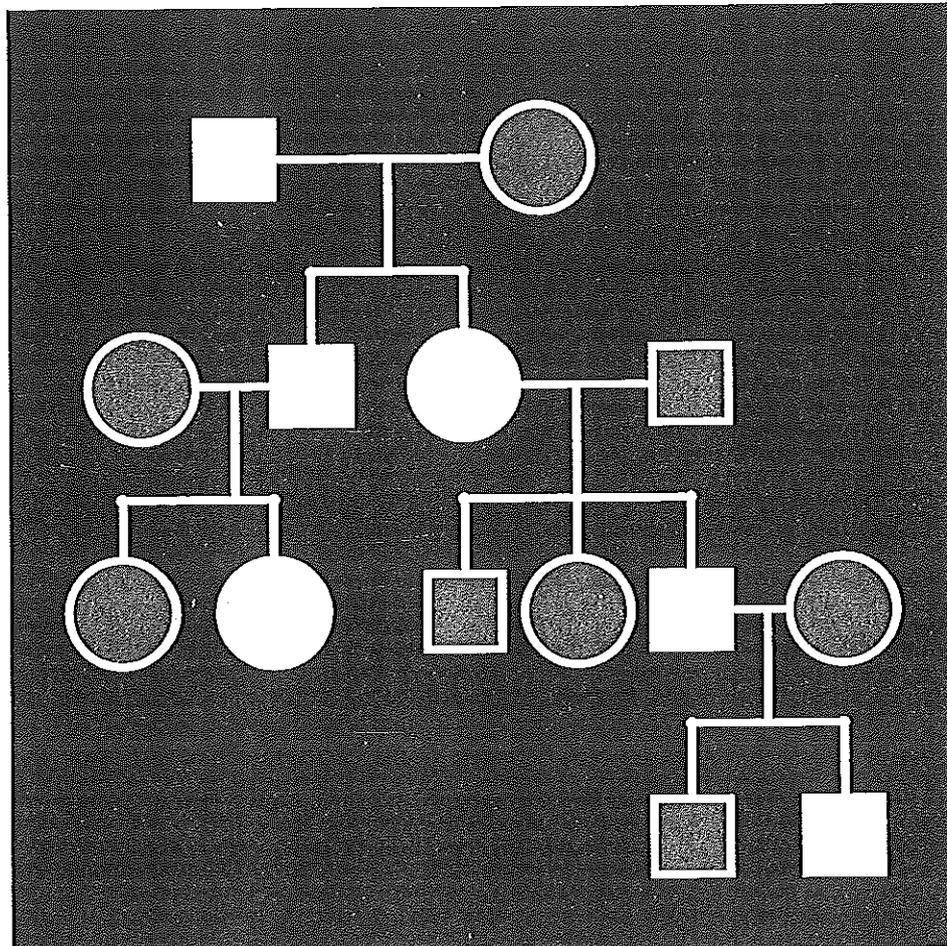


ANALISI

POLITICA MANAGEMENT E ORGANIZZAZIONE SANITARIA



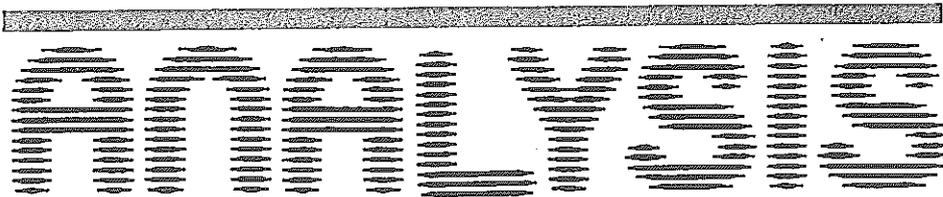
Genetic Counselling

Meeting Satellite

29th Annual Meeting of the
European Society of Human Genetics
Genova, 17-20 Maggio 1997

6.97

SNABI



POLITICA MANAGEMENT E ORGANIZZAZIONE SANITARIA

Genetic Counselling

Atti Meeting Satellite
29th Annual Meeting of the

European Society of Human Genetics

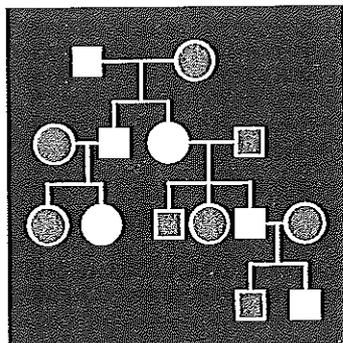
Genova, 17-20 Maggio 1997

Atti a cura di

Domenico A. Coviello, Franca Dagna Bricarelli, Giampiero Storti

Traduzione e revisione testi a cura di

Claudia Bovis, Chiara Bricarelli, Francesca Faravelli



6.97

Genetic Counselling

Atti Meeting Satellite
29th Annual Meeting of the

European Society of Human Genetics

Genova, 17-20 Maggio 1997

<i>Franca Dagna Bricarelli, Domenico A. Coviello</i>	
Consulenza Genetica: quali sviluppi?	261
<i>A.H. Boldt</i>	
L'evoluzione della professione di consulenza genetica negli Stati Uniti .	263
<i>H. Skirton</i>	
Le raccomandazioni/indicazioni per l'esercizio del ruolo, dell'attività pratica e per il training del personale non medico che fornisce/offre consulenza genetica nel Regno Unito	266
<i>Beth A. Fine</i>	
La certificazione dei consulenti genetici in possesso di un Diploma univer- sitario («Master») e l'accreditamento dei programmi di diploma («Gra- duate») in Consulenza genetica: un modello di garanzia della qualità .	270
<i>L. Kerzin-Storarr</i>	
Il diploma universitario di Consulenza Genetica («Master in Science») di Manchester. Un'esperienza di cinque anni	273
<i>P. Guilbert</i>	
Definizione delle abilità e delle conoscenze di base nell'esercizio della pro- fessione di infermiere specializzato in Genetica («genetic nursing») .	275
<i>A. Tibben</i>	
La consulenza genetica: una questione di personalità o di capacità . . .	280
<i>G. Jacopini</i>	
Organizzazione dei servizi genetici in Italia: il contributo delle discipline psicosociali	283
<i>A. Argusti</i>	
Test genetici e consulenza	288
<i>G. Anderson</i>	
La ricerca genetica e infermieristica, la formazione e le sfide pratiche nell'esercizio della professione in America settentrionale: il XXI secolo .	293

Organizzazione dei servizi genetici in Italia: il contributo delle discipline psicosociali

A. G. Jacopini¹, M. Frontali², S. Perobelli³, D. Salmaso¹

Introduzione

Al momento attuale, le principali applicazioni delle tecnologie del DNA riguardano la diagnosi delle malattie genetiche o il rilevamento di un' aumentata suscettibilità ad esse perché le possibilità di cure efficaci sono scarse.

Ciò nonostante i test genetici stanno già influenzando tutti gli aspetti della pratica medica.

Questo, a nostro avviso, sottolinea la necessità di una consulenza genetica e psicologica di alto livello a causa dei problemi medici, psicosociali, etici e legali sollevati:

- dalle difficoltà insite nell' offrire, fornire ed interpretare i test genetici presintomatici;
- dalla natura predittiva della maggior parte dell' informazione genetica;
- dall' impatto psicologico e sociale che la conoscenza del proprio rischio genetico ha sull' individuo;
- dalle implicazioni per gli altri familiari;
- dalla complessità delle decisioni che le persone a rischio spesso devono prendere.

In Italia esistono vari servizi di diagnosi e consulenza sebbene non uniformemente distribuiti in tutto il Paese. Noi ci siamo chiesti quanti di questi servizi siano effettivamente in grado di far fronte ai problemi complessi posti dalla consulenza genetica in generale e, in particolare, dalla gestione dei test genetici sia diagnostici che predittivi.

Abbiamo perciò spedito dei questionari chiedendo informazioni a tutti i direttori dei servizi genetici elencati nella Guida ai Servizi di Diagnosi e Trattamento per le Malattie Genetiche, realizzata a cura del Ministero della Sanità e della Associazione A.I.R.H, e che costituisce l'elenco più completo e aggiornato attualmente disponibile in Italia.

Una lettera che accompagnava il questionario spiegava che scopo della ricerca era appunto stabilire come sono organizzati i servizi e quali prestazioni vi sono effettuate (solo procedure diagnostiche di laboratorio, o solo consulenza genetica o entrambe).

Il questionario era diviso in due parti:

— una parte A, da compilarsi a cura del responsabile del servizio, finalizzata a costruire un quadro della struttura e dell' organizzazione del servizio: bacino d'utenza, fonti di riferimento, tipi di patologie genetiche per le quali vengono richieste diagnosi e consulenza ecc;

— una parte B, da compilarsi a cura della persona che, all' interno del servizio, ha in carico la gestione degli aspetti psicologici e sociali della consulenza genetica. Scopo di questa parte del questionario è ottenere informazioni: sulle prestazioni offerte in questo campo, sui modi e la qualità delle relazioni fra il rispondente e l' équipe medica da un lato e gli utenti dall' altro, sui problemi più rilevanti con cui il rispondente è messo a confronto, sulla sua formazione professionale ecc.

Nella lettera di accompagnamento veniva inoltre spiegato che, qualora il servizio non disponga di una figura professionale di questo tipo, la parte B del questionario doveva essere rispedita non compilata.

Abbiamo spedito 193 questionari.

I risultati che presentiamo non sono completi perché non abbiamo ancora ricevuto tutte le risposte; lo studio è tuttora in corso e una relazione finale riporterà i dati di tutti i servizi.

Tuttavia, le informazioni che qui riportiamo e che riguardano 82 rispondenti tracciano un quadro assai realistico dei servizi genetici nel nostro Paese in quanto provengono da 17 delle 19 Regioni italiane e quindi coprono buona parte del territorio nazionale.

Questionario A

L'organizzazione della consulenza genetica

Quasi tutti i servizi che hanno finora risposto svolgono attività diagnostica (95%) e molti sono quelli che offrono anche la consulenza genetica (82%).

Solo il 65% dei rispondenti, tuttavia, fornisce la consulenza contestualmente al risultato dell' indagine diagnostica.

Non sappiamo ancora quali caratteristiche abbiano i servizi che non forniscono consulenza al momento della diagnosi: potrebbero ad esempio fornire il risultato dell' indagine diagnostica al medico e non direttamente all' utente.

1. Istituto di Psicologia, C.N.R. - Roma.

2. Istituto di Medicina Sperimentale C.N.R. - Roma.

3. Servizio di Psicologia Clinica, Centro Fibrosi Cistica - Verona.

Si tratta tuttavia di un aspetto rilevante da approfondire sia perché le linee guida in questo settore, elaborate a livello internazionale, tendono ad attribuire la responsabilità della consulenza al servizio che effettua le indagini diagnostiche, sia perché questa prassi potrebbe derivare da una sottovalutazione dell'impatto psicologico dell'informazione, sia diagnostica che predittiva, sull'individuo.

Alla domanda su chi si occupi degli aspetti psicologici e sociali della consulenza genetica dal 33% dei servizi non viene alcuna risposta.

Tra i rispondenti, invece, il 54,5% afferma che questo ruolo viene svolto dai medici o dai biologi mentre il 45,5% assegna il compito di gestire i problemi psicologici e sociali ad assistenti sociali o a psicologi che se ne fanno carico da soli (34,5%) o in affiancamento a personale medico (11%).

Tra i medici che curano gli aspetti psicosociali solo un 11% ha seguito dei corsi di formazione specifica.

Un'alta percentuale dei medici che hanno risposto al nostro questionario (81%) dichiara di sentire la necessità di un training ad hoc in quanto si ritiene inadeguata a rispondere alle aspettative degli utenti. La formazione del personale medico viene valutata insufficiente per affrontare problemi quali:

- l'adattamento alla/l'accettazione della malattia;
- le difficoltà in campo lavorativo e sociale che il malato deve affrontare;
- l'ansia e i sensi di colpa derivanti dalla diagnosi;
- le problematiche legate alle scelte riproduttive;
- e complesse dinamiche sia familiari che della coppia.

I medici dichiarano anche di incontrare grandi difficoltà:

- nella comunicazione della diagnosi;
- nella spiegazione del concetto di rischio genetico.

Abbiamo anche cercato di valutare la sensibilità dei responsabili amministrativi dei vari servizi nei confronti delle problematiche psicosociali attraverso la disponibilità di posti in organico per operatori specifici.

Solo una piccola minoranza dei servizi che hanno risposto (11,2%) può contare su operatori psicosociali addetti al consultorio genetico, siano essi in organico o precari.

Il 25,8% dei rispondenti cerca soluzioni «creative»:

- utilizzando personale non specificamente addetto al consultorio genetico — e quindi privo di una preparazione

specificata — costituito per lo più da psicologi dei consultori familiari o da medici psichiatri operanti all'interno dell'istituzione;

- arrangiandosi con collaborazioni saltuarie, perché spesso non retribuite, con giovani psicologi o psichiatri esterni;
- utilizzando psicologi di altre istituzioni sulla base di una collaborazione scientifica.

Il 63% dei rispondenti, tuttavia, non ricorre a nessuna di queste ingegnose soluzioni e quindi non dispone di alcun supporto per gestire i problemi psicosociali.

Ci siamo anche chiesti se vi siano specifiche caratteristiche che differenzino, rispetto agli altri, i 23 servizi che si sono organizzati in qualche modo per fornire una assistenza psicosociale. Non sembrano esserci differenze geografiche.

Emergono invece delle differenze se si considerano le diverse patologie di cui i servizi si occupano.

In particolare, tra quelli che offrono qualche forma di assistenza psicosociale sono più rappresentati i servizi che si occupano di singole patologie, come la fibrosi cistica, oppure quelli che si occupano di settori omogenei della patologia genetica, come le malattie neuromuscolari.

Al contrario, i servizi che non offrono alcuna forma di assistenza psicosociale trattano per lo più patologia eterogenea.

A nostro avviso, le ragioni di una maggiore attenzione ai problemi psicosociali nel caso dei servizi che trattano prevalentemente la fibrosi cistica o le malattie neuromuscolari sono legate alla presenza in Italia di forti Associazioni laiche per queste patologie che sono anche le malattie genetiche più frequenti.

Tali Associazioni stabiliscono rapporti di collaborazione con i servizi genetici ma, ovviamente, riescono ad incidere solo sull'organizzazione di quelli che trattano una sola patologia o un gruppo uniforme di esse.

In questi casi, le Associazioni di base sono molto efficaci nel:

- legare la ricerca e la pratica clinica alle realtà sociali e familiari dei malati;
- aggiornare le famiglie sulle nuove scoperte genetiche e farmacologiche;
- contribuire ad educare la società, abbattendo i pregiudizi dovuti all'ignoranza e promuovendo la solidarietà nei confronti dei malati mediante la diffusione di informazioni precise sulla malattia;

— stimolando la ricerca, anche attraverso la raccolta di fondi.

Il 75% dei servizi genetici dotati di personale psicosociale dichiara di avere stretti rapporti di collaborazione con Associazioni laiche mentre, tra i servizi privi di qualunque supporto psicosociale, solo il 43% riferisce contatti con le Associazioni descrivendoli però come rapporti saltuari.

Questionario B

Gli operatori psicosociali

Passiamo ora ad analizzare le caratteristiche degli operatori psicosociali (23) che hanno compilato il questionario B e quelle del loro lavoro.

La maggior parte (57,7%) ha cominciato a lavorare nell'area della consulenza genetica dal 1990.

Il loro intervento è prevalentemente di routine (88%) mentre nei rimanenti casi l'operatore viene convocato solo in situazioni particolari. Si tratta principalmente di servizi genetici collegati con la diagnosi prenatale e l'operatore viene chiamato nei casi di interruzione di gravidanza poiché così è prescritto dalla legge.

Meno della metà di questi operatori (38,4%) ha seguito corsi di formazione specifica sulle componenti psicologiche e sociali della consulenza genetica e tutti, tranne uno, ritengono che una formazione specifica sia invece indispensabile.

Gli aspetti del training professionale che vengono sentiti come specifici e necessari sono:

- la conoscenza della genetica;
- la conoscenza della valutazione del rischio;
- la conoscenza delle caratteristiche delle malattie genetiche;
- capacità di analisi di situazioni e relazioni complesse come quelle create dalle patologie genetiche;
- capacità di intervento in situazioni di crisi.

Nella maggioranza dei casi (85%) le valutazioni dell'operatore psicosociale vengono discusse con lo staff consultoriale e tuttavia i rispondenti lamentano:

- la mancanza di coordinamento fra l'operato del medico e quello dello psicologo;
- la direttività dello staff medico;
- la mancata separazione delle responsabilità professionali.

Conclusioni

L'informazione genetica ha profonde implicazioni per l'individuo e per la società.

Il contesto della consulenza genetica è caratterizzato dalla necessità di prendere decisioni sul modo migliore di integrare l'informazione medica che viene trasmessa nel vissuto storico, personale e sociale dell'individuo.

Il concetto psicologico forse più rilevante che caratterizza la consulenza genetica è quello di «significato», vale a dire il senso soggettivo personale che l'informazione ricevuta assume per l'individuo o per la coppia.

La scarsa familiarità con le dinamiche della consulenza psicologica individuale porta, da un lato, a sottovalutare lo stretto legame esistente, in questo campo, fra principi e prassi e, dall'altro, a sopravvalutare il tipo di intervento psicologico necessario nel campo della consulenza genetica.

Alcuni rispondenti sembrano infatti suggerire che gli abituali problemi psicosociali del consultorio genetico richiedano interventi in realtà più appropriati ad un comportamento psicopatologico che ad uno normale, mentre altri (11) sembrano ritenere che le capacità di consulenza psicologica si acquisiscano semplicemente con la pratica.

Questo convincimento è ingenuo e irrealistico.

L'esperienza, in tutti i campi della consulenza psicologica individuale, dimostra che anche la semplice acquisizione di un atteggiamento non direttivo e della capacità di ascolto e risposta effettivi non è così ovvia come potrebbe sembrare.

Al momento attuale, per quanto ci risulta, i test genetici in questo Paese si sono svolti senza danno per l'utente in quanto sono stati effettuati in istituti genetici e/o di ricerca, con la consulenza di genetisti esperti e di psicologi adeguatamente preparati.

Nei prossimi anni, tuttavia, l'uso dei test genetici si diffonderà molto probabilmente fuori degli istituti di ricerca, in quel mondo «reale» che abbiamo sopra descritto.

Questo vuol dire che un ruolo primario nell'offerta dei test verrà svolto dai medici di base e da altri specialisti che non sono genetisti, che hanno solo vaghe nozioni generali sulla Genetica e che non hanno ricevuto alcuna formazione in tema di bioetica, consulenza psicologica e rapporto medico-paziente al di fuori degli schemi tradizionali, acquisiti nell'ambito di una medicina terapeutica.

È invece del tutto evidente che i problemi connessi ai test genetici sono diversi da quelli che caratterizzano altri contesti della pratica medica.

Infatti, l'uso predittivo dei test genetici mette il medico a confronto con persone che sono sane e alle quali deve offrire un rapporto tale da garantire l'autonomia delle loro scelte, astenendosi dall'assumere un atteggiamento autoritario.

Questo significa esattamente il contrario di ciò che i medici fanno abitualmente in quanto vengono preparati ad assumersi la responsabilità terapeutica dei loro pazienti.

I dati fin qui raccolti mostrano chiaramente che le autorità sanitarie, regionali e nazionali, di questo Paese hanno accumulato un grave ritardo sia nella programmazione dei servizi di consulenza genetica sia nella formazione di professionisti idonei a rispondere alle necessità che le ricerche nel campo dei test genetici andavano determinando.

Noi crediamo che i dati evidenzino la necessità di:

— promuovere programmi educativi per gli studenti di medicina, il personale sanitario e tutti gli operatori coinvolti nel riferimento dei pazienti al fine di accrescerne le competenze in tema di genetica, di rischio, di benefici e limiti dei test genetici e in modo tale da assicurare un inserimento idoneo dei test genetici nella pratica del sistema sanitario;

— creare corsi di formazione per consulenti genetisti non-medici, esperti nella gestione delle problematiche psicologiche e sociali connesse alla consulenza genetica;

— promuovere programmi di educazione sanitaria finalizzati a porre i cittadini in grado di formarsi una propria opinione nella jungla di informazioni scorrette che abbondano in questo settore.

In effetti, perché gli utenti siano in grado di esercitare davvero il proprio diritto ad una scelta autonoma, è necessario che progrediscono ed accrescano le loro conoscenze mediche, scientifiche e genetiche di base.

Regione	Direttore	Regione	Direttore
<i>Abruzzo</i>	Palka Giandomenico		Delaroche I.
<i>Basilicata</i>	Salvatore Donatello		Galluzzi Giuliana
<i>Campania</i>	Police M. Adalgisa		Gelli Gianfranco
	Ventruto Valerio		Giannotti Aldo
	Zatterale Adriana		Gigliani F.
<i>Emilia-Romagna</i>	Baroncini Anna		Neri Giovanni
	Battistini Augusta		Pachì Antonio
	Fabbi Franco		Ravagnan G.P.
	Lugaresi Elio		Ricci Roberta
	Martuzzi Mario		Vaccaro A.M.
	Savi Marco		Vignetti Piero
<i>Friuli</i>	Amoroso Antonio	<i>Liguria</i>	Ajmar F.
	Bembi Bruno		Gatti Rosanna
	Caufin D.		Massimo Luisa
	Cigni Ileana		Romano C.
	Faraguna Dino		Romeo Giovanni
<i>Lazio</i>	Antonelli Mariano		Salvidio E.
	Baldi Marina	<i>Lombardia</i>	Sessavego Mario
	Castro M.		Barlati Sergio
	Dallapiccola Bruno		Besozzi M.
	Del Porto Giuseppe		Casalone R.
			Cavalli Pietro

Regione	Direttore	Regione	Direttore
<i>segue: Lombardia</i>	Cirolì C. Di Donato Stefano Fraccaro Marco Gianotti G.A. Lunetta Quintino Martinazzi M. Scudeller	<i>Sicilia</i>	Cammarata Marina Cirino Agata Iapichino L. Mollica Florindo Orlandi F.
<i>Marche</i>	Burroni Massimo Gabrielli Orazio Milani-Comparetti Marco	<i>Toscana</i>	Ballabio Andrea Fanfani Manfredo Federico A. Fois Alberto Tarantino Enrico Torricelli Francesca
<i>Molise</i>	Villani Michele	<i>Trentino</i>	Belli Serena Castellan Claudio Holler A.
<i>Piemonte</i>	Cardini Giorgio Cerruti Mainardi Paola Fessia Luciano Franceschini Piergiorgio Ruà Savino	<i>Umbria</i>	Donti Emilio
<i>Puglia</i>	Bellanova Grazia Iolascon H. Zelante Leopoldo	<i>Valle d'Aosta</i>	Moussanet C.
		<i>Veneto</i>	Angelini Corrado Danieli G.A. Mastella G. Tenconi Romano

