

Aspetti psicologici del counseling genetico per i tumori ereditari della mammella e/o ovaio: la pratica clinica e la ricerca scientifica in Italia

Anita Caruso*, Cristina Vigna*

I tumori eredo-familiari della mammella e/o ovaio

È attualmente noto che i tumori sono rappresentati da forme sporadiche e da forme a carattere familiare o ereditario. Le forme familiari sono caratterizzate dallo sviluppo del tumore in più membri della famiglia, collocati sulla stessa linea generazionale; le forme a carattere ereditario si contraddistinguono principalmente per l'insorgenza di neoplasie in più membri della famiglia appartenenti a generazioni successive, per le caratteristiche cliniche peculiari, per l'insorgenza in età più precoce rispetto all'età tipica di sviluppo, per la bilateralità dei tumori che originano da organi pari e per l'insorgenza di tumori multipli nello stesso soggetto.

I tumori ereditari costituiscono il 5-10% di tutti i tumori e implicano una mutazione a carico dei geni di predisposizione che conferisce un'augmentata probabilità allo sviluppo di patologie neoplastiche.

I geni responsabili di una maggiore suscettibilità a sviluppare un tumore della mammella e/o ovaio sono: il gene BRCA1 (Breast Cancer 1) posto sul cromosoma 17 e il gene BRCA2 (Breast Cancer 2) posto sul cromosoma 13 (Antoniu et al., 2003).

Il counseling oncogenetico: obiettivi e linee guida

Negli ultimi 15-20 anni, l'identificazione di questi geni responsabili di un'augmentata suscettibilità ereditaria allo sviluppo di neoplasie e la conseguente disponibilità di test genetici predittivi di questo tipo di rischio, hanno aperto nuovi scenari nell'ambito della prevenzione, della diagnosi e della gestione di queste forme tumorali, tali da far emergere la necessità di servizi clinici ad hoc (Cancer Family Clinic). All'interno di tali Servizi sono presenti équipe multidisciplinari integrate composte da oncologi, genetisti e psicologi con competenze atte a fornire un servizio di counseling genetico specifico per il setting oncologico.

Da una Commissione dell'American Society of Human Genetics (Ad Hoc Committee on Genetic Counseling, 1975) il counseling relativo a patologie oncologiche ereditarie viene definito come un "processo comunicativo inerente ai problemi umani correlati all'occorrenza, o al rischio di ricorrenza, di una malattia genetica in una famiglia, che coinvolge professionisti esperti nel settore dei tumori eredo-familiari e una o più persone di una famiglia che si ritengono a rischio di tumore".

Tra i vari obiettivi del processo di counseling, definiti dalla suddetta Commissione viene sottolineata l'importanza di curare il processo di comunicazione équipe-consultante, che può sortire un significativo impatto sulla sfera psicologica, intrapsichica e interpersonale, in virtù della forte valenza emotiva dei temi affrontati come salute, rischio, malattia e morte. L'importanza data al processo comunicativo ha il fine di raggiungere il migliore adattamento possibile del consultante rispetto alla nuova realtà di malattia e/o del suo rischio di ricorrenza.

Il counseling oncogenetico si configura come una tecnica d'intervento che consente d'individuare in modo appropriato il rischio eredo-familiare, di definirlo e di gestirlo. In particolare, gli scopi peculiari del counseling oncogenetico sono:

- a) la stima del rischio di sviluppare tumori su base eredo-familiare;
- b) l'accompagnamento degli individui e dei loro familiari nella comprensione degli aspetti genetici della malattia, del rischio di trasmettere una predisposizione, delle basi scientifiche relative al calcolo del rischio;
- c) la considerazione circa la possibilità di sottoporsi al test genetico per i soggetti a rischio ereditario; d) la proposta di misure ad hoc di gestione del rischio secondo linee guida nazionali e internazionali;
- e) la promozione del processo educativo attraverso un consenso consapevole e con la piena partecipazione dei consultanti lungo tutte le fasi della consulenza;
- f) l'assessment psicologico e la disponibilità di uno spazio di contenimento emotivo per l'elaborazione dei vissuti legati alla problematica oncologica eredo-familiare, (SIGU, 2000; Contegiacomo et al., 2007).

Il counseling oncogenetico costituisce un momento di delicati processi decisionali che ineriscono alla sfera psicofisica dei soggetti a rischio e che esigono piena autonomia, affinché si realizzi un'autentica integrazione tra l'informazione acquisita sulla propria condizione di rischio e la sfera psichica, etica, relazionale e sociale di ciascun soggetto coinvolto.

Ecco allora che uno dei cardini fondamentali del counseling oncogenetico diventa quello di attuare un insieme di procedure comunicative finalizzate a promuovere nell'individuo l'autonomia decisionale e a rinforzare il senso di controllo sugli eventi di vita (Tamburini e Santosuoso, 1999).

La pratica clinica psicologica nell'ambito del counseling ontogenetico: la realtà italiana

In Italia è stato ricorrente, come buona pratica clinica (in accordo con le principali linee guida internazionali sul tema e con la letteratura scientifica) un modello di counseling oncogenetico a multistep, strutturato in diverse fasi, ciascuna con obiettivi specifici. Il modello multistep utilizzato presso l'Istituto nazionale Tumori Regina Elena di Roma è così strutturato: il Tempo 0 (T0), deputato all'informazione e alla costruzione del pedigree (storia familiare di tumore) e alla comunicazione del rischio (stimato sulla base del pedigree in accordo a criteri stabiliti a livello internazionale); il Tempo 1 (T1), in cui viene effettuato il prelievo per l'indagine genetica; il Tempo 2 (T2), finalizzato alla comunicazione del risultato del test genetico e alla proposta del programma di sorveglianza modulato sul rischio.

Tra il Tempo 0 e il Tempo 1 è previsto un intervallo di tempo tale da facilitare in ciascun consultante la rielaborazione delle informazioni ricevute e l'autodeterminazione consapevole nelle scelte. (Caruso 1999).

In questo modello di counseling a multistep, lo psicologo affianca il medico durante tutto il percorso di counseling, durante gli step dei programmi di sorveglianza clinico-radiologica e durante il percorso di valutazione e scelta di interventi di chirurgia preventiva. Come già descritto nelle linee guida della SIPO (1998) dal titolo "Standard, opzioni e raccomandazioni per una buona pratica psico-oncologica", l'intervento psicologico in ambito oncogenetico può facilitare l'adattamento alla condizione di rischio, la gestione

dell'impatto dei risultati del test e l'eventuale adesione a programmi di gestione del rischio.

Gli ambiti e le modalità di intervento clinico dello psicologo appaiono molteplici, lo psicologo, infatti:

- a) facilita il processo di comunicazione medico-consulante (presenziando ogni step del percorso di counseling);
- b) effettua una valutazione psicologica del consulente attraverso colloquio clinico e somministrazione di test psicometrici;
- c) facilita la comunicazione tra il consulente e i familiari;
- d) fornisce supporto psicologico specialistico al consulente e ai familiari che ne facciano richiesta;
- e) fornisce consulenza al medico su quel determinato consulente;
- f) partecipa alle riunioni d'équipe integrata e alle discussioni dei casi clinici.

La presenza dello psicologo negli ambulatori di consulenza oncogenetica non è scontata e le modalità e i tempi di intervento non sono uniformi sul territorio italiano, nonostante le linee guida lo considerino un implicito della buona pratica clinica. Un quadro dell'effettiva presenza e attività peculiare dello psicologo nelle équipe di counseling oncogenetico è stato tracciato dai risultati di un censimento, effettuato nel 2009, dalla Commissione Nazionale della Società Italiana di Psiconcologia (SIPO) PSICONCOGEN, che si occupa degli aspetti psicologici del counseling oncogenetico. I centri afferenti alla Commissione PSICONCOGEN sono riportati nella tabella seguente.

LOCALITÀ	STRUTTURA D'APPARTENENZA	PSICOLOGO
AVIANO	Centro di Riferimento Oncologico (CRO)	Maria Antonietta Annunziata
FORLÌ	Istituto Oncologico Romagnolo - Presidio Ospedaliero Morgagni - Pierantoni (IOR)	Elena Meggiolaro
GENOVA	Istituto Tumori (ITG)	Gabriella Morasso
MANTOVA	Azienda Ospedaliera "C. Poma" di Mantova	Chiara Iridile
MILANO	Istituto Nazionale Tumori (INT)	Claudia Borreani
MILANO	Istituto Europeo di Oncologia (IEO)	Francesca Lupo
MODENA / BOLOGNA	Centro Oncologico Modenese (COM) - Policlinico di Modena Policlinico Sant'Orsola Malpighi, Bologna	Elisabetta Razzaboni
NAPOLI	Azienda Ospedaliera Universitaria "Federico II" di Napoli (AOU)	Caterina Condello
PADOVA	Istituto Oncologico Veneto (IOV)	Eleonora Capovilla
ROMA	Università La Sapienza, Roma Ospedale Sant'Andrea	Anna Costantini
ROMA	Istituto Regina Elena (IRE) Anita Caruso	Cristina Vigna
UDINE	Azienda Ospedaliera-Universitaria "Santa Maria della Misericordia" (AOU)	Samantha Serpentine

Tale Commissione è nata nel 2005 partendo dalle esigenze degli psicologi appartenenti a diversi centri italiani di consulenza oncogenetica, di lavorare su modelli comuni d'intervento in ambito psico-oncologico e dalla necessità di tracciare raccomandazioni specifiche in merito al ruolo e alle attività dello psico-oncologo nelle équipe multidisciplinari.

Il censimento della realtà italiana è stato uno dei primi obiettivi che la Commissione PSICONCOGEN si è posta e la rilevazione è stata condotta attraverso un breve questionario elaborato ad hoc che indagava diverse aree: organizzazione, tipo di familiarità indagate, modello di counseling utilizzato, presenza e attività dello psico-oncologo ed eventuali linee guida adottate. Il questionario è stato inviato tramite posta elettronica a professionisti (medici/psicologi) appartenenti a 51 strutture (ospedaliere, universitarie e IRCCS) in cui si svolge l'attività di counseling oncogenetico. Il 44% delle strutture (21 centri) ha compilato il questionario e l'ha rispedito.

Dal censimento si evidenzia che lo psicologo, seppur comunemente presente negli ambulatori di consulenza oncogenetica, è raramente presente fin dall'inizio e per tutto il percorso e, in particolare modo, la presenza dello psicologo è minore nella fase di compilazione del consenso informato, come riportato in tabella.

Presenza dello psicologo nei centri intervistati 90%
Presenza dello psicologo per tutto il percorso di consulenza oncogenetica 63%
Presenza dello psicologo su richiesta del consultante 16%
Presenza dello psicologo su richiesta del medico 7%
Presenza dello psicologo quando il consultante presenta una mutazione genetica 6%
Presenza dello psicologo solo per attività di ricerca 2%
Altro: (conduce gruppi di auto-aiuto, supporta l'équipe, ecc) 6%

La commissione Nazionale SIPO PSICONCOGEN si è posta, oltre al censimento, ulteriori obiettivi che persegue dal 2005 a tutt'oggi:

1. comprendere quale possa essere l'iter formativo più adeguato per gli psicologi che operano in quest'ambito;
2. facilitare la cultura dell'interdisciplinarietà dove il lavoro delle diverse figure professionali si possa integrare maggiormente e per tutto l'iter di consulenza genetica;
3. progettare studi collaborativi multicentrici inerenti agli aspetti psicologici della problematica oncologica eredo-familiare;
4. promuovere e organizzare eventi congressuali sul tema per diffonderne la conoscenza.

Ulteriori dettagli sul censimento e sulle attività della Commissione Nazionale SIPO PSICONCOGEN sono reperibili sul sito www.siponazionale.it.

La ricerca sul counseling oncogenetico per i tumori ereditari della mammella e/o ovaio: la realtà italiana

La ricerca sugli aspetti psicologici del counseling oncogenetico per i tumori ereditari della mammella e/o ovaio nei primi anni di diffusione dei test genetici oncologici ha investigato principalmente:

- a) le variabili che influenzano l'adesione al percorso di counseling (dati socio-anagrafici e medici, variabili psicologiche di stato e di tratto, percezione del rischio, struttura e funzionamento familiari);
- b) l'impatto psicologico del percorso di counseling a breve e a lungo termine (sulla qualità di vita, sulle dinamiche familiari, sulla percezione del rischio, sul distress cancro-specifico e sull'immagine corporea).
- c) l'impatto di ricevere un risultato ad effetto non-noto o anche detto non-informativo (sul distress psicologico e sull'immagine corporea).

Più recentemente la ricerca si è focalizzata sull'impatto psicologico delle chirurgie preventive e dei programmi di sorveglianza clinico-radiologica.

Con il passare del tempo e con il coinvolgimento nel percorso di consulenza genetica delle seconde generazioni sempre in più giovane età (figli, nipoti dei primi consultanti), la ricerca si sta evolvendo verso nuove problematiche. Un tema recente è, ad esempio, la messa a punto d'interventi di supporto psicologico adatti alle persone che vengono a conoscenza della loro condizione di "alto rischio" in giovane età, con tutto quello che ne consegue. Un problema che sta nascendo in questo momento riguarda la situazione delle donne con mutazione genetica che vogliono intraprendere la procreazione assistita. Ovvero, donne alle quali non è consigliato subire alte stimolazioni ormonali per via del loro rischio genetico, che si rivolgono ai centri di counseling per essere consigliate, assistite e aiutate a scegliere se intraprendere questi percorsi di procreazione assistita, con i rischi che ne conseguono, oppure rinunciare alla maternità biologica. Appare ovvio che in entrambe le scelte sarà necessario attuare interventi di facilitazione dell'autodeterminazione di una scelta consapevole dei consultanti e, nello stesso tempo, supportare i consultanti con interventi psicologici mirati, rispetto le conseguenze della scelta effettuata, perché venga mantenuta una qualità di vita soddisfacente. Quali siano questi interventi e come metterli in atto sarà tema della ricerca prossima a venire.

Le ricerche effettuate in Italia (dati ottenuti dai centri afferenti alla Commissione Nazionale PSICONCOGEN) si sono focalizzate prevalentemente sull'impatto del counseling genetico a breve termine, sulle variabili che influenzano la decisione di sottoporsi al counseling su aspetti bioetici e sull'impatto psicologico dei programmi di prevenzione, come mostrato in tabella.

Aree:

Impatto psicologico del percorso di counseling onco-genetico

Variabili:

- Ansia e depressione • Percezione del rischio • Tratti di personalità • Qualità di vita • Struttura e funzionamento familiare
- Comprensione delle informazioni mediche

Centri:

AOU-Federico II Napoli
AOU-Santa Maria della
Misericordia Udine
CRO-Aviano
IRE-Roma

Aree:

Fattori e attitudini che influenzano la scelta di sottoporsi al test genetico

Variabili:

- Aspetti socio-anagrafici • Ansia e depressione • Percezione del rischio • Tratti di personalità • Struttura e funzionamento familiare • Attitudini nei confronti del test

Centri:

AOU-Santa Maria della
Misericordia Udine IRE-Roma

Aree:

Aspetti bioetici dei test genetici

Variabili:

• tutela della privacy • tutela dei diritti di sapere e non sapere • direttività e non direttività del counselor

Centri:

Policlinico Bologna Sant'Orsola
Malpighi

Aree:

Impatto dei programmi di chemioprevenzione per la gestione del rischio ereditario

Variabili:

• Compliance • Motivazioni di accettazione e/o rifiuto • Qualità di vita • Distress generale • Stile di coping

Centri:

AOU- Federico II Napoli COMModen

Da questi studi e da altri precedenti sono state elaborate diverse pubblicazioni scientifiche su riviste indicizzate, come di seguito riportato in tabella:

Autori	Titolo	Anno
Borreani C, Gangeri L.	Genetic counseling: communication and psychosocial aspects Tumori. Mar-Apr 82(2):147-150	1996
Crotti N, Oppenheim D.	Personal freedom and genetic overdetermination Tumori. Mar-Apr;82(2):143-6	1996
Hopwood P, van Asperen Cj, et. Al.	Cancer genetic service provision: a comparison of seven European centres. Community Genet. 6(4): 192-205	2003
Condello C, Gesuita R, et al.	Distress and Family Functioning in Oncogenetic Counseling for Hereditary and Familial Breast and/or Ovarian Cancers	2007
Caruso A, Vigna C, et al.	The withdrawal from oncogenetic counselling and testing for hereditary and familial breast and ovarian cancer. A descriptive study of an Italian sample. J Exp Clin Cancer Res. 24(27):75-83 Journal of Genetic Counseling. 16:625-634	2008
Caruso A, Vigna C, et al.	Subjective versus objective risk in genetic counseling for hereditary breast and/or ovarian cancers. J Exp Clin Cancer Res. 21(28):157-167	2009
Annunziata MA, Muzzatti B, et al.	Mood state profile and coping strategies after BRCA-1/2 genetic test disclosure: a retrospective study in Italy. Support Care Cancer. 19(6):733-5.	2011
Caruso A, Vigna C, et al.	Factors associated with an individual's decision to withdraw from genetic counseling for BRCA1 and BRCA2 genes mutations: are personality traits involved? Fam Cancer. 10(3):581-9.	2011

Attualmente è in fase di analisi dei dati uno studio multicentrico che coinvolge l'Istituto Tumori Milano, l'Istituto Tumori di Genova e l'Istituto Tumori Regina Elena di Roma. Tale studio ha l'obiettivo di stimare l'impatto dei programmi di prevenzione (sorveglianza/risk reducing surgery) sul disagio psicologico, in donne ad alto rischio che si sono sottoposte all'analisi genetica dei geni BRCA 1-2. Tale ricerca permetterà, inoltre, di identificare la distribuzione delle strategie preventive scelte e di individuare potenziali fattori di rischio di sviluppare distress psicologico.

La Commissione Nazionale SIPO PSICONCOGEN sta eseguendo un progetto di ricerca relativo alla validazione di uno strumento psicometrico, utilizzato nei paesi anglosassoni e in diversi paesi europei, per la rilevazione del distress cancro-specifico e per la rilevazione della percezione del rischio di sviluppare un tumore della mammella e di essere portatore di una mutazione genetica (BRCA1/BRCA2). Il reclutamento dei soggetti viene effettuato in diversi centri afferenti alla Commissione PSICONCOGEN e la fine del progetto è prevista per Dicembre 2012. Studi condotti in diversi paesi hanno evidenziato come larga parte del processo decisionale, attuato dai pazienti durante il percorso di consulenza genetica, è influenzato dalla preoccupazione e dalla percezione del rischio di sviluppare il tumore e/o dalla percezione del rischio di essere portatori di una mutazione genetica.

Tali variabili sono state inoltre indicate da numerosi studi come predittori di disagio psicologico a breve e lungo termine. Tuttavia, nonostante l'interesse che esiste in letteratura per tali variabili e nonostante la disponibilità di strumenti psicometrici per valutarle, le informazioni sulla percezione del rischio e sul distress dato dalle preoccupazioni per lo sviluppo della patologia oncologica (benché numerose nella letteratura internazionale), sono veramente esigue in Italia e di difficile rilevazione vista la mancata disponibilità di strumenti validati per misurare tali variabili. Lo studio ha l'obiettivo, dunque, di rendere disponibile uno strumento che sia utile per la pratica clinica per la ricerca in ambito oncogenetico.

Uno studio innovativo è in fase di avvio presso l'Istituto Tumori Regina Elena di Roma.

Tale studio si pone l'obiettivo di valutare l'impatto di un intervento di supporto psicologico (gruppo supportivo-espressivo), sulla qualità di vita e sull'immagine corporea di donne con mutazione genetica accertata che hanno meno di 40 anni di età. Il primo risultato atteso concerne la possibilità di contribuire a livello scientifico alla valutazione del disagio psicologico legato alla condizione di mutazione in giovane età. Il secondo risultato atteso concerne la possibilità di migliorare l'elaborazione emotiva del disagio, attraverso una condivisione della problematica con altre donne all'interno di un contesto terapeutico. Il terzo risultato atteso concerne la possibilità di dimostrare a livello scientifico l'efficacia del modello supportivo espressivo per il suddetto target di popolazione.

Conclusioni

Il counseling oncogenetico è un ambito dell'oncologia complesso e in continua evoluzione che pone, agli operatori del settore, sempre nuove problematiche con la necessità di un continuo aggiornamento e un riadattamento della pratica clinica e di ricerca alle esigenze dei consultanti.

Nonostante tale specificità e complessità, il counseling oncogenetico, è un ambito dell'oncologia in cui lo psicologo è ampiamente presente, attivo e propositivo nel permettere ai servizi di counseling di migliorare l'assistenza ai consultanti.

*Istituto Nazionale Tumori Regina Elena di Roma.

Bibliografia

- Antoniou, A., Pharoah, P. D., Narod, S., Risch, H. A., Eyfjord, J. E., Hopper, J. L., et al. (2003). Average risks of breast cancer associated with BRCA1 or BRCA2 mutations detected in case series unselected for family history: A combined analysis of 22 studies. *American Journal of Human Genetics*, 72, 1117–1130.
- Ad hoc Committee on Genetic Counseling (1975) Genetic counseling. *American Journal of Human Genetics*, 27, 240-242.
- Caruso A. (1999) "Il counseling genetico in oncologia: aspetti psicologici". Atti VI Convegno S.I.P.O. "La Psico-Oncologia verso il III Millennio la pluridisciplinarietà come strumento per l'umanizzazione delle cure" p.p. 99-106, Padova.
- Caruso A, Vigna C, Maggi G, Sega FM, Cognetti F, Savarese A (2008) The withdrawal from oncogenetic counselling and testing for hereditary and familial breast and ovarian cancer. A descriptive study of an Italian sample. *J Exp Clin Cancer Res*. 24;27:75.
- Caruso A, Vigna C, Marozzo B, Sega FM, Sperduti I, Cognetti F, Savarese A. (2009) Subjective versus objective risk in genetic counseling for hereditary breast and/or ovarian cancers. *J Exp Clin Cancer Res*. 21;28:157.
- Caruso A, Vigna C, Bigazzi V, Leone C, Maggi G, Martayan A, Sega FM, Cognetti F, Savarese A. (2011) Factors associated with an individuals' decision to withdraw from genetic counseling for BRCA1 and BRCA2 genes mutations: are personality traits involved? *Fam Cancer*. 10:581-9.
- Contegiacomo A, Pensabene M, Condello C, Capuano I, Spagnoletti I, De Maio E (2007) Tumori Eredo-Familiari. In *Manuale di Oncologia Clinica IV edizione a cura di Angelo Raffaele Bianco*. Milano: McGraw-Hill.
- Tamburini M, Santosuosso A (1999) Malati di Rischio: Implicazioni Etiche, Legali e Psico-sociali dei Test Genetici in Oncologia. Milano: Masson.
- SIPO (1998) <http://www.siponazionale.it/>.
- SIGU Onc (2000) Gruppo di lavoro Genetica Oncologica: Condizioni minime per la consulenza genetica in oncologia. www.sigu.net/.