökletes thrombophilia egy olyan állapot, amelyet genetikai tényezők következtében megnövekedett vérrögképződési hajlam jellemez. Szövődményei között megtalálható a stroke, a myocardialis infarktus vagy a pulmonális embólia, amely betegségek a mortalitási és morbiditási statisztikák élén állnak (WHO, 2021). A betegség idői lefolyása stabil és állandó, potenciális szövődményei súlyosak, az állapotot kezelni lehet, de gyógyítani nem. Mindezen információk és a velük kapcsolatban megélt tapasztalatok érzelmileg rendkívül súlyos teherként nehezednek az érintettekre (Abughanimeh et al., 2022; Graffigna et al., 2014; Saukko et al., 2006; Saukko et al., 2007; Tomán et al., 2024; Vegni et al., 2013). A genetikailag öröklött betegség szubjektív megélése és a diagnózis értelmezése jelentősen befolyásolhatja a betegséghez való alkalmazkodást, mind egyéni, mind interperszonális szinten. Transzgenerációs perspektívából tekintve a genetikai információ befolyásolja a családi kapcsolatokat alakulását (De Stefano & Rossi, 2013), az információ megosztási vágyát vagy éppen a titkok keletkezését (Smith et al., 2011). A trombózisra való genetikai hajlam felismerése katalizálhatja a családon belüli közös döntéshozatalt, valamint a reprodukcióval kapcsolatos megfontolásokat (Smith et al., 2011; Unterscheider et al., 2017; Vegni et al., 2013).

Genetikai identitás

A genetika fontos összetevője az identitás megkonstruálásának (Walter & Emery, 2005; Nordgren, 2008; Klitzman, 2009).

A genetikai betegségekkel élő személyek számára nehézséget és kihívást jelent az öröklődő betegségeknek, illetve azok potenciális lehetőségének az identitásba való integrálása. Szubjektív tényező, hogy a birtokukban lévő genetikai információk mely aspektusaira – és miként – összepontosítanak identitásuk alakításakor. Az elmúlt években egyre több tanulmány (Klitzman, 2009; Oliveri & Pravettoni, 2017; Rosendaal, 2005; Underhill et al., 2012; Vegni et al., 2013) bővítette a genetikai betegségek és az identitás megkonstruálásának rendelkezésre álló szakirodalmát, a genetikai orvoslás permanens fejlődése ugyanakkor újabb és újabb kérdéseket vet fel (Walter & Emery, 2005) – a pszichológia kontextusában is. Természetesen más jellegű betegségek is identitásformáló hatásúak, a genetikai betegségek azonban különleges kihívást jelentenek, mind az átélők, mind a témát vizsgáló kutatók számára. Bármilyen genetikailag öröklődő betegségről legyen szó, személyes, kulturális és társadalmi jelentésrétegek építik fel azt a komplex jelentést, amelyet egy beteg ad a betegségének (Klitzman, 2009). Ezek közé tartozik például a családi történet, a tünetek súlyossága és jellege, a diagnózis bizonytalansága, az esetleges tünetmentes mutációk, a genetikai betegségek stigmatizációja vagy a betegségek újszerűsége és ezáltal kihívást jelentő értelmezhetősége (Tomán, 2024).

Embodiment és genetika

Az 1990-es években az egészség és betegség társadalomtudományi kutatásainak figyelme a genetika felé fordult (Conrad & Gabe, 1999; Cox & McKellin, 1999; Parsons & Atkinson, 1992). Ezek a tanulmányok különösen a genetikai tudás életutakra

(Lawton, 2003), identitásra és családi kapcsolatokra gyakorolt hatását vizsgálják (Kerr, 2004; Novas & Rose, 2000). Ugyanakkor a genetikai betegségekkel szembesülő egyének megélt tapasztalatai magukban foglalhatják a genetika és a test metszéspontjait is (Hagen, 2018). Az *embodiment* (Csordas, 1990), vagyis a *megtestesültséggel* kapcsolatos perspektívákat vizsgáló pszichológiai kutatások az ember *testies* létezésének, az emberi testnek mint anyagi létezőnek alapvető szerepet tulajdonítanak a pszichét érintő tartalmak létrejöttében, illetve alakulásában (Csekő & Bodor, 2021). A fogalom magyar nyelvű megfelelőinek sokrétű használatával kapcsolatban Kiss (2021) gondolatmenetét követem, aki tanulmányában szándékosan az angol nyelvű *embodiment* kifejezést használja. Ezt azzal magyarázza, hogy a fogalomra alkalmazható magyar nyelvű kifejezések – mint a *megtestesültség* vagy a *testet öltöttség* – implicit módon teremtik újra azt a klasszikus test-lélek dichotómiát, amelyet az *embodiment* paradigma lényegében meg kíván haladni (Kiss, 2021). Az *embodiment* túlmutat a test pusztá fizikalitásán, és magában foglalja a megélt szubjektív és interperszonális tapasztalatokat, és a testi jelenségekkel összefonódó kulturális értelmezéseket (Csordas, 1990).

Inter-embodiment

Az *inter-embodiment* fogalom (Weiss, 1999; Springgay, 2008) kifejezi, hogy a megtestesült tapasztalatok nem „magánügyek” (Weiss, 1999, p. 5), hanem a mások testével való interakciók termékei (Jenkins et al., 2013). A testi tapasztalat nem a testen belül, hanem a *húson*, vagyis a szubjektív és objektív világ közti kapcsolaton

keresztül adódik, ily módon kapcsolatot fon a testek, vagyis az Én és a másik közé (Merleau-Ponty, 1968). Önmagunkat, szubjektivitásunkat és a körülöttünk lévő világot a másokkal való (testi) kapcsolataink alapján alakítjuk, közvetítjük és konstruáljuk meg (Springgay, 2008). Mivel az *inter-embodiment* – és ezáltal maga az *embodiment* kifejezés is – hordozhatja egy kognitív szubjektum utólagos megtestesülésére utaló jelentésréteget, tanulmányomban a továbbiakban az *interkorporeitás* (testköziség) terminusát használom helyette. E kifejezés Merleau-Ponty (1968) fenomenológiai szelfértelmezéséhez kapcsolódik, amely nem egy megtestesült, hanem egy eredendően testből kiinduló szubjektum-felfogást tételez. Az *interkorporeitás* kifejezetten a testek közötti összeszövődöttséget ragadja meg, és pontosabban tükrözi azt a szemléletet, amelyben a szubjektivitás eleve másokkal való testi viszonyainkban formálódik.

Azáltal, hogy a test és a kapcsolatiság szerepét helyezi előtérbe a megtestesült tapasztalat megszerzésében, az *interkorporeitást* perspektívája fontos jelentőséggel bír a betegség-történet és a genetikai identitás alakulásának, illetve tapasztalatának feltárásában. A genetikai orvoslás köztudatba kerülése elősegítette a genetikai betegségekkel élők körében a szomatikus(abb) és interdependens (Kenen, 1994) énkonstrukciók megjelenését (Novas & Rose, 2000). E tanulmányok szerint a genetikai információ alapján létrejövő *genetikai identitás* jelentős részben az *interkorporeális* tapasztalatból adódik: a genetikai felelősség élményéből, amely magában foglalja a következő generáció tervezését, gondozását, illetve a fontos másokért – felmenőkért és utódokért – vállalt felelősség kérdését

egyaránt. Az *interkorporeális* tapasztalatban az érintettek a saját önazonosságukat a fontos mások önazonosságával szoros kapcsolatban határozzák meg (Hallowell, 1999; Tomán, 2024). Genetikai identitás kizárólag a genetikai kapcsolatok közegében alakulhat, amely a családi kötelékek és a családi emlékek szövevényes hálójában manifesztálódik, azok minden terheltségével együtt. Ezen genetikai hálózat részévé válva a genetikai betegséggel diagnosztizált egyén újragondolhatja, újradefiniálhatja családjához való viszonyát, immáron egy új perspektívából: a betegség és a rizikófaktorok perspektívájából (Novas & Rose, 2000; Tomán, 2024; Tomán et al., 2024). Az *interkorporeális* perspektíva tehát termékeny ismeretekhez vezethet a genetikailag öröklött betegségek kontextusában (Jenkins et al., 2013; Oliveira et al., 2020).

Családi korpusz

A betegség örökletes jellege nemcsak az egyént, hanem családtagjait is bevonja a genetikai sérülékenység narratívájába (Lynch et al., 2018). Ezen a ponton fontos megemlíteni a *családi korpusz* fogalmát: a pszichoanalitikus kifejezést a Novas és Rose (2000, p. 490) által leírt genetikai kapcsolatok testközi hálózatának egymásba ágyazásának megnevezésére használjuk. A *családi korpusz* lényegében a családtagok testén szétszórt, közös és egymástól függő testi identitás laikus észleléseire utal. Ily módon a *családi korpuszban* minden egyes test úgy értelmezhető, mint egy csomópont, amelyet *vérvonalak* kötnek össze a többiek testével (Jenkins et al., 2013). A genetikai tanácsadás folyamatának vizsgálata során Armstrong és munkatársai (1998) kimutatták, hogy az egyének genetikai identitása

a családi kapcsolatokat és a betegség-hálózatot figyelembe véve formálódik. Az egyéni betegség így válik családi történetté (Novas & Rose, 2000). A genetikai kockázatnak kitett ember ennek a történetnek – és hálózatnak – a részévé válva újragondolhatja a családjához való viszonyát (Novas & Rose, 2000). A genetikai identitás tehát a genetikai kötelékek hálózatában formálódik, amely átszövi a családi kapcsolatok és emlékek rendszerét, és amelyet kölcsönös kötelezettségek, valamint az ezekből fakadó etikai dilemmák terhei is alakítanak (Novas & Rose, 2000).

Tanulmányunk célja a genetikai öröklődés testi tapasztalatainak feltárása interperszonális kontextusban. Azt vizsgáljuk, hogy az érintett thrombophiliás személyek miként alkotják – újra – a családi narratívákat a genetikai információk tükrében. Ezen a szemüvegen keresztül a trombophilia nemcsak biológiai jelenségként, hanem interperszonális entitásként is megjelenik, amely összefonódik a családi identitásokkal, narratívákkal és az örökléssel kapcsolatos tapasztalatokkal.

Vizsgálatunkban a következő kutatási kérdésre kerestük a választ: *Az interjúalanyok hogyan értelmezik a thrombophiliát, mint örökletes betegséget?*

MÓDSZER

Eljárás

A kutatás adatfelvétele 2020 januártól 2020 decemberig zajlott. Mivel az adatfelvételi folyamat során kezdődött a Covid19, a 2020 márciusáig lezajlott három interjú felvétele személyesen történt, majd 2020 márciusát követően online, a Skype felületén

videóhívásban vettük fel a további hét interjút. A vizsgálatot az Egészségügyi Tudományos Tanács Tudományos és Kutatásetikai Bizottságának (ETT TUKEB) engedélyével végeztük, amelynek száma: 46496-4/2019/EKU.

Interpretatív fenomenológiai analízis

Az IPA egy interpretatív, hermeneutikai alapokon nyugvó kvalitatív módszer. Idio-grafikus megközelítést alkalmaz: célja a tapasztalatok gazdag és részletteljes jelentéseinek feltárása (Smith & Nizza, 2022; Smith et al., 2009). Az IPA fő teoretikus alapja a fenomenológia, a tapasztalat tudománya. A fenomenológia „*érdeklődésének fókuszában áll, hogy közvetlen átélésben hogyan adódnak az ember számára a tapasztalatai, hogyan észleli a világot: a tárgyakat és önmagát, hogyan emlékezik a múltjára, hogyan éli meg saját érzelmeit, személyes azonosságát*” (Rácz et al., 2016, p. 13; kiemelés az eredetiben). A fenomenológia egyik vonzereje éppen a testi meghatározottságban, tudatunk megtestesült voltának hangsúlyozásában rejlik (Nemes, 2015).

Résztvevők

Vizsgálatunkba olyan thrombophilia diagnózissal rendelkező személyeket vontunk be, akik elmúltak 18 évesek, és nem álltak, illetve nem állnak pszichiátriai kezelés alatt. Olyan interjúalanyokat kerestünk, akiknek thrombophilia diagnózisuk mellett betegségétörténetükben előfordult már legalább egy vénás thromboembóliás esemény (VTE: mélyvénás trombózis és/vagy tüdőembólia). Ennek oka, hogy a szakirodalom szerint (Saukko et al., 2007; Vegni et al., 2013) a thrombophilia valamely súlyos, potenciálisan

életveszélyes szövődményét átélő betegek tapasztalatai jelentős mértékben megváltozhatnak a VTE eseményt még át nem élő thrombophiliás betegek élményeihez viszonyítva. A VTE valamennyi interjúalany esetében megelőzte a thrombophilia diagnózist, vagyis a szövődmény átélése vezetett a diagnózishoz. Az interjúalanyokat az egyik budapesti kórház Hematológiai Szakambulanciáján toboroztuk. Összesen 10 interjút vettünk fel. Valamennyi, az interjúalanyok személyének felismerését lehetővé tevő személyes adat, név megváltoztatásra került az átiratokban (*1. táblázat*).

Adatgyűjtés

A kutatás során az IPA irányelveinek megfelelően félig strukturált interjúkat vettünk fel. Közülük a legrövidebb 42, a leghosszabb 1 óra 35 perces volt. Az interjúk során a meghatározott fókuszpontok mellett igyekeztünk teret adni az interjúalanyok szabad narrációjának, annak érdekében, hogy minél részletesebben kifejtethessék tapasztalataikat a vizsgált témában. A félig strukturált interjúk a következő témákat érintették: a thrombophilia, mint genetikai betegség tapasztalatai; a betegség felismerése a testi megélés szintjén; a diagnosztikai folyamat élményei és tapasztalata; a véralvadást gátló terápiával kapcsolatos tapasztalatok; az életvitellel kapcsolatos döntések a betegség tükrében, a családi öröklődéstörténettel kapcsolatos ismeretek, illetve a családi/transzgenerációs örökség élményvilága.

Adatelemzés

A diktafonnal rögzített interjúkból szó szerinti átiratot készítettünk, majd az IPA módszertanának megfelelően (Smith et

1. táblázat. Az interjúalanyokra vonatkozó fontosabb adatok

	Életkor	Thrombophilia típusa	VTE	Gyermek
Alexandra	36	Antithrombin deficit, VIII. faktor aktivitás	PE	nincs
Levente	37	Leiden mutáció, MTHFR	MVT	van
Szonja	28	Leiden mutáció	MVT, PE	nincs
Sára	45	Antithrombin deficit	MVT	van
Lea	24	MTHFR	PE	nincs
Anna	34	Protein S hiány	MVT	van
Réka	20	Protein S hiány	MVT	nincs
Emma	28	Leiden mutáció, MTHFR	MVT, PE	van
Ivett	36	Leiden mutáció	PE	nincs
Izabella	34	Leiden mutáció	PE	nincs

Jegyzet: PE: pulmonális embólia/tüdőembólia; MVT: mélyvénás trombózis

al., 2009; Smith & Nizza, 2022), elemeztük őket. Az elemzési folyamatokat minden esetben a szerzőtársaim javaslataival és jóváhagyásával, konszenzusos alapon végeztük.

EREDMÉNYEK

A betegség öröklődése családi kérdés, a családdal közös tapasztalatként adódik, így válik a saját beteg vérből (testből) közös beteg vér, vagyis családi test. Azt a kérdést járjuk körül, hogy miként történhet a thrombophilia értelmezése a családi testen (korpuszon) keresztül.

Az első közös élmény téma bemutatása: A családi betegség rekonstruálása mint identitásképző folyamat

Az öröklődés tapasztalata nem csupán genetikai tényként jelenik meg, hanem egy olyan transzgenerációs narratívaként, amelyben a betegség egy soha véget nem érő történet részévé válik. A családi

emlékezetben az orvosi diagnózisok új megvilágításba helyezik a múltbeli eseményeket, lehetőséget teremtve az addig kimondatlan vagy elhallgatott családi történetek értelmezésére. A (közös) betegség felfedezése nem csak a biológiai kapcsolat megerősítése, hanem egyfajta identitásteremtési folyamat is, amelyben a személyes és családi önértelmezés módosul.

„Tudom, ez az egész valahol egy soha véget nem érő történet. Én is örököltem, a szüleim és a nagyszüleim is örökölték. A vizsgálatok után kiderült, hogy apukámtól örököltem. És örökölte a két testvérem is.” (Alexandra)

A betegség öröklődésének felismerése és az elődök történeteinek összekapcsolásáról van itt lényegében szó; az örökletes betegség transzgenerációs folyamatként adódik Alexandra számára a betegség, és annak örökletes volta egy soha véget nem érő családi, generációkon átívelő történet. Az apától való öröklés és a testvérekkel való közös érintettség azt mutatja, hogy a test itt nem elválaszt, hanem összeköt. Az idézet egyik fontos vonása az időbeliség: a test

Közös élmény téma	Idézet
A családi betegség rekonstruálása mint identitásképző folyamat	„Tudom, ez az egész valahol egy soha véget nem érő történet. Én is örököltém, a szüleim és a nagyszüleim is örökölték. A vizsgálatok után kiderült, hogy apukámtól örököltém. És örökölte a két testvérem is.” (Alexandra)
Thrombophilia mint közös testi tapasztalat	„Lett valahogy egy közös tapasztalatunk, ami lényegében egy betegség, de mégis valahogy összeköt minket.” (Levente)
Az örökölt felelősség és a genetikai sors dilemmái	„A thrombophilia erősen hozzájárul a listához, hogy miért nem akarok gyereket soha. Tudatában annak, hogy szinte biztos, hogy örökölné a mutációt, felelős vagyok azért, hogy ez ne történhessen meg.” (Szonja)
A genetikai örökség érzelmi terhei	„A szüleimmel való viszonyom alapvetően negatív, ha az egészségesemről van szó, mert őket hibáztatom, amiért a saját hibás génjeik ellenére létrehoztak engem.” (Szonja)

1. ábra. A kutatás eredményei

nemcsak egy jelen idejű realitás, hanem múltbeli és jövőbeli struktúra is.

A családi titkok feltárása és a múltbeli betegségek újraértelmezése fontos szerepet játszik a személyes és kollektív identitás formálásában. Egyes, korábban megmagyarázatlan egészségügyi események – például a „hirtelen halál” – utólag olyan genetikai tényezőkkel is összefüggésbe hozhatók mint a thrombophilia. Az elhallgatás mint kulturális mechanizmus szorosan összefonódik a családi tabukkal, és meghatározza a betegségről való kommunikáció mintázatait. A múlt rekonstrukciója így nemcsak a családtörténet jobb megértését segítheti elő, hanem hosszú ideje lappangó családi feszültségeket is felszínre hozhat.

Alexandra számára az öröklődési vonal feltérképezése és láthatóvá tétele kulcsfontosságúvá vált saját betegségének megértésében. A családi felismerés nemcsak magyarázatot adott a korábbi generációkban előforduló betegségekre és halálesetekre, hanem feloldotta az ezek körüli titkokat is:

„Ez meg is magyarázott néhány esetet, amikor apu családjában történtek

régebben trombózisos betegségek. (...) A nagymamáról például korábban csak annyit tudtam, hogy hirtelen halállal halt meg, fiatalon. De valahogy tabu volt, nem beszélt róla senki, pedig én nagyon kíváncsi voltam. Aztán a betegségem után tudtam meg ennek az okát. Pont abban halt meg, ami velem történt. Ezért volt apunak egyrészt annyira nehéz megélni az én betegségemet, másrészt viszont az én esetem valahogy felszakította ezt a korábbi titkot. És ez jó, mert elkezdtünk családi szinten beszélni erről.” (Alexandra)

A nagymama halála egy rejtett, elfojtott családi történet volt, amelynek nem volt kimondott narratívája, a saját betegség megtapasztalása azonban visszamenőleg értelmet ad a múltbeli történéseknek. A családi test itt nemcsak egy metafora, hanem egy konkrétan megélt testi közösség, amely sebezhetőségen keresztül köt össze. Alexandra saját teste által kerül közelebb egy olyan családtaghoz, akit sosem ismert igazán. A test itt nemcsak hordozója, hanem katalizátora is a családi múlt feldolgozásának.

Emma számára a családi betegségtörténet kutatása nemcsak a genetikai öröklődés feltérképezését jelentette, hanem identitásának formálásában is fontos szerepet játszott. A múltbeli események láncolatának megértése – vagyis a „Honnan jöhet?” kérdés – segítette őt abban, hogy saját állapotával való azonosulása mélyebb értelmet nyerjen:

„Elkezdttem kutatni a családban, hogy hol, kivel, mi történt, és hogy honnan jöhet. És az érdekes az én esetemben az, hogy kiderült, édesanyám családjában több rokonomnak volt trombózisa, agyvérzése, szívtrombózisa... És fiatalon haltak meg, tehát ilyen ötven évesen halt meg a nagybátyám agyvérzésben, nagymamának három agyvérzése volt. Aztán megcsináltuk a genetikai vizsgálatot mindkét szülőre, és édesapámtól kaptam a gént. Összeállt a kép, megértettem a régi rokonok betegségeit, és ezeken keresztül saját magamat is.” (Emma)

A családtörténet rekonstruálása tehát nem csupán a betegség megértését segíti elő, hanem lehetőséget teremt arra is, hogy a korábban elhallgatott narratívák felszínre kerüljenek. A „Miért nem beszéltünk erről eddig?” kérdés nemcsak az egyéni, hanem a kollektív identitás újraértelmezésének alapjává is válhat.

A második közös élmény téma bemutatása: thrombophilia mint közös testi tapasztalat

A test mint az emlékek tárolóhelye egyfajta intergenerációs kapocsként jelenik meg, amelyben a betegség nem csupán egyéni, hanem közös tapasztalatként is adódik. Az örökölt genetikai adottságok révén a páciensek a testi tapasztalatot nemcsak

saját élményként, hanem a családi múlt perspektívájából is szemlélrik. Ez a közös betegségtapasztalat olykor összeköti a családtagokat, ugyanakkor el is választhatja őket, különböző megközelítési stratégiákat kialakítva. Az örökletes betegség tehát mint összekötő kapocs, a közös testi történet tárolóhelyeként jelenik meg.

Levente beszámolója jól illusztrálja, hogyan alakul ki a családon belüli közös élmény a test, a genetika és a betegség révén:

„Két különböző test, mégis ugyanaz a genetika, ugyanaz a betegség, ami számomra erőteljes közös családi élményként van jelen.” (Levente)

Levente és édesanyja közös testi élménye, a trombózis átélt tapasztalata, amely egy időben történt, mély érzelmi összekapcsolódást hozott létre közöttük. A testükben zajló betegség egyfajta érzelmi hídként működött, amely erősítette a köztük lévő kapcsolatokat:

„Édesanyámnak 18 éves korában volt egy agytrombózisa. Megbénult az egész jobb oldala, és... hát utána szült meg minket: van egy testvérem, szóval édesanyám a betegsége után szült meg mindkettőnket (elérzékenyül). Volt azóta egy tüdőembóliája is. Pont azon a napon volt tüdőembóliája, amikor nekem trombózisom lett. Együtt voltunk, egy időben voltunk bent, csak két különböző kórházban. (...) Sokat sírtam akkor emiatt. Mert valahogy nehéz volt az is, hogy nem lehetek vele, de ugyanakkor volt ebben valami közös. Amin átmertünk, ő is és én is. Lett valahogy egy közös tapasztalatunk, ami lényegében egy betegség, de mégis valahogy összeköt minket.” (Levente)

Levente és édesanyja között tehát nemcsak a betegségük, hanem a közös genetikai

hátter is erősítette a köteléket. A betegségek és szövődmények egyfajta újraértelmezése, amely az egyéni és közös tapasztalatok összeolvadásával jön létre, kulcsfontosságú szerepet játszik az identitás kialakításában. A betegség nemcsak egy egyéni történet, hanem egy családi tapasztalat része, amely összekapcsolja az anya és a gyermeke testét. Az idézet egyik legerősebb eleme az, hogy az anya és a gyermek egy időben betegednek meg. A genetikai betegség miatt a múlt és a jelen összeér, az öröklődés így nemcsak egy múltból hozott testi adottság, hanem egy újraismétlődő esemény, amely megteremti a családi test tapasztalatának jelenidejűségét. Ez rendkívül izgalmas, mert az idő nem lineáris módon jelenik meg, hanem egyfajta örök visszatérésként – a test múltbeli eseményei újra és újra megtörténnek, más generációkban.

A közös betegség Alexandra számára is egyfajta összekötő kapocsként, egy új családi identitás alakítójaként adódik. A thrombophilia olyan tapasztalatként jelenik meg, amely új értelemmel ruházza fel a családi kapcsolatokat. A közös genetikai örökség felfedezése révén a család tagjai új módon kapcsolódnak egymáshoz, mintha a betegség közös narratívává válna, amely összeköti őket.

„Ez az egész valahogy útjára indított egy addig új családi, sőt rokon kapcsolódást. Mintha az addig elhanyagolt kapcsolatoknak adtunk volna új szint ezzel a közös, mindenkinek az ereiben folydogáló — de legalábbis mindenkét foglalkoztató — betegséggel. Valahogy elvezett minket egymáshoz.” (Alexandra)

Az idézetben a betegség nem elszigetelten jelenik meg, hanem „mindenki ereiben folydogáló” tapasztalatként. Réka hasonló tapasztalatról számol be: az elhanyagolt

rokon kötelékek új szintet kapnak, mintha a *beteg vér* értelmezési horizontként működne, amely új módon szervezi az egymáshoz való viszonyokat.

„Kiderült, hogy az unokatestvérem is thrombophilia pozitív. Évek óta alig tudtunk egymásról, de ez a közös betegség valahogy újra összehozott minket. Lett egy fontos téma, ami közös. Amíg ez a..., hogy is mondjam, közös rokon vér egészségesnek tűnt, éltük az életünket, a beteg rokon vér pedig összehozott minket.” (Réka)

Az idézetben a „közös rokon vér” nemcsak genetikai értelemben jelenik meg, hanem egy olyan megélt tapasztalatként, amely új jelentést ad a rokon kapcsolatnak. Megjelenik továbbá egy fontos dichotómia: egészséges test mint távolság; beteg test mint közeledés. Ez rávilágít arra, hogy a test nemcsak individuális hordozója az identitásnak, hanem interszubjektív jelentésekkel is bír. Amíg a rokon vér „egészségesnek tűnt”, a kapcsolat háttérbe szorult, de a betegség felfedezése újraértelmezte a rokonság jelentőségét. A betegség tehát egy olyan közös történetté válik, amely újradefiniálja az egyén helyét a családi struktúrában.

Harmadik közös élmény téma bemutatása: Az örökölt felelősség és a genetikai sors dilemmái

A családi test fragmentálódása, a családtagok eltérő hozzáállásai – az aktív kutatás és a tagadás közti feszültség – gyakran felveti a kérdést: kié a felelősség a család genetikai állapotának megismerésében? Sára esetében a családtagok elutasítják a genetikai vizsgálatokat, ami bizonytalan helyzetet eredményez:

„Senkit nem vizsgáltak meg rajtam kívül. Pedig apukámnak lehet, hogy fontos volna, mert nagyon visszeres a lába – nem tudom, ez mennyiben jelent kockázatot, de biztosan nem lényegtelen. A nővéremet sem vizsgálták. Ő szklerózis multiplexes is. Azóta, hogy így gondolkodom ezen, igen, szinte mindenkinek van valami komoly baja a családban. (...) De ők nem vizsgálztatják meg magukat. Pedig fontos volna ez, szerintem mindannyiunknak.” (Sára)

Ez a fajta tagadás vagy passzivitás a fontos mások részéről, gyakran vezet ahhoz, hogy az érintettek saját testükben keresnek válaszokat, miközben elhatárolják magukat a család többi tagjától. Lea esete jól illusztrálja ezt a dilemmát: családja a genetikai betegséggel való szembesülés ellenére sem vállalta a tesztelést, így ő maga kezdte keresni a felelősséget saját betegsége kialakulásában:

„Nem könnyű a törtétekkel megbirkózni, és mindig azon gondolkodom, hogy esetleg mi az, amit én rontottam el, vagy mi az, amit másképp csinálhattam volna, hogy ne kerüljek ilyen helyzetbe. (...) És gyakorlatilag azért küzdök, hogy ne ostromozzam magam minden nap, hogy én rontottam el, vagy hogy én voltam, én vagyok a hibás ezért a betegségért.” (Lea)

A betegség nem egy tudatos döntés eredménye, mégis Lea önmagát hibáztatja, mintha a test állapotáért morális felelősséget kellene vállalnia. Ez egzisztenciális büntudathoz vezet. Lea tudatosan próbálja elválasztani önmagát a testétől – nem akarja saját identitására vetíteni a genetikai meghatározottságot.

Emma egy másik aspektusra mutat rá: unokatestvére, aki többször is elvetélt – ami sok esetben a thrombophilia jelenlétére

utalhat – nem teszteltette magát, annak ellenére, hogy a család több tagjánál is kimutatták a betegséget. Emma szerint a teszt elutasítása félelemből fakad:

„Én azt gondolom, hogy fél, mindig félhetett az eredménytől. Talán nem akarja tudni. Megbélyegzésként élné meg, úgy gondolom. Genetikailag öröklődik, ezáltal kioszt rád az élet valamit, amit nem kértél. És érdekes, hogy amióta nálam ez (ti. a thrombophilia) kiderült, és beszélünk róla, azóta hagyták abba a próbálkozást...” (Emma)

A genetikai információ birtoklása kétélű fegyver: egyesek számára kontrollt, mások számára terhet jelent. Az aktív keresés és a tagadás közti spektrumon számos egyéni és családi stratégia figyelhető meg, amelyek a megküzdés különböző mechanizmusait és értelmezési kereteit tükrözik.

Ha egy betegség genetikai eredete bebizonyosodik, az többé nem pusztán egyéni ügy. Családi történetté válik, amely befolyásolja a házassági és gyermekvállalási döntéseket is. Az interjúalanyok beszámolóiban visszatérő motívum az öröklés lehetősége, amely gyakran félelemmel, büntudattal és felelősséggel terhelt tapasztalat.

Szonja nem szeretne gyermeket, mivel nem akarja, hogy neki is át kelljen élnie mindazt, amit a thrombophiliával való lét jelent.

„A thrombophilia erősen hozzájárul a listához, hogy miért nem akarok gyereket soha. Tudatában annak, hogy szinte biztos, hogy örökölné a mutációt, felelős vagyok azért, hogy ez ne történhessen meg, hogy ne kelljen ugyanezen átmennie a gyerekek is. Mert mindazt, amit a véralvadási zavar tud okozni a hordozó lelki világában, azt nem kívánom senkinek.” (Szonja)

A genetikai betegséggel kapcsolatos tudás jelentős hatással lehet a reprodukzív döntésekre. Akik szembesülnek genetikai kockázataikkal, gyakran érzik, hogy felelősséggel tartoznak a jövő generációi iránt. A biológiai szülőség kérdése mellett az örökbefogadás lehetősége is felmerül, így a test, mint a gének hordozója, egyre inkább tudatos reflexió tárgyává válik.

Emma és Ivett a felelősség súlyával küzdenek, amely alapvetően befolyásolja gyermekvállalási döntéseiket. Ivett, aki vágyik az anyaságra, végül az örökbefogadás felé fordul, mert félti a leendő gyermekét a genetikai öröklődés kockázatától:

„Ha ilyen véralvadási problémám van, akkor az a gyerek számára is veszélyes lehet. Nem tudom, hogy ez önző döntés-e, de úgy érzem, hogy a gyerekért nemcsak én vállalom felelősséget, hanem a kockázatokat is. Én abszolút hiszek az örökbefogadásban, mert úgy gondolom, így talán nem okoznék neki akkora bajt.” (Ivett)

Emma számára pedig az egyik legnehezebb döntés az, hogy bár fizikailag egészséges, a genetikai kockázat miatt úgy érzi, hogy nem vállalhat gyermeket:

„Az volt az egyik legnehezebb része, hogy bár egészséges vagyok, és testileg képes lennék gyermeket vállalni, úgy döntök, hogy mégsem teszem, mert nem akarom tovább örökíteni a betegséget. Ez egy szörnyű döntés..., hogy testileg képes vagy rá, de mégis úgy döntesz, hogy ne legyen, mert úgy érzed, hogy ez egy szörnyű örökség.” (Emma)

A genetikai hordozás kérdése tehát egy kettős létállapotot teremt: az egyén

fizikailag egészséges, ugyanakkor a betegség kockázatának tudatában él. Az egészséges test és a betegség lehetősége közötti átmenet nehezíti a döntést, hiszen a jövőbeli következmények nem mindig biztosak, de a kockázat súlya mégis túl nagy ahhoz, hogy figyelmen kívül hagyják.

Leventének három kisgyermke van, és beszámolójából az értük való aggodalom, a thrombophilia esetleges átörökítésének szorongása mutatkozik meg.

„A gyerekeket 14 éves koruk körül érdemes megvizsgáltatni. Mindenki el fog menni! Az összes gyereket viszem, és meg kell nézzük. És ez is borzasztó... (sír) hogy mi lesz, ha ők is... ha ők is betegek?! Én egyszerűen nem tudom, mi lesz akkor, mit tudok csinálni (sír)...” (Levente)

A „borzasztó” érzés (és a sírás) nem csupán egy pszichológiai reakció, hanem a testben megélt szorongás kifejeződése. Levente számára a betegség lehetősége egzisztenciális kérdéssé válik: az idézet egyértelműen a jövőbeli lehetőségek bizonytalanságáról szól. Levente itt nemcsak saját testi határait éli meg, hanem a gyermekei testével való mély egzisztenciális összekapcsolódást is. Az idézetben megjelenik egy erős kontrollvágy (*„Mindenki el fog menni! Az összes gyereket viszem!”*), amely egy fenyegető kontrollvesztéssel keveredik (*„Én egyszerűen nem tudom, mi lesz akkor.”*). Ez a paradox helyzet az emberi test fenomenológiai természetéből fakadhat: a test egyszerre birtokolt és birtokolhatatlan. Ez a kettősség különösen feszítővé válik a szülő számára, aki egyszerre akar gondoskodni és védeni, miközben felismeri saját határainak és tehetlenségének realitását és felelősségét.

Negyedik közös élmény téma bemutatása: A genetikai örökség érzelmi terhei

Egy betegség nem csupán orvosi, hanem mélyreható pszichológiai következményekkel is jár, amelyek az egzisztenciális értelmességig is elérnek. A genetikai betegség nemcsak testi állapot, hanem identitásелеm is lehet, amelynek feldolgozása gyakran mély belső küzdelemmel jár. Az érintettek számára a genetikai állapothoz fűződő érzelmi viszony széles skálán mozoghat: a teljes elutasítástól a semleges elfogadáson át egészen a pozitív értelmezésig. Szonja esetében az öröklés élménye haraggal teli: dühét mind a külvilágra, mind pedig szüleiire irányítja, akiket felelősnek tart genetikai betegségéért, illetve általában a „rossz génnek” továbbörökítéséért. Ez a harag olyan mélyen gyökerezik, hogy alapvetően meghatározza a szüleivel való kapcsolatát, amelyben az egészségügyi kérdések kulcsszerepet kapnak. Az örökléshez fűződő büntudat és önértékelési kérdések különösen markánsan jelennek meg Szonja szavaiban:

„Sokan jönnek azzal, hogy milyen fontos lenne továbbvinni a genetikát... Ezt a genetikát? Ami nekem van? Miért akarnám ezt továbbadni, hogy a gyerekeim is trombózisos legyen, meg thrombophiliás? Aztán majd gondolja: kösz, anya! Mert nekem például vannak ilyen gondolataim, hogy úgy érzem, hogy egy csomó rossz gént örökölttem, és szoktam arra gondolni, hogy kösz anya, kösz apa..., sajnálom, hogy nem tudatok jobban összerakni! Nyilván nem az ő hibájuk, de mégis vannak ilyen gondolataim. Hogy selejt lettem. És most itt a túlsúlyra is gondolok, nem csak a thrombophiliára. A szüleimmel való

viszonyom alapvetően negatív, ha az egészségemről van szó, mert őket hibáztatom, amiért a saját hibás génjeik ellenére létrehoztak engem.” (Szonja)

Szonja úgy érzi, hogy a teste nemcsak biológiai adottság, hanem egy sors, amelyet a szülei „hoztak létre” számára. Elidegenedett a saját testétől – nemcsak a betegsége miatt, hanem mert ezt nem saját választásának érzi, hanem egy szülői döntés eredményének. Az idézet azt is megmutatja, hogy az örökölt test tapasztalata elválaszthatatlan a szülőkkel való érzelmi kapcsolattól. Szonja értelmezésében a betegség nem pusztán egy fizikai állapot, hanem egy kapcsolati sérülés forrása is.

Anna esetében a betegséghez való viszony kevésbé indulatos, de az önmagával való belső küzdelem nála is jelen van:

„Én nem úgy születtem, ahogy kellett volna, nem olyan testi felépítésem van, ami kellene egy normális embernek.” (Anna)

Anna megfogalmazásában megjelenik a „normális” ember és a saját test ellentéte. Bár ő kevésbé használ erőteljes kifejezéseket, a mélyben meghúzódó önértékelési problémák és az identitással kapcsolatos bizonytalanság az ő szavaiban is érződik.

Ivett beszámolójában a liminalitás tapasztalatának ambivalenciája jelenik meg. Igazságtalannak élte meg a thrombophilia öröklését, ugyanakkor tudatos próbál lenni a genetikai állapottal járó viszonylag szerencsés kimenetel értelmezésekor.

„Nehéz nagyon feldolgozni. És valahol elképesztően igazságtalannak tartottam sokáig ezt a helyzetet..., és az az érzés, hogy ez mennyire nem fair... De és akkor rájöttem, hogy hiszen mitől lehetne fair? Szóval, ha belegondolok, annyi maradt, hogy naponta... háromféle gyógyszert

kell bevennem, de itt vagyok, kvázi egészséges vagyok, semmi olyan nincs, amit nem csinálhatok..., van néhány dolog, amire jobban oda kell figyelnem, de én kifejezetten szerencsés vagyok.” (Ivett)

A genetikai örökséghez való viszony tehát nem pusztán egy orvosi diagnózis kérdése, hanem szorosan összefonódik az érintettek önértékelésével, identitásával és családi kapcsolataival is. Az, hogy ki hogyan küzd meg ezekkel az érzelmi terhekkel, meghatározó lehet nemcsak a saját élettörténetében, hanem a következő generációk számára is.

DISZKUSSZIÓ

Minden ember kettős állampolgársággal születik. Egyaránt potenciálisan tagja az egészség és a betegség birodalmának. Mindannyian szívesebben vagyunk az egészség állampolgárai, ugyanakkor életünk során előbb vagy utóbb kénytelenek vagyunk átlépni a betegség, vagyis az élet sötét, kínosabbik oldalára (Sontag, 1983). A genetikai kockázat ugyanakkor olyan zavart okozhat az érintettek élményvilágában, amely által könnyen áthelyeződhetnek egy liminális állapotba (Frank, 1995), amely az egészséges és a beteg között helyezkedik el, és nem illeszkedhet igazán egyik kategóriába, egyik *birodalomba* sem. A genetikai örökség témája fontos önreflektív, illetve életrajzi (ön)vizsgálatokat indukálhat: Ké a genetikai öröklődés felelőssége? Mikor (és hol) ér véget az egészség társadalma? Hol kezdődik egy örökletes betegség? A fogantatás pillanatában? Születéskor? A diagnózissal? A szövődmények megjelenésekor? Vagy az öröklődés tudatával?

Bármelyik is a válasz, eljön az a pont az érintettek életében, amikor betegként tekintenek önmagukra.

A kutatás eredményei rámutatnak arra, hogy az öröklés tapasztalata nem pusztán biológiai tényként jelenik meg a résztvevők élményeiben, hanem egy komplex transzgenerációs narratívaként, amely identitásformáló erővel bír. A családi betegségtörténet rekonstruálása nem csupán az egyéni betegségmegértés részeként jelenik meg, hanem egy olyan folyamatként is, amely átalakítja a családi dinamikákat, megnyitja a kommunikációs csatornákat, ugyanakkor feszültségeket is generálhat. Az interjúk megerősítik azt a jelenséget, hogy a betegség mint transzgenerációs örökség nem pusztán fizikai, illetve testi, hanem szimbolikus és narratív térben is megjelenik. A genetikai diagnózis új megvilágításba helyezheti a családi múlt eseményeit, lehetőséget teremtve az addig kimondatlan vagy elhallgatott narratívák újraértelmezésére.

Az érintettek személyes betegségtörténete és életútja szorosan összekapcsolódik a családtagok életútjával (Cox & McKellin, 1999; Featherstone et al., 2006). Szívkoszorúér betegek tapasztalatait vizsgálva kimutatták, hogy a beteg szívre való hajlamot az érintettek öröklött állapotnak tekintik: a szívkoszorúér betegségben elhunyt vagy súlyosan megbetegedő személyek családtagjai saját sebezhetőségüket, a betegségben való érintettségüket élik meg (Emslie et al., 2003; Walter et al., 2004), a betegséget és a veszélyeztetettséget a tágabb családi történet szerves részeként tekintik (Jenkins et al., 2013). A genetikai betegségek diagnosztikája hozzájárulhat egy közös családi narratíva kialakulásához, elősegítve a kölcsönös kötődés és a közös (testi) identitás megélését (Finkler, 2000).

Az interjúalanyok beszámolói a thrombophilia által kiváltott szövődmények meg tapasztalásáról, illetve a kockázatok értelmezéséről rávilágítanak a testek közötti kapcsolat szerepére, ahol a saját (beteg) testet mások (potenciálisan beteg) testével összefüggésben értelmezik. Ez a rokonok (testek) közötti kapcsolat központi szerepet játszik a thrombophilia szűrés pozitív eredményeivel kapcsolatos értelmezésekben. Az interjúalanyok többségének fontosnak bizonyult, hogy a genetikai örökség kapcsán keressék, felkutassák a rokoni szálat, megrajzolhassák a betegség öröklődésének képzeletbeli családfáját, ezáltal megerősítve a saját és a családtagok genetikai identitása, a családi testek közötti kapcsolatot. Erőteljes ambivalencia mutatkozik ugyanakkor az interjúalanyok megélésében, hiszen míg Alexandra és Levente esetében valóban kibontakozik a genetikai identitás megerősítése a közös betegségtörténet révén, addig Szonja és Sára selejtként tekintenek önmagukra, és hibáztatják a felmenőiket mind saját életük, mind a betegség anticipált továbbörökítése tekintetében. Lea önmagát hibáztatva büntudatot él meg a betegsége, illetve a szövődmények kialakulása miatt, ami szintén a betegség erőteljes elutasítására, illetve családi, akár transzgenerációs kapcsolati nehézségekre utalhat. Ez visszacsatolható Sartre (1943) egzisztencializmusához, amely szerint az ember készen kapja a testét, de azon belül szabad, hogyan viszonyul hozzá. Szonja és Sára esetében ez a szabadság nem érzékelhető, mert a test öröksége túlságosan determinálónak tűnik. Az interjúalanyok megélései azt mutatják, hogy bizonyos pszichológiai és érzelmi folyamatok – mint például a büntudat, az önhibáztatás vagy a saját testtel szembeni elutasítás – nem egyszerűen

racióális belátás kérdései. Ezek az érzelmi viszonyulások nem szabadon választottak, hanem mélyen gyökereznek a testi örökség megélésében és a családi kapcsolatokat transzgenerációs dinamikáiban. Így a szabadság sartre-i értelemben vett tapasztalata itt erősen korlátozottan tűnik: a genetikai meghatározottság nem csupán fizikai realitásként jelenik meg, hanem olyan pszichológiai terhet is hordoz, amely nem minden esetben befolyásolható racionális belátással vagy szabad döntéssel. E tapasztalatok rávilágítanak arra, hogy Sartre elmélete nem feltétlenül számol a testhez fűződő érzelmi, gyakran tudattalan viszonyulások komplexitásával.

A közös testi tapasztalatok dimenziója magában foglalhatja a test mint az intergenerációs emlékezet tárolóhelye szerepét. A résztvevők beszámolói rávilágítanak arra, hogy az azonos genetikai adottságok miatt megélt testi tapasztalatok egyfajta „közös sors” megéléséhez vezethetnek, amely egyszerre lehet összekötő és elhatároló elem a családon belüli kapcsolatokban. Ez a felismerés egybecseng Merleau-Ponty (1945) testfenomenológiai megközelítésével, amely szerint a test nem csupán biológiai létezésünk alapja, hanem a világban való tapasztalataink meghatározó közegevé is válik. A genetikai kockázattal élő egyén teste egy olyan életvilágba ágyazódik, amely tükrözi mindennapi megélt testtapasztalatait. Ennek megfelelően a genetikai betegséget nem a test fizikai diszfunkciójaként érdemes értelmezni, hanem a megtestesült személy életvilágának és „világban-való létének” (Heidegger, 1962) zavaraként az interszubjektivitás, illetve a másokkal való kapcsolat kontextusában (Toombs, 1993; Oliveri & Pravettoni, 2017). A genetikai betegséggel és annak

kockázataival szembenező egyén számára a betegség egy tudatos, interszubjektív folyamat, amely értelmet adhat a genetikai kockázatra vonatkozó információk feldolgozása során (Thompson, 2004). Úgy tűnik, hogy az érintettek a genetikai információkat a betegség okairól és a családban fellelhető öröklődési mintázatokról szóló szubjektív meggyőződésük fényében értelmezik (Shostak et al., 2011). Tapasztalásaik a másokkal való bonyolult kapcsolódásaikból származnak, egy összekapcsoltságból, amely egy olyan világ kontextusában jön létre, amelyet egyaránt alakítanak egyrészt a kultúra és a nyelv, másrészt a testek és a mások (Oliveri & Pravettoni, 2017).

Jenkins és munkatársai (2013) az inter-embodiment paradigmát olyan kölcsönösen függő megtestesült identitásként írják le, amelyben a vérvonal minden tagja genetikai és történeti szempontból összekapcsolódik. Ezek a kapcsolatok referenciapontként szolgálnak a betegek számára a genetikai információk értelmezésekor. A testek közötti kapcsolatok effajta megélése különösen jelentős lehet olyan családok esetében, ahol az örökletes genetikai betegségek – például a familiáris thrombophilia – életveszélyes szövődményeket hordozhatnak. Ilyen betegségek esetén az egyén megtestesült (*embodied*) kockázatélménye magában foglalja a betegség időbeli folytonosságát – vagyis jelenbeli hatásait és jövőbeli kockázatait –, a megelőzés és kezelés lehetőségeit; valamint azt a testi tapasztalatokon alapuló tudást, amely a korábbi generációk betegséggel kapcsolatos történeteiből építkezik (testköziség; Jenkins et al., 2013). Hasonló összefüggéseket fedeztünk fel saját kutatásunkban is, ahol a múlt, a jelen és a jövő szorosan összekapcsolódik az örökletes thrombophilia megélésében.

A testbe ágyazott kockázat egyszerre jeleníti meg a genetikai állapot jelenlegi tapasztalatát és előrevetíthető lehetőségét. Ez összhangban van Heidegger (1962) időbeli létértelmezésével: az emberi létezés mindig egy múltból jövőbe ívelő struktúra, és a test sem kivétel ez alól. Az öröklődés tudatosulása a testet egy folyamatosan kibontakozó történetként jeleníti meg.

Vizsgálatunkban a családi interkorporális tapasztalat az együttérzés, az aggodalom, az emlékezés, a gondolkodás és az empátia, illetve a közös diagnosztikai út és betegségstörténet élményeiből született. Bury rheumatoid arthritisszel élő betegekkel készült vizsgálatában (1982) azt találta, hogy a testi kapcsolatok fontos szerepet játszanak a betegségstörténet alakulásában. Vizsgálatában a betegek úgy vélték, hogy a betegségre való hajlamukat a vérükben hordozzák, vagyis genetikailag örökölték, és aggodalmukat fejezték ki a betegség gyermekeiknek való továbbörökítésével kapcsolatban. A thrombophilia mint genetikai betegség továbbörökítésének kérdésében – Graffigna és munkatársai (2014) kutatásához hasonlóan – azt találtuk, hogy valamennyi interjúalanyunk élete nehéz, felelősséggel teli döntéseként éli meg a gyermekvállalás kérdését. Gondolkoznak, vívódnak azon, hogy a kockázatok minimalizálását szem előtt tartva miként védhetnék meg gyermekeiket, akár már megszülettek, akár még meg sem születtek. A betegek integrálják a betegségükkel kapcsolatos történeteiket életük és környezetük különböző aspektusaival. Az embodiment-kockázatot (a gének átörökíthetőségét) integrálják saját hitrendszerükkel és hiedelmeikkel (a világban való lét a betegség árnyékában). Ezen túl a családi kockázat diskurzusa is megjelenik,

amelynek tanulmányozása különösen fontos a családi dinamikák és hiedelmek kontextusában (Boardman & Clark, 2022; Cox & McKellin, 1999; Hayes, 1992; Oliveri & Pravettoni, 2017; Richards, 1993).

Az interjúalanyok kapcsolatot teremtenek a saját testük jelzései, tünetei, valamint a rokonaik testében képződő trombózisok között. Ez a dinamika elősegítheti a családi betegségéletrajz megkonstruálását, amely konstruktumban a thrombophilia mint genetikai örökség a család testén keresztül *térbelivé* válik. A térbeliség Foucault (1973) értelmezésében azt jelenti, hogy a betegség nemcsak egyéni testi tapasztalat, hanem a testek közötti viszonyrendszerben helyezkedik el: a thrombophilia így nemcsak időbeli (öröklődő), hanem térbeli (a család teste között eloszló) jelenséggé válik. Ebben az összefüggésben a thrombophilia vizsgálatát jellemzően a már meglévő, testek (családtagok) közötti kapcsolat megerősítésének vagy újradefiniálásának eszközeként tekintették. Ezért a pozitív genetikai vizsgálat egyfajta élettörténeti megerősítésként adódik az interjúalanyok számára. A beteg szubjektív megélésében a genetikai diagnózis fontos következményekkel jár nemcsak rá, hanem rokonaira nézve is; érthetjük ezt a korábbi generációkra visszavezetve, illetve a jövő (tervezett) generációira nézve egyaránt. Új, kialakuló kapcsolatokat követhetünk nyomon a genetikai szálak feltérképezése során, amelyek nemcsak a genetikai információ kognitív perspektívájában, hanem a testek, vagyis a közösen hordozott genetikai betegség szempontjából is összekötik a családtagokat. A genetikai identitás csak a genetikai kötődések hálózataiban jön létre, amely a családi kötelékek és emlékek szövevényére helyeződik rá. A családi korpusz értelmezése során az

érintettek újragondolhatják rokonaikhoz fűződő viszonyaikat, a kockázat és az öröklődés kérdéseinek perspektívájából. A családi korpusz (vagy családi test) fogalma a genetikai identitás, a genetikai felelősség és a kapcsolatban alakuló identitás kérdését segíthet értelmezni azáltal, hogy figyelembe veszi a kapcsolati hálóban szereplő testek szerepét, továbbá azt, hogy a betegség és a betegségben adódó önazonosság miként élhető meg ebben a kapcsolati rendszerben.

KÖVETKEZTETÉSEK

A kutatás eredményei rávilágítanak arra, hogy az öröklődő betegségekkel kapcsolatos élmények nemcsak az egyéni identitás, hanem a családi és kollektív identitás formálásában is szerepet játszanak. Az interjúalanyok tapasztalatai szerint a családon belüli betegségek transzgenerációs hatásokat gyakorolnak, amelyek új narratívákat és értelmezéseket hoznak létre, különösen akkor, amikor a betegség örökletes jellegét felismerik. A családi betegségstörténet rekonstruálása nem csupán a múltbeli események megértésében segít, hanem lehetőséget ad arra is, hogy a családi titkok felszínre kerüljenek, ezzel elősegítve az intergenerációs kommunikációt és a kollektív identitás formálódását.

A betegség és a genetika közötti kapcsolat személyes és családi szinten egyaránt rendkívül erős. A közös testi tapasztalatok, mint a családtagok közötti azonos betegség, érzelmi kötelékeket teremtenek, ugyanakkor aggodalmakat és félelmeket is generálnak a jövőbeli kockázatokkal kapcsolatban. Az örökölt felelősség és a genetikai sors dilemmái az interjúalanyok számára komoly mentális terhet jelentenek,

különösen akkor, amikor a genetikai betegség elkerülésének vagy örökítésének kérdései merülnek fel. A családi kapcsolatok és a genetikai felelősség között húzódó határvonalak gyakran nem egyértelműek, és az érzelmi terhek, mint a bűntudat, a harag és a szégyen, jelentős hatással vannak a személyes identitás formálódására.

Az öröklődő betegségekkel kapcsolatos transzgenerációs tapasztalatok vizsgálata további lehetőségeket kínál a jövőbeli kutatások számára. Különösen fontos figyelembe venni azokat az érzelmi dimenziókat, amelyek a genetikai betegségekkel kapcsolatos tudás birtoklásából fakadnak, és amelyek alapvetően alakítják az egyéni és kollektív identitást. A kutatás jövőbeli irányai között szerepelhetnek olyan intergenerációs kutatások, amelyek még inkább feltárják a genetikai örökség hatását a családon belüli dinamika és az önazonosság formálódására.

A thrombophilia és az öröklődés tapasztalatának megértése szempontjából az embodiment perspektíva egy olyan eszköz lehet, amely támogatja a betegeket, hogy elmozduljanak a megszokott társadalmi és kulturális normáktól egy alternatív testtapasztalat kifejezésén keresztül. Az embodiment paradigma és a fenomenológiai – hermeneutikai perspektíva együtt olyan mély tapasztalati réteget hozott felszínre, amelyet korábban, amolyan csendes társként (Wilde, 2003) csak az azt átélők ismerhettek. Az embodiment pszichoszociális dimenzióinak megértése a trombophiliában jelentős következményekkel jár a betegellátás és a közegészségügyi beavatkozások

szempontjából. Ezen tudás figyelembevételével az egészségügyi szakemberek holisztikusabb és betegközpontúbb ellátást nyújthatnak, amely nemcsak a thrombophilia fiziológiai aspektusait, hanem az örökletes kockázattal való együttélés pszichoszociális dimenzióit is érinti.

LIMITÁCIÓK

Kutatásunk limitációiként leginkább az IPA módszer korlátait emelném ki, úgymint a kis, homogén minta, a tárgyspecifikusság, valamint az összefüggések, illetve általánosítások megállapításának nehézsége (Smith & Nizza, 2022). Ezek viszont jellemzően módszertani sajátosságok, nem pedig jelen kutatás sajátosságai. Kvalitatív kutatóként ugyanakkor nem véletlen a módszerválasztásunk, hiszen ezen módszerrel volt lehetőségünk hozzáférni az interjúalanyok egyedi és mély tapasztalataikhoz, és ezáltal az érintett betegek nehézségeikkel terhelt élményvilágának megismeréséhez és megértéséhez. A homogén minta mindehhez hozzáadott, hiszen az IPA módszertani sajátossága a lehetőség szerint minél homogénebb minta vizsgálata, ezáltal is elősegítve egy adott élményvilág minél teljesebb megértését. Az összefüggések, általánosítások nehézségére, illetve lehetetlenségére reflektálva fontosnak tartom leírni, hogy ezek nem is voltak céljaink. A kutatás limitációja továbbá, hogy tudományos szempontból az embodiment-elmélet könnyen bírálható, hiszen nehezen támasztható alá természettudományos eszközökkel.

SUMMARY

GENETIC HERITAGE – THE FAMILY BODY: THE EMBODIMENT EXPERIENCE OF AN INHERITED DISEASE

Background and Aims: This study explores the potential of the inter-embodiment paradigm through the interpretation of hereditary thrombophilia, a condition characterized by an increased tendency for blood clot formation. The embodiment paradigm extends beyond the mere physicality of the body, encompassing lived subjective and interpersonal experiences. The hereditary nature of a disease not only affects the individual but also involves family members in the narrative of genetic vulnerability and shared bodily experiences. The aim of our study is to explore the embodiment experiences of genetic inheritance at the family level. We examine how affected individuals experience their genetic condition, how they reconstruct family narratives, and make sense of their genetic heritage.

Method: To answer these questions, we applied the qualitative method of Interpretative Phenomenological Analysis (IPA). We conducted 10 semi-structured interviews with patients diagnosed with thrombophilia.

Results: We identified four group experiential themes: 1. *Reconstructing familial illness as an identity-forming process*; 2. *Thrombophilia as a shared bodily experience*; 3. *The dilemmas of inherited responsibility and genetic destiny*; 4. *The emotional burdens of genetic inheritance*.

Conclusions: The experience of inheritance does not appear merely as a biological fact in participants' experiences but as a complex transgenerational narrative with identity-shaping power.

Keywords: thrombophilia, embodiment, genetics, phenomenology, qualitative research

IRODALOM

Abughanimeh, O. K., Marar, R. I., Tahboub, M., et al. (2022). Hereditary Thrombophilia Testing Among Hospitalized Patients: Is It Warranted? *Cureus* 14(5): e24855. <https://doi.org/10.7759/cureus.24855>

Armstrong, D., Michie, S., & Marteau, T. (1998). Revealed identity: a study of the process of genetic counseling. *Social Science & Medicine*, 47(11), 1653–1658. [https://doi.org/10.1016/S0277-9536\(98\)00241-X](https://doi.org/10.1016/S0277-9536(98)00241-X)

Boardman, F., & Clark, C. (2022). 'We're kind of like genetic nomads': Parents' experiences of biographical disruption and uncertainty following in/conclusive results from newborn cystic fibrosis screening. *Social Science & Medicine*, 301, 114972. <https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2022.114972>

Bury, M. (1982). Chronic illness as biographical disruption. *Sociology of Health and Illness*, 4(2), 167–82. <https://doi.org/10.1111/1467-9566.ep11339939>

- Conrad, P., & Gabe, J. (1999). Introduction: Sociological perspectives on the new genetics: an overview. *Sociology of Health & Illness*, 21(5), 505–516. <https://doi.org/10.1111/1467-9566.00170>
- Cox, S., & McKellin, W. (1999). ‘There’s this thing in our family’: predictive testing and the construction of risk for Huntington Disease. *Sociology of Health & Illness*, 21(5), 622–646. <https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2010.03.053>
- Csekő, Cs., és Bodor, P. (2021). Embodiment a pszichológiában: a diszkurzív pszichológia olvasata. *Replika*, 121, 73–81. <https://doi.org/10.32564/121-122.6>
- Csordas, T. J. (1990). Embodiment as a paradigm for anthropology. *Ethos*, 18(1), 5–47. <https://doi.org/10.1525/eth.1990.18.1.02a00010>
- De Stefano, V., & Rossi, E. (2013). Testing for inherited thrombophilia and consequences for antithrombotic prophylaxis in patients with venous thromboembolism and their relatives. A review of the Guidelines from Scientific Societies and Working Groups. *Thrombosis and Haemostasis*, 110(4), 697–705. <https://doi.org/10.1160/TH13-01-0011>
- Emslie, C., Hunt, K., & Watt, G. (2003). A chip off the old block? Lay understandings of inheritance among men and women in mid-life. *Public Understanding of Science*, 12(1), 47–65. <https://doi.org/10.1177/0963662503012001248>
- Featherstone, K., Atkinson, P., Bharadwaj, A., & Clarke, A. (2006). *Risky Relations: Family, Kinship and the New Genetics*. Berg. <https://doi.org/10.4324/9781003086574>
- Finkler, K. (2000). *Experiencing the New Genetics – Family and Kinship on the Medical Frontier*. University of Pennsylvania Press. <https://doi.org/10.9783/9780812200607>
- Foucault, M. (1973). *The Birth of the Clinic: An Archaeology of Medical Perception*. Tavistock. <https://doi.org/10.1017/S0025727300020585>
- Graffigna, G., Leone, D., & Vegni, E. (2014). “Am I carrier?” The patient’s lived experience of thrombophilia genetic screening and its outcome. *Health Psychology and Behavioral Medicine*, 2(1), 696–712. <https://doi.org/10.1080/21642850.2014.918512>
- Hagen, N. (2018). The lived experience of Huntington’s disease: A phenomenological perspective on genes, the body and the lived experience of a genetic disease. *Health*, 22(1), 72–86. <https://doi.org/10.1177/1363459316688516>
- Hallowell, N. (1999). Doing the right thing: genetic risk and responsibility, *Sociology of Health & Illness*, 21(5), 597–621. <https://doi.org/10.1111/1467-9566.00175>
- Hayes, C. (1992). Genetic testing for Huntington’s Disease—a family issue, *New England Journal of Medicine*, 327(20), 1449–1451. <https://doi.org/10.1056/NEJM19921123272008>
- Heidegger, M. (1962). *Being and Time*. (J. Macquarrie & E. Robinson trans.). Harper.
- Jenkins, N., Lawton, J., Douglas, M. & Hallowell, N. (2013). Inter-embodiment and the experience of genetic testing for familial hypercholesterolaemia. *Sociology of Health & Illness*, 35(4), 529–543. <https://doi.org/10.1111/j.1467-9566.2012.01510.x>
- Kavanagh, A. M., & Broom, D. H. (1998). Embodied risk: My body, myself? *Social Science & Medicine*, 46(3), 437–444. [https://doi.org/10.1016/S0277-9536\(97\)00188-3](https://doi.org/10.1016/S0277-9536(97)00188-3)
- Kenen, R. (1994). The human genome project: creator of the potentially sick, potentially vulnerable and potentially stigmatized? In I. Robinson (Ed.), *Life and Death Under High Technology Medicine*. Manchester University Press.

- Kerr, A. (2004). *Genetics and Society: A Sociology of Disease*. Routledge. <https://doi.org/10.4324/9780203489512>
- Kiss, K. D. (2021). Az embodiment-paradigma testfelfogásának jelentősége az anorexia nervosa értelmezésében és kezelésében. *Replika*, 121–122, 83–93.
- Klitzman, R. (2009). “Am I my genes?”: Questions of identity among individuals confronting genetic disease. *Genetics in Medicine*, 11(12), 880–889. <https://doi.org/10.1097/GIM.0b013e3181bfd212>
- Lawton, J. (2003). Lay Experiences of Health and Illness: Past Research and Future Agendas, *Sociology of Health and Illness*, 25, 23–40. <https://doi.org/10.1111/1467-9566.00338>
- Lynch, M. M., Ehrenthal, D. B., & Sandoval, K. (2018). Influence of family on thrombophilia-related pregnancy outcomes: A qualitative study. *Patient Education and Counseling*, 101(6), 1066–1071.
- Merleau-Ponty, M. (1945). *Phénoménologie de la perception*, Gallimard.
- Merleau-Ponty, M. (1968). *The Visible and the Invisible: Followed by Working Notes*. Northwestern University Press.
- Nemes, L. (2015). A betegség mint fenomenológiai tapasztalat. *Nagyerdei Almanach*, 6(1), 21–33.
- Nordgren, A. (2008). Genetics and Identity. *Community Genetics*, 11(5), 252–266. <https://doi.org/10.1159/000121396>
- Novas, C., & Rose, N. (2000). Genetic risk and the birth of the somatic individual, *Economy and Society*, 29(4), 485–513. <https://doi.org/10.1080/03085140050174750>
- Oliveira, C. R., Mendes, Á., Sequeiros, J., & Sousa, L. (2020). Management of information within Portuguese families with Huntington disease: a transgenerational process for putting the puzzle together. *European Journal of Human Genetics*, 28, 1210–1217. <https://doi.org/10.1038/s41431-020-0630-z>
- Oliveri, S., & Pravettoni, G. (2017). Capturing how individuals perceive genetic risk information: a phenomenological perspective. *Journal of Risk Research*, 21(2), 259–267. <https://doi.org/10.1080/13669877.2017.1281333>
- Parsons, E., & Atkinson, P. (1992). Lay constructions of genetic risk. *Sociology of Health and Illness*, 14(4), 437–455. <https://doi.org/10.1111/j.1467-9566.1992.tb00131.x>
- Rácz, J., Pintér, J. N., & Kassai, Sz. (2016). *Az interpretatív fenomenológiai analízis elmélete, módszertana és alkalmazási területei*. L'Harmattan Kiadó.
- Radley, A. (1989). Style, discourse and constraint in adjustment to chronic illness, *Sociology of Health & Illness*, 11(3), 230–252. <https://doi.org/10.1111/1467-9566.ep11435222>
- Richards, M. P. M. (1993). The new genetics: some issues for social scientists. *Sociology of Health and Illness*, 15(5), 567–586. <https://doi.org/10.1111/j.1467-9566.1993.tb00363.x>
- Sartre, J. P. (1943). *L'Être et le Néant*. Gallimard.
- Saukko, P. M., Richards, S. H., Shepherd, M. H., & Campbell, J. L. (2006). Are genetic tests exceptional? Lessons from a qualitative study on thrombophilia. *Social Science Medicine*, 63(7), 1947–1959. <https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2006.04.012>
- Saukko, P. M., Ellard, S., Richards, S. H., Shepherd, M. H., & Campbell, J. L. (2007). Patients’ understanding of genetic susceptibility testing in mainstream medicine: qualitative study on thrombophilia. *BMC Health Services Research*, 7(1), 82. <https://doi.org/10.1186/1472-6963-7-82>

- Smith, J. A., Flowers, P., & Larkin, M. (2009). *Interpretative Phenomenological Analysis: Theory, Method and Research*, Sage. <https://doi.org/10.1080/14780880903340091>
- Smith, J. A., Dancyger, C., Wallace, M., Jacobs, C., & Michie, S. (2011). The Development of a Methodology for Examining the Process of Family Communication of Genetic Test Results. *Journal of Genetic Counseling*, 20(1), 23–34. <https://doi.org/10.1007/s10897-010-9317-x>
- Smith, J. A., & Nizza, I. E. (2022). *Essentials of Interpretative Phenomenological Analysis*, American Psychological Association. <https://doi.org/10.1037/0000259-000>
- Springgay, S. (2008). *Body Knowledge and Curriculum: Pedagogies of Touch in Youth and Visual Culture*. Peter Lang.
- Tomán, E. (2024). *A megélt test szerepe az identitásképzésben örökletes thrombophiliával élő személyeknél: interpretatív fenomenológiai analízis*. Doktori disszertáció. ELTE, Pszichológiai Intézet.
- Tomán, E., Pintér J. N., & Hargitai R. (2024). The embodied experience of genetic inheritance in hereditary thrombophilia. *Health*, 29(3), 373–395. <https://doi.org/10.1177/13634593241271011>
- Underhill, M. L., Lally, R. M., Kiviniemi, M. T., Murekeyisoni, C., & Dickerson, S. S. (2012). Living My Family's Story: Identifying the Lived Experience in Healthy Women at Risk for Hereditary Breast Cancer. *Cancer Nursing*, 35(6), 493–504. <https://doi.org/10.1097/NCC.0b013e31824530fa>
- Unterscheider, J., Kane, S. C., Cutts, B., Savoia, H., & Said, J. M. (2017). The role of thrombophilia testing in women with adverse pregnancy outcomes. *The Obstetrician & Gynaecologist*, 19(2), 163–172. <https://doi.org/10.1111/tog.12366>
- Vegni, E., Leone, D., Graffigna, G., Faioni, E. M., & Moja, E. A. (2013). To be or not to be: The patient's view of thrombophilia testing. *Patient Education and Counseling*, 90(3), 386–391. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2011.11.002>
- Walter, F., Emery, J., Braithwaite, D., & Marteau, T. (2004). Lay understanding of familial risk of common chronic diseases: a systematic review and synthesis of qualitative research, *Annals of Family Medicine*, 2(6), 583–594. <https://doi.org/10.1370/afm.242>
- Walter, F. M., & Emery, J. (2005). 'Coming Down the Line' – Patients' Understanding of Their Family History of Common Chronic Disease. *The Annals of Family Medicine*, 3(5), 405–414. <https://doi.org/10.1370/afm.368>
- Weiss, G. (1999). *Body Images: Embodiment as Intercorporeality*. Routledge. <https://doi.org/10.4324/9780203699003>
- Wilde, M. H. (2003). Embodied knowledge in chronic illness and injury. *Nursing Inquiry*, 10(3), 170–176. <https://doi.org/10.1046/j.1440-1800.2003.00178.x>
- Wilson, S. (2007). 'When you have children, you're obliged to live': motherhood, chronic illness and biographical disruption, *Sociology of Health & Illness*, 29(4), 610–626.
- World Health Organization, WHO (2021). *Cardiovascular diseases*.