

Istantanee dei pazienti oncologici che si rivolgono al servizio di consulenza oncogenetica: uno studio preliminare

M. VALENTE¹, L. GODINO², D. TURCHETTI², S. GRANDI¹

Introduzione

Ogni giorno in Italia si scoprono 1.000 nuovi casi di cancro.

Le cifre presentate dall'Associazione Italiana Registri Tumori (AIRTUM, 2016) fotografano una malattia socialmente importante, che, tra le sue conseguenze più negative, annovera anche una sintomatologia psicologica.

Negli ultimi decenni, un grande cambiamento, portato alla coscienza medica e pubblica dall'*establishment* scientifico e medico dall'industria biotecnologica, è costituito da una riconcettualizzazione del cancro in termini di malattia genetica. Le moderne teorie eziologiche sul cancro sottolineano che il rischio di sviluppare un tumore life-time dipenda dall'interazione tra vulnerabilità genetica e fattori ambientali (Pharoah et al., 2002). Parlare di malattia genetica non deve far pensare solamente alla componente ereditaria che interessa una piccola percentuale di tumori, generalmente il 3-10%, piuttosto ci permette di concepire il cancro come una malattia genetica, come una patologia che comporta delle alterazioni nei geni in tutti tipi di tumore.

Negli ultimi quindici anni la Consulenza Genetica Oncologica (CGO) ha assunto sempre maggiore rilevanza nell'ambito della prevenzione oncologica. A seguito dell'identificazione dei geni responsabili

di forme ereditarie di tumori quali il tumore della mammella e del colon-retto, sono divenuti possibili la valutazione del rischio genetico e l'eventuale avvio di specifici programmi di diagnosi precoce/riduzione del rischio per i soggetti con riconosciuto tale rischio genetico.

La CGO, nella sua definizione più recente, fornita dalla *National Society of Genetic Counselors*, è descritta come un processo di assistenza volto ad aiutare le persone a comprendere e far proprie le implicazioni cliniche, psicologiche e familiari derivanti dalla malattia genetica, diagnosi, cause, decorso e gestione della malattia e gli eventuali rischi di ricorrenza (Resta et al. 2006).

La letteratura scientifica riporta che circa il 25% di coloro che effettuano un test genetico sperimenta livelli significativi di *distress* psicologico, ansia o depressione dopo il *counseling* oncogenetico (Butow et al., 2003). La presenza di sofferenza/*distress* psicologico può essere rilevata già durante il primo colloquio, ma resta spesso non indagata. I *counselor* genetici spesso si focalizzano sul raccogliere e fornire informazioni mediche, sul favorire i processi di decision making o sul rendere più funzionale la comunicazione dei risultati all'interno del contesto familiare (Meiser et al. 2008).

Sebbene in letteratura siano presenti diversi studi che approfondiscono i fattori psicologici e sociali legati alla neoplasia o a un percorso di *counseling* (De-shields et al., 2016; Keszte et al. 2016), l'attenzione non si è sufficientemente soffermata sull'individuo che si presenta al CGO. Pochi sono gli studi che indagano le caratteristiche psicologiche e i fattori di rischio per la prognosi della patologia tumorale.

Il presente studio pilota si pone l'obiettivo di individuare profili di vulnerabilità/rischio psicosoma-

¹ Laboratorio di Psicosomatica e Clinimetria, Dipartimento di Psicologia, Università di Bologna, Bologna, Italia

² Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche: Centro di Ricerca sui Tumori Ereditari, Università di Bologna, & UO Genetica Medica, Azienda Ospedaliera-Universitaria di Bologna Policlinico Sant'Orsola-Malpighi, Bologna, Italia

Indirizzo per la corrispondenza:
Marco Valente
E-mail: marco.valente4@unibo.it

tico in donne con tumore al seno e/o all'ovaio con una pregressa storia, personale e/o familiare, di malattia che giustifichi l'accesso al servizio di *counseling* oncogenetico.

Materiali e metodi

Campione

Sono stati reclutati 17 soggetti (età media: 55,6 \pm 10,2; range: 34-70, 71% coniugate, assenza di diagnosi psichiatrica secondo il DSM-5) di sesso femminile e di nazionalità italiana con diagnosi di tumore al seno e/o all'ovaio e con indicazione ad effettuare un test genetico di predisposizione ereditaria ai tumori nell'ambito della CGO presso l'Unità Azienda Ospedaliera-Universitaria Policlinico Sant'Orsola-Malpighi, Bologna, 9 dei quali hanno effettuato il test del DNA.

Il presente studio è stato proposto al primo colloquio post-test del percorso di CGO. In un preliminare contatto, avvenuto telefonicamente, è stato illustrato lo studio. Successivamente è stata inviata l'informativa via posta/email ai soggetti dimostratisi interessati. I soggetti, edotti ed informati sugli scopi e sulle modalità dello studio, hanno confermato la volontà di parteciparvi al momento della CGO.

I questionari sono stati somministrati secondo una modalità casuale per ogni partecipante in modo da minimizzare gli effetti di ordine e sequenza (Tabella 1).

Assessment psicometrico

Sono state somministrate alle partecipanti le seguenti scale *self-report* per la misurazione delle variabili psicosociali oggetto dello studio.

Illness Attitude Scale (IAS) (Kellner et al., 1985): la versione italiana di questo strumento è stata validata da Grandi e Sirri. La scala è composta di 28 item che misurano gli atteggiamenti, le paure e le convinzioni associate alla salute e alla malattia. La IAS include 9 sottoscale (2 item non contribuiscono al punteggio): preoccupazione per la malattia; preoccupazione per il dolore; abitudini a controllare la salute; preoccupazioni ipocondriache; tanatofobia; paura delle malattie; preoccupazione per il corpo; esperienza di trattamento; effetti dei sintomi. Al soggetto è richiesto di indicare quanto ogni item descrive il modo in cui ci si relaziona alla patologia, utilizzando una scala di risposta di tipo Likert a 5 livelli.

Il *Brief Coping Orientation to Problem Experienced* (*Brief COPE*) (Carver, 1997, tradotto in italiano da Conti). La versione ridotta del COPE comprende 28 item suddivisi in 14 scale: ristrutturazione positiva; distogliere l'attenzione; espressione; uso del supporto strumentale; affrontare operativamente; negazione; religione; umorismo; disimpegno comportamentale; uso del supporto emotivo; uso di sostanze; accettazione; pianificazione; autoaccusa. Gli item sono valutati con una scala a 4 punti, da 1 a 4.

Emotional Inhibition Scale (EIS) (Kellner, 1980): la versione italiana di S. Grandi e L. Sirri. Il questionario è uno strumento *self-report* per valutare la tendenza da parte del soggetto di esprimere uno stato emotivo in situazioni in cui è chiamato a farlo o può essere salutare farlo. L'EIS è composto da 16 item valutati con la scala Likert a 5 punti, suddivisi in 4 sottoscale: inibizione a livello verbale; timidezza; mascheramento dei sentimenti; autocontrollo.

Demoralization Scale (DS; Kissane et al., 2004): la versione italiana della DS (Costantini et al. 2013) è costituita da 24 item, suddivisi in 5 sottoscale: perdita di scopo e di significato; disforia; scoraggiamento; impotenza; senso di fallimento. Gli item sono associati a una scala Likert a 5 livelli, con riferimento alle ultime due settimane.

Il *questionario sulla salute Short Form* (SF-12; Ware, Kosinski, & Keller, 1996). La versione italiana è di Apollone e collaboratori. Il questionario è composto di 12 item, che producono due misure relative a salute fisica e mentale. Al soggetto viene chiesto di rispondere come si sente e come riesce a svolgere le attività consuete, valutando con ancoraggi dicotomici o con scale Likert a differenti ancoraggi (facendo riferimento al mese precedente).

Analisi dei dati

Le analisi statistiche sono state realizzate mediante utilizzo del *software Statistical Package for Social Science* (SPSS) 21.0 for Windows.

È stato inizialmente condotto un T-test a campione unico per osservare come i punteggi medi riportati ai test sopra elencati del campione sperimentale si relazionino con i dati presenti in letteratura in ambito oncologico. Nel caso in cui il test in esame non sia stato ancora utilizzato in campo psiconcologico, sono stati scelti studi in cui il campione fosse il più omogeneo per caratteristiche socio-demografiche.

Sono state, inoltre, condotte analisi multivariate della varianza (MANOVA), inserendo i fattori tra i

TABELLA 1 - CARATTERISTICHE SOCIO-DEMOGRAFICHE DEL CAMPIONE.

	N (%)	Media e Deviazione Standard
Sesso		
Maschi	0 (0)	
Femmine	100 (100)	
Età		55,6 +/- 10,2
Stato Civile		
Celibe/Nubile	6 (6)	
Coniugato	71 (71)	
Separato/Divorziato/Vedovo	23 (23)	
Titolo di Studio		
Licenza Elementare	24 (24)	
Diploma Scuola Media Inferiore	35 (35)	
Diploma Scuola Media Superiore	12 (12)	
Laurea	18 (18)	
Formazione Post Laurea	12 (12)	
Parità		
Nessuno	53 (58)	
Uno o più	47 (47)	
Anamnesi Oncologica		
Carcinoma Mammario	53 (53)	
Carcinoma Ovarico	47 (47)	
Anamnesi Psichiatrica		
Positiva	0 (0)	
Negativa	100 (100)	
Test DNA		
Sì	9	
No	8	

soggetti “Test genetico” (sì vs no) e come variabili dipendenti le sottoscale dei test utilizzati per rilevare le variabili psicologiche di interesse con le relative sottoscale: *SF-12*; *EIS*; *DS*; *IAS*; *Brief Cope*.

Risultati

Confronto tra il campione del presente studio e la letteratura

Le donne che afferiscono al servizio di CGO pre-

sentano una qualità della vita non significativamente differente da quella della popolazione generale (Annunziata et al., 2015) per quanto riguarda la salute fisica e psichica. I punteggi medi relativi del gruppo sperimentale risultano significativamente maggiori di quelli riportati nello studio di Saviotti et al. (1991) realizzato su campioni non oncologici, ma con caratteristiche socio-demografiche simili, rispetto al punteggio globale del questionario che valuta l’inibizione emotiva (EIS). Se confrontati con altri studi in ambito oncologico (Bovero et al., 2015), i soggetti

del presente studio riportano punteggi medi significativamente superiori nelle sottoscale: affrontare operativamente, umorismo, accettazione e pianificazione del Brief COPE. Sono, invece, significativamente inferiori rispetto a quelli riportati nello studio di Bovero et al. (2015) nelle sottoscale del *Brief Coppe* la ristrutturazione positiva, il supporto strumentale, la religione, il disimpegno comportamentale, il supporto emotivo e l'autoaccusa (Tabella 2).

Confronto tra i gruppi delle variabili psicosociali

Dalle analisi multivariate della varianza (MANOVA) è emerso che per quanto riguarda l'inibizione emotiva (EIS), si evidenziano effetti significativi sul mascheramento dei sentimenti (Tabella 3) tra i pazienti che effettuano o meno il test genetico.

Le donne che si sottopongono al test genetico presentano all'IAS punteggi statisticamente significativi più elevati per quel che riguarda la paura della malattia e la preoccupazione per il corpo.

Nella *Demoralization Scale* il campione sperimentale mostra un effetto significativo nelle dimensioni scoraggiamento e senso di fallimento.

Discussione

Nonostante il carattere preliminare dello studio, i dati raccolti ci permettono di iniziare a rispondere alla domanda: "Esistono fattori di vulnerabilità psicosociali in soggetti che si rivolgono ad un servizio di COG?"

Dal confronto tra il campione sperimentale e la popolazione generale (Costantini et al., 2013; Saviotti et al., 1991; Bovero et al., 2015), che presenta caratteristiche socio-demografiche simili, emerge una maggiore tendenza a mascherare e a frenare l'espressione delle emozioni. Le pazienti arruolate nello studio appaiono più inibite nell'espressione delle emozioni e caratterizzate da un atteggiamento di maggiore autocontrollo. Il dato appare in linea con la letteratura in campo sia psiconcologico sia psicosomatico (Todarello et al., 1989), evidenziando un comune pattern comportamentale, caratterizzato dall'inibizione e dal diniego delle emozioni nelle neoplasie mammarie.

Le donne che si rivolgono al servizio di CGO, rispetto a campioni di pazienti oncologici presenti in

TABELLA 2 - T-STUDENT.

	Tot. Sample	Tot. Sample	Pop. Oncologica italiana		Pop. Generale italiana				
	M	SD	M	SD	M	SD	t	df	p
EIS	35,88	6,01			32,60	11,00	2,25	16	0,04
SF- Fisica	43,93	10,49	42,50	11,30			0,56	16	0,58
SF- Psicica	44,52	10,00	46,60	11,60			0,86	16	0,40
BC- Affrontare Operativamente	6,65	1,32	5,25	1,85			4,36	16	0,01
BC- Pianificazione	6,53	1,50	5,65	3,75			2,41	16	0,03

TABELLA 3 - ANALISI MULTIVARIATA DELLA VARIANZA (MANOVA).

	F	Df	df2	p
EIS-Mascheramento sentimenti	6,45	1	13	0,02
IAS-Paura per le malattie	6,53	1	13	0,02
IAS-Preoccupazione per il corpo	9,53	1	13	0,01
DS-Scoraggiamento	5,21	1	13	0,04
DS- Senso di fallimento	13,06	1	13	0,01

diversi studi in letteratura (Costantini et al. 2013; Annunziata et al., 2015; Bovero et al. 2015), presentano modalità di adattamento psicologico per fronteggiare una situazione potenzialmente stressante maggiormente caratterizzati da accettazione e pianificazione. Inoltre adottano, di fronte ad eventi potenzialmente stressanti, strategie di *coping* caratterizzate da un comportamento pro-attivo e una prospettiva umoristica/autoironica. Le donne che s'interfacciano con il servizio di CGO sembrano meno inclini ad utilizzare un supporto strumentale ed emotivo e, sul piano cognitivo, pensieri orientati al sacro e pratiche religiose, che richiamano al mondo della spiritualità/religiosità. Nella letteratura psiconcologica alcuni studi (Kroenke et al., 2006) indicano come la mancanza di un adeguato supporto emotivo e strumentale sia legata allo stigma, al potere metaforico che la parola "cancro" porta, ancora, con sé.

Le donne che eseguono il test genetico hanno una maggiore tendenza a mascherare i propri sentimenti. La difficoltà nell'espressione delle proprie emozioni, in ambito psicosomatico (Sawamoto et al., 2016; Sirri et al., 2012), è evidenziata come fattore di rischio nell'ottenere un supporto sociale e familiare soddisfacente (Butler et al., 2003) con conseguente aumento del numero di sintomi riportati dalle pazienti e di ricoveri (Sirri et al., 2012).

L'aumentata preoccupazione per il proprio corpo

e la maggiore paura per le malattie registrata nei soggetti che si sottopongono al test del DNA appare in linea con l'iter clinico e diagnostico previsto per i tumori. Una mutazione a livello dei geni BRCA1 e 2 aumenta il rischio di sviluppare un tumore al seno e/o all'ovaio, colpendo la donna nella sua femminilità (Razzaboni et al., 2012).

Nel nostro campione, il sottoporsi al test genetico si associa a demoralizzazione e senso di fallimento rispetto a chi non farà il test genetico. La demoralizzazione sembra inficiare la qualità della vita dei pazienti, aumenta i livelli di distress psicologico e diminuisce i livelli di benessere (Grandi et al., 2011).

Conclusioni

I risultati sottolineano la presenza di fattori di vulnerabilità psicosomatica che potrebbero inficiare il percorso di prevenzione e/o cura nei soggetti che presentano una predisposizione genetica al cancro sotto diversi aspetti:

- nel processo di comprensione dell'informazione contenuta nella consulenza;
- nella comunicazione dei risultati della consulenza all'interno del contesto familiare;
- nella scelta tra un percorso di prevenzione o un intervento di chirurgia profilattica.

L'inserimento dello psicologo clinico nel percorso di CGO potrà creare i presupposti per strutturare servizi clinici integrati composti da oncologi, genetisti e psicologi clinici.

Questo approccio centrato sulla persona potrà favorire la messa in atto di interventi supportivi che vanno dal counseling alla psicoterapia.

Lecture consigliate

- AIOM e AIRTUM. I numeri del cancro in Italia 2015. Brescia, Intermedia Editore, 2016.
- Annunziata MA, Muzzatti B, Giovannini L, Romito F, Cormio C, Mattioli V, et al. Is long-term cancer survivors' quality of life comparable to that of the general population? An Italian study. *Supportive Care in Cancer*. 2015;23(9):2663-2668.
- Bovero A, Leombruni P, Miniotti M, Rocca G, Torta R. Spirituality, quality of life, psychological adjustment in terminal cancer patients in hospice. *European journal of cancer care*. 2015.
- Butow PN, Lobb EA, Meiser B, Barratt A, Tucker KM. Psychological outcomes and risk perception after genetic testing and counselling in breast cancer: a systematic review. *Medical Journal of Australia*. 2003;178(2):77-81.
- Carver CS. You want to measure coping but your protocol's too long: Consider the Brief COPE. *International Journal of Behavioral Medicine*. 1997;4:92-100.
- Costantini A, Picardi A, Brunetti S, Trabucchi G, Bersani FS, Minichino A, Marchetti P. La versione italiana della Demoralization Scale: uno studio di validazione. *Rivista di psichiatria*. 2013;48(3):234-239.
- Costantini A, Picardi A, Brunetti S, Trabucchi G, Bersani FS, Minichino A, Marchetti P. Italian version of Demoralization Scale: a validation study. *Rivista di psichiatria*. 2013;48(3):234-239.
- Deshields TL, Penalba V, Liu J, Avery J. Comparing the symptom experience of cancer patients and non-cancer patients. *Supportive Care in Cancer*. 2016:1-7.
- Grandi S, Clementi C, Guidi J, Benassi M, Tossani E. Personality characteristics and psychological distress associated with primary exercise dependence: An exploratory study. *Psychiatry research*. 2011;189(2):270-275.
- Grandi S, Sirri L, Wise TN, Tossani E, Fava GA. Kellner's Emotional Inhibition Scale: a clinimetric approach to alexithymia research. *Psychotherapy and psychosomatics*. 2011;80(6):335-344.
- Kellner R. *Abridged Manual of the Illness Attitude Scales* (mimeographed). Albuquerque, Department of Psychiatry, University of New Mexico, 1987.
- Keszte J, Danker H, Dietz A, Meister E, Pabst F, Guntinas-Lichius O, et al. Course of psychiatric comorbidity and utilization of mental health care after laryngeal cancer: a prospective cohort study. *European Archives of Oto-Rhino-Laryngology*. 2016:1-9.
- Kroenke CH, Kubzansky LD, Schernhammer ES, Holmes MD, Kawachi I. Social networks, social support, and survival after breast cancer diagnosis. *Journal of Clinical Oncology*. 2006;24(7):1105-1111.
- Meiser B, Irle J, Lobb E, Barlow-Stewart K. Assessment of the content and process of genetic counseling: a critical review of empirical studies. *Journal of genetic counseling*. 2008;17(5):434-451.
- Pharoah PD, Day NE, Duffy S, Easton DF, Ponder BA. Family history and the risk of breast cancer: a systematic review and meta-analysis. *International Journal of cancer*. 1997;71(5):800-809.
- Porcelli P, Guidi J, Sirri L, Grandi S, Grassi L, Ottolini F, et al. Alexithymia in the medically ill. Analysis of 1190 patients in gastroenterology, cardiology, oncology and dermatology. *General hospital psychiatry*. 2013;35(5):521-527.
- Razzaboni E, Tazzioli G, Andreotti A, De Matteis E, Cortesi L, Federico M. Prophylactic Surgery to Reduce the Risk of Developing Breast Cancer: Issues and Clinical Implications. *Current Women's Health Reviews*. 2012;8(1):94-103.
- Resta R, Biesecker BB, Bennett RL, Blum S, Estabrooks Hahn S, Strecker MN, Williams JL. A new definition of genetic counseling: National Society of Genetic Counselors' task force report. *Journal of genetic counseling*. 2006;15(2):77-83.
- Saviotti FM, Grandi S, Savron G, Ermentini R, Bartolucci G, Conti S, Fava GA. Characterological traits of recovered patients with panic disorder and agoraphobia. *Journal of Affective Disorders*. 1991;23(3):113-117.
- Sawamoto R, Kajiwara E, Nagano J, Sonoda J, Sudo N, Hiramoto T. Inhibition of emotional needs and emotional wellbeing predict disease progression of chronic hepatitis C patients: an 8-year prospective study. *BioPsychoSocial medicine*. 2016;10(1):24.
- Sirri L, Grandi S, Fava GA. The illness attitude scales. *Psychotherapy and Psychosomatics*. 2008;77(6):337-350.
- Todarello O, La Pesa MW, Zaka S, Martino V, Lattanzio E. Alexithymia and breast cancer. *Psychotherapy and psychosomatics*. 1989;51(1):51-55.
- Ware Jr JE, Kosinski M, Keller SD. A 12-Item Short-Form Health Survey: construction of scales and preliminary tests of reliability and validity. *Medical care*. 1996;34(3):220-233.