

## Continuità assistenziale in Genetica clinica: il ricontatto

Preparato da:

Serena Belli, M.Francesca Bedeschi, Luciana Chessa, Federica Natacci, Romano Tenconi,  
Marcella Zollino, Emilio Di Maria,  
a nome del Gruppo di lavoro in Genetica clinica della Società Italiana di Genetica Umana

### Premessa.

La continuità assistenziale è una delle dimensioni fondamentali della qualità in medicina. L'importanza di mantenere un costante rapporto tra medico e paziente si può ritenere consolidata, e viene regolarmente citata in termini di continuità e di personalizzazione dell'assistenza.<sup>1</sup>

Due sostanziali peculiarità della genetica in medicina – 1) l'utente è rappresentato dal sistema paziente-famiglia; 2) le malattie genetiche e la condizione di rischio genetico sono invariabili nel corso della vita – sottolineano l'importanza della continuità per garantire la qualità delle cure. La letteratura sulla verifica di qualità dei servizi di genetica clinica non manca di menzionare la continuità assistenziale tra i requisiti di qualità [Clinical Governance Sub-Committee, 2001; Fryer and Lister Cheese, 1998]; gli strumenti di verifica di qualità utilizzati in genetica clinica [Clinical Governance Sub-Committee, 2005], compreso il disciplinare di qualità promosso dalla Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) e attualmente in fase di sperimentazione [AA.VV., 2009], includono indicatori di verifica della continuità e della tempestività.<sup>2</sup>

La stesura del presente documento è finalizzata alla definizione di uno standard di qualità condiviso; le raccomandazioni riportate provengono da un *consensus*, e dovranno essere sottoposte a sperimentazione e revisione.

### Consensus:

- Le procedure volte a garantire continuità assistenziale garantiscono il miglioramento degli standard assistenziali in genetica medica.

### Definizioni e ambito di applicazione.

Le pratiche applicabili per attuare la continuità assistenziale in genetica clinica possono essere operativamente distinte attraverso tre livelli di intervento: 1) Ricontatto informativo e di aggiornamento; 2) Follow-up clinico; 3) Protocolli assistenziali integrati.

Il primo livello, che chiamiamo ricontatto,<sup>3</sup> è finalizzato al mantenimento reciproco, tra medico e paziente,<sup>4</sup> di informazioni utili al management clinico.

Il presente documento non è mirato a raccomandare il ricontatto, bensì tratta delle modalità appropriate e condivisibili per effettuarlo.<sup>5</sup>

---

<sup>1</sup> La dimensione temporale dell'assistenza ricorre nel paradigma classico delle dimensioni fondamentali, sia nella stesura del Joint Commission for Accreditation in Healthcare (continuità, tempestività), sia più recentemente nel documento dell'Institute of Medicine [<http://www.iom.edu/~media/Files/Report%20Files/2001/Crossing-the-Quality-Chasm/Quality%20Chasm%202001%20%20report%20brief.ashx>], nel quale la personalizzazione (o "patient-centredness") comprende l'efficacia della relazione medico-paziente.

<sup>2</sup> Il documento "Role of the Clinical Geneticist" redatto dalla Clinical Genetics Society britannica propone tra le responsabilità fondamentali del Genetista Clinico: "where appropriate, follow-up and support and co-ordination of health surveillance for specific genetic conditions ... where appropriate and where sufficient resources exist, maintain genetic family register services" [[http://www.bshg.org.uk/documents/official\\_docs/clingenrole.htm](http://www.bshg.org.uk/documents/official_docs/clingenrole.htm)].

<sup>3</sup> Il termine ricontatto è mutuato da "recontact", e lo utilizziamo per distinguerlo dal follow-up clinico; in letteratura viene anche definito "recall".

<sup>4</sup> Utilizziamo di seguito il termine "medico" intendendo l'intero team clinico, e "utente" per comprendere il paziente e il sistema paziente-famiglia.

<sup>5</sup> Durante l'elaborazione e la stesura del presente documento è emerso la possibilità di un fraintendimento: le raccomandazioni qui riportate si riferiscono a *come* effettuare il ricontatto - non stabiliscono in alcun modo il *dovere* del ricontatto ("duty to recontact"). Alcune trattazioni si sono focalizzate su quest'ultimo [Knoppers, 2001], adottando un approccio di medicina difensiva (ovvero le conseguenze medico-legali di un mancato ricontatto). Assumiamo qui che

## **Il ricontatto in genetica clinica: pro e contro.**

La prima fase dell'elaborazione di questo documento è stata una revisione della letteratura. Non è stata identificata alcuna pubblicazione riguardante la realtà italiana. La maggior parte della letteratura disponibile è basata sui servizi di genetica clinica britannici o statunitensi, e comprende studi sugli atteggiamenti degli operatori o analisi delle implicazioni etiche e legali. Sintetizziamo di seguito alcune delle considerazioni riscontrate più frequentemente in letteratura.

A favore della pratica del ricontatto si trovano considerazioni etiche: l'aggiornamento del paziente sarebbe un dovere etico, perché può avere un impatto significativo sulla vita del paziente e della famiglia, allorché venga aggiornata la prognosi, il rischio di ricorrenza, o le opzioni disponibili, offrendo per esempio la possibilità di una diagnosi pre-natale o pre-sintomatica [Fitzpatrick et al., 1999; Hirschhorn et al., 1999]. Da parte dei pazienti viene percepito come un elemento positivo, e costituisce un indicatore di qualità di un servizio [McAllister et al., 2008]. Dal punto di vista del medico, il ricontatto costituisce anche un'opportunità di verificare la storia naturale delle malattie genetiche, e l'impatto sulla famiglia nel corso del tempo.

La pratica del ricontatto attivo è connessa a una visione della genetica medica inserita nell'ambito della salute pubblica. L'introduzione di registri per le malattie genetiche venne sostenuta sin dagli anni '70 [Emery et al., 1978], ed è stata adottata e sperimentata prevalentemente nel Regno Unito [Dean et al., 2000; Javitt et al., 2009; Kerzin-Storror et al., 2002; Wright et al., 2002]. L'esperienza britannica è valsa a ribadire l'utilità dell'uso dei registri, ma anche la necessità di allocare risorse per la loro costruzione e gestione. Nella realtà italiana, dove non sono presenti registri regionali per le malattie genetiche, ma solo alcuni registri orientati a singole patologie, il ricontatto, qualora venisse effettuato in maniera strutturata e in ambito almeno regionale, consentirebbe un migliore monitoraggio delle malattie genetiche, contribuendo alla raccolta e l'aggiornamento di dati epidemiologici utili alla programmazione sanitaria.

Una serie di considerazioni viene riportata a sfavore della pratica del ricontatto. Innanzitutto non è una pratica comune delle discipline cliniche, dove è il paziente che ricontatta il medico, nel momento in cui ne ravvisa la necessità, e non viceversa; sembrerebbe ragionevole che il ricontatto sia a carico del medico responsabile della continuità delle cure, cioè il medico di medicina generale [Hirschhorn et al., 1999]. Per il medico genetista, una fonte di preoccupazione è l'interpretazione medico-legale di un eventuale dovere al ricontatto ("duty to recontact") [Knoppers, 2001], ovvero che il ricontatto mancato, o non tempestivo, possa dare adito ad un contenzioso legale [Fitzpatrick et al., 1999; Hunter et al., 2001]. Dal punto di vista del paziente, il ricontatto potrebbe ledere il diritto a non sapere [Hunter 2001]. Inoltre, potrebbe creare disagio rispetto a scelte (procreative, stile di vita) fatte sulla base della prima consulenza, o causare una perdita di fiducia causata da informazioni diverse o in contrasto rispetto a quelle iniziali [Hunter et al., 2001].

## **Il ricontatto in genetica clinica: requisiti e modalità.**

Richiamando le premesse, si sottolinea che le considerazioni qui riportate provengono da un'impostazione clinica, e non medico-legale. Nella pratica clinica le procedure sono centrate sul paziente: ne consegue che il ricontatto dovrebbe avere un'evidente utilità clinica, anche se non immediata (vedi sopra).

Il fondamentale requisito per l'attuazione di pratiche di continuità assistenziale è che queste siano mutuamente concordate tra il medico e l'utente. Questo accordo deve essere esplicito, possibilmente scritto, e deve dichiarare l'obiettivo e le modalità delle procedure. Si rimanda alla normativa emanata dall'Autorità Garante per la protezione dei dati personali, e in particolare all'autorizzazione al trattamento dei dati genetici [Garante per la protezione dei dati personali, 2007].

Il paziente ha un ruolo fondamentale, anche dal punto di vista del medico [Fitzpatrick et al., 1999], in quanto dovrebbe essere coinvolto direttamente nel mantenimento della relazione con il medico e nell'aggiornamento reciproco delle informazioni disponibili. In nessun caso il ruolo del paziente o

---

ciascuna struttura stabilisca se procedere al ricontatto, per quali utenti o categorie di utenti, sulla base di considerazioni cliniche, nonché tenendo presente le risorse disponibili.

della famiglia si configura come un obbligo. La relazione scritta prodotta al termine della procedura di genetica clinica dovrebbe riportare le indicazioni utili a incoraggiare un ruolo attivo del paziente nell'informare il clinico di eventuali variazioni o nuove evenienze, includendo il possibile oggetto e le modalità della comunicazione.

*Consensus:*

- Le strutture cliniche di genetica medica dovrebbero definire le procedure standard per l'attuazione della continuità assistenziale, incluse le indicazioni per il ricontatto e le modalità di attuazione [AA.VV., 2009; Clinical Governance Sub-Committee, 2001; Clinical Governance Sub-Committee, 2005].
- In quanto parte di un mutuo accordo tra medico e utente, l'eventualità di visite e/o contatti successivi, e le loro modalità, devono essere esplicitamente concordate attraverso un consenso scritto.
- L'eventualità e le modalità del ricontatto devono essere chiaramente riportate nella relazione scritta.
- L'intera procedura deve essere documentata [AA.VV., 2009; Clinical Governance Sub-Committee, 2001; Clinical Governance Sub-Committee, 2005].
- Laddove possibile, va promosso un ruolo attivo da parte dell'utente nel mantenere una comunicazione efficace con la struttura di genetica clinica.
- Ogni struttura deve implementare la propria modalità di raccolta del consenso informato al ricontatto, secondo le proprie politiche per la qualità e le direttive aziendali<sup>6</sup> (un modello di modulo per il consenso informato è riportato in appendice).

---

<sup>6</sup> Ad esempio, il consenso al ricontatto può essere incluso in un modulo unico insieme con il consenso al trattamento dei dati, oppure riportato in un modulo separato; può essere distinto per indicazioni diagnostiche, o essere formulato per le diverse condizioni cliniche.

## Bibliografia

- AA.VV. 2009. Disciplinary per la certificazione delle strutture di genetica clinica. Analysis 179-204.
- Clinical Governance Sub-Committee. Follow-up and recall in clinical genetic practice. Clinical Genetics society. 2001.
- Clinical Governance Sub-Committee. Clinical Standards for a Genetics Unit. Clinical Genetics society. 2005.
- Dean JCS, Fitzpatrick DR, Farndon P, Kingston H, Cusine D. 2000. Genetic registers in clinical practice: a survey of UK clinical geneticists. *Journal of Medical Genetics* 37:636
- Emery AE, Brough C, Crawford M, Harper P, Harris R, Oakshott G. 1978. A report on genetic registers. Based on the report of the Clinical Genetics Society Working Party. *J Med Genet* 15:435-442.
- Fitzpatrick JL, Hahn C, Costa T, Huggins MJ. 1999. The duty to recontact: attitudes of genetics service providers. *Am J Hum Genet* 64:852-860.
- Fryer, A. and Lister Cheese, I. A. F. Clinical genetic services. Activity, outcome, effectiveness and quality. A Report from The Clinical Genetics Committee of The Royal College of Physicians of London. Royal College of Physicians. 1998.
- Garante per la protezione dei dati personali. Autorizzazione al trattamento dei dati genetici. *Gazzetta Ufficiale* n. 65 del 19 marzo 2007. 2007.
- Hirschhorn K, Fleisher LD, Godmilow L, Howell RR, Lebel RR, McCabe ER, McGinniss MJ, Milunsky A, Pelias MZ, Pyeritz RE, Sujansky E, Thompson BH, Zinberg RE. 1999. Duty to re-contact. *Genet Med* 1:171-172.
- Hunter AG, Sharpe N, Mullen M, Meschino WS. 2001. Ethical, legal, and practical concerns about recontacting patients to inform them of new information: the case in medical genetics. *Am J Med Genet* 103:265-276.
- Javitt G, Katsanis S, Scott J, Hudson K. 2009. Developing the Blueprint for a Genetic Testing Registry. *Public Health Genomics*
- Kerzin-Storrar L, Wright C, Williamson PR, Fryer A, Njindou A, Quarrell O, Donnai D, Craufurd D. 2002. Comparison of genetic services with and without genetic registers: access and attitudes to genetic counselling services among relatives of genetic clinic patients. *Journal of Medical Genetics* 39:85e
- Knoppers BM. 2001. Duty to recontact: a legal harbinger? *Am J Med Genet* 103:277
- McAllister M, Payne K, MacLeod R, Nicholls S, Donnai D, Davies L. 2008. What process attributes of clinical genetics services could maximise patient benefits. *Eur J Hum Genet* 16:1467-1476.
- Wade CH, Kalfoglou AL. 2006. When do genetic researchers have a duty to recontact study participants? *Am J Bioeth* 6:26-27.
- Wright C, Kerzin-Storrar L, Williamson PR, Fryer A, Njindou A, Quarrell O, Donnai D, Craufurd D. 2002. Comparison of genetic services with and without genetic registers: knowledge, adjustment, and attitudes about genetic counselling among probands referred to three genetic clinics. *J Med Genet* 39:e84.

## Appendice 1.

### Modello di modulo per la raccolta del consenso informato al ricontatto.

“Io sottoscritto/a...

... acconsento / non acconsento a essere contattata/o per pianificare eventuali incontri di aggiornamento e controllo”

[se: “Sì, acconsento”, segue]

“... con le seguenti modalità:

- ai recapiti telefonici e postali indicati nella cartella clinica;

oppure:

- esclusivamente ai seguenti recapiti: [telefono / e-mail / posta]
- attraverso il mio medico di medicina generale / il pediatra di libera scelta Dott...”

“... dichiaro altresì di avere compreso che:

l'eventuale contatto avverrà con la dovuta riservatezza, secondo le norme vigenti,<sup>7</sup> e che posso recedere in qualunque momento dalla disponibilità a essere contattata/o;

di potere comunicare agli operatori della struttura (medico, segreteria, etc.) qualunque aggiornamento o necessità, senza attendere di essere contattata/o.”

Note:

Si sconsiglia di riportare indicazioni al ricontatto che si prestino a interpretazioni difformi; ad esempio: “...nel caso di novità rilevanti”; “...se dovesse risultare utile”; queste formule possono essere diversamente intese e portare a contenziosi.

Se, in base alle procedure stabilite dalla struttura, venisse garantito il ricontatto (cioè non fosse definito opzionale, ma dovuto), bisogna riportarne i termini temporali (es.: “tra 12 mesi”) e le possibili eccezioni [Wade and Kalfoglou, 2006].

---

<sup>7</sup> D.Lgs. 30.06.03 n.196 “Codice in materia di protezione dei dati personali”