



Atteggiamento della popolazione italiana nei confronti della diagnosi prenatale: aspetti etici e psicologici

Maryam Nazifi, Alessia Arossa, Silvia Bariselli, Manuela Formica,
Celeste Musso, Fausta Beneventi

*Clinica Ostetrico-Ginecologica, Università degli Studi di Pavia, Fondazione
IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia, Italia*

Atteggiamento della popolazione italiana nei confronti della diagnosi prenatale: aspetti etici e psicologici

Negli ultimi anni si è assistito ad un notevole ricorso alle tecniche di diagnosi prenatale sia per lo sviluppo tecnico sia per una maggiore richiesta da parte delle pazienti. Purtroppo però all'evoluzione delle tecniche diagnostiche non sempre corrisponde una possibilità terapeutica. Pertanto i genitori si trovano ad affrontare notevoli dilemmi etici: se sottoporsi o meno agli accertamenti loro proposti e come affrontare successivamente il risultato del test. In questo contesto particolarmente delicato e critico della vita di ogni gravida il *counseling* diventa un momento estremamente importante, durante il quale il personale medico deve capire le motivazioni che spingono le coppie a sottoporsi a tali indagini, in modo da indirizzare ad accertamenti, che talora comportano un rischio di abortività, solo le coppie con una reale indicazione.

Questo lavoro, che fa parte del progetto multicentrico europeo EDIG (*Ethical Dilemmas due to Prenatal and Genetic Diagnostic*), analizzando il vissuto delle coppie che si avvicinano alle analisi di diagnosi prenatale, cerca di fornire spunti ai sanitari per una migliore assistenza e supporto.

Attitude of the Italian population towards prenatal diagnosis: ethical and psychological aspects

In recent years there has been a considerable use of prenatal diagnostic techniques both for technical development and for a greater patient's demand. Unfortunately, the development of diagnostic techniques is not always followed by therapeutic options. Therefore, parents are coped with significant ethical dilemmas: whether or not to undergo to the analysis and then how to face the test result. In this particularly delicate and critical moment of the pregnancy, *counselling* becomes an extremely important situation where clinical officer need to understand why these couple are going to undergo to investigations. This aspect is important to understand who really are the couples that could undergo to prenatal analysis even though there's a risk of miscarriage.

This work, that is part of the European multicentric project EDIG (*Ethical Dilemmas due to Prenatal and Genetic Diagnostics*), analyzing the experiences of couples who are approaching the analysis of prenatal diagnosis, try to provide insights for better health care and support.

Introduzione

Negli ultimi anni abbiamo assistito ad un ricorso sempre maggiore alle indagini di diagnosi prenatale, da una parte per lo sviluppo di tecniche sempre più affidabili in termini di specificità e sensibilità e la diminuzione dei rischi correlati a tali procedure, e dall'altra per una maggiore informazione da parte delle donne che vogliono usufruire di tutte le cure mediche a loro disposizione durante la gravidanza [1]. Purtroppo al notevole progresso nelle tecniche di diagnosi prenatale, ad oggi non corrisponde un adeguato sviluppo delle procedure terapeutiche [2]. Infatti al momento attuale non sono numerose le patologie che, diagnosticate in utero, beneficiano di trattamento o che possono essere trattate precocemente nel periodo postnatale.

La diagnosi prenatale pone quindi le coppie di fronte a notevoli dilemmi etici legati in primo luogo alla scelta di effettuare o meno gli accertamenti [3], considerando anche i rischi che questi implicano per la salute del feto in caso di procedure invasive, e secondariamente alla possibilità di riscontro di patologia fetale, spesso non curabile, che distrugge i loro sogni e le loro fantasie su un bambino ideale [4]. I genitori in questo caso si trovano nella difficile posizione di dover scegliere se accettare la nascita di un figlio disabile o se interrompere la gravidanza [5-7].

In tale contesto il *counselling* diventa un momento di fondamentale importanza nel processo decisionale della coppia. I genitori si attendono chiarimenti e rassicurazioni da parte del medico che in questo momento critico deve riuscire a fornire il maggior numero di informazioni nel modo più chiaro possibile per permettere alla coppia di prendere in maniera autonoma e consapevole una difficile decisione con inevitabili ripercussioni sulla loro vita futura [8-10].

Scopo del lavoro

Questo lavoro è volto ad analizzare l'atteggiamento della popolazione italiana nei confronti della diagnosi prenatale, in particolare mettere in evidenza quali sono, secondo le donne, le figure coinvolte nella scelta di effettuare o meno tali indagini e quali sono i fattori che loro ritengono possano condizionare la salute del feto. Tale studio fa parte di un progetto di ricerca multicentrico europeo chiamato EDIG (*Ethical Dilemmas due to Prenatal and Genetic Diagnostic*), che si proponeva di analizzare gli aspetti etici, morali, psicologici ed eventualmente psicopatologici legati alla diagnosi prenatale. Per l'Italia gli istituti coinvolti sono l'Università degli Studi di Pavia e l'Università Cattolica del Sacro Cuore di Milano (Dipartimento di Psicologia).

Materiali e metodi

Lo studio si era basato su questionari sottoposti alle coppie che nel periodo compreso tra Marzo 2005 e Marzo 2007 si sono recate presso la Clinica di Ginecologia e Ostetricia della Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia per l'esecuzione di test di *screening* e diagnosi prenatali.

Sono state arruolate 211 coppie che si sono sottoposte presso la nostra clinica ad esami prenatali quali amniocentesi, villocentesi o ecografie a seguito di riscontro di rischio aumentato di anomalia fetale e che hanno fornito il consenso informato.

I questionari erano quattro, quello “di attesa”, compilato durante il periodo di attesa del risultato, seguivano poi il questionario della “fase decisionale”, da consegnare una volta ottenuto il risultato dell’analisi prenatale, quello della “fase di elaborazione”, consegnato a tre settimane dall’esito, e quello finale di “*follow-up*”, compilato a tre settimane dal parto o dall’interruzione di gravidanza; divisi ulteriormente in femminile e maschile.

Al momento del reclutamento, insieme al primo questionario chiamato “di attesa”, venivano forniti un questionario volto a studiare i dati socio-demografici e l’anamnesi ostetrica della donna.

In questo lavoro è stato analizzato il primo questionario, quello dell’attesa del risultato.

Le domande proposte erano volte a valutare:

- lo stato d’animo e le aspettative della coppia di fronte all’esecuzione degli esami prenatali;
- le motivazioni che avevano indotto le donne a sottoporsi a tali indagini;
- le persone determinanti nella decisione di effettuare esami prenatali;
- chi secondo la coppia fosse il responsabile della salute del bambino (le risposte possibili spaziavano dai professionisti della salute (dottori, ostetrici, infermieri) ad altre risposte che prendevano in considerazione il fato, il destino, la natura e Dio).

I questionari erano composti da domande a risposta chiusa e domande a risposta aperta. Tra le domande a risposta chiusa alcune erano scale d’ansia standardizzate come la *Life Orientation Test*, una scala su accettazione della realtà/rifugio nella preghiera; la *Hamilton Anxiety and Depression Scale* (HADS) che valuta i sintomi d’ansia e i sintomi depressivi; la *Fetal Health Locus of Control Scale*, una scala sulla gestione della salute in gravidanza.

Il questionario riportava delle frasi volte ad evidenziare il pensiero della paziente nei confronti di vari temi correlati alla diagnosi prenatale. L’accordo o meno con l’affermazione riportata nei vari punti veniva espressa dalla paziente attraverso una valutazione numerica in cui i numeri iniziali esprimevano un grande disaccordo ed i numeri più elevati un accordo completo.

L’analisi statistica si è basata sul confronto tra le mediane, utilizzando il test di Spearman.

Risultati

Il campione era costituito da 211 donne.

L’età media del campione era di 36.7 anni.

La settimana media di gestazione al momento dell’arruolamento era 14 settimane.

La maggior parte delle donne era sposata (70%), il 14.4% era convivente e solo il 9% era *single*.

Infine analizziamo il livello scolastico del nostro campione. Dai dati emerge un livello culturale piuttosto elevato, infatti ben il 78.4% delle donne possiede la licenza media superiore o la laurea.

Di fronte all’offerta di diagnosi prenatale le donne hanno scelto di effettuare l’amniocentesi nel 69.1%, la villocentesi nel 34.5% ed infine nel 7% dei casi hanno optato per la sola indagine ecografica.

Le motivazioni che hanno spinto le donne ad effettuare analisi di diagnosi prenatale sono legate all’età nel 68.6% dei casi, a ragioni di tipo genetico nel 3.6%, a problematiche psicologiche nel 2.4%, per il risultato alterato del test di *screening* nel 12.1%, ed infine per altre cause non ben specificate nel restante 12.9%.

Nella prima parte del questionario abbiamo indagato quali fossero secondo le pazienti i fattori determinanti l’andamento della gravidanza, sottoponendo loro una serie di affermazioni.

- Affermazione n.1: la cura che ricevo dai professionisti è responsabile della salute del bambino.
A questa domanda hanno risposto 156 donne.

La maggioranza delle pazienti si trova in lieve accordo con la suddetta affermazione con una curva di distribuzione tra il rilevante disaccordo e l'accordo abbastanza simmetrica (Figura 1). Da questa analisi possiamo dedurre che le donne considerino importanti le cure mediche nella gestione della gravidanza, ma sicuramente non le reputino l'unico elemento determinante per l'esito favorevole di questa. Abbiamo voluto confrontare le risposte con la parità e ne è risultato che le pazienti che avevano avuto precedenti gravidanze a termine davano maggiore importanza alla cura dei professionisti rispetto a quanto osservato nelle pazienti primipare (la mediana della risposta è 6, p 0.02). La stessa osservazione si evidenzia prendendo come variabile l'assenza o la presenza di aborti precedenti, una correlazione positiva infatti si rileva tra chi ha subito uno o più aborti ed il pensiero che la cura dei professionisti è responsabile della salute del bambino (la mediana della risposta è 5, p 0.05).

- Affermazione n.2: il fato determinerà la salute del mio bambino che deve nascere
A questa affermazione hanno risposto 113 pazienti.
La maggior parte delle donne si trova in accordo con questa affermazione, con una importante quota di pazienti che esprime un livello di accordo estremamente alto (Figura 2).
Nella risposta a questa affermazione non vi sono differenze statisticamente significative tra chi è alla sua prima gravidanza o chi ha avuto precedenti parti (la mediana della risposta è 6), mentre chi ha avuto precedenti aborti rispetto a chi non ha avuto questa esperienza riproduttiva ritiene in misura minore che il fato incida sulla salute del neonato (la mediana della risposta è 7, p 0.02).
- Affermazione n.3: prima della gravidanza ho imparato specifiche cose da fare durante la gravidanza per avere un bambino sano e normale.
A tale affermazione hanno risposto 139 donne.
Analizzando i dati si può notare come la maggior parte delle donne sia in accordo con tale affermazione, considerando importanti norme igieniche e comportamentali per un decorso favorevole della gravidanza (Figura 3).
Dai dati emerge però una quota rilevante di donne che si trova in totale disaccordo con questa affermazione e che non deve essere trascurata. Questo gruppo di pazienti rappresenta infatti una fascia ampia di donne che affrontano la gravidanza prive delle corrette informazioni. Ciò fa riflettere sulla necessità di una preparazione preconcezionale delle donne affinché possano affrontare la gravidanza in maniera responsabile. Non vi è una differenza statisticamente significativa nelle risposte tra chi ha avuto una precedente gravidanza a termine (la mediana delle risposte è 5), mentre emerge una correlazione statisticamente significativa nel gruppo delle pazienti che hanno avuto precedenti aborti (la mediana della risposta è 7, p 0.05).

Infine abbiamo voluto indagare quali fossero le figure influenti sulla scelta di effettuare o meno indagini di diagnosi prenatale. Dai dati emerge che il 20% delle donne sceglie dopo aver discusso esclusivamente con il medico, il 30% solo con il partner, il 2% unicamente con i parenti, il 40% dopo aver riflettuto assieme al medico ed al partner ed, infine, l'8% assieme al proprio medico, al partner ed i parenti (Figura 4). Analizzando il processo decisionale della donna emerge che molte donne condividano l'esperienza della gravidanza con tutta la famiglia, discutendo con i parenti ed in particolare con il partner delle loro decisioni. Infatti nel nostro campione più di un quarto delle pazienti si è consultata solo con il partner prima di indirizzarsi verso la diagnosi prenatale, sottolineando l'enorme peso di questa figura.

Discussione

In conclusione possiamo dire che la diagnosi prenatale rappresenta un momento estremamente delicato della vita di ogni gravida e al termine di questo lavoro sono emerse una serie di riflessioni utili per il miglioramento della pratica clinica.

Dallo studio emergono due differenti posizioni riguardo a quali siano i fattori influenti sulla salute del feto secondo le donne. Da un lato abbiamo chi considera le norme igieniche e le cure mediche come i maggiori determinanti per un decorso favorevole della gravidanza, soprattutto nel gruppo di donne che hanno già avuto precedenti gravidanze, dall'altro chi ha una visione fatalista, in cui la salute del futuro bambino è imputabile solo alla "natura" o al "fato". Possiamo quindi concludere che le donne sono consapevoli dell'importanza delle cure mediche e delle norme igieniche da tenere durante la gravidanza per un esito favorevole di questa, soprattutto nel caso di donne che hanno già avuto altri figli, nel contempo però sono convinte che nonostante tutti questi fattori la salute del feto sia determinata in maniera estremamente rilevante anche dalla natura e dal fato.

Analizzando il percorso decisionale della donna di fronte all'offerta di diagnosi prenatale emerge che la maggior parte delle donne si confronta con il compagno e con i parenti sulla necessità di effettuare o meno tali indagini. Tutto ciò porta la paziente a condividere le gioie ma anche le difficili decisioni che potrebbe essere costretta a prendere durante la gravidanza facendola sentire supportata nelle conseguenze di questa da parte del partner; tuttavia è necessario chiedersi se egli sia in realtà in grado di consigliarla nel modo corretto. Anche lui potrebbe avere informazioni frammentarie, errate, elaborate in maniera non idonea e non conoscere tutte le possibili indagini diagnostiche prenatali che sono oggi a disposizione.

Per questi motivi l'attività di *counselling* diventa estremamente importante: il medico deve spiegare alla donna, in modo chiaro ed esaustivo, quali siano le indicazioni per effettuare tale tipo di indagine, ciò che quell'esame può indagare ed i correlati limiti diagnostici e le eventuali complicanze. Nell'ambito delle indagini invasive prenatali non bisogna poi dimenticare che è possibile individuare solo una fascia limitata di possibili anomalie fetali, cioè solo quelle di tipo cromosomico, e che tali procedure comportano in ogni caso un rischio di abortività. Questi concetti devono essere chiari alla paziente e per favorire ciò sarebbe meglio che al *counselling* partecipasse anche il partner, affinché anche lui abbia una visione corretta delle possibilità diagnostiche, in modo da essere di supporto alla donna nel prendere decisioni adeguate.

Secondariamente le coppie dovrebbero essere informate delle possibilità di *screening* attualmente utilizzate nel periodo precedente il concepimento o alla prima visita in gravidanza affinché abbiano tutto il tempo necessario per elaborare questi concetti e senza implicazioni emotive legate alla gravidanza in atto.

Considerando poi il rischio di perdita fetale legato alle procedure invasive, durante il *counselling* il medico deve indagare attentamente le motivazioni che portano la paziente a voler effettuare tali indagini al fine di indirizzare verso suddette analisi solo le donne che hanno realmente un rischio aumentato di patologia fetale.

Tabelle e figure

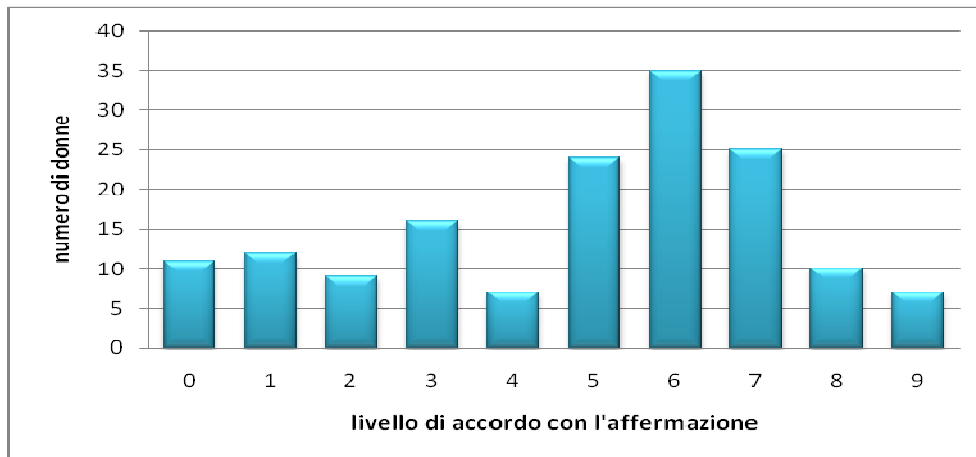


Figura 1. Livello di accordo con l'affermazione 1 (0 disaccordo → 9 totale accordo).

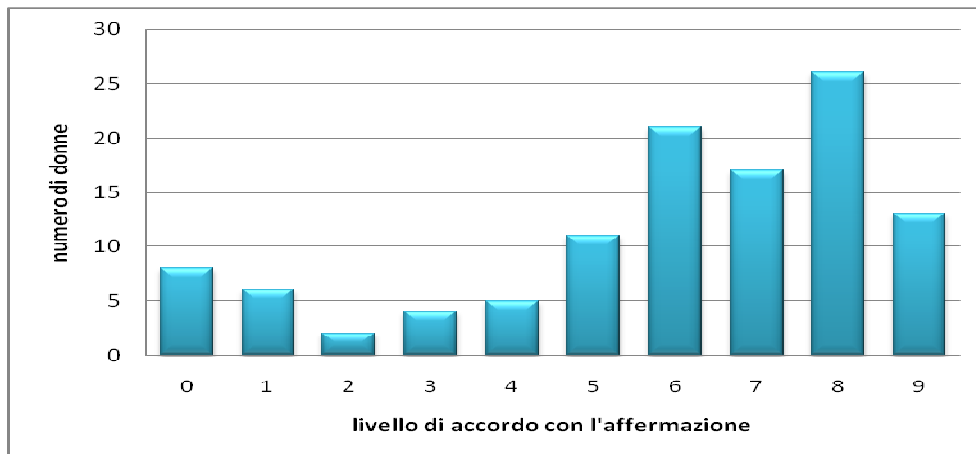


Figura 2. Livello di accordo con l'affermazione 2 (0 disaccordo → 9 totale accordo).



Figura 3. Livello di accordo con l'affermazione 3 (0 disaccordo → 9 totale accordo).

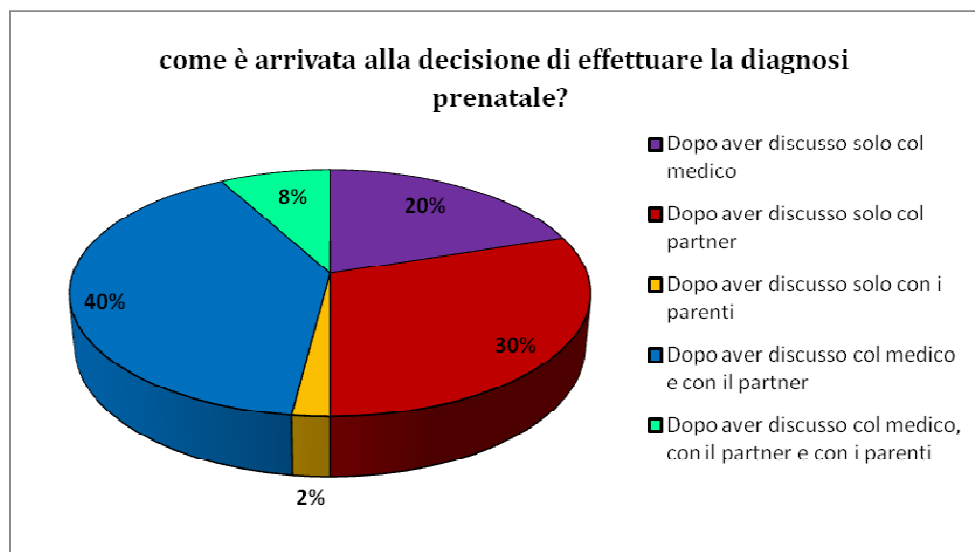


Figura 4. Ruolo dell'ambiente familiare e del medico nel percorso di elaborazione del periodo decisionale.

Bibliografia

1. Attività editoriali del Ministero della Salute. Certificato di assistenza al parto (CeDAP), Analisi dell'evento nascita- anno 2005.
2. Gates EA. Ethical consideration in prenatal diagnosis, in Fetal Medicine (special issue). *West J Med* 1993;159:391-395.
3. Hildt E. Autonomy and freedom of choice in prenatal genetic diagnosis. *Medicine, Health Care and Philosophy* 2002;5(1):65-71.
4. Giuliani R. La diagnosi prenatale di malformazione fetale: dal bambino immaginario al bambino reale, In: *libro degli atti del congresso "Momenti ed eventi critici nella gestione della gravidanza ad alto rischio"*, Trieste 28-29 novembre 2008.
5. Rapp R. Refusing prenatal diagnosis: the meaning of bioscience in a multicultural world. *Science, technology and human values* 2011;23(1):45-70.
6. Statham H. Prenatal diagnosis of fetal abnormality: the decision to terminate the pregnancy and the psychological consequences. *Fetal and Maternal Medicine Review* 2002;13:213-247.
7. Kororomp MJ, Page-Cristhiaens GC, Van Der Bout J et al. Maternal decision to terminate pregnancy in case of down Syndrome. *American journal of Obstetrics and Gynecology* 2007;196(2):149.e1-e11.
8. Genetic counselling. Psychological dimensions. NY: *Accademia Press*, New York 1979.
9. Skotko BG. Prenatally diagnosed Down mothers who continued their pregnancies evaluate their health care providers. *American J Obstet Gynecol* 2005;192(3):670-677.
10. Korenromp MJ, Page-Cristhiaens GC, Van Der Bout J et al. Long-term psychological of pregnancy termination for fetal abnormalities: a cross-sectional study. *Prenatal diagnosis* 2005;25(3):253-260.