

INFERMIERE³

Innovazione, Sfide e Soluzioni
La giusta combinazione per governare la complessità

20-22 MARZO 2025 - PALACONGRESSI DI RIMINI

TERZO CONGRESSO NAZIONALE

Federazione Nazionale Ordini Professioni Infermieristiche



**La comunicazione dell'informazione
genetica all'interno delle famiglie:
sfide e prospettive nel contesto
sanitario italiano.
Uno studio mixed-method.**

Autori e affiliazioni

Lea Godino^{1,2}, Linda Battistuzzi³, Liliana Varesco⁴, Daniela Turchetti^{1,5}, Vanessa Gentili², Paolo Chiari⁵, Alvisa Palese⁶

1. Medical Genetics Unit, IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna, Bologna, Italy
2. Department of Biomedicine and Prevention, University of Rome "Tor Vergata", Rome, Italy
3. Medical Oncology Unit 2, IRCCS Ospedale Policlinico San Martino, Genoa, Italy
4. Unit of Hereditary Cancer, IRCCS Ospedale Policlinico San Martino, Genoa, Italy
5. Department of Medical and Surgical Sciences, University of Bologna, Bologna, Italy
6. Department of Medicine, University of Udine, Udine, Italy

Introduzione

Il *cascade testing* è fondamentale per la prevenzione delle malattie ereditarie, ma in Italia è ostacolato dalla normativa sulla riservatezza, che affida al probando la comunicazione ai familiari, spesso con ritardi significativi. Il contatto diretto potrebbe rappresentare una soluzione efficace, ma sono necessari protocolli standardizzati e studi specifici per sviluppare modelli di cura innovativi e centrati sul paziente.

Obiettivo: Identificare prospettive e necessità per sviluppare standard di cura centrati sul paziente a supporto del cascade testing.

Materiali e Metodi

Disegno mixed-method convergente parallelo.

- Studio osservazionale retrospettivo multicentrico
- Revisione Sistemática mixed-method (CRD42024532829)
- Interviste cognitive
- Studio trasversale su base nazionale

Risultati

Familial Cancer (2024) 23:197–207
https://doi.org/10.1007/s10689-023-00349-w

ORIGINAL ARTICLE

Cascade testing in Italian Hereditary Breast Ovarian Cancer families: a missed opportunity for cancer prevention?

Lucia Trevisan¹ · Lea Godino² · Linda Battistuzzi¹ · Giovanni Innella^{2,3} · Elena Luppi^{2,3} · Giulia Buzzatti¹ · Viviana Gismondi¹ · Eva Blondeaux⁴ · Luigina Ada Bonelli⁴ · Daniela Turchetti^{2,3} · Liliana Varesco¹

Il 22.8% dei familiari accede a un centro di Genetica Medica

ESHG

www.nature.com/ijhg

Check for updates

REVIEW ARTICLE

Public perspectives on healthcare professional-directed communication of hereditary genetic risks: a mixed-method systematic review

Lea Godino^{1,2,3*}, Daniela Turchetti^{1,3}, Vanessa Gentili², Paolo Chian³ and Alvina Palese⁴

Included

Studies included in review (n = 9)

Identification of studies via databases and registers

Records identified from:
ASSIA (n=1333)
CINHAL (n=1103)
Medline (n=2908)
PsycINFO (n=2424)
Pubmed (n=5995)
Web of Science (n=3531)

Records removed before screening:
Duplicate records removed (n = 7078)

Records screened (n = 10214)

Reports excluded:
No Primary research (n=1582)
Completely out of topic (n=7444)
Out of topic (n= 1010)

Reports sought for retrieval (n = 178)

Reports assessed for eligibility (n = 178)

Reports excluded:
No Primary research (n = 14)
Health professional (n = 13)
Ethical/Legal (n = 5)
Probands/Relatives (n=57)
Biobanks (n=3)
Screening (n=2)
Selected population at risk (n=29)
General interest in undergoing a genetic test (n=9)
Comprehension/Education (n=10)
Incidental Findings (n=10)
Evaluation new model for sharing genetic information within the family (n=4)
Sharing data for research (n=9)
Data not retrievable for the population (n=2)
Population included in another study (n=1)
Quality assessment <60% (n=1)

Studies included in review (n = 9)

Identification of studies via other methods

Records identified from:
OpenGray (n = 0)
Google Scholar (n = 49)
Citation searching (n = 0)

Reports sought for retrieval (n = 49)

Reports not retrieved (n = 49)

Reports assessed for eligibility (n = 0)

Reports excluded:
No Primary research (n = 10)
Ethical/Legal (n = 3)
Biobanks (n = 2)
Screening (n=1)
Selected population at risk (n=8)
General interest in undergoing a genetic test (n=5)
Comprehension/Education (n=1)
Incidental Findings (n=2)
Evaluation new model for sharing genetic information within the family (n=6)
Sharing data for research (n=9)
Letter template (n=1)

I risultati evidenziano una preferenza per la comunicazione mediata dai professionisti sanitari, in particolare attraverso metodi formali, come le lettere, apprezzate per la loro chiarezza e affidabilità. La comunicazione mediata dalla famiglia risulta più complessa, influenzata dalla qualità delle relazioni interpersonali e dal carico emotivo associato alla divulgazione di informazioni sensibili. Le considerazioni etiche e legali mostrano un sostegno pubblico alla possibilità di derogare alla riservatezza nei casi di condizioni trattabili, mentre sottolineano il rispetto della privacy e dell'autonomia individuale nelle condizioni non trattabili

È stato sviluppato un questionario ad hoc sulla comunicazione del rischio genetico. Prima della sua somministrazione alla popolazione generale, sono state condotte interviste cognitive per valutarne la comprensibilità.

L'analisi qualitativa ha individuato quattro principali criticità nella comprensione delle informazioni genetiche:

- (1) terminologia complessa e linguaggio scientifico, fonte di ansia e difficoltà interpretative;
- (2) ambiguità nei concetti di "test genetico" e "famiglia";
- (3) fraintendimenti sul "rischio genetico", spesso percepito come diagnosi certa anziché probabilistica;
- (4) confusione tra "autorizzazione" e "responsabilità" nella comunicazione genetica, accentuata da incertezze su privacy e riservatezza.

Questi risultati hanno guidato interventi mirati per migliorare la chiarezza e l'accessibilità del questionario, evidenziando il valore delle interviste cognitive nell'ottimizzazione degli strumenti di indagine.

SUBMITTED

Il 94,0% della popolazione generale è interessato a conoscere un potenziale rischio genetico familiare. La responsabilità morale della comunicazione è attribuita principalmente ai familiari (88,7%) e ai professionisti sanitari (74,6%). A livello internazionale, i professionisti sanitari sono preferiti ai familiari (64,2% vs. 32,1%) per garantire una comunicazione chiara, affidabile e rispettosa della privacy e dell'autonomia individuale. Inoltre, il 51,0% ritiene che i professionisti sanitari dovrebbero informare i familiari anche in assenza di consenso da parte del paziente, sebbene solo il 31,3% sarebbe disposto a delegare loro questa responsabilità in caso di diagnosi personale.

Conclusioni

I risultati evidenziano criticità nella comunicazione del rischio genetico, con una preferenza per il coinvolgimento dei professionisti sanitari e difficoltà nella comprensione dei concetti genetici. Il basso accesso ai servizi genetici e le sfide etiche sulla riservatezza richiedono strategie più efficaci e accessibili. I dati finali guideranno lo sviluppo di modelli comunicativi centrati sul paziente, favorendo una gestione informata ed etica del rischio genetico.

Bibliografia

Godino, L., Turchetti, D., Gentili, V. et al. (2025) Public perspectives on healthcare professional-directed communication of hereditary genetic risks: a mixed-method systematic review. *Eur J Hum Genet* (2025). <https://doi.org/10.1038/s41431-025-01790-4>
 Trevisan, L., Godino, L., Battistuzzi, L. et al. Cascade testing in Italian Hereditary Breast Ovarian Cancer families: a missed opportunity for cancer prevention?. *Familial Cancer* 23, 197–207 (2024). <https://doi.org/10.1007/s10689-023-00349-w>

