

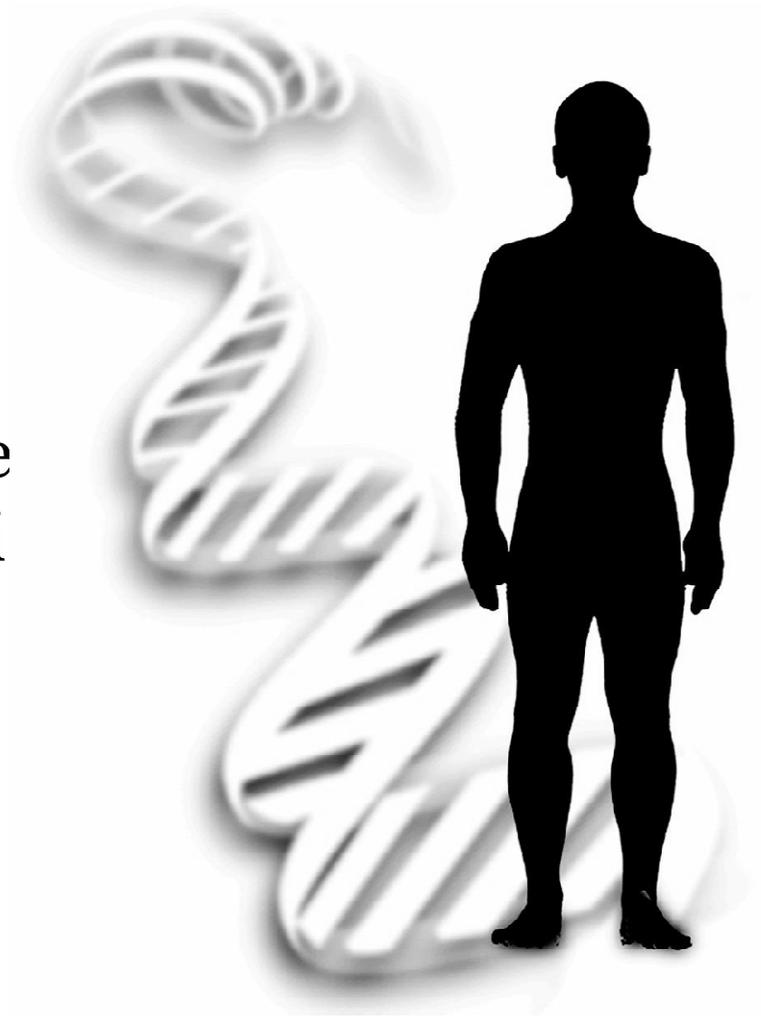
La consulenza genetica

Dal test genetico al paziente



Devono essere considerati parti integranti di un test genetico la comunicazione e l'interpretazione dei risultati e la consulenza sulle loro possibili implicazioni.

E' indispensabile che l'offerta di test genetici, ancorchè validati, avvenga nell'ambito di una consulenza genetica capace di fornire al/la potenziale utente un'informazione completa sulle caratteristiche e le implicazioni de test, di offrire spazio ai suoi dubbi ed alle sue preoccupazioni, di garantire una sua decisione autonoma, ed infine di assicurare un supporto psicologico adeguato sia nella fase decisionale che nell'affrontare le conseguenze del risultato.



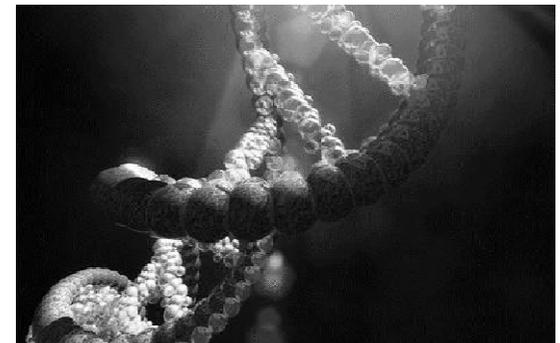


Test genetico:
Analisi di DNA, RNA,
cromosomi, proteine o
particolari metaboliti al
fine di rilevare, a fini
clinici, genotipi,
mutazioni, fenotipi o
cariotipi correlati a
malattie ereditarie

*Task Force on Genetic Testing, USA
2000*

Tipi di test

- **Test diagnostico:** in presenza di un sospetto clinico di una malattia, permette di confermarne o precisarne la diagnosi
- **Test presintomatico :** in una famiglia con un difetto genetico noto, permette di identificare i portatori prima dell'esordio della malattia conclamata
- **Test predittivo:** si distingue dal test presintomatico in quanto il difetto genetico ricercato non determina necessariamente la patologia (diagnosi di rischio)
- **Test prenatale:** fornisce informazioni sullo stato genetico del nascituro



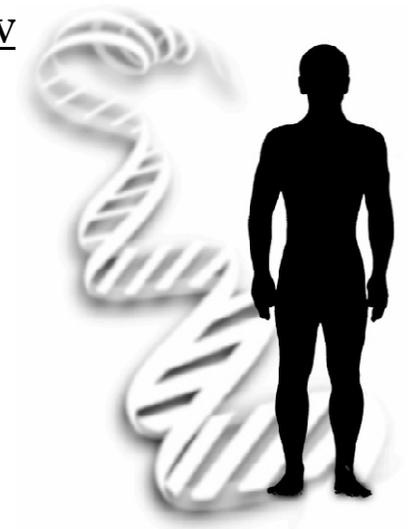
Implicazioni del test I

Nell'offrire un test genetico ad un soggetto è necessario discutere preliminarmente tutte le possibili implicazioni dei diversi risultati in quanto:

a) spesso le malattie predette dai test genetici **non possono essere curate o prevenute** e quindi l'individuo che deve decidere se sottoporsi al test può trovarsi a valutare l'utilità dell'informazione genetica anche su un piano non medico;

b) a seconda dell'attendibilità del test genetico varia il rischio che l'utente possa intraprendere, a seguito del risultato, **azioni** che sarebbero **inopportune** se il risultato fosse errato; ciò è tanto più rilevante in quanto, il **valore predittivo di un test genetico e la sua attendibilità sono sovr**
difficilmente valutabili;

c) soggetti o coppie che attraverso test genetici apprendano di avere un rischio di concepire figli affetti possono evitare il concepimento o la nascita di tali figli ricorrendo anche alle tecniche di fecondazione assistita con seme eterologo o alla diagnosi prenatale; le decisioni nella **sfera riproduttiva** che conseguono al risultato di un test genetico possono essere assai complesse e le azioni da intraprendere non senza rischi;



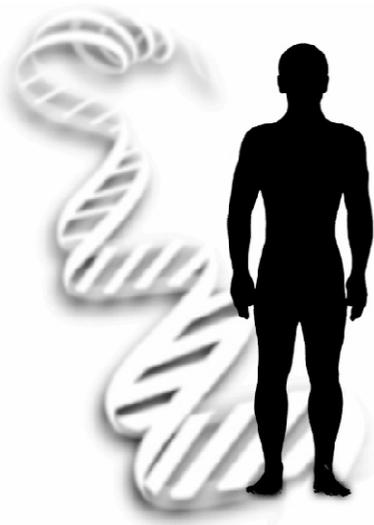
Implicazioni del test II

d) i test genetici possono rivelare informazioni anche sul futuro stato di salute di **consanguinei** del soggetto che vi si è sottoposto. L'eventuale comunicazione del risultato del test ai parenti potrebbe costituire una lesione del loro diritto a non conoscere la propria condizione genetica; d'altro canto, la mancata comunicazione potrebbe costituire una sottrazione di una informazione importante per la loro salute o per quella dei loro figli.

e) il test genetico può rivelare **informazioni non richieste**, come ad esempio una non paternità o il sesso del nascituro. In questo caso si pone il problema se comunicare o meno l'informazione non richiesta.

f) il risultato di un test genetico potrebbe essere usato da **compagnie di assicurazione o datori di lavoro** per operare una discriminazione nei confronti di persone ad alto rischio per una malattia genetica.

g) la conoscenza del risultato potrebbe portare ad una **stigmatizzazione** dei soggetti in questione e delle loro famiglie.



Rischi del test genetico

- a) **rischi psicologici** (come, ad esempio, uno stato ansioso o depressivo derivante dalla consapevolezza di ammalarsi in futuro, senso di colpa, alterazione dell'immagine di sè, ecc.);
- b) **rischi fisici** (ad esempio, complicazioni derivanti dall'uso di trattamenti o terapie conseguenti al risultato del test, ovvero la comparsa della malattia per inefficacia del trattamento preventivo);
- c) **rischi di discriminazione** (come la perdita del lavoro o di un'assicurazione);
- d) **rischi di stigmatizzazione** (come la perdita di contatti sociali nel luogo di lavoro, in famiglia, ecc.).



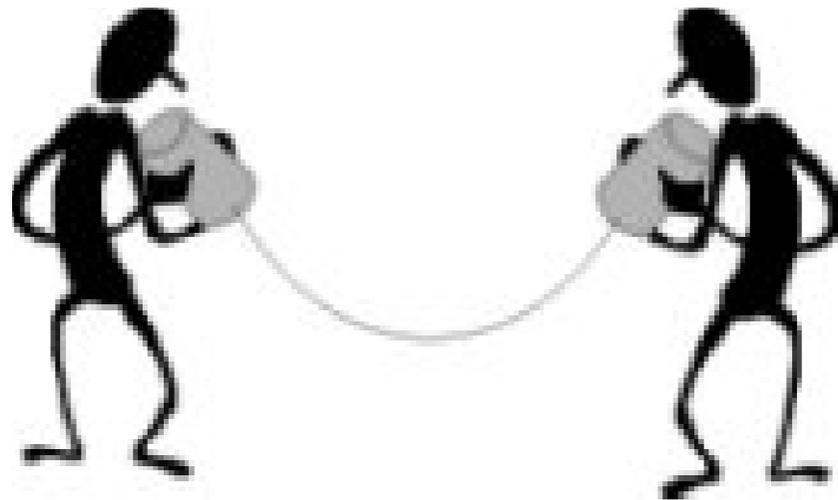
Consulenza genetica

- Prenatale
- Neonatale
- Riproduttiva
- Teratologica
- Oncologica
- associata a Test Genetici di Screening



Comunicazione

Le informazioni sul test genetico e sulle sue implicazioni, e tutto il processo di consulenza devono essere formulati in un linguaggio adeguato al livello di comprensione e di cultura del/la potenziale utente.





Il termine “**Genetic Counselling**” è stato
proposto per la prima volta nel 1957 da Sheldon
Reed

***“to provide people with an
understanding of the genetic problems in
their families”***

*Il numero dei cromosomi umani non è stato definito
prima del 1956 (Tjio e Levan)*

Nel 1975 il termine consulenza genetica è stato ridefinito dalla American Society of Human Genetics (ASHG) come:

Un **processo di comunicazione** che si occupa dei problemi umani connessi con la presenza o il rischio di insorgenza di una patologia genetica in una famiglia.

Tale processo prevede il tentativo da parte di una o più persone, adeguatamente preparate, di aiutare l'individuo o la famiglia a:

1. **comprendere** la diagnosi, il probabile decorso della malattia, e le terapie disponibili,
2. apprezzare il tipo di **ereditarietà** e il modo in cui questa contribuisce all'evoluzione della patologia e al rischio di ricorrenza nei parenti,
3. capire le **alternative** per affrontare consapevolmente il rischio di ricorrenza,
4. **scegliere una linea d'azione** che sembri opportuna al paziente, in considerazione del rischio di ricorrenza, dei loro obiettivi di famiglia, delle loro norme etiche e religiose, e ad agire in accordo con tale decisione,
5. avere il **trattamento** migliore per la patologia che ha colpito il membro affetto della famiglia e/o la determinazione del rischio di ricorrenza di tale disturbo "

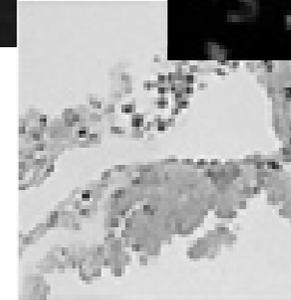
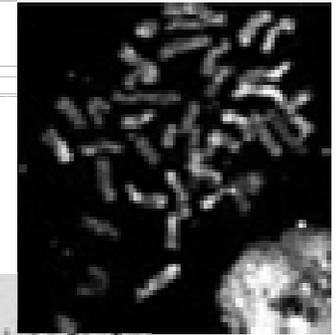
[Ad Hoc Committee on Genetic Counseling, 1975]



Consulenza genetica:

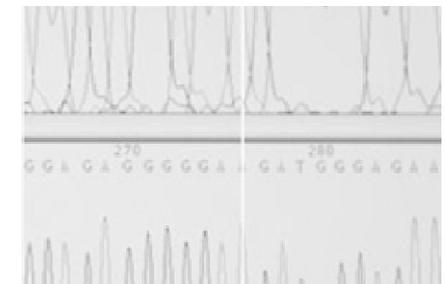
“il processo di aiutare le persone a comprendere le implicazioni mediche, psicologiche e familiari del contributo della genetica alla patologia”

[National Society of Genetic Counselor's Definition Task Force, 2006].



Tappe del counseling

- Albero familiare
- Conferma della specifica patologia nel probando o validazione della diagnosi
- Definizione del rischio
- Spiegazione della patologia
- Descrizione della procedura del test genetico proposto
- Discussione sulla possibilità di risultati indeterminati
- ...varie ed eventuali!



○ Femmina □ Maschio ◇ Sesso sconosciuto

● ■ Individui affetti

○—□ Genitori (non imparentati tra loro)

○=□ Genitori consanguinei

□ ○ ○ □ Figli (in ordine di nascita)
1 2 3 4

○ □ Gemelli fratelli (dizigotici)

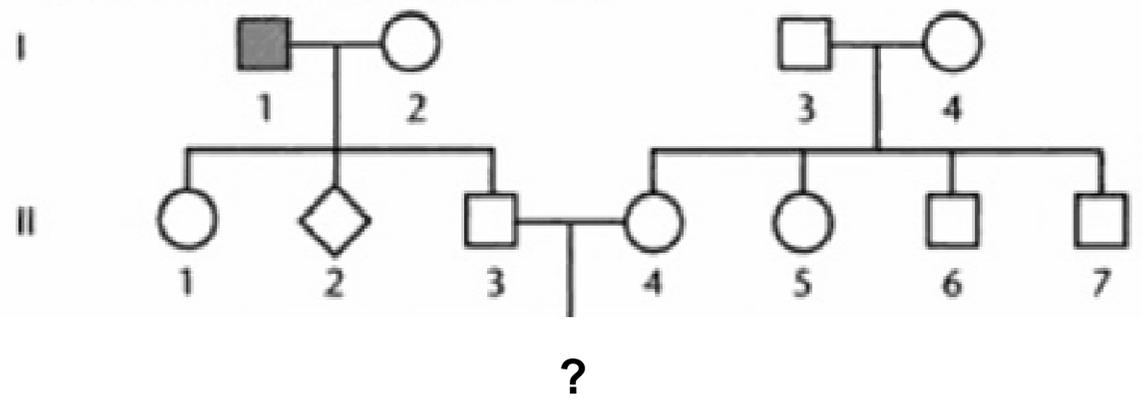
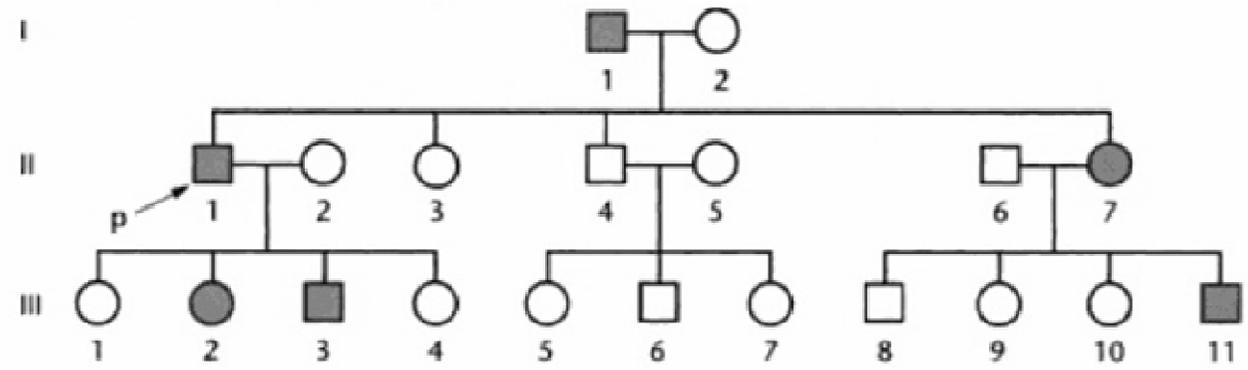
○ ○ Gemelli identici (monozigotici)
(Il sesso deve essere lo stesso)

□ 4 ○ 4 Molteplici individui (non affetti)

→ ■ Probando (in questo caso, un maschio)

⊘ Individuo deceduto (in questo caso, una femmina)

○ ● □ ● Portatori eterozigoti



Il rapporto consulente-paziente ideale si basa su:

- conoscenza approfondita del paziente
- sviluppo della fiducia reciproca
- capacità di comunicare correttamente l'uno con l'altro



Uno degli obiettivi principali della consulenza genetica è l'ottimale comunicazione dell'informazione medica e delle sue implicazioni. Concentrarsi primariamente sul processo di comunicazione come fosse esso stesso l'obiettivo, compromette la pratica della consulenza genetica e dovrebbe essere evitato.



[Kessler, 1979]



Genetic Consultation

L'intero processo che coinvolge il riconoscimento, la valutazione, l'accertamento e la gestione di un problema genetico, che ha come scopo la spiegazione dei tratti fondamentali della patologia al paziente e alla sua famiglia



duties of a doctor [are to] give patients information in a way they can understand; [they must also] respect the rights of patients to be fully involved in decisions about their care

[General Medical Council, 2001]



“Proper communication (of the diagnosis) is associated with a lower number of psychological problems and favors the development of functional strategies to cope with the disease and related daily impairments”

[Adduci, 2006]

Atteggiamento direttivo o non direttivo nelle attività di consulenza

- devono essere evitate azioni coercitive o valutazioni che influenzino la decisione del/la paziente/potenziale utente riguardo al test
- vi sono tuttavia situazioni nelle quali coloro che forniscono la consulenza possono esplicitare le loro preferenze ed assumere quindi un atteggiamento direttivo





Non direttività: la capacità del consulente di astenersi dall'esprimere giudizi personali che possano influenzare la persona nella propria scelta, impedendone l'autonomia decisionale

Screening neonatali

Lo screening neonatale di alcune malattie come la fenilchetonuria e l'ipotiroidismo congenito consente di identificare i bambini affetti e di avviare tempestivamente trattamenti in grado di prevenire o ridurre il danno che ne deriva

Per screening con validità scientifica e utilità clinica ben dimostrate si può rinunciare al consenso informato dei genitori, ma essi devono essere sufficientemente informati sullo screening, in modo da capire - e non da subire - le ragioni per cui viene fatto.

Il consenso informato dei genitori è necessario nel caso in cui non siano state sufficientemente accertate la validità o l'utilità clinica dello screening neonatale.



Test preconcezionali e prenatali



nel caso di test che influenzino le decisioni riproduttive sono indispensabili una informazione completa e un comportamento non direttivo da parte di chi li gestisce, in modo da garantire il rispetto dei valori e delle convinzioni dell'individuo o della coppia.

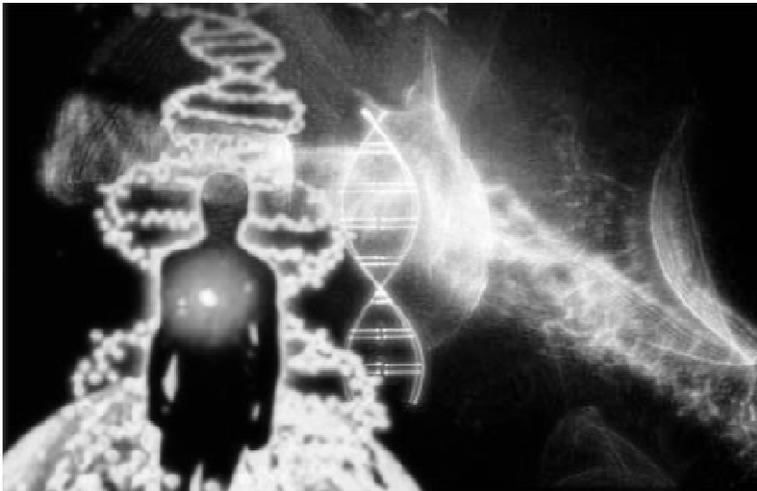
Test presintomatici e test predittivi

Deve essere adottato un atteggiamento non direttivo nel caso di un test che riveli il rischio di una malattia futura, soprattutto quando non vi sia un trattamento efficace o privo di rischi per prevenirla o curarla.



Test di conferma diagnostica

Un medico curante può richiedere a fini diagnostici un test genetico per un paziente quando esista una congruità tra la sintomatologia presentata ed il quadro clinico della malattia di cui si chiede il test. Se un medico curante ritiene opportuno sottoporre un paziente ad un test genetico per la verifica di ipotesi diagnostiche relative a malattie ad insorgenza in età giovanile o adulta, dovrà spiegare al paziente stesso o, nel caso di un minore, ai genitori la motivazione del test, i benefici ed i rischi ad esso connessi, i limiti dei possibili risultati e le implicazioni del test per il paziente e per i familiari, ed ottenerne il consenso informato.



Test per i minori



I test genetici predittivi possono essere effettuati su minori sani a rischio per patologie genetiche dell'età giovanile o adulta con consenso informativo dei genitori, o di chi detiene la patria potestà, solo nel caso in cui esistono concrete possibilità di terapie o trattamenti preventivi efficaci da attuare prima del raggiungimento della maggiore età.

Comunicazione del risultato

Chi si sottopone al test deve essere informato delle modalità con le quali gli/le verrà comunicato il risultato prima che il test venga eseguito. Chi gestisce il test ha l'obbligo di comunicare al soggetto sia un risultato negativo che positivo.

Chiunque si sottoponga ad un test, dopo consenso informato, deve essere lasciato libero di non conoscerne il risultato, anche se il test è già stato eseguito.



Confidenzialita' e Riservatezza

L'accesso al risultato di un test genetico è consentito solo a chi sia stato esplicitamente indicato dall'utente per iscritto al momento del consenso informato o successivamente. In nessun caso il risultato deve essere comunicato a terze persone, siano essi datori di lavoro, compagnie di assicurazione, o altri enti, senza il consenso scritto del soggetto in questione.

Coloro che sono coinvolti nella gestione di un test genetico in tutte le sue fasi, compreso il personale di laboratorio che lo esegue, sono tenuti al segreto professionale e devono pertanto astenersi dal fornire qualsiasi tipo di informazione riguardo al test a chiunque, compresi i familiari dell'utente, senza l'esplicito permesso scritto di quest'ultimo.



Informazione genetica

L'informazione genetica fa parte dello spettro delle informazioni sullo stato di salute di una persona
[European Commission, 2004]

L'informazione genetica è semplicemente uno dei molti tipi di dati medici che potenzialmente possono aiutare o danneggiare il paziente. Come le informazioni non-genetiche, i dati genetici possono aiutare a prendere decisioni importanti sullo stile di vita, sulla vita riproduttiva e sugli interventi medici *[Green, 2003]*

