



MODELLO DI CONSULENZA PSICOLOGICA ASSOCIATA ALLA COMUNICAZIONE DIAGNOSTICA NELLE PATOLOGIE NEUROMUSCOLARI

Zinzi Paola(1), Bengala Mario(2), Salmaso Dario(1), Novelli Giuseppe(2), Frontali Marina(3), Jacopini Gioia (1)

(1) *ISTC/CNR, Roma*

(2) *Dipartimento Biopatologia Università Tor Vergata, Roma*

(3) *INMM/CNR, Roma*

Introduzione

Le patologie neuromuscolari sono patologie degenerative geneticamente determinate, relativamente comuni, eterogenee ma associate, con livelli diversi di gravità, ad handicap di tipo fisico.

L'impatto che l'handicap fisico ha sull'individuo e sulla sua famiglia dipende da diverse variabili tra le quali il tipo e la gravità dell'handicap, l'età di insorgenza, la prognosi, la rete familiare e sociale di sostegno e anche le modalità della comunicazione diagnostica. Nell'ambito del Progetto: *RF02 Network operativo multicentrico per la diagnosi molecolare e la consulenza genetica integrata delle malattie neuromuscolari, finanziato dal Ministero della Salute, convenzione 239*, abbiamo analizzato in che modo un gruppo di pazienti con patologie neuromuscolari diverse valutava la propria esperienza di consulenza genetica.

I dati preliminari qui riportati fanno riferimento ai vissuti ed alle aspettative dei pazienti all'interno dei quali si è cercato di individuare quelle caratteristiche dell'incontro consulente-utente che si evidenziavano come irrinunciabili per una comunicazione diagnostica non solo traumatica, ma tale da favorire rapidi processi adattativi da parte del paziente e dei familiari.

I pazienti

Tra gli utenti afferiti alla Genetica Medica del Policlinico di Tor Vergata nel periodo giugno 2001-aprile 2004 sono stati individuati 42 casi di consulenze riguardanti sia patologie ben definite (Distrofia Muscolare Duchenne, Charcot-Marie Tooth, Distrofia Miotonica di Steinert, Atrofia Muscolare Spinale) sia varie forme di miopatie e neuropatie.

L'intervista

Sono state fin qui condotte telefonicamente 20 interviste semistrutturate ai titolari di cartella(15) o a loro congiunti(5). Le interviste telefoniche erano state preventivamente annunciate tramite lettera esplicativa delle finalità della ricerca. Per la conduzione dell'intervista telefonica si è fatto riferimento ad una griglia di 28 items che riguardavano:

- gli *aspetti tecnici* dell'esperienza di consulenza, vale a dire la valutazione da parte dell'utente della validità professionale del consulente e dell'esattezza delle informazioni ricevute nella consulenza stessa (T);
- gli *aspetti affettivi*, cioè la valutazione, da parte dell'utente, dell'attenzione e della considerazione per se stesso come persona ricevute dal consulente e dello spazio ottenuto per esprimere il proprio stato d'animo (A);
- gli *aspetti procedurali*, vale a dire la valutazione di tutti gli aspetti burocratici e

amministrativi dell'ottenere la consulenza genetica (P).

Attenzione era anche rivolta, nel corso dell'intervista, alla soddisfazione dell'utente rispetto alla specifica informazione ricevuta (diagnosi ottenuta, informazione completa e aggiornata, suggerimenti specifici etc.) e a quella che può essere definita come *soddisfazione generale* riguardo all'esperienza di consulenza in quella struttura (SG).

Infatti eravamo particolarmente interessati a capire quali "ingredienti" dell'incontro venissero sottolineati - direttamente, rispondendo ad una specifica domanda, o indirettamente attraverso spontanei commenti nel corso della telefonata - come più rilevanti per dare una connotazione positiva/negativa all'esperienza stessa.

Risultati

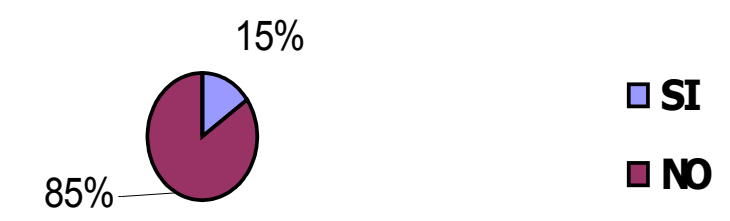
La tabella qui sotto riportata riassume le caratteristiche degli utenti e motivazione alla consulenza genetica.

Intervistati/42	20/42
Sesso soggetti intervistati, M/F	3/17
Non titolari cartella,n	5
Sesso non titolari cartella M/F	0/5
Relazione col titolare:	
Coniuge	3
Genitore	2
Età rispondenti ,media (DS) range	40.7 (10.9) 24-65
Anni di Scolarità rispondenti, media (DS) range	11.3(3) 5-17
Motivo Consulenza:	
test genetico rischio personale	2
informazioni preconcezionali	3
diagnosi prenatale	4
conferma genetica diagnosi	6
ricerca diagnosi	5
Malattia neuromuscolare per cui CG:	
Distrofia Muscolare Duchenne (DMD)	2
Distrofia Miotonica Steinert (DMS)	2
Charcot Marie Tooth (CMT)	2
Atrofia Muscolare Spinale (SMA)	5
Neuropatie/Miopatie non specificate	5
Altro (Artrogriposi;Distrofia oculofaringea;Miopatia Mitocondriale)	4
Affetti/20	11
DIAGNOSI DEFINITA, S/N	4/7

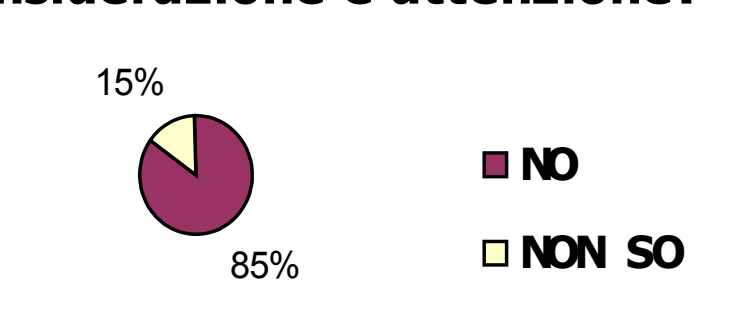
Riguardo alla valutazione dell'esperienza abbiamo chiesto di esprimere un giudizio da estremamente negativo ad estremamente positivo attraverso un voto da 1-4 al servizio ricevuto ed alla consulenza comprensiva degli aspetti burocratici e procedurali. Le votazioni medie sono state per la prima 3.05 ± 1.18 e per la seconda 3.1 ± 1.15 , entrambe quindi di segno positivo. La maggioranza degli intervistati(85%) ha dichiarato di non aver pensato di richiedere una successiva consulenza in un altro centro, e il 74% consiglierebbe la struttura ad amici o familiari che ne avessero bisogno in quanto il servizio è stato all'altezza delle aspettative. Il Servizio privato non viene considerato più idoneo a fornire prestazioni migliori rispetto al

Servizio pubblico. Riportiamo di seguito graficamente le frequenze percentuali delle risposte agli items esaminati.

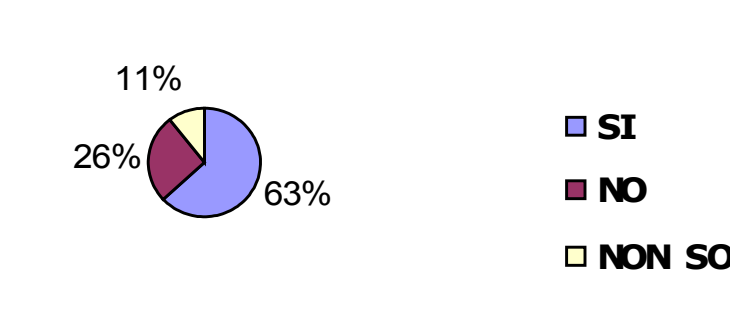
10(SG) In seguito ha mai pensato di rivolgersi a qualche altro centro per avere un'altra CG?



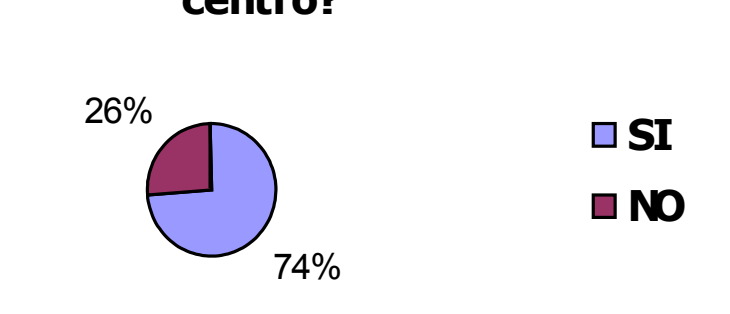
12(A) Pensa che in un centro privato potrebbe ricevere più considerazione e attenzione?



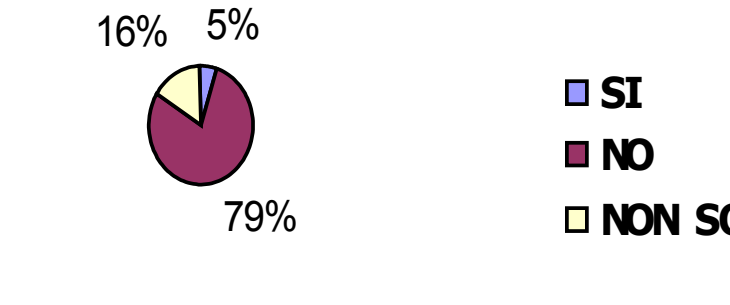
19(SG) La consulenza che ha avuto è stata all'altezza delle aspettative?



24(SG) Se un suo amico o un familiare avesse bisogno di una consulenza genetica raccomanderebbe lo stesso centro?



27(P) Pensa che in un centro privato potrebbe avere di meglio rispetto alle procedure?



Conclusioni

L'incontro di consulenza genetica con la comunicazione della diagnosi di una patologia geneticamente determinata si differenzia da altri tipi di incontri medici per diversi aspetti (mancanza di prescrittività e spesso assenza di cure, trasmissione di informazioni oggettivamente molto complesse e ardue da comprendere, condizione di stress in cui generalmente il consulente si trova e che non ne facilita la comprensione, immediate ripercussioni sul futuro riproduttivo e sulla vita familiare etc). Tutte queste specifiche caratteristiche della consulenza genetica e della comunicazione diagnostica di malattie geneticamente determinate rendono essenziale, da parte del consulente, dare spazio e attenzione alle componenti emotive della situazione che ha di fronte.

I dati sin qui ottenuti sebbene preliminari, sembrano confermare l'importanza di utilizzare un modello di consulenza genetica e psicologica di tipo *patient-oriented*, basata cioè su un approccio individuale per un buon adattamento del paziente all'informazione ricevuta.

Altra variabile assai importante dell'incontro di consulenza genetica è costituita tuttavia dal rapporto esistente fra aspettative dell'utente e possibilità obiettive che, rispetto alla patologia in questione, la scienza offre per soddisfarle, ad esempio in campo di prevenzione. Nel completare lo studio ci proponiamo perciò di approfondire il ruolo svolto da questa variabile rispetto alla soddisfazione/insoddisfazione espressa dagli utenti.