

VII Congresso Interregionale AIOM
Abruzzo-Molise-Marche-Molise-Toscana-Umbria

Le terapie innovative: L'altra faccia dell'oncologia.
28-maggio-2005
Sessione Infermieristica

IV Sessione
L'Oncologia di domani : la genetica

**L'IMPORTANZA DELLE CONOSCENZE DI GENETICA
PER GLI INFERMIERI DI ONCO-EMATOLOGIA:
Il Counselor Infermieristico, una risorsa e un avvenire per la
professione ?**

DAI Banconi Maurizio

*Coordinatore Infermieristico S.S. di Oncologia Day-Hospital
Azienda Ospedaliera Santa Maria Terni.*

ABSTRACT:

La genetica ha aperto gli orizzonti della predittiva di alcune malattie oncologiche di notevole rilievo per la popolazione, ma le persone a rischio genetico potrebbero, se non adeguatamente supportate, sviluppare depressione o spaventarsi e non affrontare quindi il percorso di follow up intensivo, unica arma per colpire precocemente la malattia ai suoi esordi. La possibilità di sviluppare il cancro per chi è positivo al test genetico è di circa L' 80%-85 % dei soggetti arruolati negli trials clinici.

La professione infermieristica in tale contesto è sicuramente una risorsa da implementare attraverso una adeguata formazione in counseling, percorso già strutturato da anni in altri paesi. Si auspica che anche in Italia si rendano fruibili tali corsi per gli infermieri (nursing counsellors).

Parole Chiave:

Allele

Ciascuna delle varie forme che può assumere un gene .

Anticorpi monoclonali

Armi Diagnostiche e terapeutiche individuate grazie alla ingegneria genetica, sono dotati delle proprietà dei normali anticorpi e si possono immaginare come una sorta di missile teleguidato che arriva a destinazione attirato in un unico, specifico bersaglio. L'anticorpo monoclonale è come una chiave che entra in una toppa (l'antigene) presente sulla cellula tumorale e soltanto in quella. Basta associare all'anticorpo monoclonale un farmaco o -come nella radioimmunoterapia – un isotopo che emette radiazioni ionizzanti, per arrivare a depositare in maniera selettiva sulla cellula tumorale un carico in grado di distruggerla o di identificarla.

Bersaglio terapeutico (target therapy)

Proteine o geni alterati che causano le malattie e che possono essere colpiti da farmaci su misura, in grado di distinguere tra tessuti sani e tessuti malati.

Bioinformatica

La scienza dell'informatica applicata alle ricerche biologiche.

Biologia molecolare

E' l'insieme delle tecniche che hanno permesso lo studio delle alterazioni dei geni che sono all'origine del cancro.

Base Azotata:

Una delle molecole che compongono il DNA o L'Rna ; sono Adenina (A), Guanina (G), citosina (C), timida (T) o uracile (U).

Cancerogenesi

Qualsiasi elemento fisico, chimico , ambientale che può concorrere alla genesi e allo sviluppo del cancro.

Codice Genetico

E' la lingua in cui sono scritte le istruzioni di montaggio delle proteine. Ha un alfabeto di sole quattro lettere: A (adenina), C (citosina), G (guanina) e T (timina) . Combinando tre a tre queste lettere si ottengono le parole che, nel linguaggio della cellula, corrispondono agli aminoacidi.

Cromosoma

Lungo filamento di DNA che porta centinaia o migliaia di geni. L'uomo ha 23 coppie di cromosomi, contenuti nel nucleo di ogni cellula.

Counselling

E' un processo di apprendimento, attraverso un'interazione tra Counsellor e cliente, o clienti (individui, famiglie, gruppi o istituzioni), che affronta in modo solistico problemi sociali, di salute, culturali e/o emozionali. Il Counselling può cercare la soluzione di specifici problemi , aiutare a prendere decisioni , a gestire crisi, migliorare relazioni, sviluppare risorse, promuovere e sviluppare la consapevolezza personale, lavorare con emozioni e pensieri , percezioni di paura e conflitti interni e/o esterni . L'obiettivo nel complesso è di fornire ai clienti opportunità di lavoro su se stessi , nell'ottica di raggiungere maggiori risorse e ottenere una maggiore soddisfazione come individui e come membri della società.

Counselor

Il counselor è la figura professionale che, avendo seguito un corso di studi triennale, ed in possesso di diploma rilasciato da specifiche scuole di formazione di differenti orientamenti teorici, è in grado di favorire la soluzione di disagi esistenziali di origine psichica che non comportano tuttavia una ristrutturazione profonda della personalità.

DNA

Acido desossiribonucleico . Molecola che contiene le informazioni genetiche della maggior parte degli organismi viventi . E' formata da quattro basi azotate (adenina, citosina, guanina e timida) , collegate tra loro a formare un filamento a doppia elica.

DNA polimerasi

L'enzima che duplica le molecole di DNA

Ereditarietà

Trasferimento di informazioni genetiche dalla cellula madre alle figlie.

Enzima

Molecola che rende possibile una reazione chimica.

Farmacogenomica

E' la disciplina che usa le informazioni ottenute dalla ricerca genetica e le normali tecniche di farmacologia , per creare nuove molecole capaci di curare le malattie.

Gene

Tratto di DNA che contiene le informazioni per costruire una proteina.

Genetica

Studio dei geni e delle loro funzioni.

Geni regolatori

Sono veri e propri interruttori biologici, capaci di accendere o spegnere altri geni.

Genoma

Sinonimo di patrimonio genetico , indica l'insieme di tutti i geni di un individuo

Genomica

Studio dei genomi

Incidenza

L'incidenza è un indicatore statistico che misura la velocità di comparsa di nuovi casi di una certa malattia , per esempio di un determinato tipo di tumore , nell'ambito di una popolazione di riferimento in un preciso arco di tempo. Viene espressa sotto forma di tasso di incidenza , ovvero il rapporto tra il numero di nuovi casi di malattia e il numero di persone considerate in un preciso arco di tempo e in un preciso ambito, per esempio " 10 nuovi casi di tumore epatico ogni 100 persone in un mese " , ovvero un tasso di incidenza di 0,1 . Il suo valore è un numero che può andare da 0 a infinito.

Malattia Genica

Malattia che insorge a causa di modificazioni del materiale genetico.

Marker

E' un indicatore usato nei confronti di elementi (enzimi, antigeni, anticorpi, etc) la cui variazione all'interno dell'organismo può far sospettare la presenza di un tumore.

Mutazione

Alterazione della sequenza di basi azotate di un gene.

Mutageno

Sostanza o agente fisico capace di aumentare la probabilità di una mutazione in una cellula o in un organismo.

Oncogeni o geni oncosoppressori

Gli oncogeni e i geni oncosoppressori sono geni che in condizioni normali sono coinvolti nella regolazione della crescita delle cellule: gli oncogeni stimolano la proliferazione cellulare , mentre gli oncosoppressori la inibiscono. Quando intervengono delle mutazioni – cambiamenti della sequenza del DNA – a carico di questi , la crescita delle cellule non viene più regolata correttamente e può quindi dar luogo a un cancro, che è il risultato patologico di una divisione incontrollata di cellule. Il prefisso “ onco “non significa che nel nostro patrimonio genetico esistono geni “ per i tumori “ , ma deriva dal fatto che questi geni sono stati scoperti per la prima volta in cellule cancerose, nella loro forma “mutata “.

Le mutazioni che avvengono nella sequenza del DNA degli oncogeni sono “ dominanti “ : basta infatti che una sola delle due copie che possediamo (ogni gene è presente in due copie in ogni cellula) sia mutata perché la cellula sia stimolata a crescere in maniera incontrollata : Per quanto riguarda invece i geni oncosoppressori , si parla di mutazioni “ recessive “ : è necessario che tutte e due le copie di quel gene siano mutate . Alcuni individui possono avere fin dalla nascita una copia “ sbagliata “ di un gene oncosoppressore : questi soggetti hanno quindi una probabilità più alta rispetto alla popolazione generale – ma non la certezza- di sviluppare un certo tipo di cancro.

Un esempio di questo tipo di geni sono BRCA1 e BRCA2, geni oncosoppressori coinvolti nel tumore della mammella.

Oncosoppressori

Sono così definiti quei geni normalmente responsabili del controllo della crescita e di altre importanti funzioni cellulari, che possono risultare inattivati da fattori di origine ambientale o da difetti genetici a carattere ereditario. Il mancato funzionamento di un gene oncosoppressore facilita lo sviluppo delle cellule tumorali.

Rmn

Risonanza Magnetica Nucleare , esame che sfrutta gli effetti di un campo magnetico di elevata intensità per ottenere immagini di grande definizione dei tessuti interni

dell'organismo.

Rna

E' il materiale presente anche nel nucleo di ogni cellula del corpo umano e che assicura il passaggio alla cellula delle informazioni genetiche contenute

Screening

Test effettuato su un campione di popolazione definito a rischio per patologia e finalizzato a migliorare la sopravvivenza delle persone affette.

Nel caso di tumori i programmi di screening prevedono il reclutamento di un certo numero di soggetti ritenuti a rischio sulla base di linee guida prestabilite e la successiva somministrazione di test diagnostico (per esempio il Pap –Test per il carcinoma della cervice uterina, la mammografia per il carcinoma della mammella , la determinazione del PSA nel sangue per il tumore della prostata). Eseguiti a precisi intervalli di tempo , questi test permettono la diagnosi precoce . Le caratteristiche del test di screening ideale sono la massima sensibilità (il test rileva tutti i casi di malattia , senza alcun risultato falso negativo) , specificità (il test rileva solo i casi di malattia , senza alcun risultato falso positivo) e l'accettabilità da parte dei soggetti sottoposti , oltre a un favorevole rapporto costi-benefici.

Sequenziamento

Lettura della sequenza di basi azotate presenti in un filamento di DNA.

Sopravvivenza

In Oncologia tale termine viene utilizzato per dare una valutazione della gravità della malattia sulla base di studi epidemiologici (ovvero calcolando quanto sopravvivono in media le persone che sono affette da un cancro con determinate caratteristiche al momento della diagnosi).

Per convenzione si è stabilito di considerare la sopravvivenza libera da malattia come parametro fondamentale per valutare la guarigione . I pazienti con sopravvivenza a cinque anni dalla diagnosi senza ricadute possono con probabilità essere considerati guariti . Per questa ragione , durante i cinque anni successivi alla diagnosi e alla cura gli esami di controllo saranno piuttosto ravvicinati , mentre in genere , passato il primo lustro , si tenderà a distanziarli sempre più.

Pet o Spect

La tomografia a emissione di positroni (PET) è un esame che fornisce un'immagine metabolica dell'organismo, utilizzando l'emissione di positroni (particelle elettriche con carica positiva) da parte di sostanze marcate con radioisotopi introdotte nell'organismo. A

seconda delle funzioni che svolgono e dello stato in cui si trovano (crescita e divisione attiva o meno), le cellule impiegano per il proprio metabolismo quantità differenti di glucosio. L'esame è effettuato iniettando nel sangue del paziente glucosio marcato con molecole radioattive. Il paziente è quindi introdotto in una macchina che rileva i positroni emessi e che, attraverso un computer , crea un'immagine dell'attività metabolica di organi e tessuti , indicando con differenti colori i differenti livelli di attività. L'individuazione dei tumori è resa possibile dal fatto che essi hanno un metabolismo più elevato dei tessuti normali e utilizzano quindi più glucosio . In particolare , la PET è utilizzata per la diagnosi di tumori al cervello , mammella, colon , retto, apparato ovarico e polmone. E' inoltre presente per verificare se e quanto un tumore risponde al trattamento in corso.

La tomografia computerizzata a emissione di fotoni singoli (SPECT) è una tecnica diagnostica simile alla PET , ma basata sull'uso di composti radioattivi che emettono direttamente radiazioni gamma. Anche in questo caso viene effettuata un'indagine funzionale dell'attività di organi e tessuti. Dopo iniezione di sostanze radioattive , un apparecchio in grado di rilevare le radiazioni gamma ruota attorno al paziente acquisendo immagini che vengono elaborate al computer. La Spect è impiegata per la diagnosi di malattie cerebrali e del sistema neuroendocrino.

Terapia genica

Tecnica usata per eliminare un difetto genico mediante intervento diretto sul DNA della cellula.

Tumore Maligno

E' quello in cui le cellule neoplastiche hanno la tendenza a invadere altri organi, fino a coprire e compromettere organi vitali quali il polmone, il fegato, il cervello. Quattro sono le categorie principali di tumori maligni : carcinomi, leucemie, linfomi, sarcomi.

Introduzione:

I Test Genetici Predittivi di Malattia: Lo Stato dell'Arte:

Come ha intuito Ben Vogelstein “ *The revolution in cancer research can be summed up in a single sentence : cancer is , in essence, a genetic disease* “

Noi sappiamo che alterazioni genetiche possono contribuire al processo di genesi tumorale. Pertanto il cancro è la risultante di mutazioni ridondanti somatiche e germinali prodotte nel tempo in geni di un clone cellulare , geni deputati alla proliferazione, differenziazione e morte cellulare . Tuttavia eventi ambientali esogeni interagiscono continuamente con le alterazioni geniche rendendo difficile per gli studiosi l'esatta

determinazione del significato di tali mutazioni.

Alcuni ritengono che un numero critico di difetti genetici conferisce alla cellula un fenotipo maligno, possiamo così ritenere che a livello cellulare il cancro è malattia genetica. *La comunità scientifica oggi ritiene alcuni geni responsabili della predisposizione ereditaria di alcuni tumori quali la mammella e l'ovaio, il colon e l'endometrio*, inoltre è documentato che alcuni geni predispongono a cancri rari come i carcinomi midollari della tiroide, le neoplasie endocrine multiple, il retinoblastoma, la poliposi familiare del colon e alcune sindromi rare come quella di Li-Fraumeni e di Von Hippel –Lindau.

Pertanto il cancro è malattia multifattoriale poiché fattori genetici e ambientali sono coinvolti nella genesi della malattia, questa infatti può avere esordio anche per il contributo di una alterazione genetica. Così nei tumori a componente eredo-familiare le mutazioni del DNA insorgono a livello delle cellule germinali o riproduttive e possono trasmettersi alla progenie. Un difetto genetico su uno o più geni si presenterà così su tutte le cellule dell'individuo alla nascita e questi sarà esposto a ammalarsi, se nel corso della vita interverranno altre mutazioni che si sommeranno a quelle già presenti. Genotipo costituzionale, fattori ambientali e stile di vita sono i fattori che assumono un ruolo rilevante nella malattia oncologica. Pertanto la comunità ha orientato la ricerca a comprendere come potessero identificarsi i geni responsabili di suscettibilità e di disordine genetico. Si apre oggi uno scenario che vede la medicina predittiva e preventiva orientata a una possibile strategia diagnostica molecolare su casi selezionati, realizzata mediante i test genetici, al fine di evidenziare sottogruppi a rischio ed avviarli successivamente ad un follow-up intensivo. La medicina è oggi anche orientata agli studi molecolari al fine di conoscere i meccanismi coinvolti nella predisposizione, genesi, progressione tumorale e a individuare la risposta farmacologica mirata al fine di stabile cure sempre più personalizzate (target therapy).

Difatti l'identificazione dei diversi pattern di geni e dei loro prodotti proteici alterati consentirà nel futuro di classificare la eterogeneità delle molecole coinvolte nella cancerogenesi, così da studiare sottogruppi di tumori che, a parità di condizioni, si comportano diversamente e necessitano di target therapy. Si calcola che tra due persone non imparentate esiste un'alterazione della sequenza ogni 1000 basi, il numero delle variazioni tra due persone qualsiasi raggiunge i tre milioni. Il sequenziamento del DNA, il confronto tra sequenze di soggetti diversi ha consentito agli studiosi di identificare i circa 30.000 geni contenuti nel genoma umano, così da capire eventuali correlazioni tra variazioni di sequenza esistenti e la predisposizione a malattie. La determinazione del profilo genetico sulla base dei polimorfismi esistenti consentirà di capire presto la relazione esistente tra risposte ai farmaci e geni coinvolti; è il capitolo della farmacogenetica. Mediante l'individuazione del profilo molecolare di ciascun paziente si va affermando in **Oncologia** il concetto di **malattia individuale**. Il profilo genetico del paziente potrà essere impiegato nella pratica clinica per supportare le valutazioni e le decisioni terapeutiche, sarà così possibile ottenere una maggiore accuratezza diagnostica, predire l'aggressività del tumore, la prognosi, la risposta ai farmaci e individuare **terapie personalizzate**. Altra frontiera è l'immunoterapia. Sono stati condotti studi murini per evidenziare come l'immunità può inibire la progressione della formazione del cancro: è quindi possibile utilizzare la reattività immunitaria per prevenire la malattia. Dopo studi soggettivi di valutazione genetica del rischio individuale di sviluppare tumori

potrebbe essere reso possibile un vaccino da somministrare a scopo preventivo o quando la malattia tumorale è all'inizio, oppure dopo l'intervento chirurgico per combattere le micrometastasi occulte. La sperimentazione sull'uomo dovrà con certezza dimostrare l'efficacia del vaccino, (che dovrebbe bloccare la proteina prodotta dall'oncogene ERB-2), escludere effetti collaterali e rischi di reazioni immunitarie. Pertanto il vaccino troverà indicazione nei soggetti a rischio genetico di tumore, e nei soggetti colpiti da lesioni pre-neoplastiche. Tale concetto di strategia terapeutica non è solo propria dell'Oncologia, anche nelle malattie infettive si sta sviluppando il concetto di previsione su base genetica: ad esempio si è più protetti contro il virus dell'AIDS se si trovano nel DNA numerose copie di un gene denominato CCL3L1 che controlla le difese immunitarie. Ogni copia in più del gene rispetto al numero di copie mediamente presente nel gruppo etnico di appartenenza conferisce ad un individuo una protezione del virus dal 4% al 10,5% in più. Il gene protettore produce una molecola che appartiene alla famiglia delle citochine, che agiscono come segnali del sistema immunitario. La molecola blocca il virus dell'AIDS perché interagisce con il recettore CCR5 che si trova sulla superficie della cellula e al quale il virus si lega per infettare i linfociti. Si apre così la strada ai test genetici per stime di suscettibilità e terapie più efficaci, mirate. (E. Gonzales et al. Texas Health Science Center, San Antonio). Altro fronte della ricerca è la terapia genetica per il fattore VIII. L'introduzione di un gene normale per la produzione di fattore VIII consentirebbe di correggere il difetto di coagulazione: così l'organismo dell'emofiliaco sarà in grado autonomamente di sintetizzare il fattore mancante.

L'Applicazione scientifica delle conoscenze di genetica medica .

L'introduzione nella pratica clinica dei test genetici è orientata così a stabilire l'analisi di DNA, RNA, cromosomi, proteine, metabolici o altri prodotti genici per evidenziare genotipi, mutazioni, fenotipi o cariotipi correlati o meno con patologie umane ereditabili. I test genetici possono contribuire alla identificazione di sottogruppi della popolazione, rendendo più accurate la stima del rischio del soggetto positivo e dei figli, dati ottenuti sino ad oggi con la mera anamnesi. Tuttavia tale metodo non può essere applicato quale screening nella popolazione asintomatica generale. La medicina post-genomica sta imparando molte cose sui tumori eredo-familiari. Sapere che queste forme tumorali hanno una biologia diversa dalle altre e conoscere di che natura è la malattia permetterà, come detto, una terapia più mirata. Inoltre alcuni test farmacogenetici sono capaci di predire a livello individuale la risposta ad un determinato farmaco, ciò consentirà al paziente di evitare eventi avversi e risparmiare trattamenti inefficaci.

QUALE RUOLO DELLA PROFESSIONE INFERMIERISTICA IN TALE CONTESTO?

Tale scenario comporta per l'infermiere professionale delle riflessioni. Si auspica che la formazione recepisca sin dal corso di laurea il bisogno formativo su tali aspetti, per far sì che tale professionista possa nell'avvenire contribuire quale risorsa nel contesto dell'equipe multidisciplinare alla ottimizzazione qualitativa del progetto di prevenzione

grazie al supporto alle persone candidate alla effettuazione dei test genetici. Vedremo successivamente un'esperienza che è stata espletata nell'emilia Romagna , però purtroppo rimane uno dei pochi casi in Italia.

Inoltre tale nuova frontiera della medicina comporta anche per noi infermieri degli interrogativi di tipo etico, giuridico, relazionale cui sommariamente accennerò. Tornando ai test genetici le alterazioni del DNA riscontrabili sono diverse: perdita o aggiunta di una parte o di un intero cromosoma, perdita aggiunta o sostituzione di una base , iperespressione (molte copie di geni) , inattivazione o perdita di geni , pezzi di un cromosoma traslocati su un altro cromosoma (così che un gene si può trovare in una sede dove è permanentemente e inappropriatamente attivo o silente) . Quindi le malattie ereditarie si manifestano quando la funzione di uno o più geni è alterata per cui le proteine codificate da quei geni non sono prodotte , oppure se lo sono esplicano una funzione diversa da quella originaria . Così se il gene alterato è dominante prevale sull'allele normale . Se invece un soggetto eredita una copia di allele recessivo costui non svilupperà la malattia poiché predomina l'allele normale . Tuttavia tale persona è un portatore che ha il 50 % di probabilità di trasferire il gene recessivo alterato ad ognuno dei suoi discendenti. Nell'ipotesi quindi che entrambi i genitori siano portatori di tali mutazioni , c'è una probabilità del 25% che un figlio erediti due alleli recessivi , uno da ogni genitore sviluppando così la malattia. Tuttavia diversi fattori possono influenzare l'espressione del gene , infatti anche se il gene alterato è dominante il rischio di sviluppare la malattia non è assoluto. La probabilità che una determinata mutazione di un gene determini una malattia è detta **PENETRANZA** . Così i test genetici predittivi sono deputati a identificare i sottogruppi a rischio prima della comparsa della malattia, **quindi vengono effettuati su soggetti sani**. Mary-Claire King è stata l'infaticabile ricercatrice che ,studiando migliaia di donne con parenti affetti da carcinoma della mammella e dell'ovaio , esaminò circa 200 marcatori di dna (del DNA è possibile infatti studiare i polimorfismi quali marcatori per individuare la sede dei geni). Lo studio si orientò poi verso quei gruppi di famiglie in cui almeno un membro aveva sviluppato il cancro prima dei 50 anni ; si trovò quindi un'associazione evidente con un marcatore presente sul cromosoma 17 localizzando qui il gene coinvolto poi noto come **BRCA1 (Breast Cancer 1)** . Un'azienda biotecnologia di Salt Lake City , la Myriad Genetics identificò nel 1994 la sequenza del gene mutato . Si studiarono poi famiglie predisposte al cancro della mammella in cui non erano presenti mutazioni a carico di **BRCA1** . Ciò consentì la scoperta di un secondo gene mutato localizzato sul cromosoma 13 denominato **BRCA2** . Alcuni ritengono che la mutazione possibile a carico di questi due geni onco-soppressori dovrebbe essere considerata allorché il carcinoma è diagnosticato in età giovane (al di sotto dei 45 -55 anni) , oppure laddove è altresì presente in molti parenti o se esistono altri tumori in famiglia per esempio a carico dell'ovaio . **Si ritiene che mutazioni a carico del BRCA1 comportino un rischio di ammalare di carcinoma mammario nel 50% -85 % nel corso della vita , soprattutto in età giovanile. Il rischio di un carcinoma ovarico è elevato sebbene inferiore rispetto al cancro mammario** . Taluni ritengono che mutazioni di **BRCA1** nel maschio non comportino rischio di ammalare alla mammella semmai di cancro alla prostata o al colon. Gli uomini con mutazione di **BRCA2** possono sviluppare un cancro della mammella nel corso della vita nel 6% dei casi.

Donne con mutazione di **BRCA2** hanno possibilità di sviluppare un cancro della mammella simile alle donne con mutazione di **BRCA1** . Anche il rischio di ammalare di

cancro all'ovaio è aumentato sebbene in percentuale minore rispetto alle donne con mutazione di BRCA1.

Nella popolazione generale una mutazione di BRCA1 è presente in uno ogni 500-800 individui . Mutazioni a carico di BRCA2 sono ancora meno frequenti. Negli ebrei Ashkenazi , ad esempio, una mutazione di BRCA1 o BRCA2 si riscontra in uno ogni 40 individui .

Tuttavia una mutazione di BRCA1 o BRCA2 non comporta la sicurezza di ammalarsi ; la maggior parte dei tumori della mammella non è correlata a geni BRCA1 o BRCA2 . ***Si stima che un cancro della mammella su 10 è correlato ad un gene alterato ereditato .*** D'altro canto ***in caso di test negativo, la certezza che non si ha ereditato il gene di predisposizione al cancro non è garanzia di immunità .*** Di sicuro non si trasmetterà questo rischio ai figli. ***La negatività al test significa avere un rischio normale piuttosto che un altissimo rischio.*** Questo è un concetto importante da far capire alle persone perché se interpretano di essere “ immuni “ dalla malattia paradossalmente rischieranno di più perchè, sbagliando, riterranno superfluo sottoporsi ai controlli previsti per la popolazione generale. Inoltre il cancro nasce dall'interazione tra il patrimonio genetico e i fattori esogeni quali lo stile di vita , l'ambiente... chi ha in famiglia parenti che hanno sviluppato un tumore al seno potrebbero condividere fattori di rischio non genetici (alimentazione , alcool, fumo, terapia ormonosostitutiva, mancanza di gravidanze e allattamento ...??) Considereremo poi le delicate e complesse implicazioni assistenziali sul piano emotivo della persona positiva al test genetico e da avviare quindi a seguire il programma di follow-up intensivo (ad alto rischio di stress psico-fisico).***Si evince quindi che chi comunica il responso del test ha il dovere di spiegare tutto esaurientemente . Ma l'informazione deve avvenire molto prima .*** Non è un caso che su 1752 consulenze genetiche per i tumori del seno e dell'ovaio praticate all'INT di Milano , un terzo ha riguardato persone che per conto loro si erano convinte di doversi sottoporre al test . Un terzo ha potuto essere tranquillizzato senza dover fare nessun test perché inutile . Di qui l'importanza di una corretta informazione e se del caso , se la persona viene ragionevolmente ritenuta a rischio si può invitare la stessa a rivolgersi ad un centro accreditato serio, scientifico , conosciuto , privo di lucro dove verrà effettuata la consulenza genetica da parte del medico genetista (categoria che è la meno che prescrive il test) . Se tale consulenza avvalorava il sospetto rilevato dal centro oncologico la persona da sottoporre al test deve essere un membro della famiglia che è stato malato o è ancora in malattia. E' il cosiddetto **CASO INDICE** , solo così infatti si può individuare la mutazione presente in quel ceppo familiare e indagarla sui soggetti sani. Non si tratta infatti di verificare la presenza di un gene nocivo, si tratta di stabilire se un gene che tutti noi abbiamo , destinato a proteggerci dal tumore (gene oncosoppressore) possiede anomalie che lo rendono inefficace, una pallottola a salve. Inoltre il gene **BRCA 1** ha una variabilità molto ampia . Tra 156 famiglie positive al test genetico all'INT di Milano , il 70 % aveva dei difetti genetici mai segnalati prima. Pertanto se si pratica il test a una persona sana che ha avuto parenti malati , nessuno però dei quali può fungere da "**Caso Indice** " , il risultato è poco attendibile . Così l'eterogeneità dell'offerta tecnologica e diagnostica da parte di Laboratori (privati ??) può esporre la persona al test non adeguatamente supportato da personale sanitario (infermieristico ?) ed indurlo pertanto a confusione interpretativa. Etica dell'informazione , consulenza adeguata e specialistica multiprofessionale , condivisa e ispirata alle linee guida del 98 redatte dall'Istituto Superiore di Sanità sono gli elementi su cui fondare una corretta indagine genetica . La comunicazione dell'esito richiede infatti la competenza di

più specialisti . Il medico genetista dovrà stabilire di quale entità è la predisposizione al cancro , l'oncologo la strategia preventiva mirata con un adeguato follow-up intensivo per sottrarsi ad un destino genetico , lo psicologo dovrà supportare l'impatto emotivo molto forte nel caso di test positivo . L'infermiere può essere una risorsa in questo contesto ? La persona sana positiva al test genetico può subire un trauma fortissimo , può infatti associare l'alto rischio alle immagini collegate alla paura atavica della morte e stravolgere pertanto i suoi equilibri di relazionata affettiva e di progettualità . Credo che questo essere umano abbia anche bisogno dell'infermiere : ma lo vedremo successivamente. Intanto la letteratura internazionale consiglia , in base alle evidenze sin ora prodotte , che si educi la persona a rischio genetico elevato , insegnandole correttamente l'autopalpazione del seno a partire dai 20 anni di età . La mammografia dovrà essere iniziata all'età di 25 anni ripetendola ogni anno per tutto il resto della vita. Due volte l'anno sarà opportuno effettuare un controllo ecografico e/o RMN delle mammelle , dovrà essere effettuata semestralmente la valutazione delle ovaie , quest'ultime con l'ecografia transvaginale e la determinazione tramite dosaggio ematico del CA-125. Alcuni sostengono la limitata efficacia dello screening dei tumori ovarici e considerano addirittura opportuna **la ovariectomia profilattica , tra i 35 e i 40 anni di età** . E' tuttavia possibile che nel 3,5 % delle pazienti si possa manifestare un cistoadenocarcinoma peritoneale , cioè in sede extraovarica. Alcuni autori ritengono che **la mastectomia bilaterale riduce il rischio di carcinoma della mammella di almeno il 90%** , infatti , purtroppo, il cancro può svilupparsi sul tessuto mammario residuo. Negli USA sono stati effettuati interventi sulle pazienti sane portatrice della mutazione **BRCA1 o BRCA2** di "**skin sparing mastectomy**" , ovvero di mastectomia bilaterale totale con asportazione del complesso areola-capezzolo e ricostruzione immediata. Taluni ritengono opportuno proporre anche la ovariectomia bilaterale perché riduce di molto il rischio di carcinoma delle ovaie e tale intervento si associa anche ad una riduzione del rischio di cancro della mammella. Non esistono evidenze sulla farmacoprevenzione su sani con Tamoxifene per tutta la vita anche a dosaggi ridotti. **Tale scelte chirurgiche drastiche vanno ponderate con attenzione** . Questi interventi demolitivi su persona sana e giovane e quindi più fragile rispetto ad un adulto con personalità strutturata, c non può che comportare dei danni psicologici. Dobbiamo considerare infatti anche sui sani la buona qualità di vita. La persona dovrà essere sostenuta da tutta l'equipe curante **durante il progetto di follow-up intensivo e quindi anche dal personale infermieristico**. Così come è **opportuno non effettuare esagerate pressioni affinché la persona a rischio presunto effettui il test predittivo**. I sanitari possono fornire adeguate e dettagliate informazioni **ma poi deve essere la persona in tutta personale coscienza a decidere se effettuare o no il test , senza subire pressioni da medici, infermieri , parenti , amici o da chiunque altro**. Infatti le persone che decidono con piena consapevolezza di non volersi sottoporre al test non vanno colpevolizzate. **Ciascuno di noi infatti è in qualche modo a "rischio" e puo' scegliere di non volersi sottoporre al test senza dover fornire spiegazioni o giustificazioni**. Il prof Bruno Dalla Piccola , docente di genetica medica della Università la Sapienza di Roma sostiene che è opportuno regolamentare i controlli sui requisiti di attendibilità sia sui laboratori che sul personale : nel 1999 Il Comitato Nazionale Biosicurezza e Biotecnologie quale membro di una commissione costituita presso l'Istituto Superiore di Sanità deputato a stabilire le linee guida per i test genetici ha raccomandato la Consulenza Genetica da espletare da un medico genetista. E' auspicabile inoltre un coordinamento centrale. Anche il legislatore ha parzialmente recepito l'esigenza di

riconoscere i progressi della medicina biomolecolare con il D.L. 21-01-2004 n° 10 (Interventi urgenti per fronteggiare emergenze sanitarie e per finanziare la ricerca nei settori della genetica molecolare e dell'alta innovazione). All'art 3 si stabiliscono infatti fondi " per procedere alla realizzazione di progetti di ricerca in collaborazione con gli USA relativi alla acquisizione di conoscenze innovative al fine della tutela della salute nei settori dell'Oncologia , malattie rare e bioterrorismo..."

Secondo lo Airc (Associazione per la Ricerca sul Cancro) i criteri per stabilire se una famiglia può essere a rischio di tumore ereditario sono diversi: ad esempio

- 1) Deve insospettire la presenza di più casi dello stesso tumore (o di tumori al seno o all'ovaio, perché legati da un comune denominatore di tipo ormonale) in più parenti consanguinei e in generazioni successive.
- 2) I casi di cancro devono essere riscontrati nello stesso ramo familiare : materno oppure paterno , separatamente Non vanno calcolati i casi di entrambi i rami .
- 3) Sono indicatori significativi anche l'età al momento della Diagnosi (i tumori ereditari compaiono più precocemente degli altri dello stesso tipo) e la bilateralità negli organi simmetrici come il seno.

Sempre secondo l'AIRC il cancro è solo per il 5-10% di tutti i casi una malattia ereditaria . Sono ereditari il 45% dei casi di cancro alla prostata prima dei 55 anni , il 35% dei neuroblastomi, il 25% dei carcinomi midollari della tiroide , il 15% dei tumori della mammella maschili , il 15% dei casi di cancro al colon, l'8% di quelli dell'ovaio e circa il 6% dei tumori al seno femminili.

Attualmente sono conosciuti i seguenti geni affetti da mutazione responsabili di tumori eredo-familiari

MALATTIA	GENE
RETINOBLASTOMA (Tumore della Retina)	RB1
CARCINOMA MIDOLLARE DELLA TIROIDE	RET

CANCRO DEL COLON DA POLIPOS
FAMILIARE

APC

CANCRO DEL COLON NON DA
POLIPOS FAMILIARE

MSH2

MLH1

PMS2

MSH6

CANCRO DEL SENO E/O OVAIO

BRCA1

BRCA2

La persona che decide di sottoporsi al test non deve subire pressioni, non deve provare timori o illusioni di immunità, deve quindi incontrare dei professionisti che in equipe possano fornirgli gli strumenti necessari ad acquisire consapevolezza necessaria all'autodeterminazione al fine di essere soggetti attivi nel progetto di caring (Empowerment) . Noi infermieri sappiamo che i test genetici predittivi in oncologia (rivolti a caratteri quasi mendeliani) ,anche se risultano positivi non comportano necessariamente la comparsa di un tumore nel corso della vita, ma comunque si associano a un rischio elevato . Nel caso di tumore della mammella nella popolazione generale una donna ogni 10-12 nel corso della vita rischia la malattia. Tuttavia il 90% circa delle forme tumorali non sono familiari, il tumore origina per lo più da una mutazione somatica e perciò non è ereditario. Si conoscono alcuni geni mendeliani implicati nelle rare forme familiari. Dato che il rischio di malattia da mutazione di BRCA1 (circa 1 ogni 800 donne) o BRCA2 è elevato (circa il 70% dei casi) il test appare giustificato. Tuttavia il test genetico presuppone una selezione rigorosa delle candidate che deve considerare anche la concentrazione familiare del tumore e l'età di esordio della malattia . Ma anche in questi casi in cui la mutazione di un gene mendeliano si associa a elevata PENETRANZA per il cancro, il test deve essere guidato e non offerto indiscriminatamente a tappeto. I genetisti infatti si collocano tra i professionisti che prescrivono meno test .

Il garante della privacy , Stefano Rodotà ha rilevato come negli USA il numero di esami per prevenire il cancro al seno sia diluito per il timore che i datori di lavoro possano accedere ai risultati degli esami. Il censimento effettuato dalla SIGU (Società Italiana di Genetica Medica) per l'anno 2000 indica una forte crescita nella richiesta di analisi : dal 1997 il numero dei test è aumentato del 130% . E' pertanto giustificato il sospetto del Prof Dalla Piccola il quale sostiene che l'aumento delle richieste di test genetici potrebbe essere correlato a una pressione dei media non sempre supportata da adeguata

informazione , ad un facile accesso ai test ai laboratori privati, senza adeguato sostegno da personale dedicato.

Il rapporto della SIGU (Società Italiana di Genetica Medica) disegna un paese disorientato : ***anche il test genetico può essere inutile se non adeguatamente supportato*** . La SIGU stima almeno 6.000 test senza un'indicazione precisa . Ecco perché è opportuno valorizzare il ruolo dell'Infermiere in tale contesto, perché questi può essere , se adeguatamente formato, una risorsa importante .

Una opportunità per la professione : ***il Counselling Infermieristico in Genetica*** .

Il Counselling Infermieristico infatti non è semplice trasmissione di informazioni e di orientamento sul chi rivolgersi , ma è una dimensione dell'attività assistenziale orientata a considerare e affrontare l'impatto emotivo della persona , ***per attivare le risorse individuali al fine di rendere il soggetto in grado di affrontare e sostenere assieme difficoltà emergenti in sinergia con gli altri membri della equipe.***

Il Counseling Infermieristico * (Nursing Counsellors) .

Nel Regno Unito sono stati previsti, dopo adeguata formazione specialistica servizi di counselling che prevedono l'intervento di professionisti quali infermieri-consulenti (***nurses counsellors***) .

Nel 1994 l'***Association Genetic Nurses and Counsellors (AGNC)*** ha condotto uno studio finalizzato a definire ***le linee guida sul ruolo degli infermieri –consulenti in staff con l'equipe deputata allo screening e follow –up dei tumori eredo-familiari*** . Tutti i membri dell'equipe sono stati invitati a fornire , tramite questionari , la loro opinione sui diversi aspetti di tale attività . In totale 98 persone hanno risposto al questionario , 52 medici (80%) e 46 ***counsellors (43%)*** , ***di questi il 91% era costituito da infermieri.*** ***Lo studio evidenzia come siano importanti sia la componente medica nel processo diagnostico, sia il supporto relazionale e assistenziale infermieristico nello screening intensivo , al fine di ottimizzare la compliance e la qualità di vita degli utenti.***

Dallo studio AGNC inoltre è emerso che l'approccio infermieristico deve prevedere ***diversi step di counselling*** :

- 1) ***La fase pre-clinica*** in cui è prevista la somministrazione del questionario predisposto dal medico genetista in cui è prevista la raccolta dell'anamnesi familiare e dell'albero genealogico , e in cui sono fornite informazioni di carattere generale sul servizio di counseling.
- 2) ***Esecuzione del test alla popolazione selezionata a presunzione di rischio genetico***
- 3) ***La fase post-clinica*** in cui sono riconsiderate e confermate le informazioni fornite

ed in cui viene dato supporto durante il processo decisionale

- 4) **Il counseling** in cui il soggetto viene preso in carico dall'equipe per assisterlo nella sua globalità avendo cura di non sottostimare i momenti di crisi che possono subentrare al momento della comunicazione del test e la verifica della corretta comprensione del significato del follow-up nei casi di positività al test, ma anche **dirimere facili entusiasmi nel caso di negatività : l'evento cancro anche in quest'ultimo caso, purtroppo è possibile.**
- 5) ***Il Counseling Genetico viene definito dalla AGNC come “ un processo di comunicazione che si occupa dei problemi umani connessi con il rischio della persona affetta da disordine genetico e della famiglia”.*** Gli obiettivi del Counseling sono pertanto **aiutare l'individuo singolo e la famiglia affinché capisca le informazioni sullo stato genetico , apprezzi il modello di eredità ed il rischio di ricorrenza, comprenda le opzioni disponibili, prenda le decisioni adatte alla situazione personale e della famiglia senza forzature.** Il **counseling genetico** può cambiare la qualità di vita della persona sia positivamente ma anche negativamente , se incongruamente condotta. Occorre instaurare buoni rapporti tra l'utente e le persone in staff attive presso la struttura di riferimento di medicina predittiva. ***I counsellors devono procedere ad un adeguata formazione universitaria di due anni suppletivi al corso di base ed un tirocinio specifico di 120 ore.***

Esistono varie definizioni di Counseling : **“ Counseling è una forma di relazione di aiuto ed è finalizzata a facilitare le capacità decisionale personale rispetto alle scelte e la valutazione delle differenti modalità utilizzabili per far fronte a situazioni di crisi .** Il Counseling permette di attivare le risorse cognitive ed emotive affettive attraverso le quali l'individuo valuta in un primo momento la problematica da affrontare per poi avvicinarsi ad attingere una possibile soluzione “ Valleri

Ed ancora “ secondo l'OMS “ **Il Counseling è processo estremamente focalizzato , limitato nel tempo e specifico . Tramite il dialogo e l'interazione personale, aiuta gli individui a risolvere o gestire problemi e rispondere , nel modo più ragionevole possibile per le capacità e possibilità di ciascuno , a forme di disagio ed a bisogni psicosociali “.** Noi infermieri sappiamo come la legge ci consente di espletare la relazione con i cittadini sani o malati per promuovere adeguare tutele della salute “. L'assistenza infermieristica preventiva, curativa, palliativa e riabilitativa è di natura tecnica, relazionale, educativa DM 739/94... inoltre “ L'Infermiere ascolta , informa, coinvolge la persona e valuta con la stessa i bisogni assistenziali.... Codice Deontologico . Art 4.2

L'Esperienza dell'Istituto Oncologico Romagnolo .

Credo che un esempio di come la professione infermieristica possa dare un contributo in tale contesto puo' essere quello relativo all'esperienza dell'Istituto Oncologico Romagnolo in particolare . L'Unità Operativa di Prevenzione Oncologica di Forlì ha partecipato sin dal 1992 ad uno studio multicentrico gestito da ricercatori statunitensi in sinergia con il Centro Oncologico di Ravenna e il laboratorio di Biologia Molecolare della Divisione di Oncologia di Forlì e sin da allora **è previsto il coinvolgimento del personale infermieristico**. I dati mi sono stati forniti dalla coordinatrice Piantini Barbara del centro di Prevenzione Oncologica di Forlì . Gli Steps previsti in tale percorso sino al 2002 erano gestiti in una prima fase dalla Assistente Sanitaria che in concerto con i referenti Oncologici procedeva ad estrapolazione dei possibili casi da indagare in seguito alla verifica di anamnesi positiva per elevati casi di tumore accaduti in famiglia raccolti dall'archivio storico del database degli accertamenti senologici.

In una fase successiva si procedeva ad intervista telefonica al soggetto sospetto di rischio genetico , con esauriente spiegazione delle finalità dello studio e verifica della disponibilità da parte dell'utente a redarre il questionario ad Hoc predisposto dal Centro Oncologico ; veniva poi stabilito un appuntamento per il colloquio e per la compilazione del questionario . In tale contesto avveniva l'accoglienza dell'utente, il colloquio espletato dal medico , la compilazione del questionario , il passaggio informativo sulle fasi dello studio e sui possibili esiti dello stesso . Si procedeva pertanto in caso di aderenza spontanea priva di forzature alla organizzazione delle sedute per effettuare il prelievo ematico , previo consenso informato , eseguito presso il Day-Hospital . Si stabiliva inoltre una collaborazione con il laboratorio biologico oncologico per l'approvvigionamento del materiale d'uso e la gestione e la riconsegna dei campioni ematici prelevati e dal laboratorio venivano poi spediti nel centro di raccolta negli USA . Venivano poi organizzati gli incontri con i singoli nuclei familiari per le informazioni relative all'esito del test e le indicazioni all'eventuale screening e follow-up intensivo conseguente . Si raggiungeva così nel personale in staff un alto coinvolgimento dove ognuno aveva il suo ruolo e veniva condiviso il progetto di caring dell'utente arruolato nello studio e venivano applicate anche tecniche di contenimento emotivo dello stesso

(counseling) .Dal 2002 il test ematico viene effettuato direttamente al Servizio di Prevenzione Oncologica di Forlì e la somministrazione del questionario su casi selezionati in base alla segnalazione del medico avviene da parte del personale infermieristico così come avviene un sostegno relazionale alle perplessità sollevate , sempre rispettando il libero arbitrio.

Ora i casi vengono selezionati dal medico genetista e si effettuano i prelievi sulle donne che volontariamente aderiscono previo consenso informato.

I risultati del test vengono comunicati dal medico genetista suffragato dalla presenza dello psicologo. Pertanto attualmente il ruolo infermieristico è stato ridotto nella fase di counselling , non per scarsa collaborazione o impreparazione del personale dedicato ma a causa della implementazione dei programmi di screening per la prevenzione dei tumori della cervice uterina e di quelli della mammella oltre che del colon retto. In tale contesto le colleghe della Divisione di Oncologia Medica dell'istituto Oncologico di Forlì unitamente al centro di Prevenzione Oncologica di

Ravenna e dell'Istituto Oncologico Romagnolo hanno potuto sperimentare come nelle varie fasi dello studio condotto dal Dr Dino Amadori (*studio genetico e diagnosi dei carcinomi ereditari della mammella e dell'ovaio correlati a mutazione dei geni BRCA1 e BRCA2*) il counseling infermieristico sia una risorsa utile a fornire supporto all'utente nel processo decisionale e nella fase di crisi post comunicazione del test e di completamento delle eventuali perplessità relative ad una parziale interpretazione della comunicazione e durante il faticoso percorso del follow-up intensivo . Il counseling genetico vede impegnato il professionista infermiere nei paesi anglosassoni ed esistono associazioni quali la AGNC e la ISONG che strutturano da anni percorsi di counseling nei seguenti ambiti di sostegno alla famiglia positiva per :

- 1)diagnosi di malattia di Marfan
- 2) presenza di consanguinity relatedness
- 3)età materna avanzata (rischio abortivo)
- 4) esposizione di un agente teratogeno reale o potenziale durante la gravidanza
- 5) fibrosi cistica
- 6) rischio genetico di cancro
- 7) malattie genetiche rare .

L'evento cancro è sempre possibile nella persona sana a rischio genetico e potrebbe provocare in un soggetto non adeguatamente sostenuto reazioni diverse e imprevedibili , dall'angoscia alla ribellione , a un senso di sconfitta totale . Un momento di crisi profonda in seguito alla diagnosi di rischio elevato è normale .Tuttavia alcune persone possono non superare da sole tale fase e necessitano dell'aiuto di tutti noi , anche dell'infermiere , per evitare che invece di fare del bene , il test predittivo rechi danni nell'omeostasi strutturata delle persone. Il sostegno relazionale e affettivo rappresenta un elemento costitutivo del trattamento del paziente oncologico e rientra nelle responsabilità di ciascuna figura terapeutica : del medico di medicina generale , del medico oncologo , dell'infermiere , dello psichiatra , dello psicologo e dell'equipe curante nel suo complesso. Il disagio emotivo , le difficoltà di adattamento alla crisi , il senso di impotenza , devono essere contenuti al fine di rendere padrone l'utente della situazione e non ostaggio del contesto . Occorre offrire l'individuazione di coping differenti , alternative a quelle maladattive , così da potenziare la percezione del controllo di sé e degli eventi per rinforzare l'autostima del paziente che viene messo a dura prova . Così lo psicologo può erogare se necessario colloqui mirati al processo autoconoscitivo che permette di rinforzare l'autostima e trasformare un'esperienza potenzialmente dannosa in un percorso teso ad aprire e guarire le ferite pregresse che conducono alla depressione. L'evento diagnosi di rischio genetico come detto evoca nella persona sana e nei suoi familiari una profonda crisi e sconvolgimento emotivo

dovuto soprattutto all'incognita sul futuro.

Questa percezione di trovarsi sul baratro , questo senso di frattura con la vita è radicata sul sentimento ancestrale , atavico della paura di ammalare e morire. La persona potrebbe avere bisogno di aiuto sia psicologico che relazionale . Può infatti reagire alla comunicazione del test esprimendo rabbia , regredendo, attribuendo la colpa ai propri consanguinei con ripercussioni sugli equilibri familiari. I meccanismi di reazione non sono classificabili e sono soggettivi , in base alle caratteristiche di personalità , alla storia, all'età e alla cultura della persona . Infatti nel caso di persona molto giovane questa potrà subire un impatto molto forte , sviluppare un senso di precarietà e deficit della autostima con ripercussioni sulla capacità di progettare, e se la personalità non è ancora ben strutturata (adolescente) tale crisi può portare persino a comportamenti reattivi psicopatologici. Ma oltre all'età la valutazione multidimensionale dell'utente cui è stata comunicata la diagnosi di positività mutazionale genomica gioca anche l'impatto differenziato maschile o femminile del soggetto : e ancora il rapporto con il proprio corpo , l'affettività , il ruolo all'interno del contesto familiare e la capacità di affrontare positivamente il lato buono di tale consapevolezza : la possibilità di diagnosticare per tempo la eventuale malattia e intraprendere strategie mirate (follow-up intensivo e target therapy) e sfuggire così ad un destino biologico . Mentre è controverso in letteratura il ruolo di follow-up nelle pazienti già colpite dalla malattia , nel senso che è ritenuto per lo più un programma diagnostico e non terapeutico il cui obiettivo è una diagnosi più tempestiva , presintomatica , di ripresa di malattia al fine di garantire una migliore qualità di vita del paziente oncologico , **nel caso di persona sana positiva al test genetico da avviare al follow-up intensivo questo rappresenta l'unica arma per la persona a rischio elevato o elevatissimo di malattia** . Far capire questo al paziente , rispettandone i tempi e il silenzio significa offrirgli anche gli strumenti di elaborazione e riorientamento per dare un senso all'accaduto. Ciò può prevenire quella forma depressiva che nei pazienti oncologici conclamati **E. Kubler Ross** definiva il “ **Lutto Anticipatorio** “ dell'utente e dei familiari , ma anche sintomi riferibili a psicopatologie di tipo ansioso , depressivo tali da suggerire l'intervento dello psicologo e/o dello psichiatra . L'infermiere è in grado di ravvisare segni e sintomi tali da pensare all'instaurarsi di prodromi della malattia depressiva. E' pertanto necessaria durante la fase di follow-up una presenza umana significativa che oltre ad erogare l'ordinaria assistenza sia in grado di sostenere positivamente la persona che per tutta la vita sarà costretta a sottoporsi agli esami di screening intensivo. Paradossalmente la consapevolezza del rischio, ma anche la speranza di poter affrontare per tempo la malattia può se, adeguatamente sostenuta , attivare nella persona fasi di crescita e maturazione interiore, nuove modalità di vedere se stessi e gli altri , apprezzare la componente affettiva e relazionale. E' il cosiddetto **COPING** cioè la modalità cognitiva e comportamentale con cui si cerca di gestire la situazione con atteggiamenti mentali adattivi e costruttivi fondati sul coraggio e sulla speranza. Una modalità di relazione con la persona sottoposta al follow-up e a “ **rischio psicologico presunto** “ potrebbe fondarsi su un modello già collaudato in altri contesti oncologici : il metodo **BETTER** :

- 1) **B**= Bringing up the topic, primo step per far emergere il problema
- 2) **E**= Explaining spiegare che sottoporsi al follow-up è importante e invitare il paziente ad esprimere i suoi pensieri
- 3) **T**= Tell dire che se vuole possiamo trovare le risorse (psicologo) appropriate per un sostegno approfondito
- 4) **T**= Timing aggiungere che se il momento non è ritenuto appropriato , se ne può parlare in qualsiasi altro momento
- 5) **E**= Education informare con cura circa l'importanza della puntualità ai prossimi follow-up
- 6) **R**= Record registrare nella cartella integrata e condivisa dal team se l'utente mantiene una buona compliance con i follow-up oppure no (necessario lo psicologo ?).

Conclusioni.

E' pertanto importante che l'infermiere assieme al team consideri se la persona subisce durante il percorso altri eventi traumatici o la mancanza di riferimenti familiari , cio' non solo per la buona riuscita e l'aderenza puntuale allo screening programmato, ma in senso lato, per erogare una assistenza olistica alla persona che è al centro del progetto di caring . In tale contesto l'infermiere avrà anche cura di identificare se sia opportuno identificare un Care Giver specie se la persona è giovane o adolescente, in questo caso con una struttura di personalità non ancora definita al fine di prevenire sofferenze psichiche . L'oncologo deve quindi attivare uno screening diagnostico e terapeutico tempestivo e adeguato dell'utente positivo al test genetico predittivo di malattia neoplastica e relazionarsi chiaramente con la persona e la sua famiglia in un contesto integrato anche con le altre figure , tra le quali lo psicologo e l'infermiere (nursing counselor) . Così è opportuno promuovere la formazione permanente per il personale infermieristico che lavori in un ambito di screening genetico , poiché seppur abituati alla prova con la persona malata , allenati al confronto quotidiano con la sofferenza , con le emozioni , con la morte e con il morire , costretti a volte all'impotenza , gli operatori potrebbero non essere altrettanto abituati a sostenere adeguatamente persone sane ma non per questo meno bisognose di un sostegno. In realtà chi assiste necessita di strumenti e di aiuto e ciò significa formazione continua alla relazione e alla comunicazione in un auspicato connubio tra conoscenza, interiorizzazione della professione infermieristica e saper assistere.

Bibliografia :

I progressi della genetica e le sue potenziali applicazioni nella diagnosi e cura del cancro.

F.Torricelli –G. Marseglia

SOD Diagnostica , AOUC Careggi , Firenze.Goirc



Aspetti Psicologici ed emotivi del paziente Oncologico

M.Rosselli .Goirc

Cancro conoscerlo per imparare a sconfiggerlo

Massimo Lopez Ed. Universo

Linee Guida per i Test Genetici . Rapporto del Gruppo di Lavoro

19-05-1998 a cura del Comitato Nazionale per la Biosicurezza e le Biotecnologie

AGNC Association of Genetic Nurses and Counsellors

Constitution and Career Structure –Expenses.

www.agnc.co.uk

Societa Internazionale delle Infermiere nella Genetica (ISONG)

www.isong.org

AIRC www.airc.it

Test Genetici Chi deve farli e Perché Clara Migliavacca

Saper Ascoltare ,saper comunicare. *come prendersi cura della persona con tumore a cura di G.Tuveri*

Il Pensiero Scientifico.

Capire il Cancro .monografie

Alphatest