

# Esperienza di consulenza genetica e comunicazione diagnostica nelle patologie neuromuscolari

*Gioia Jacopini* (ISTC/CNR, Roma)

*Paola Zinzi* (ISTC/CNR, Roma)

*Mario Bengala* (Dipartimento Medicina di Laboratorio – Azienda Ospedaliera Policlinico Universitario Tor Vergata, Roma)

*Dario Salmaso* (ISTC/CNR, Roma)

*Giuseppe Novelli* (Dipartimento Medicina di Laboratorio – Azienda Ospedaliera Policlinico Universitario Tor Vergata, Roma)

*Marina Frontali* (INMM/CNR e Dipartimento Medicina di Laboratorio – Azienda Ospedaliera Policlinico Universitario Tor Vergata, Roma)

**1. Introduzione.** Le malattie neuromuscolari costituiscono un gruppo eterogeneo di patologie ereditarie, associate ad handicap di tipo fisico con diversi livelli di gravità. Esse comprendono diversi sottogruppi, che includono le forme distrofiche (Distrofia Muscolare di Duchenne, Distrofia Muscolare di Becker, distrofia facio scapolo omerale, ecc.), le forme metaboliche (Deficienze Enzimatiche), le forme congenite (Miopatia centronucleare, Nema linica, ecc.), le forme miotoniche (Distrofie Miotoniche, Miopatie Miotoniche, Canalopatie, ecc.) ed altre ancora (<http://www.neuropat.dote.hu/rnd.htm>). Purtroppo, solo per poche se non nessuna di queste forme esiste una terapia risolutiva e specifica.

Trattandosi di patologie relativamente comuni nella pratica clinica, abbiamo scelto pazienti con questo tipo di problemi per il nostro

studio riguardante la soddisfazione per il servizio di consulenza genetica da parte degli utenti.

L'interesse per la soddisfazione dell'utente come misura della qualità del servizio ha avuto un notevole incremento dalla pubblicazione del *National Health Service Management Inquiry* da parte del Department of Health and Social Security inglese con la richiesta di raccogliere le opinioni degli utenti sui servizi (NHS, 1984). Questa decisione rispondeva al duplice scopo di coinvolgere di più i cittadini nel processo di organizzazione ed erogazione dei servizi e di aumentarne la *compliance* in termini di rispetto degli appuntamenti e del trattamento essendo stato accertato lo stretto legame tra *compliance* appunto e soddisfazione. A prima vista il concetto di soddisfazione può apparire semplice ma non ne esiste ancora una definizione comune ed unificante (Newsome e Wright,

Lo studio è stato realizzato grazie al finanziamento del Ministero della Salute a G.J. – Progetto RF02, convenzione 239.

1999). La soddisfazione dell'utente è stata studiata in vari settori, su popolazioni diverse e con diverse metodologie che, di volta in volta, ne hanno preso in considerazione componenti diverse. Essa appare dunque come una categoria multidimensionale, in particolare per quanto concerne il settore della salute dove l'erogazione del servizio è uno specifico e complesso mix di emozioni, di cose concrete ed astratte sulla cui valutazione non sono ancora chiariti i ruoli svolti dalle aspettative e percezioni del paziente (Keith, 1998).

In uno studio ormai classico, Ware e collaboratori (Ware, Davis-Avery e Steward, 1978), analizzando i diversi questionari per la valutazione della soddisfazione riportati in letteratura, misero insieme un elenco di 8 dimensioni di cui le prime 4 (gli aspetti interpersonali, la competenza tecnica, la facilità di accesso, gli aspetti burocratico-finanziari) risultavano di gran lunga le dimensioni più frequentemente valutate. Varie reviews degli studi sulla soddisfazione nel campo della salute hanno evidenziato che il cuore della soddisfazione del paziente sembra risiedere nel rapporto interpersonale, nella competenza tecnica e nel risultato dell'incontro (Hall e Dorman, 1988).

Gli aspetti psico-sociali risultano poco esplorati: generalmente i medici non se ne occupano, o perché non ne hanno il tempo o perché non li reputano rilevanti (Lewis, 1994).

Sulla base della letteratura esistente, abbiamo sviluppato un questionario volto a valutare la soddisfazione degli utenti di quel particolare incontro medico-paziente rappresentato dalla consulenza genetica.

Abbiamo ricondotto a 3 aspetti principali le dimensioni da esplorare:

1) l'aspetto tecnico (T), vale a dire in che misura l'utente ritiene che il medico abbia le competenze necessarie, sia in grado di dare indicazioni giuste e risulti complessivamente rassicurante;

2) l'aspetto interpersonale (I), riguardante la valutazione che l'utente dà del comportamento del medico verso il paziente come persona e non come «caso», mostrando interesse, dedicandogli tempo e prendendosi cura;

3) gli aspetti procedurali (P), inerenti il modo in cui l'utente valuta le componenti amministrative e burocratiche del servizio (ad esempio le modalità e i tempi per prendere l'appuntamento o ritirare le cartelle cliniche, la durata dell'attesa in sala d'aspetto, i costi, ecc.) e il comportamento del personale amministrativo e di segreteria.

Inoltre, 4 item erano dedicati ad esplorare proprio il senso di soddisfazione: 2 item erano dedicati alla Soddisfazione specifica per l'informazione Medica e genetica ricevuta (SIM), e 2 erano dedicati alla Soddisfazione specifica per l'Esperienza in quel Centro (SEC). I diversi tipi di item erano distribuiti casualmente all'interno del questionario.

**2. Metodologia.** Tra tutti gli utenti afferiti al Servizio di Genetica Medica del Policlinico Universitario di Tor Vergata nel periodo giugno 2001 - aprile 2004 abbiamo individuato un totale di 42 casi riguardanti richieste di consulenza genetica per forme distrofiche ben definite (Distrofia Muscolare Duchenne, Charcot-Marie Tooth, Distrofia Miotonica di Steinert, Atrofia Muscolare Spinale, Distrofia oculo-faringea) e per diverse forme di neuropatie/miopatie di varia origine senza diagnosi genetica (Artrogriposi, Miopatia mitocondriale, Atrofia spinale focale). Si tratta di un centro pubblico in cui la consulenza genetica è fornita da un genetista medico che, laddove necessario, rinvia ad altri specialisti per le competenze richieste dalla patologia in questione. Presso il centro stesso esiste la possibilità di condurre gran parte delle indagini citogenetiche e molecolari che si rendano necessarie oltre alle comuni analisi di laboratorio.

Ai 42 utenti è stata inviata una lettera che spiegava le finalità della ricerca, garantiva l'anonimato delle risposte e preannunciava un contatto telefonico.

Dei 42 utenti ne sono risultati reperibili 33 che hanno tutti acconsentito a partecipare allo studio.

Ai partecipanti abbiamo somministrato telefonicamente il questionario specifico da noi elaborato, precedentemente sperimentato in alcune telefonate di prova per valutarne la completezza, comprendente 27 item.

## Esperienza di consulenza genetica e comunicazione diagnostica...

TAB. 1. *Caratteristiche degli utenti e motivi della richiesta di c.g.*

	n	%
<b>Intervistati</b>	33	
<b>M</b>	6	18
<b>F</b>	27	82
<b>Età, media (ds)</b>	39.3 (11.1)	
<b>range</b>	24-65	
<b>Anni di Scolarità, media (ds)</b>	11.8 (3.0)	
<b>range</b>	5-17	
<b>Motivo richiesta Consulenza Genetica</b>		
Valutazione del rischio personale	5	
Informazioni rischio progenie	4	
Diagnosi prenatale	9	
Conferma genetica della diagnosi clinica	10	
Richiesta di diagnosi	5	
<b>Tipo di Patologia per cui chiesta CG</b>		
Distrofia Muscolare Duchenne (DMD)	6	
Distrofia Miotonica Steinert (DMS)	3	
Charcot Marie Tooth (CMT)	3	
Atrofia Muscolare Spinale (SMA)	8	
Neuropatie/Miopatie varia origine (Artrogriposi; Miopatia Mitochondriale; Atrofia spinale focale)	13	
<b>Utenti personalmente affetti</b>	16/33	48.5
<b>Con precedenti esperienze di CG</b>	12/33	36
<b>Con diagnosi già confermata geneticamente</b>	5/16	31

Dopo una domanda introduttiva che accertava il ricordo dell'esperienza e il motivo che aveva condotto l'utente al servizio (In data .... lei ha avuto consulenza genetica presso .... Ricorda per quale motivo l'aveva chiesta?) gli item successivi esploravano i diversi aspetti dell'esperienza: Tecnici (T), Interpersonali (I), Procedurali (P) ed infine esplicitamente richiedevano di esprimere numericamente, su una scala da 1 a 4, la propria Soddisfazione per l'Informazione Medico-genetica ricevuta (SIM) e la Soddisfazione per l'Esperienza in quel Centro (SEC).

La conversazione telefonica dava ampio spazio anche ai commenti spontanei che venivano sinteticamente annotati per scritto. Infatti, oltre all'interesse per la valutazione che gli utenti davano della consulenza, la nostra attenzione era rivolta a capire quali aspetti dell'incontro venissero sottolineati - direttamente, rispondendo ad una specifica domanda, o indirettamente attraverso commenti spontanei

appunto - come essenziali alla connotazione positiva/negativa dell'esperienza di consulenza.

Alle conversazioni non è stato dato un limite di tempo e la durata di ciascuna è andata da un minimo di 30 minuti ad un massimo di circa 2 ore. La tabella 1 riassume le caratteristiche dei 33 utenti cui è stato somministrato il questionario e le motivazioni della loro richiesta di consulenza genetica.

**3. Risultati.** L'esperienza di consulenza genetica presenta, per la maggioranza dei partecipanti allo studio, connotazioni molto positive secondo tutti e tre i principali aspetti considerati. Le tabelle 2, 3 e 4 riportano le risposte al Questionario suddivise per tipo di item, rispettivamente: Tecnico (T), Interpersonale (I), Procedurale (P).

Dal punto di vista Tecnico (tab. 2, item T 3, 4, 5, 8, 13, 15, 16, 26) ottengono ampio apprezzamento:

TAB. 2. Item del questionario relativi agli aspetti tecnici della consulenza genetica

Tipo		Sì		No		Non so		Altro		Totale
		n	%	n	%	n	%	n	%	
T	3. Le ha spiegato con chiarezza la situazione?	22	66.7	8	24.2	2	6.1	1	3	33
T	4. Si è sentito tranquillizzato dopo la spiegazione?	18	54.5	11	33.3	2	6.1	2	6.1	33
T	5. Pensa di aver avuto modo di esprimere tutto quello che aveva da dire?	28	84.8	5	15.2	-	-	-	-	33
T	8. Si sente soddisfatto di come le ha spiegato le cose?	22	66.7	8	24.2	3	9.1	-	-	33
T	13. Nel corso della consulenza ha sentito di essere «in buone mani»?	24	72.7	6	18.2	3	9.1	-	-	33
T	15. Le sono state date indicazioni utili per affrontare al meglio il suo problema?	20	62.5	9	28.1	-	-	3	9.4	32
T	16. Le è sembrato che il medico fosse competente e in grado di gestire il suo caso?	27	84.4	1	3.1	4	12.5	-	-	32
T	26. Ritiene che il luogo in cui le è stata fornita la consulenza fosse un posto idoneo (riservato, tranquillo, con possibilità di parlare, ecc.)?	31	96.9	-	-	1	3.1	-	-	32

- l'adeguatezza del luogo in cui si è svolto l'incontro di consulenza, in quanto riservato, con possibilità di parlare senza interruzioni di telefonate o altro (96.9%, T26);

- la possibilità di esprimere tutto quello che avevano da dire (84.8%, T5);

- la competenza del medico genetista (84.4%, T16).

Dal punto di vista Interpersonale (tab. 3, item I 2, 6, 7, 9, 12, 14, 17, 18) la maggior parte degli intervistati:

- si sono sentiti oggetto di interesse (84.8%; I 6);

- si sono sentiti trattati con rispetto e tatto (84.8%; I 14);

- pensano che il medico abbia dedicato loro tutto il tempo necessario (84.4%; I 17);

- ricordano il medico che ha fatto la consulenza (93.9%; I 2);

- si sentono liberi di telefonargli per altri chiarimenti in tutta tranquillità (72.7%; I 9);

- nessuno risponde affermativamente alla domanda se un centro privato potrebbe offrire maggiore considerazione/attenzione (I 12).

Dal punto di vista Procedurale (tab. 4, item P 20, 22, 23, 25, 27) sono notate ed apprezzate:

- la semplificazione degli aspetti burocratici e amministrativi (impegnative, certificati, cartelle cliniche ecc.) (75%, P22);

- la qualità del trattamento ricevuto da parte del personale di segreteria e amministrativo (84.4%, P25).

Sono solo 2 (6.2%) coloro che ritengono di poter avere di meglio in un centro privato (P27).

La maggior parte dei partecipanti allo studio esprime un netto senso di Soddisfazione per l'Esperienza in quel Centro (tab. 5, item SEC 10, 24):

- l'84.8% non ha mai pensato di rivolgersi successivamente ad un altro centro;

## Esperienza di consulenza genetica e comunicazione diagnostica...

Tab. 3. Item del questionario relativi agli aspetti interpersonali della consulenza genetica

Tipo		Sì		No		Non so		Altro		Totale
		n	%	n	%	n	%	n	%	
I	<b>2.</b> Ricorda il dottore/la dottoressa che le ha fatto la consulenza?	31	93.9	1	3	1	3	-	-	33
I	<b>6.</b> Ritieni che il medico abbia mostrato interesse verso di lei e verso la sua situazione?	28	84.8	5	15.2	-	-	-	-	33
I	<b>7.</b> Le è sembrato che capisse il suo stato d'animo?	22	66.7	6	18.2	5	15.2	-	-	33
I	<b>9.</b> Si sentirebbe a suo agio se dovesse richiamare quel medico per fargli altre domande?	24	72.7	8	24.2	1	3	-	-	33
I	<b>12.</b> Pensa che in un centro privato potrebbe ricevere più considerazione e attenzione?	-	-	26	78.8	7	21.2	-	-	33
I	<b>14.</b> Si è sentito trattato con rispetto e tatto?	28	84.8	4	12.1	1	3	-	-	33
I	<b>17.</b> Ritieni che le sia stato dedicato tutto il tempo necessario?	27	84.4	4	12.5	1	3.1	-	-	32
I	<b>18.</b> Pensa che il medico abbia capito cosa la preoccupava?	22	68.7	6	18.8	1	3.1	3	9.4	32

- il 78.1% lo raccomanderebbe, o lo ha già raccomandato, a parenti e amici.

Ed è ancora la maggioranza ad esprimere Soddisfazione per l'Informazione Medico-genetica (tab. 5, item SIM 19, 21):

- la consulenza ricevuta è stata all'altezza delle aspettative (68.7%, SIM 19);

- le informazioni sono state chiare ed esaurienti (87.5%, SIM 21).

A fine questionario veniva richiesto ai partecipanti di quantificare la propria soddisfazione SIM e SEC su una scala da 1 a 4. Coloro che hanno espresso il loro «voto» sono stati complessivamente 32/33 con il risultato riportato nella tab. 6:

La tabella 7 riporta i livelli di soddisfazione media.

Il mancato raggiungimento di un livello maggiore di soddisfazione nei confronti di un servizio della sanità pubblica rispetto al quale nessuno dei partecipanti pensa di poter rice-

vere maggiore considerazione e attenzione in un centro privato (I12) dipende da una quota minoritaria di insoddisfatti che emergono in alcuni item del questionario:

- la situazione non è stata spiegata con chiarezza (24.2%, T3);

- la consulenza genetica non è risultata tranquillizzante (33.3%, T4);

- sono state insoddisfacenti le spiegazioni ricevute (24.2%, T8);

- non sono state date indicazioni utili per affrontare al meglio il problema (28.1%, T15);

- la consulenza genetica non è stata all'altezza delle aspettative (25%, SIM19).

Pur riconoscendo la competenza tecnica del genetista, la sua disponibilità umana, la semplificazione delle procedure burocratiche e amministrative e il comportamento garbato del personale non medico, gli insoddisfatti (7 complessivamente) restano tali e lo esprimono decisamente (voto 1-2). I dati qualitativi forniti dai

**G. Jacopini, P. Zinzi, M. Bengala, D. Salmaso, G. Novelli, M. Frontali**

TAB. 4. *Item del questionario relativi agli aspetti procedurali della consulenza genetica*

Tipo	Tropo lungo		lungo		normale		breve		Non so		Totale
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	
P 20.	Come valuta il tempo trascorso da quando lei si è messo in contatto con il centro al giorno dell'appuntamento?										
	1	3.1	2	6.2	10	31.3	16	50.0	3	9.4	32
P 23.	Come valuta il tempo di attesa nella sala d'aspetto prima di essere ricevuto?										
	3	9.4	3	9.4	12	37.5	12	37.5	2	6.2	32
P 22.	Tropo complicate		complicate		normali		semplici		Non so		Totale
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	
	-	-	3	9.4	4	12.5	24	75.0	1	3.1	32
P 25.	Si		No		Non so		Altro				Totale
	n	%	n	%	n	%	n	%			
	27	84.4	-	-	5	15.6	-	-			32
P 27.	Pensa che in un centro privato potrebbe avere di meglio?										
	2	6.2	27	84.4	3	9.4	-	-			32

loro commenti spontanei nel corso della conversazione telefonica riconducono sostanzialmente l'insoddisfazione ai seguenti motivi:

- il permanere di una condizione di incertezza (diagnosi genetica impossibile);

- la delusione delle aspettative (test genetico negato/impossibile);

- troppe domande, poche risposte (non viene compresa la ragione delle domande sulla storia familiare di malattia);

## Esperienza di consulenza genetica e comunicazione diagnostica...

TAB. 5. Utenti soddisfatti per l'informazione medica (SIM) e per l'esperienza nel centro (SEC)

	Sì		No		Non so		Altro		Totale
	n	%	n	%	n	%	n	%	
SEC 10. In seguito ha mai pensato di rivolgersi a qualche altro centro per avere un'altra CG?	5	15.2	28	84.8	-	-	-	-	33
SEC 24. Se un suo amico o un familiare avesse bisogno di una consulenza genetica raccomanderebbe lo stesso centro?	25	78.1	7	21.9	-	-	-	-	32
SIM 19. La consulenza che ha avuto è stata all'altezza delle aspettative?	22	68.7	8	25	2	6.2	-	-	32
SIM 21. Si sente soddisfatto delle informazioni che le sono state date (chiare, esaurienti, ecc.)?	28	87.5	2	6.2	2	6.2	-	-	32

TAB. 6. Livello di soddisfazione da 1 a 4 (min 1- 4 max) per SIM e SEC

Livello di soddisfazione		Voto dei partecipanti				n
		1	2	3	4	
SIM	11. Che voto darebbe alla consulenza che ha ricevuto?	5	1	11	15	32
SEC	28. Che voto darebbe alla sua esperienza presso quel centro?	3	4	9	16	32

TAB. 7. Livello di soddisfazione da 1 a 4 per SIM e SEC

Livello di soddisfazione SIM, media (ds)	3.0 (1.2)
Livello di soddisfazione SEC, media (ds)	3.1 (1.1)

- delegittimazione della valutazione soggettiva del rischio (la minimizzazione del rischio da parte del genetista è vissuta non come rassicurazione ma come incomprensione/indifferenza).

È importante considerare che tutti i motivi di insoddisfazione citati attengono, in realtà, alla natura stessa della consulenza genetica:

perché riguarda patologie per la maggior parte delle quali non esistono terapie e dunque è un incontro basato sul ricevere informazioni piuttosto che prescrizioni (Hsia, 1979); perché si tratta di informazioni complesse, di non facile comprensione (Vlek, 1987); perché le caratteristiche di ereditarietà di queste patologie pongono pesanti ipoteche sulle scelte riproduttive

della coppia e quindi sui rapporti coniugali e familiari (Kessler, 1984); perché si tratta di patologie i cui effetti sulla persona malata, quando non rapidamente mortali, determinano cronicità e decorsi fortemente invalidanti rispetto ai quali non esistono ricette univoche e risolutive (Bostrom, 2005). Anche i nostri dati evidenziano che si può ritenere il medico competente e capace di gestire la situazione (T16, 84.4%) e tuttavia non sentirsi tranquillizzati (T4, 54.5%).

**4. Discussione.** Il numero dei partecipanti allo studio è limitato e dunque l'opinione da loro espressa non è generalizzabile, tuttavia le loro risposte risultano del tutto in linea con la letteratura riguardante lo studio della soddisfazione dell'utente nel settore della salute. Gli aspetti interpersonali del servizio, compresa la chiarezza della comunicazione, la spiegazione esauriente e il tempo adeguato per trasmettere l'informazione si confermano importanti fattori di predizione della soddisfazione (Keith, 1998). Un ulteriore importante fattore di predizione della soddisfazione è la *compliance* con la struttura, che si esprime nel suggerirla ad amici e parenti e nel non esprimere intenzione di ricorrere ad altre (Keith, 1998). Per quanto riguarda la soddisfazione nei confronti della struttura (SEC) c'è anche da notare che nei nostri dati essa non si differenzia affatto dalla soddisfazione espressa per l'informazione medica ricevuta (SIM): in 24 casi su 32 il valore numerico espresso per SIM viene ripetuto identico per SEC. Questo dato conferma che la percezione della qualità del servizio è fortemente influenzata dagli aspetti interpersonali della relazione con il medico, dalla certezza della sua competenza professionale e dalla durata e qualità della comunicazione (Keith, 1998).

Anche i motivi di insoddisfazione da noi rilevati sono in accordo con la letteratura secondo cui la consulenza genetica, rispetto ad altri tipi di incontri medici, contiene per sua stessa natura elementi che determinano insoddisfazione, ansia e incertezza (Van Zuuren, 1997). Si tratta di aspetti che hanno pesantemente influenzato il livello di soddisfazione di circa  $\frac{1}{4}$  di questi utenti nonostante l'alta qualità complessiva del servizio riconosciuta dalla maggioranza dei par-

tecipanti allo studio. Il genetista parte dunque in svantaggio rispetto ad altri medici. In che modo si può ipotizzare di colmare un tale svantaggio? Se torniamo a considerare il nostro questionario, i vari gruppi di item riguardavano cosa gli utenti avevano ricevuto da un punto di vista tecnico, interpersonale e procedurale ma non riguardavano il *come* e forse è proprio nella modalità che possiamo trovare l'indicazione per una più piena valorizzazione di quanto offerto dal servizio, vale a dire mediante l'applicazione di un modello di consulenza integrata psicologica e genetica, di tipo *patient-centered*, basata cioè su un approccio individuale e finalizzata all'attenuazione dell'impatto psicologico dell'informazione medico-genetica e della diagnosi.

Con centralità del paziente non si indica un concetto unitario (Mead e Bower, 2000) ma un insieme di diverse componenti: uno dei principali ingredienti è l'abilità del consulente nel far emergere, durante l'incontro, le convinzioni dell'utente riguardanti la patologia e nel discuterne insieme. Un ulteriore ingrediente è la capacità di stimolarlo ad assumere il controllo della situazione indirizzando la consulenza verso i settori di informazione che maggiormente desidera conoscere (Kok e Schaalma, 1998). Più in generale, ciò che caratterizza un incontro *patient-centered* è la disponibilità del medico a porgli domande esplicite su aspetti personali e sociali della sua esperienza di/con la malattia perché questo offre al paziente l'opportunità di riflettere sui propri problemi psico-sociali e sulle proprie esigenze e di capire se e come hanno avuto risposta (Michie, Miles e Weinman, 2003). Gli aspetti psico-sociali invece risultano solitamente assai poco esplorati (Lewis, 1994). I medici generalmente non se ne occupano, o perché non ne hanno il tempo o perché non li reputano rilevanti. In realtà, laddove ci si occupi di patologie genetiche, la dimensione psico-sociale assume grande rilevanza date le implicazioni (ereditarietà, inguaribilità, cronicità) di quasi tutte queste patologie. La comunicazione della diagnosi in questi casi, infatti, non conclude il rapporto con il paziente e la sua famiglia ma anzi è proprio da quel momento che il percorso comincia e si acuisce il bisogno di punti di riferimento (Kessler, 1979). Questo problema non

## Esperienza di consulenza genetica e comunicazione diagnostica...

riguarda solo le patologie neuromuscolari ma si prospetta come generale, man mano che aumentano nel campo della genetica molecolare i lavori applicabili alla genetica umana e si rendono disponibili tecniche diagnostiche sempre più potenti con il conseguente crearsi di situazioni in cui la comunicazione di informazioni diagnostiche e prognostiche renderà necessaria una figura professionale capace di gestire le emozioni che ad esse si accompagnano e guidare la famiglia al reperimento e all'utilizzo delle risorse esistenti sul territorio.

Secondo un modello già attivo a livello internazionale, la centralità del paziente può essere affermata, prima ancora dell'incontro di consulenza, creando all'interno della struttura una figura stabile di riferimento la cui formazione specifica riguardi proprio la gestione delle ricadute psicologiche, sociali ed etiche della genetica umana e che abbia il compito di accompagnare l'utente in tutte le fasi del percorso.

L'introduzione di questa figura professionale di riferimento rafforzerebbe utilmente:

**a) gli aspetti tecnici del servizio.** Attraverso la reiterazione dell'informazione medico-genetica o con indicazioni utili al reperimento di supporto adeguato nelle strutture territoriali, ma non solo. Vari studi (McAllister, 2003) hanno messo in evidenza che la percezione che l'utente ha del rischio, così come le sue personali teorie sull'ereditarietà sono da tenere in considerazione in quanto rappresentano elementi cruciali del processo di coping. Sappiamo anche che almeno un 20% della variazione del livello di soddisfazione dei pazienti risulta attribuita al soddisfacimento dell'aspettativa con cui sono arrivati al servizio (Like e Zyzanski, 1987). Tornando ai nostri utenti e alla valutazione da loro espressa, i dati suggeriscono dunque l'opportunità di esplorare convincenti e aspettative, preliminarmente alla consulenza stessa, in modo accurato. Laddove tali convincenti e valutazioni si rivelassero inadeguati e le aspettative riguardassero, come spesso avviene, analisi o interventi di fatto impossibili – o per la situazione specifica dell'utente o in quanto ancora non disponibili tecnicamente – è rilevante che il genetista ne sia preavvertito in modo da

spiegare esaurientemente al paziente nel corso della consulenza quanto è obiettivamente realizzabile. La certezza che si sta facendo/è stato fatto tutto ciò che era possibile può ridurre l'ansia dell'utente o della coppia e tutelarli da illusorie quanto costose ricerche di soddisfazione in centri privati con pochi scrupoli; probabilmente anche aumentare il senso di soddisfazione per il servizio ricevuto;

**b) gli aspetti interpersonali del servizio.** Vari studi clinici (Reif e Baitsch, 1985) hanno già evidenziato l'accresciuto bisogno di sostegno psicologico degli utenti di consulenza genetica e i risvolti psicoterapici dell'incontro (Kessler, 1979). Possiamo perciò ipotizzare che la presenza di una figura stabile di riferimento, prima e dopo la consulenza, potrebbe rendere l'incontro più soddisfacente anche da questo punto di vista aiutando il paziente a riprendere il controllo sulla sua vita nonostante il momento di crisi che attraversa a causa della malattia genetica per cui chiede la consulenza, a compiere consapevolmente le future scelte riproduttive e a sentirsi motivato ad utilizzare e mettere in pratica tutte le opportunità disponibili.

Questa figura è stata peraltro già considerata importante dal documento della Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano (Linee-Guida, 2004). Nel documento si legge tra l'altro: «Il processo di consulenza genetica si propone di aiutare la persona e la famiglia a:

- comprendere le informazioni mediche, inclusa la diagnosi (pre e post natale), il probabile decorso della malattia e gli interventi preventivi, terapeutici e assistenziali disponibili;
- comprendere la componente genetica della malattia e il rischio di trasmetterla;
- comprendere le opzioni disponibili nell'affrontare il rischio di malattia;
- comprendere le opzioni procreative;
- affrontare le scelte più appropriate, in rapporto al rischio e alle aspirazioni dei familiari, agendo coerentemente nel rispetto delle decisioni prese;
- realizzare il miglior adattamento possibile alla malattia».

La consulenza genetica, per la valenza dei temi trattati (salute, malattia, procreazione, qualità e aspettative di vita) ha forti connotazioni psicologiche ed etiche. Dalla consulenza genetica possono scaturire problemi complessi, che riguardano vari aspetti legati alla malattia genetica e che condizionano le scelte delle persone, ad esempio, la procreazione in situazioni di rischio aumentato, la possibilità di conoscere o non conoscere le proprie caratteristiche genetiche, compresa la probabilità di sviluppare una malattia. Queste scelte, proprio perché coinvolgono delicati aspetti personali, non possono essere delegate a nessuna figura professionale, ma richiedono la piena autonomia e la responsabilità degli interessati. Inoltre, la consulenza genetica deve tenere conto della crescente pluralità culturale della nostra società.

Altre ricerche potranno utilmente valutare il successo o meno dell'applicazione di un modello *patient-centered* nell'ottenimento di un maggior livello di soddisfazione da parte dell'utente.

### Riferimenti bibliografici

- Bostrom, K., Ahlstrom, G. (2005). Living with a hereditary disease: Persons with muscular dystrophy and their next of kin. *American Journal of Medical Genetics*, 136 (1), 17-24.
- Hall, J.A., Dorman, M.C. (1988). What patients like about their medical care and how often they are asked: A meta-analysis of satisfaction literature. *Social Science & Medicine*, 27, 935-939.
- Hsia, Y.E. (1979). The genetic counselor as information giver. In A.M. Capron, M. Lappé, M.F. Murray, T.M. Powledge, S.B. Twiss e D. Bergsma (a cura di), *Genetic counseling: Facts, values, and norms*. New York: Alan R. Liss, Inc. For the National Foundation-March of Dimes BD-OAS XV (2), 187-200.
- Keith, R.A. (1998). Review article. Patient satisfaction and rehabilitation services. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 79, 1122-1128.
- Kessler, S. (1979). The genetic counsellor as psychotherapist. In A.M. Capron, M. Lappé, M.F. Murray, T.M. Powledge, S.B. Twiss e D. Bergsma (a cura di), *Genetic counseling: Facts, values, and norms*. New York: Alan R. Liss, Inc. For the National Foundation-March of Dimes BD-OAS XV (2), 187-200.
- Kessler, S. (1984). Psychological responses to stresses in genetic diseases. In J.O. Weiss, B.A. Bernhardt, N. Paul (a cura di), *Genetic disorders and birth defects in families and society: Toward interdisciplinary understanding*. White Plains, NY: March of Dimes Birth Defects Foundation, 20 (4), 114-117.
- Kok, G., Schaalma, H. (1998). Theory-based and data-based health education intervention programmes. *Psychology & Health*, 13, 747-751.
- Lewis, J.R. (1994). Patient views on quality care in general practice: Literature review. *Social Science & Medicine*, 3, 655-670.
- Like, R., Zyzanski, S.J. (1987). Patient satisfaction with clinical encounter: Social psychological determinants. *Social Science & Medicine*, 24, 351-357.
- Linee-Guida per le attività di genetica medica. 15 Luglio 2004. *Gazzetta Ufficiale*, 224, 23 Settembre 2004.
- McAllister, M. (2003). Personal theories of inheritance, coping strategies, risk perception and engagement in hereditary non-polypoid colon cancer families offered genetic testing. *Clinical Genetics*, 64, 179-189.
- Mead, N., Bower, P. (2000). Patient-centeredness: A conceptual framework and review of the empirical literature. *Social Science & Medicine*, 51, 1087-1110.
- Michie, S., Miles, J., Weinman, J. (2003). Patient-centeredness in chronic illness: What is it and does it matter? *Patient Education and Counseling*, 51, 197-206.
- Newsome, P.R., Wright, G.H. (1999). A review of patient satisfaction: 1. Concepts of satisfaction. *British Dental Journal*, 186, 161-165.
- NHS Management Inquiry. (1984). London: Department of Health and Social Security.

## Esperienza di consulenza genetica e comunicazione diagnostica...

- Reif, M., Baitsch, H. (1985). Psychological issues in genetic counseling. *Human Genetics*, 70, 193-199.
- Van Zuuren, F.J., van Schie, E.C., van Baaren, N.K. (1997). Uncertainty in the information provided during genetic counseling. *Patient Education and Counseling*, 32, 129-139.
- Vlek, C. (1987). Risk assessment, risk perception and decision making about courses of action involving genetic risk: An overview of concepts and methods. In G. Evers-Kiebooms, J.J. Cassiman, H. Van den Berghe e G. d'Ydewalle (a cura di), *Genetic risk, risk perception, and decision making*. New York: Alan R Liss. For the National Foundation March of Dimes BD-OAS XXIII (2), 171-207.
- Ware, J.E. Jr, Davis-Avery, A., Steward, A.L. (1978). The measurement and meaning of patient satisfaction. *Health & Medical Care Services Review*, 1, 2-15.

[Ricevuto l'8 settembre 2005]  
[Accettato il 17 novembre 2005]

---

Direttore responsabile: Cesare Cornoldi

Stampa: Litosei - Rastignano (Bo)

DTP: Centro Immagine - Capannori (Lu)

Registrato al n. 6658 presso la cancelleria del Tribunale Civile e Penale di Bologna, il 25.3.1997.

Copyright © 2006 by Società editrice il Mulino, Bologna.