



## Raccomandazioni per la prima comunicazione di diagnosi di malattia genetica o sindrome malformativa

**Gregorio Serra<sup>1</sup>, Luigi Memo<sup>2</sup>, Giovanni Corsello<sup>1</sup>.**

1) U.O.C. di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Dipartimento Materno Infantile, Policlinico di Palermo

2) Ambulatorio di Genetica Clinica, U.O.C. di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Ospedale San Bortolo, Vicenza

### *Con il contributo di:*

**Alessandra Coscia** (SC Neonatologia Universitaria, AOU Città della Salute e della Scienza di Torino)

**Mario Giuffrè** (Dipartimento di Promozione della Salute, Materno-Infantile, Medicina Interna e Specialistica di Eccellenza "G. D'Alessandro", Università degli Studi di Palermo)

**Ambra Iuculano** (UOC Diagnosi Prenatale e Preimpianto, Ospedale Microcitemico, AO Brotzu, Cagliari)

**Mariano Lanna** (SC Ostetricia e Ginecologia, Diagnosi Prenatale e Terapia Fetale "U. Nicolini", Ospedale Buzzi, ASST FBF Sacco, Milano)

**Diletta Valentini** (UOC Pediatria Generale-Dipartimento di Emergenza e Accettazione, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma)

### *e la partecipazione dei seguenti rappresentanti di Associazioni di Genitori e Società Scientifiche:*

**Anna Contardi**, Coordinatrice Nazionale Associazione Italiana Persone Down

**Sauro Filippeschi**, Presidente dell'Associazione Nazionale di Volontariato Cornelia de Lange

**Tiziana Frusca**, Presidente della Società Italiana di Ecografia Ostetrica e Ginecologica e Metodologie Biofisiche

**Fabio Mosca**, Presidente della Società Italiana di Neonatologia

**Luca A. Ramenghi**, Presidente della Società Italiana di Medicina Perinatale

**Corrado Romano**, Coordinatore del GdL di Genetica Clinica della Società Italiana di Genetica Umana

**Annalisa Scopinaro**, Presidente UNIAMO FIMR e dell'Associazione Persone Sindrome di Williams Italia

**Alberto Villani**, Presidente della Società Italiana di Pediatria

**Giuseppe Zampino**, Presidente della Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite



Associazione  
Nazionale  
di Volontariato  
Cornelia  
de Lange



Le malattie genetiche sono condizioni croniche, con notevole impatto sulla vita dei pazienti e delle loro famiglie. In USA ed Europa si stima una prevalenza di 60 milioni di soggetti affetti (con un'incidenza di malformazioni maggiori del 3% sul totale dei nuovi nati), di cui il 75% in età evolutiva (in circa un quarto dei casi la diagnosi di tali patologie è posta e comunicata dopo l'età pediatrica). Un numero rilevante di neonati delle Terapie Intensive Neonatali (TIN) è ricoverato per cause diverse dalla prematurità, anche se la prevalenza di quelli con malattie genetiche non è nota<sup>1</sup>. Non è raro, dunque, per il neonatologo avviare un iter diagnostico nel sospetto di malattia genetica o sindrome malformativa, o porne diagnosi. Egli è spesso il primo ad informare i genitori, e tale comunicazione è ancora più difficile quando la notizia è inaspettata o inattesa.

Le malattie genetiche determinano significativi costi diretti ed indiretti, materiali ed umani, con notevoli ripercussioni sullo stato emotivo e fisico dei genitori ed implicazioni economiche e sociali. Il loro impatto sulla struttura della famiglia è profondo, ed è dimostrata una elevata incidenza di depressione e stati di ansia nelle madri di questi bambini, e di divorzi<sup>1</sup>. Una diagnosi genetica/genomica precisa e precoce (Figura 1), insieme con la disponibilità di adeguati trattamenti e di un *team* di supporto, possono ridurre tali effetti sfavorevoli. Inoltre, nei casi con esordio clinico neonatale grave, il raggiungimento tempestivo di una diagnosi genomica, durante il periodo di degenza in TIN, può avere effetti rilevanti sulla scelta della gestione clinica. Pertanto, avere informazioni relative all'assetto genomico (che si traduce quindi nella possibilità di formulare prognosi più precise) potrebbe spostare l'attenzione, nelle situazioni critiche, dal *management* invasivo ad un obiettivo diverso, e cioè la rimozione della sofferenza<sup>2</sup>.

E' documentato che i medici si percepiscono più efficaci nel comunicare con i pazienti quando il loro sospetto clinico è confermato dalle indagini genetiche (citogenetiche e/o molecolari). Le famiglie, invece, riferiscono che l'efficacia comunicativa non dipende dalla definizione della diagnosi. L'importanza attribuita dai medici all'inquadramento diagnostico può riflettere la loro ben nota tendenza a dare valore a test clinici e a procedure diagnostiche o terapeutiche, mentre molti pazienti valorizzano l'importanza intrinseca al processo della comunicazione (definita *personal utility*)<sup>3</sup>.

Le difficoltà di comunicazione fra professionisti e famiglie possono emergere su due piani diversi: nel rapporto tra "gravità" (dato clinico oggettivo) e "importanza" (parametro soggettivo, che varia in relazione al sistema familiare), e tra "diagnosi" (definizione certa, e primo traguardo per il professionista) e "prognosi" (spesso incerta). I genitori sono generalmente più interessati al "film" del proprio figlio, cioè all'evoluzione clinica, piuttosto che ad una sua "foto istantanea". Purtroppo però, di converso, i professionisti sanitari dispongono di pochi dati prognostici, spesso indefiniti e/o non conclusivi. Sono tali condizioni di incertezza e sospensione a pesare di più, e ad incidere più profondamente sulla serenità e stabilità di queste famiglie.

La comunicazione di una diagnosi di malattia ad esito infausto o invalidante, in cui non si può prospettare un piano terapeutico e di supporto efficace, è un evento negativo sul piano emotivo e relazionale. Una buona capacità di comunicazione è riconosciuta come abilità cardine, necessaria ai professionisti sanitari per la qualità delle cure che forniscono. Questa abilità è continuamente sottoposta a valutazione da parte dei pazienti, che la considerano sempre prioritaria tra le doti del medico<sup>4</sup>. Eppure, ad oggi, in Italia non è previsto per la professione medica un percorso di formazione specifico durante il corso di studi universitario rivolto all'acquisizione di capacità comunicative, né, successivamente, per il neonatologo durante la Scuola di Specializzazione in Pediatria. Effettuare simulazioni di scenari di comunicazione, nell'ambito delle proprie specifiche attività cliniche, può essere utile per migliorare le abilità dello *staff*<sup>5</sup>.

Inoltre, con particolare riferimento ai pazienti con malattie genetiche e/o malformazioni congenite, è necessario che la *family-centered-care* abbia adeguata considerazione tra i professionisti della salute.

Migliorare la relazione medico-paziente/famiglia non consentirebbe solo di migliorare gli *outcomes* di salute del bambino e dei genitori, ma anche di ridurre il fenomeno della medicina difensiva ed il numero dei contenziosi medico-legali. Al fine di migliorare le relazioni medico-paziente, i principi della *family-centered-care* (quali ad esempio collaborare con le famiglie e rispettarne le diversità, condividere le informazioni e fornire una cura individualizzata) devono fare parte dei percorsi formativi post-universitari, delle *policies* e dei protocolli operativi degli ospedali, e dei comportamenti del personale delle TIN e dei reparti di neonatologia e pediatria<sup>6</sup>.

Le relazioni tra i membri dell'*equipe* e la coppia genitoriale hanno un impatto decisivo nel sostenere il ruolo dei genitori, in special modo se è garantita una continuità ed uniformità assistenziale medica e infermieristica. Molti comportamenti del personale sanitario considerati negativamente dai genitori riflettono, in larga parte, una difficoltà nella comunicazione o in abilità interpersonali, come una ridotta quantità di tempo, o una modalità priva di sensibilità nel comunicare informazioni, oppure ancora un'attitudine rivolta in modo eccessivo agli aspetti clinici. Azioni semplici, quali ad esempio aumentare l'attenzione al tempo dedicato alla trasmissione dell'informazione, semplificare il linguaggio ed adattarlo alle competenze dell'interlocutore, riconoscere gli aspetti positivi del bambino, e soprattutto gli atteggiamenti che offrono un supporto (pratico ed emotivo) al ruolo dei genitori, possono essere determinanti. Comprendere il punto di vista della famiglia è essenziale, perché consente di interpretarne i bisogni<sup>7</sup>, e quindi di individuare le possibili soluzioni alle problematiche più pressanti, talvolta apparentemente lontane dalle competenze del medico.

Nel caso della prima comunicazione di diagnosi di malattia genetica, il neonatologo/pediatra si pone l'obiettivo di costruire la relazione tra professionisti e famiglia. In questo modo crea le basi per accompagnare i genitori verso l'obiettivo clinico e, con un percorso circolare, supportare ed accrescere la fiducia verso il proprio figlio, imprimendo ulteriore forza al processo di cura. Nel contempo, fornisce tutte le informazioni tecniche sui dati clinici e scientifici aggiornati sulla malattia che è oggetto della comunicazione.

Nel caso di un quadro malformativo che si evidenzia alla nascita, la comunicazione è particolarmente impegnativa, soprattutto in assenza di una diagnosi prenatale. In questi casi il neonatologo deve ottemperare contestualmente, in una situazione di urgenza, alla gestione terapeutica (stabilizzare l'adattamento alla vita extrauterina e prevenire eventuali complicanze), all'iter diagnostico (finalizzato ad identificare la causa del quadro clinico), e alla comunicazione con la coppia genitoriale. I genitori, infatti, in un contesto di estrema intensità e vulnerabilità, vanno informati in modo adeguato e tempestivo, e coinvolti nel percorso assistenziale. Il neonatologo si troverà a fronteggiare domande incalzanti, quali: "cosa e perché è successo? chi ne ha responsabilità? possono emergere altri problemi? si possono curare? come sarà da grande? ...", e tante altre ne emergeranno nel volgere di breve tempo. La comunicazione con i genitori nelle prime ore dopo la nascita è, quindi, ardua e spesso decisiva, e richiede immediatezza, sensibilità, esperienza e competenze adeguate<sup>8</sup>. Le informazioni che sono trasmesse, il linguaggio verbale e non verbale utilizzato, il luogo e il contesto in cui ciò avviene, avranno un impatto profondo sulla famiglia per molti anni<sup>9</sup>. Una cattiva comunicazione ha, infatti, un effetto a lungo termine sia sulla capacità di accettazione della diagnosi e di adattamento alla nuova situazione, che sulle relazioni che si stabiliscono tra genitori e figli. Anche la salute e lo sviluppo psicologico del bambino, dunque, ne sono influenzati a distanza.

Non esiste una tecnica comunicativa universale per rendersi efficaci. Tuttavia, possiamo indicare 5 principi strategici:

1. Flessibilità. L'operatore deve adattarsi al livello culturale e sociale dell'interlocutore, mettendo da parte luoghi comuni e pregiudizi. Tanto più aumenta il livello di preconetto, quanto più si accresce il grado di stereotipia delle mosse comunicative. A ciò segue abbassamento dell'efficacia terapeutica e allontanamento dei genitori.

2. Atteggiamento di ascolto nei confronti della famiglia.
3. Parsimonia. Messaggi chiari, formulati con stile suggestivo e forniti con parsimonia, sono facili da capire, generalmente efficaci, ed ottengono il massimo col minimo. Non devono essere eccessivamente specifici, pieni di tecnicismi e riferimenti scientifici. Piuttosto, può essere utile inserire aneddoti, metafore o esempi, che coinvolgono maggiormente i genitori e li rendono partecipi dei suggerimenti e delle prescrizioni con impegno e fiducia.
4. Utilizzazione/empatia. Consiste nell'utilizzo di ogni elemento che proviene dai genitori (linguaggio, atteggiamento, argomentazioni, ecc...) allo scopo primario della comunicazione, cioè la costruzione della relazione fra professionisti e famiglia. Bisogna evitare di contestare apertamente la coppia genitoriale: ogni "scontro" costituisce un pericolo per la relazione, e favorisce meccanismi di chiusura e sfiducia.
5. Ristrutturazione. Significa inserire la definizione che si dà di un problema all'interno di altri sistemi di significato. Vuol dire aiutare la famiglia ad individuare punti di vista diversi su aspetti della loro esperienza vissuti, in quel momento, come particolarmente critici e dolorosi. Ciò è utile e funzionale, anche al fine di guidare i genitori verso ciò che "possono fare" nell'ambito del piano diagnostico-terapeutico e/o di supporto prospettato dal professionista.

La comunicazione è strategica se rispetta questi 5 principi. Per formulare interventi specifici occorre conoscere l'interlocutore e saper riconoscere i suoi molteplici segnali. Per cogliere e comprendere tutte le possibili tracce che la famiglia può fornire nella relazione, occorre dedicare alla comunicazione tutto il tempo che serve. Il "tempo psichico" dei genitori, indispensabile all'accettazione di un bambino diverso da quello che avevano immaginato fino a quel momento, è spesso differente da quello dell'intervento medico. Riconoscere questo tempo ed essere generosi del proprio hanno, dunque, una valenza terapeutica oltre che etica.

Può essere utile ricorrere ad alcuni espedienti comunicativi per migliorarne l'efficacia. Può risultare vantaggioso, ad esempio, mantenendo comunque l'obiettività, fornire prima gli aspetti positivi di una notizia e, successivamente, introdurre quelli negativi. Invertire questo ordine diminuisce la parte positiva dell'informazione, perché la notizia negativa, che è percepita come la più saliente, se presentata per prima inibisce la percezione di quella positiva. Per incrementare l'efficacia della comunicazione, è bene riferire i propri discorsi direttamente all'interlocutore, ed evitare espressioni impersonali. Tali frasi non riconoscono alle famiglie la specificità del loro vissuto e la particolarità dell'interazione in cui sono impegnate. Una comunicazione personalizzata tiene conto del soggetto, ed è densa di riferimenti alla sua esperienza. E' preferibile utilizzare la prima persona plurale (il noi), al posto della prima e seconda singolare. In questo modo si trasmette il messaggio di essere coinvolti nella relazione, e si ottiene una maggiore disponibilità ad eseguire determinati comportamenti. Assicurare un contatto visivo continuo e diretto riflette autentico interesse, e garantisce un ascolto attivo<sup>10</sup> (Tabella 1).

Il rapporto pediatra-genitori è una situazione comunicativa in cui l'obiettivo è comune e condiviso. Il mandato strategico del pediatra consiste nel:

- ✓ condurre la relazione;
- ✓ accompagnare i genitori verso l'obiettivo clinico;
- ✓ mantenere sempre elevate la motivazione e la fiducia;
- ✓ assicurare buoni livelli di *compliance* e gestire nel modo migliore eventuali imprevisti.

A volte adempiere a tale compito è per il pediatra un'attività semplice, spontanea e immediata. Con molti genitori non occorre, infatti, assumere coscientemente un atteggiamento strategico. Si tratta di situazioni in cui la comunicazione semplicemente fluisce e genera equilibri funzionali alla cura, che facilitano il lavoro del medico. Altre volte, però, la relazione con i familiari è critica, e la cura può risentirne. In questi casi sono a rischio sia il benessere del paziente, sia quello dell'operatore sanitario.

Ciò accade, ad esempio, con i genitori di bambini con malattia genetica, con cui è più difficile comunicare, e cioè quelli sfiduciati e che mettono in discussione il ruolo e il “potere” terapeutico di chi lo ricopre. Il pediatra, in questi casi, sarà strategico se è in grado di comportarsi non solo come clinico esperto, ma anche come esperto di processo. Quest’ultimo sa captare segnali, anche deboli, e utilizzarli per favorire la relazione terapeutica, per generare nelle famiglie comportamenti sintonizzati sul raggiungimento dell’obiettivo clinico.

## Appendice

### Prospettive future della medicina di precisione

Il raggiungimento di una diagnosi consente alle famiglie di sentirsi meno fragili, a prescindere dal beneficio che ciò può avere sulla gestione clinica. I genitori dicono, infatti, di avere dato un nome alla malattia, e di “non dovere finalmente cercare più nulla”. Le aumentate possibilità di connessione in rete hanno permesso alle famiglie di pazienti con malattia rara di trovare più facilmente supporto in altre famiglie che vivono situazioni simili, associazioni ed istituzioni.

Per gran parte delle malattie genetiche (ad eccezione di pochi casi di recente introduzione in ambito clinico, come ad esempio l’atrofia muscolare spinale) ad esordio neonatale non sono disponibili terapie geniche. La condizione di rarità preclude, peraltro, la possibilità di condurre *trial* di adeguata efficacia, finalizzati alla ricerca di nuovi trattamenti. Inoltre, la loro frequente rapida progressione, con tassi di mortalità a 120 giorni di oltre il 50%, spesso associata al ritardo diagnostico, nega qualunque finestra per considerare o implementare una ricerca per trattamenti innovativi. La grande speranza per il futuro è legata alla possibilità di una cura efficace, che possa modificare gli *outcomes* di questi bambini. Sebbene il numero di pazienti con una diagnosi genomica sia ancora oggi limitato, la possibilità di definire la causa in modo tempestivo può rendere alcune malattie genetiche suscettibili di trattamento, anche alla luce degli avanzamenti raggiunti nella farmacogenomica. Nuovi approcci terapeutici potranno essere identificati a partire dalle conoscenze dei meccanismi genetico-molecolari responsabili delle alterazioni biologiche, anatomiche e cliniche delle malattie, che potranno essere impiegate anche per condizioni diverse tra loro (molti geni agiscono attraverso comuni *pathways* molecolari e biochimiche, ed uno stesso trattamento può essere utilizzato per più patologie)<sup>2</sup>.

Le tecniche di *next generation sequencing* (NGS, che includono sequenziamento mediante pannelli e *whole exome/genome sequencing*, WES/WGS) hanno consentito di fornire *counselling* genetico precoce, supportando in alcuni casi l’accompagnamento verso una morte più naturale, facendo indietreggiare la tecnologia medica laddove non appropriato, ed evitando una ulteriore ed inutile separazione tra genitori e figli<sup>1,2</sup>. La neonatologia deve evitare interventi che prolunghino la sofferenza senza la prospettiva di un significativo beneficio terapeutico. A guidarci devono essere la massimizzazione dei benefici, la riduzione e la ragionevolezza dei rischi, ed anzitutto il rispetto per il bambino e la sua famiglia.

## **Bibliografia essenziale**

1. Petrikin JE, Willig LK, Smith LD, Kingsmore SF. Rapid whole genome sequencing and precision neonatology. *Semin Perinatol.* 2015;39(8):623-31.
2. De Curtis M, Palazzani L. Mozione del Comitato Nazionale per la Bioetica. Problematiche bioetiche della società. Riflessioni bioetiche su accanimento clinico o ostinazione irragionevole dei trattamenti sui bambini piccoli con limitate aspettative di vita. 30 Gennaio 2020.
3. Rubanovich CK, Cheung C, Torkamani A, Bloss CS. Physician communication of genomic results in a diagnostic odyssey case series. *Pediatrics.* 2019;143(Suppl 1):S44-S53.
4. Ekberg S, Bradford N, Herbert A, Danby S, Yates P. Healthcare users' experiences of communicating with healthcare professionals about children who have life-limiting conditions: a qualitative systematic review protocol. *JBIM Database System Rev Implement Rep.* 2015;13(11):33-42.
5. Butler AE, Copnell B, Hall H. "Some were certainly better than others" – Bereaved parents' judgements of healthcare providers in the paediatric intensive care unit: a grounded theory study. *Intens Crit Care Nurs.* 2018;45:18-24.
6. Butler AE, Hall H, Copnell B. Becoming a team: the nature of the parent-healthcare provider relationship when a child is dying in the pediatric intensive care unit. *J Pediatr Nurs.* 2018;40:e26-32.
7. Memo L, Basile E, Ferrarini A, Saia OS, Selicorni A. Communication of diagnosis: pain and grief in the experience of parents of children with a congenital malformation. In: Buonocore G, Bellieni CV (eds), *Neonatal pain. Suffering, pain and risk.* Springer 2008. Chapter 18. pp 157-160.
8. Sanfilippo JS. Ambiguous genitalia – disorders of sexual differentiation. *J Pediatr Adolesc Gynecol.* 2011;24(5):234.
9. Hughes IA. Disorder of sex development: a new definition and classification. *Best Practice Res Clin Endocrinol Metab.* 2008;22:119-34.
10. Secci EM, Duò C. Introduzione alla comunicazione strategica nelle professioni sanitarie. *ebookcem.it.* Collana Ebook per l'educazione continua in medicina. 2018. pp 11-18, 43-48.
11. Mastroiacovo P, Memo L. Raccomandazioni per la comunicazione della diagnosi di malattia genetica complessa e/o disabilità congenita. *Prospettive in Pediatria.* 2007;37:81-88.
12. Del Giudice E, Langer A, Mastroiacovo P, Quadrino S, Seganti G. Raccomandazioni per la comunicazione della diagnosi di malattia genetica complessa e/o disabilità congenita. In: *Orientamenti per famiglie e operatori di bambini con sindrome di Down da 0 a 6 anni. La comunicazione della diagnosi e i controlli di salute.* Edizioni Junior 2009, Bergamo. pp 9-20.

13. Hayeems RZ, Boycott KM. Genome-wide sequencing technologies: a primer for paediatricians. *Paediatr Child Health*. 2018;23(3):191-197.

Tabella 1. Indicazioni per il neonatologo ed il pediatra per rendere più agevole la comunicazione della diagnosi di malattia genetica e/o sindrome malformativa, ed implementare le *best practice* nella relazione con la famiglia. (modificata da Mastroiacovo et al. 2007<sup>11</sup>, e Del Giudice et al. 2009<sup>12</sup>)

Quando	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Il primo colloquio con i genitori/familiari andrebbe effettuato già al momento della diagnosi clinica (rimandare la comunicazione al momento in cui è disponibile il referto del cariotipo, nel caso ad esempio della Sindrome di Down, è considerato poco professionale ed intollerabile dalla famiglia).</li> <li>– Nei casi di percorsi diagnostici prolungati (ad esempio diagnosi di malattie genetiche e/o genomiche poste mediante array-CGH/tecniche NGS, è necessario condividere con i genitori i vari momenti ed i risultati ottenuti nel corso dell'<i>iter</i> diagnostico).</li> <li>– Nei casi in cui la diagnosi non è definitiva, è sempre possibile porre una diagnosi funzionale, a cui fare riferimento per pianificare il programma assistenziale ed il follow-up.</li> </ul>
Chi	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Genetista clinico e/o neonatologo o altro specialista che abbia conoscenza diretta del neonato analizzato, e con competenza della condizione patologica oggetto della diagnosi, che assuma se possibile la responsabilità della presa in carico assistenziale.</li> <li>– Le malattie genetiche sono frequentemente gravate dalla presenza di malformazioni a carico di più organi e apparati, e richiedono un <i>management</i> polispecialistico/multiprofessionale. E' opportuno, pertanto, che siano presenti o comunque disponibili altri specialisti (es. chirurgo pediatra) e professionisti sanitari (es. fisioterapista).</li> <li>– Per i nati da genitori stranieri è utile la presenza del mediatore culturale.</li> </ul>
Con chi	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Il primo incontro per comunicare la diagnosi andrebbe effettuato in presenza di entrambi i genitori (evitando che assistano altre figure non direttamente coinvolte nell'assistenza).</li> <li>– Se le condizioni cliniche della madre non lo consentono, la prima comunicazione può essere effettuata solo con il padre (in questa occasione potranno essere concordati tempi e modalità con cui informare la madre).</li> <li>– Il colloquio va svolto davanti al neonato. La sua presenza consente di orientare i genitori verso le sue caratteristiche fisiologiche, competenze e potenzialità.</li> <li>– Negli incontri successivi potrà essere concordato il coinvolgimento del pediatra di famiglia, di altri specialisti/professionisti sanitari, di altri familiari/personone di fiducia, del rappresentante dell'Associazione di riferimento (ove possibile, e se disponibile). La gestione multidisciplinare (ginecologo, ostetrica, neonatologo, chirurgo, psicologo...), potrà garantire alle famiglie una presa in carico globale, integrata e continua, e ridurre il rischio di disorientamento o senso di abbandono.</li> </ul>
Dove	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Va identificato un ambiente privato: <ul style="list-style-type: none"> <li>• sgombro da possibili interruzioni (telefoniche, da parte di altri colleghi, ecc...);</li> <li>• reso disponibile in modo esclusivo ai genitori alla fine del colloquio.</li> </ul> </li> </ul>
Come	<ul style="list-style-type: none"> <li>– In modo propositivo, con empatia e rispetto.</li> <li>– Bilanciare onestà e franchezza (meglio un sincero “non so” che indicazioni errate o imprecise, con ripercussioni negative su tutta la vita del bambino e della famiglia) con il bisogno dei genitori di mantenere la speranza per la sopravvivenza del proprio figlio.</li> </ul>



	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Parlare con semplicità e chiarezza, utilizzando un linguaggio comune e minimizzando il gergo.</li> <li>– Evitare l’attitudine a descrivere in modo eccessivo gli aspetti clinici.</li> <li>– Riferirsi al bambino per nome.</li> <li>– Assicurare contatto oculare continuo e diretto.</li> <li>– Predisporre distanze comprese nel <i>range</i> 50-100 cm, cioè tra “personale” e “sociale”, disponendo le sedie di fianco e non di fronte (l’interposizione della scrivania può essere avvertita come un ostacolo a comunicare).</li> <li>– Accogliere il vissuto dei familiari e la loro visione delle cose, senza mai contestarli in modo diretto.</li> <li>– Fornire supporto pratico ed emotivo al processo di rimodulazione del ruolo dei genitori.</li> <li>– Sospendere il giudizio critico, le interpretazioni e le “letture del pensiero” durante il colloquio.</li> <li>– Fornire prima gli aspetti positivi di una notizia e, successivamente, introdurre quelli negativi.</li> <li>– Utilizzare la prima persona plurale (il noi) al posto della prima o seconda singolare.</li> <li>– Evitare espressioni impersonali, e riferirsi direttamente all’esperienza dei genitori.</li> <li>– Valutare le conoscenze dei genitori, il loro <i>background</i> culturale e le loro visioni etiche, oltre la capacità di comprendere ciò che è loro spiegato.</li> <li>– Facilitare domande e richieste dei genitori con interventi di apertura.</li> </ul>
Per quanto tempo	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Primo incontro senza limiti di tempo, ma è bene evitare colloqui fiume che perdono efficacia e aumentano il rischio di malintesi.</li> <li>– Prevedere più incontri, a seconda delle necessità, con modalità e professionisti diversi.</li> <li>– Dedicare alla comunicazione, in ogni caso, tutto il tempo che serve. Il “tempo psichico” dei genitori, indispensabile all’accettazione di un bambino diverso da quello che avevano immaginato fino a quel momento, è spesso differente da quello dell’intervento medico. Riconoscere questo tempo ed essere generosi del proprio hanno, dunque, una valenza terapeutica oltre che etica.</li> </ul>
Che cosa	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Fornire informazioni aggiornate sulle caratteristiche principali della condizione patologica del neonato, riportando solo le complicanze più frequenti, senza elencare quelle più rare o improbabili (che indicano una conoscenza teorica dell’argomento, ma che non danno alcun beneficio alla famiglia).</li> <li>– Spiegare le procedure diagnostiche genetiche e/o genomiche, documentandone le indicazioni cliniche.</li> <li>– Eseguire insieme con i genitori un esame obiettivo del neonato, sottolineandone le caratteristiche fisiologiche.</li> <li>– Formulare una prognosi individualizzata e realistica (non teorica e applicabile in modo generico ad altri pazienti con la stessa patologia), anche riproduttiva.</li> <li>– Descrivere il programma assistenziale e fornire indicazioni su follow-up, centro di riferimento e servizi del territorio.</li> </ul>
Con quali supporti/aiuti	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Materiale informatico e/o scritto (<i>brochure</i>, libretti informativi relativi anche alla presentazione dell’Associazione di riferimento), navigazione guidata su internet.</li> <li>– Associazioni di genitori/familiari, istituzioni.</li> </ul>

Figura 1. Algoritmo diagnostico per pazienti con malattia rara. Sono riportati esempi di condizioni in cui il sequenziamento *genome-wide* è indicato. Per specifici quadri clinici associati ad eterogeneità genetica, la scelta di ricorrere a pannelli di geni rispetto a WES/WGS dipende da diversi fattori, tra cui la disponibilità e l'efficacia diagnostica del sequenziamento *target*. Pazienti con pannelli diagnostici negativi possono essere successivamente sottoposti a test *genome-wide*. Effettuare un sequenziamento *target* dopo un test *genome-wide* non informativo dipende, invece, dalla efficacia diagnostica di quest'ultimo. (modificata da Hayeems RZ et al., 2018<sup>13</sup>)  
 NB: FISH = fluorescence *in situ* hybridization; CGH = comparative genomic hybridization

