

Solidarietà tra associazioni di volontariato.

aichroma.com/2019/12/05/solidarieta-tra-associazioni-di-volontariato/

AICROMA

December 5,
2019



Sabato 23 Novembre L'Associazione Italiana Encefalopatie da Prioni geneticamente trasmesse (AIEnP) ha tenuto il suo convegno a Roma presso la sede che ospita anche A.I.C.H.-Roma Onlus.

Tra i relatori è stata invitata anche Gioia Jacopini e volentieri pubblichiamo qui la sua relazione riguardante differenze/affinità tra la MH e le malattie da Prioni.

Convegno A.I.En.P 23 novembre 2019

"Il ruolo del counseling psicologico nel test genetico per malattie da prioni"

G.Jacopini - Primo Ricercatore Associato ISTC/CNR

Consulente Scientifico Associazione Italiana Còrea di Huntington-Roma Onlus (A.I.C.H.-Roma Onlus)

Il mio primo incontro con una persona a rischio di questo tipo di patologie è avvenuto nell' Ottobre 2007.

Nella mia vita professionale mi sono occupata soprattutto di test genetico per Malattia di Huntington e, in misura minore, di test genetici per altre patologie geneticamente

trasmissibili come ad esempio l'Atassia Spinocerebellare. Mai avevo avuto occasione di incontrare persone a rischio di malattie da prioni.

Nell'Ottobre 2007 Anna Ladogana coinvolse nel percorso dei test per malattie da prioni Marina Frontali, genetista medico e me.

Ero molto interessata alle malattie da prioni per certi versi affini alla MH – ad esempio uno stesso modello di trasmissione autosomica dominante che comporta un rischio del 50% di averla ereditata – ma molto diverse per altri aspetti.

Dunque ho guardato alle malattie da prioni in cerca di differenze/affinità con la MH in rapporto alla creazione di un eventuale protocollo di accesso al test presintomatico.

Avevo la MH come punto di riferimento perché è stata la prima malattia genetica per la quale si rese disponibile un test genetico presintomatico e data l'ampiezza e complessità dei suoi sintomi è stata ispiratrice delle riflessioni su temi etici, giuridici, psicologici e sociali che hanno delineato tutti i protocolli di accesso ai test genetici a livello internazionale.

Cercando le differenze tra malattia da prioni e MH, quelli che ho visto come principali elementi di differenza sono sostanzialmente 3: il più importante è

la penetranza incompleta

mentre una persona a rischio per MH deve decidere se fare o no il test sapendo che il risultato positivo significa certezza di avere la malattia (a meno che non muoia prima per altre cause), la persona a rischio per malattie da prioni decide, con apparente facilità, di sottoporsi al test proprio contando sul fatto che il risultato positivo aumenta semplicemente dal 50 al 60% il rischio di sviluppare la malattia.

Dopo la comunicazione di un risultato + la signora commenta:

*“Mai avrei fatto il test se la risposta + avesse comportato non un **semplice aumento del rischio ma la certezza di avere la malattia non abbiamo detto a nessuno del test, a nessuno diremo la risposta. Questo foglio lo chiuderemo in un cassetto e lì lo dimenticheremo”.***

Dalla penetranza incompleta discende anche una profonda differenza delle storie familiari: non emerge nelle patologie da prioni una presenza ossessiva come quella della MH, generazione dopo generazione, con più familiari colpiti ad ogni generazione.

Le malattie da prioni, proprio per effetto della penetranza incompleta, sono invece riferite come presenze rare, sebbene di forte impatto emotivo, data la prevalente

rapidità del decorso, che è la seconda differenza principale: la velocità del declino, travolgente dal punto di vista affettivo, offre però la possibilità di gestire bene la situazione.

*“L’esperienza con nostra zia – il cui decorso di malattia fu orribile perché in ospedale non ci capivano niente – ci ha insegnato come gestire nostro padre. Ce lo siamo tenuto in casa, era sotto buona sedazione, con assistenza infermieristica...tutto tranquillo, luci basse, e io e mio fratello andavamo tutti i pomeriggi a turno da lui...gli tenevamo la mano, gli raccontavamo dei nipoti e della nostra vita **per noi è stato un conforto anche se probabilmente neppure ci sentiva, almeno così ci dissero i medici, ma sa, chi può dire con certezza?**”*

D'altra parte si tratta di patologie difficili, che mettono a dura prova le competenze del medico:

*“Mio fratello iniziò con un senso di sbandamento, poi movimenti involontari della mano e del piede sinistro. Andò dal suo medico che gli dette delle medicine ma lui **giustamente non le prese....** andò per vari ospedali ma **nessuno fece diagnosi, in un ospedale contrasse un’infezione** per cui lo trasferirono a Tor Vergata e **li capirono cosa aveva ma morì** dopo circa un mese. Penso che non capisse più, nemmeno parlava, ma mia cognata dice che riconosceva e capiva...**ma chi può dire con certezza? Forse è lei che ha bisogno di pensare questo.**”*

Questa malattia, oltre che gestibile, è definita anche **buona**:

*“Devo dire che non mi spaventa più di tanto, rispetto ad altre malattie sì, il declino è rapido, ma **se si è bene assistiti, con nessuna sofferenza e l’inconsapevolezza di morire può essere una buona malattia**”.*

Ovviamente non per tutti è così. La rapidità del decorso può dare della malattia un’immagine sconvolgente, anche in relazione all’intensità dei legami con il malato.

Il figlio quarantenne parla del padre e piange:

*“Era un ome forte come un toro, è sparito in quattro mesi .. **la malattia se lo è divorato lasciandoci uno scheletro dentro il letto** io e lui eravamo uguali, **mi volevo sposare per farlo essere nonno, adesso non mi importa più di fare niente**”. (la scelta è stata quella di non fare il test)*

Il terzo fattore di differenziazione dalla MH:

la terapia preventiva, niente più che un’ipotesi, però era citata in consulenza e probabilmente ha giocato un suo ruolo nel decidere di sottoporsi al test:

“Tanto vale sapere così si può cominciare a prevenire...”

A parte questi tre elementi di differenziazione: **penetranza incompleta, rapidità del decorso, terapia preventiva** (ipotesi), molti altri aspetti emersi nel corso dei colloqui con richiedenti test per malattie da prioni, evidenziano invece le **profonde affinità** esistenti tra persone a rischio per patologie geneticamente trasmesse, quale che sia la malattia:

attesa di essere risarciti dalla vita

la signora ha già avuto due importanti interventi per una grave malattia, ha seguito una terapia debilitante e quando un cugino ha ricevuto diagnosi di Il medico curante le ha sconsigliato di affrontare anche questa prova ma lei è venuta proprio per il prelievo.

*"Sì, **dopo tutto quello che ho passato credo di avere diritto ad un regalo!** Voglio proprio vedere se la vita ha un regalo per me!"*

"Ha riflettuto sul fatto che la vita non segue particolari criteri di giustizia, che potrebbe non essere così equa e generosa?"

*"Sì, ci ho pensato, certo ci sarebbe una forte delusione, ma con la mia storia **il mio rapporto con la vita è una sfida...anche se la mutazione ci fosse non mi lascerei abbattere!**" (il test ha dato esito +).*

capire che queste malattie non sono un problema individuale:

"Nostra madre se n'è andata in 18 mesi! Sembrava una depressione, si pensò alla menopausa ma poi si è tutto aggravato, in modo sempre più invalidante, finché è morta...io voglio fare il test soprattutto perché ho dei figli".

"Anche sua moglie è d'accordo?"

"Mia moglie? Non so, lei che c'entra? La cosa riguarda me".

"In caso di esito positivo, ha pensato a come potrebbe reagire sua moglie? Non sarebbe in ansia per i vostri figli?"

"Capisco quello che vuole dire, non l'avevo pensata in questi termini"

importanza del sostegno del partner:

*"mi sento serena e sicura rispetto a questa decisione. I miei suoceri sono portatori di un'altra malattia che ha colpito un altro figlio ormai deceduto, dopo anni di sofferenze. **Questa esperienza familiare ha reso il mio compagno la persona perfetta per capire** le scelte che devo affrontare. Anche i miei suoceri con me sono meravigliosi e questo mi dà una grande forza per affrontare la verità di quello che forse mi aspetta."*

avere un criterio per decisioni riproduttive (a volte in direzioni opposte):

La signora ha 2 figli. Quando riceve la risposta del test che rivela la presenza della mutazione per prima cosa chiede: **"Avrei tempo per fare un terzo figlio? Magari facendolo il prima possibile"**(fare figli come garanzia di "normalità");

Oppure, al contrario

*"Non posso non fare il test...si tratta con la mia compagna di fare scelte importanti rispetto ad eventuali figli, già la vita è un casino, **non voglio rischiare di dare a un figlio anche questo tormento**"*

quando la penetranza incompleta non è un rifugio sufficiente:

“Vorrei fare il test perché ho dei figli, mia madre ha fatto il test con voi ed è risultata positiva”

“Com'è la situazione in famiglia? Sua madre come ha reagito al test +?”

“Ah bene...cioè veramente no...ha spesso delle crisi di ansia e pensa di tornare all'ospedale dove curarono il fratello ...” (forse per rifare il test?)

(altra persona, dopo la comunicazione di un esito +)

“E adesso come farò a distinguere un dolore cervicale normale dall'inizio della malattia?”

Per dare un esempio pratico di cosa sia il counseling psicologico e a cosa serva in rapporto ad un test genetico ho utilizzato brani dei colloqui che ho effettuato con persone venute per il test e che hanno accolto positivamente la “sorpresa” del colloquio.

Con loro si è stabilita una comunicazione libera e ricca di contenuti ed è proprio grazie alla loro disponibilità a condividere esperienze e pensieri che oggi ho potuto offrirvi questi elementi di riflessione.

La riflessione sul ruolo del counseling psicologico nel test genetico per malattie da prioni ci porta ad una questione più generale:

che cosa ha a che vedere la Psicologia con la Medicina? E' opinione diffusa che i malati, le persone a rischio per qualche grave malattia, vogliano una cosa sola, una cura. Di questo vogliono sentir parlare.

“Sono venuto qui per un'analisi del sangue, voglio fare il prelievo, non voglio fare nessun colloquio perché ho già deciso”, così mi disse un uomo furibondo che aveva perso il padre da circa 1 mese, era in pieno lutto e molto spaventato e dunque certamente non nelle condizioni più favorevoli per affrontare un test genetico di tale impatto.

Sono sempre i più spaventati quelli che ostentano maggiori certezze, quelli infastiditi dall'idea di riflettere sulla decisione che stanno prendendo, perché temono che dal colloquio possa emergere un impedimento. E hanno ragione, solo che non si tratta di un ostacolo che viene dall'esterno ma dal loro stesso interno, per questo chi ha paura non può permettersi nessuna riflessione. Vuole solo buttarsi ad occhi chiusi sul prelievo: o la va o la spacca!

Il problema è che se spacca, cioè se il test è +, ci possono essere conseguenze molto distruttive sia a livello personale che familiare perché a volte, come abbiamo visto, l'ombrello della penetranza incompleta non protegge a sufficienza.

Quello che serve è una sorta di piano B, che è ciò che si costruisce durante il colloquio:

*si tratta di capire un po' se stessi confrontandosi con l'ipotesi sfavorevole, cioè sentirsi comunicare un risultato positivo, incrociare le dita non è d'aiuto;

*serve valutare realisticamente di quali risorse, interne ed esterne, si potrebbe disporre;

*serve esaminare quali decisioni o azioni si potrebbero mettere in campo dopo una risposta + per arrivare infine a capire se si sarebbe in grado di affrontare tutto questo.

Se ci si rende conto che la risposta è no si può scegliere di dare il prelievo per ricerca senza che sia comunicato il risultato. Si verrà contattati in caso di svolte determinanti in campo di prevenzione e cura.

Dunque la Psicologia ha molto a che vedere con la Medicina, perché la Medicina si occupa di salute e malattia, tematiche di grande rilevanza emotiva per gli esseri umani.

L'esperienza di malattia può essere molto difficile da accettare. E' diversa dai comuni ostacoli che la vita presenta e che è gratificante superare per sentirsi soddisfatti di sé. La reazione psicologica alla malattia è solitamente negativa e il medico ha un ruolo molto importante. Avendo un medico che si occupa di lui il paziente non è più solo, ascoltare la diagnosi, avere la spiegazione della genesi e dei meccanismi di funzionamento gli dà in un certo senso l'impressione di dominarla. Quella che era una solitudine esistenziale dentro la malattia si trasforma in un dialogo profondo in cui si condividono le gioie del successo o le pene della sconfitta....

Ma questo rapporto medico-paziente non esiste nell'ambito della medicina predittiva che è la capacità di "predire" l'insorgenza di una malattia prima di qualsiasi sua manifestazione clinica attraverso test genetici presintomatici effettuati su individui a rischio. Dunque, con la medicina predittiva i due attori non sono più il medico e il paziente, cioè una persona malata che dall'altro si aspetta prescrizioni per essere guarita. Sulla scena della medicina predittiva i due attori sono il medico e una persona perfettamente sana che deve decidere di sapere o no se un certo evento patologico grave, non curabile e non prevenibile arriverà o meno nella sua vita in un imprecisabile momento futuro.

La grande novità portata dalla medicina predittiva è che il test genetico offre un sapere scisso dall'agire. Un sapere fine a sé stesso.

Nel corso di questa relazione ho citato la MH perché è stata la prima malattia geneticamente trasmissibile per la quale si sia reso disponibile un test genetico e fu attraverso la collaborazione di medici e ricercatori che la studiavano e delle famiglie colpite che a quelle ricerche collaboravano che vennero evidenziati e affrontati tutti i problemi etici, giuridici, sociali e psicologici che quel test genetico – e tutti gli altri che si intuiva sarebbero presto arrivati – poneva.

Ma quali problemi poteva mai porre un test genetico?

Si era negli anni '80 ed era fresco il ricordo dell'ossessione eugenetica nazista che aveva percorso la prima metà del Novecento quando, in nome di un utopico mondo senza malattie, si incoraggiava la riproduzione di esseri "superiori" e si impediva, sterilizzandoli, quella dei cosiddetti "tarati".

Dunque, quel gruppo di scienziati e familiari, capì che i test genetici avrebbero potuto essere strumenti preziosi di conoscenza solo a fronte di principi stabiliti per gestirli al meglio. E meglio voleva dire che fossero alleati della scienza e utili agli individui a rischio per organizzare la propria vita. Non strumenti per catalogare cittadini di serie A e B, per discriminare sul lavoro, nelle scuole ecc.

Due furono i **principi etici** stabiliti nel caso della MH e poi utilizzati nei protocolli di accesso agli altri test genetici:

Autonomia: solo il diretto interessato può decidere di sottoporsi al test che quindi non può essere prescritto né imposto da datori di lavoro, compagnie di assicurazioni, altri familiari ecc

Riservatezza: il risultato del test è di proprietà di chi lo richiede che è il solo libero di disporre. Nessuno può essere obbligato a rivelare il risultato a terzi (né il soggetto né il genetista che lo ha effettuato).

Consegue, da entrambi i principi, che il test non può essere effettuato su minori dietro richiesta dei genitori, né su individui non responsabili per volontà di terzi.

Nel nostro paese tali principi e diritti sono stati esplicitamente affermati e sono tuttora validi.

Per concludere: le associazioni di volontariato, collegate come nel vostro caso a malattie genetiche di forte impatto, hanno un ruolo molto importante nel promuovere e favorire la consapevolezza delle implicazioni inerenti a questi avanzamenti della scienza:

un test genetico non è una semplice analisi del sangue, è invece una scelta complessa di vita con grandi implicazioni personali e familiari che si proiettano anche sul futuro.