

LA COMUNICAZIONE DELLA DIAGNOSI DI UN MEDICO AI GENITORI*

L'argomento comunicazione della diagnosi è molto complesso.

Il medico ha scelto un mestiere che implica di lenire il dolore e la sofferenza. Dire ai genitori che il loro figlio è nato con una malformazione congenita, significa dare un dolore che alcuni medici possono ritenere definitivo e insopportabile. Come conseguenza può lasciarsi sopraffare da una ansia tale da creare una barriera tra sé e i genitori e abbandonarli con una breve e secca diagnosi data spesso al padre lasciandolo da solo con il compito di parlare con la moglie. Può anche delegare il genetista parlando di diagnosi incerta o di forme lievi e abbandonare i genitori con un problema che sentiranno definitivo e senza speranza.

I genitori ricordano a distanza di anni le esatte parole del medico, il suo atteggiamento e le proprie reazioni.

Quando il medico affronta il momento della diagnosi insieme ai genitori riesce a comunicare loro a qualche livello che il problema sarà affrontabile e avrà favorito un primo legame con il bambino che qualunque sia il suo destino sarà il loro figlio.

Non appena la diagnosi clinica sarà certa, e dunque senza attendere l'esito dell'esame cromosomico i cui tempi sono interminabili e assai penosi secondo i familiari, il medico comunicherà la diagnosi ad ambedue i genitori insieme.

Delineamo gli argomenti essenziali per un approccio adeguato secondo la letteratura. Alcuni argomenti verranno ripresi in altre raccomandazioni, ma per la particolarità e specificità e la completezza di questa raccomandazione, ci sembra utile accennarli anche in questo contesto.

Nell'ambito di un approccio multidisciplinare riporteremo di seguito alcune esperienze di genitori e di fratelli e sorelle al momento della nascita di un neonato/a con SD.

MEDICO E GENITORI

Quando nasce un bambino con una diagnosi difficile da comunicare il medico può affrontare la famiglia secondo delle modalità che sono tanto più adeguate, quanto più avrà informazioni

1. **su quali siano i criteri essenziali, per poter comunicare la diagnosi nel modo più soddisfacente**
2. **sul bambino e sulla persona con SD**
3. **sull'impatto che quel bambino potrà avere sul destino della sua famiglia**

1. Criteri per comunicare la diagnosi in modo soddisfacente

Il modo in cui viene data la notizia ha un ruolo fondamentale per quello che sarà il primo impatto col figlio e le parole del medico e soprattutto il suo atteggiamento saranno ricordati per tutta la vita con disagio oppure con riconoscenza.

Dagli studi sulle famiglie possiamo evidenziare quattro criteri fondamentali per una modalità ottimale:

- empatia*
- rispetto (buone maniere)*
- uno spazio privato*
- tempo (il massimo possibile)*

Un medico *empatico* è un medico che affronta il problema accettando dentro di sé di dover dare una sofferenza che è inevitabile, ma che col tempo diventerà affrontabile.

La sua presenza fisica e psichica e anche emozionale è di fondamentale importanza in quel momento di grande fragilità per i genitori. E' importante il tempo e lo spazio in cui avviene l'incontro.

Rispetto significa trovare uno *spazio privato* (inventarselo se non c'è) in cui dare ai genitori la possibilità di esprimere emozioni e fare domande senza rischi di essere interrotti da estranei o da telefoni. I genitori si reputano soddisfatti anche di fronte a un contesto non ideale se il medico se ne scusa. Non devono sentire che il *tempo* è limitato, ma che il medico può stare con loro tutto il tempo necessario per questo primo incontro e per un primo colloquio esauriente.

E' bene *che i genitori siano convocati insieme* per evitare di dare a uno dei due il compito penosissimo di dare la notizia all'altro. Un medico che delega al padre o alla madre o al genetista il compito di comunicare la diagnosi darà l'impressione di voler fuggire da un compito che non è in grado di gestire.

Se i genitori avranno la notizia insieme e insieme faranno domande e avranno risposte, sarà più facile parlarne tra di loro in seguito, fatto che avviene meno spesso di quanto non si possa immaginare. E' essenziale *che il bambino sia presente* per poterne mostrare ai genitori gli aspetti di bambino grazioso, come è generalmente un neonato con SD.

Penso che possa essere utile riportare le parole di Cliff Cunningham (1994), celebre studioso delle famiglie, il quale suggerisce come cominciare il discorso con parole ormai "codificate" nel mondo anglosassone "Buon giorno, sono il dott... ho esaminato il vostro bambino/a (se possibile usare il nome del bambino, tenendolo in braccio o toccandolo) ed ho trovato degli elementi importanti che ci indicano che ha la sindrome di Down. Sapete di cosa si tratta?". Cunningham aggiunge che è bene evitare espressioni negative come "mi dispiace dovervi dire..." ecc. e di continuare il

discorso in base alle reazioni. Aggiunge di parlare con calore (warmth), mostrando comprensione e di usare parole semplici evitando un linguaggio tecnico. Studi recenti indicano quanto i genitori siano grati al medico che offre loro la possibilità di essere lasciati soli per qualche tempo alla fine del colloquio per poter esprimere insieme più liberamente le proprie emozioni.

E' molto utile *convocare i genitori per un secondo colloquio* a distanza più ravvicinata possibile (da 1 a pochissimi giorni) per permettere loro di formulare domande e far emergere problemi a cui non avevano avuto modo di pensare durante il primo colloquio. Continueranno a fare e farsi domande per molto tempo, ma le risposte dei primi colloqui rimarranno scolpite nella loro mente.

L'empatia e le parole usate dal medico potranno rappresentare per i genitori un modello a cui riferirsi nel dare la notizia di questa nascita agli altri. Il medico dovrà suggerire ai genitori, appena ne saranno capaci, *di parlare agli altri figli* il più presto possibile, qualsiasi sia la loro età. Anche qui è una questione di rispetto perché un bambino anche piccolissimo è in grado di captare un disagio familiare a cui darà interpretazioni complesse e dolorose che si possono evitare spiegandogli in modo chiaro e semplice cosa è accaduto. "E' nato un fratellino diverso da te. Diverso perché ci metterà più tempo di te ad imparare certe cose come camminare, parlare ecc. Ma noi tutti insieme gli daremo una mano" sono parole semplici e facili da dire e se dette con serenità non sono affatto traumatizzanti.

Il silenzio sulla SD è molto comune e spessissimo i genitori non ne parlano pensando di non voler dare ai figli, anche grandi, la pena che hanno provato alla nascita. A volte non riescono a parlarne con gli altri familiari, con gli amici e con i colleghi. Questo avviene spesso quando hanno sperimentato al momento della diagnosi il silenzio di un medico che ha parlato poco o ha detto parole che sono suonate come una condanna o un errore che poteva essere evitato.

Un medico che non affronta l'esperienza della nascita insieme ai genitori comunicherà loro che questa nascita non è affrontabile.

Un medico che affronta il problema insieme ai genitori e non li abbandona con fughe o deleghe comunicherà che il problema è affrontabile, favorirà un ulteriore contatto con altre figure professionali o strutture sanitarie, ma soprattutto avrà favorito un primo legame col bambino.

E' essenziale che in ogni punto nascita il corpo sanitario sia informato sulle risorse presenti sia a livello regionale che nazionale per poterne informare le famiglie.

2. La persona con SD

Il problema più comune per chiunque non abbia avuto dimestichezza con persone con SD è quello degli stereotipi e soprattutto di un'immagine di uniformità psichica e caratteriale, la cui origine storica è legata alle descrizioni fatte dai primi studiosi della sindrome.

Nel 1876 Frazier e Mitchel descrissero così le persone con SD "Si somigliano tra loro in modo impressionante. Ma l'aspetto più impressionante è la somiglianza tra loro per quello che riguarda il carattere, la capacità, i gusti, le abitudini, i difetti, le tendenze...". Frazier descrive una donna con SD con una serie di contraddizioni "...intelligenza di un anno e diciotto mesi. Ricordava le facce di quelli che erano gentili con lei e di quelli che la infastidivano, ricercando i primi ed evitando i secondi. La sua caratteristica principale era di essere *affettuosa*...si vestiva con colori sgargianti e con molta cura...dicono che *le piaceva la musica*...non aveva il senso del pudore e i suoi abiti erano sporchi...". Alcune caratteristiche di questa donna, che si chiamava Elisabeth Meldrum, vennero estese a tutte le persone con SD.

Si tratta di miti che per primi vengono in mente anche ai genitori non appena si sentono dire che il loro figlio/a ha la SD.

Dopo lo shock iniziale possono pensare al proprio bambino come appartenente ad una specie diversa dalla loro, un figlio col quale può essere difficile identificarsi e le cui caratteristiche vengono inizialmente attribuite tutte alla SD, anche quelle che appartengono a tutti i bambini come il sorriso o il pianto o gli aspetti somatici familiari. Si meravigliano che un bambino con SD di genitori neri sia nero.

Non c'è un bambino con Sindrome Down uguale all'altro e il suo futuro dipenderà da un insieme di fattori ambientali e dagli aspetti genetici che provengono dalla sua famiglia, in modo non molto dissimile da quello che avviene per qualsiasi bambino.

Col tempo la sofferenza per una nascita inaspettata si attenuerà dando spazio a un legame affettivo profondo e dunque a un rapporto più sereno e più reale. Sarà il bambino ad aiutarli mostrando la sua buona capacità comunicativa. La famosa generica affettuosità delle persone con SD è uno stereotipo. Le persone con SD fin da bambini mostrano una capacità relazionale profonda, intelligente e selettiva osservabile anche in persone con uno sviluppo cognitivo o linguistico particolarmente limitato.

Il medico fin dal momento della diagnosi può aiutare i genitori a capire che il loro bambino è soprattutto il loro figlio con più aspetti simili che dissimili da quelli di qualsiasi altro bambino e sicuramente con caratteristiche genetiche familiari. Non potrà fare previsioni sul suo futuro, ma potrà indicare quelle che potrebbero essere le sue capacità come persona, mettendo tra parentesi il più possibile, in quei primi colloqui, le "caratteristiche" della SD studiate sui testi.

3 Studi sulle famiglie

Le ricerche longitudinali sulle famiglie dagli anni '70 ad oggi si possono dividere in due gruppi.

Un primo gruppo riguarda una raccolta di dati sulla salute fisica, mentale e sociale delle famiglie senza utilizzare un gruppo di controllo. Tali ricerche presuppongono che una famiglia di una persona con SD non possa essere paragonabile per sofferenza a nessun'altra famiglia e che una famiglia senza SD possa essere più funzionale.

Anche sui fratelli sono state fatte ricerche con questa stessa metodologia, attribuendo dunque qualsiasi problema alla SD.

Le ricerche del secondo gruppo hanno usato una metodologia corretta e dunque hanno paragonato un gruppo di famiglie in cui era nato un bambino con SD a un gruppo di controllo formato da famiglie in cui era nato un bambino senza SD ma che erano analoghi per vari parametri.

I risultati di queste ricerche dicono che nei due gruppi con e senza SD, con pari condizione culturale e sociale, i dati sono sovrapponibili per quello che riguarda la salute fisica e psichica dei genitori e dei fratelli, il rapporto di coppia (separazioni o meno), i rapporti sociali fuori dal gruppo familiare e così via.

Se ci sono delle differenze sono mediamente in positivo. Nelle famiglie in cui è presente una persona con SD può esserci una migliore consapevolezza sociale e psicologica. Ci sono minori separazioni, contro uno degli stereotipi secondo cui le persone si separano quando nasce un bambino con problemi.

Un evento traumatico viene affrontato dalla famiglia in base alla qualità del rapporto preesistente: un bambino con SD può contribuire a saldare un rapporto buono o venire utilizzato per giustificare una rottura già in atto. Nelle famiglie di una persona con SD c'è una maggiore capacità riflessiva e un più frequente impegno sociale.

Per quello che riguarda i fratelli e le sorelle di una persona con SD, dalle ricerche sono emersi numerosi aspetti positivi: sono più affettuosi col fratello con SD che con gli altri fratelli

sono più maturi socialmente e in grado di manifestare comprensione per le differenze individuali delle persone

sono più flessibili e in grado di tollerare i cambiamenti

sono più riflessivi

sono più responsabili, più affettuosi, più generosi.

Può essere interessante ricordare che analoghi risultati si sono avuti da ricerche su famiglie di persone con altro tipo di disabilità.

C'è un terzo gruppo di ricerche basate sulla descrizione delle emozioni provate dai genitori nei primi tempi dopo la nascita. Si tratta di studi nati negli USA durante gli anni 60 e attualmente sempre meno utilizzati perché divenuti un decalogo arido, non gestibile o usato in modo meccanico e superficiale di fronte a qualsiasi evento traumatico: shock, angoscia, negazione, rabbia, depressione, lutto. Sono studi molto interessanti che descrivono emozioni naturali e nella norma, che non vanno pensate come sintomi patologici, ma come reazioni inevitabili legate all'impatto con la notizia traumatica. Qualora una nascita difficile causasse un disagio insostenibile e soprattutto persistente, sarebbe utile rivolgersi a un professionista.

L'intensità del legame col bambino col tempo prevarrà sulle prime emozioni.

Ci è sembrato utile ricordare i risultati delle ricerche perché pensiamo che il medico nel momento difficile di comunicare la diagnosi, possa sentirsi rafforzato dalla consapevolezza che la famiglia di una persona con SD avrà un destino assolutamente comparabile a quello di qualsiasi famiglia.

Anna Zambon

Bibliografia

- Brown J., *Aging and Down Syndrome: life time planning for older adults*, in Nadel L., Rosenthal D., *Down Syndrome. Living and learning in the community*, New York, NY: Wiley-Liss, 1995, pp.99-194.
- Byrne E., Cunningham C., Sloper P., *Le famiglie dei bambini Down. Aspetti psicologici e sociali*, Trento, ed. Centro Erikson, 1992
- Calabro A., Lungarotti M.S., *Il Down nel sociale*, Medico e Bambino, 1987; 1:29-32.
- Carr E. F., Oppe T. E., *The birth of the abnormal child: telling the parents*, Lancet, 2, 1075-1077.
- Carr. J., *Six weeks to twenty one years. A longitudinal Study of children with Down Syndrome and their Families*, Journal of Child Psychology and Psychiatry. 29, 407,431 1988
- Cunningham C., Sloper P., *Parents of Down's Syndrome babies: their early needs*, Child Care Health and Development, 3, 325-347, 1977.
- Cunningham C., Morgan P., Mc Gucken R., *Down Syndrome: Is dissatisfaction with disclosure of diagnosis inevitable?*, Developmental Medicine and Child Neurology, 26, 33-39 1984
- Cunningham C., Davies, H., *Early Parent counselling*, in Craft M., Biknell J., Hollins S., eds Mental Handicap. London: Bailliere Tindall, 1985.
- Cunningham C., *Telling parents their child has a disability*, in Mittler P. e H., *Innovation in family support for people with learning disability*, Lisieux Hall, Whittle-le-Woods, Chorely, Lancs., 1994.
- Cunningham C. *Families of children with Down Syndrome*, Down Syndrome Research & Practice, 4,87-91 1998.
- Cunningham C., *Understanding Down Syndrome. A guide for Parents*, Souvenir press, in via di pubblicazione (aprile 2005).
- Drotar D. et als, *The adaptation of parents to the birth of an infant with a congenital malformation: A Hypothetical model*, Paediatr. 56, 710-717 1975.
- Gath A., *A Parental reaction to loss and disappointment: the diagnosis of Down Syndrome*, Development Medicine and Child Neurology 27, 392-400 1985.

- Gath A., Gumley D., *Retarded children and their siblings*, Journal of Child Psychology and Psychiatry, 1987, 28:5.
- Gath A., *Changes that occur in families as children with intellectual disability grow up*, International Journal of Disability, Development and Education, 40, 167-173 1993.
- Hayes A., Gunn P., *Developmental assumptions about Down Syndrome and the myth of uniformity*, in Denholm C., *Adolescents with Down Syndrome: international perspectives on research and programme development*, Canada: University of Victoria, 1991, pp. 73-81.
- Kolberg E., *Children with Down Syndrome. The parents' perspective*, Stockholm: Natur och Kultur 1997.
- Lobato D., *Brothers, sisters and special needs*, Baltimore, MD: Paul H., 1990.
- Mastroiacovo P.P., Zambon Hobart A., *Le malformazioni congenite: La comunicazione della diagnosi ai genitori*. Medico e Bambino 5, 376-381, 1986.
- Mastroiacovo P.P., Contardi A., *Dieci domande sulla Sindrome di Down*, Medico e Bambino, 9, 59-66 1996.
- Miller J., *The developmental asynchrony of language development in children with Down Syndrome*, in Nadel L., Psychology of Down Syndrome, Cambridge, MA: MIT Press, 1998.
- McKay M., Hensay O., *From the other side: parents' views of their early contacts with health professionals*, Child: Health, care and development, 16, 373-381 1990.
- Newton R., *Conoscere e capire la Sindrome di Down*, TEA, Cuneo, 1992.
- Nussery, A.D, Rhode, J.R. and Farmer, R:D:T *Ways in telling new parents about their child and his or her mental handicap: A comparison of doctors and parents' views*, Journal of mental deficiency Research, 35, 48-57 1991.
- Pearse R., *Introducing parents to their abnormal Baby*. Behavioural Science Learning Modules. Division of Mental Health. World Health Organization Geneva. 1993
- Pueschel S. M., *Changes of counselling practices at the birth of a child with Down's Syndrome*, Applied Research in Mental Retardation, 66, 99-108 1985.
- Skotko B. *Mothers of children with Down Syndrome reflect on their postnatal support* Pediatrics April 2005;115; 64-67
- SCOVO, *Parents Deserve Better. A review Report of Early Counselling in Wales*, SCOVO, 32 Cowbridge Rode East, Cardiff, 1988.
- Selingman M., Benjamin Darling R., *Ordinary families special children. A systems approach to childhood disability*, New York, NY: The Guildford Press, 1989.
- Sloper P., Turner S., *Determinants of parental satisfaction with disclosure of disability*. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 35, 816-825, 1993.
- Sloper P. et als, *Factors related to stress and satisfaction with life in families of children with Down Syndrome*, Journal of Child Psychology and Psychiatry, 32 655-676, 1991.
- Solnit A., Stark M., *Mourning and the birth of a defective child*, Psychoanalytic Study of Child, 16, 523, 1961.
- Van Riper M., *Living with Down Syndrome: the family experience*, Down Syndrome Quarterly Vol.4 N.1, March 1999.
- Van Riper M., Ryff, C., Pridham K., *Parental and family well being in families of children with Down Syndrome: A comparative study*, Research in Nursing & Health, 15,227-235 1999.
- Zambon Hobart A., *Aspects of behavior from birth to puberty*, in Nadel L., Rosenthal D., *Down Syndrome. Living and learning in the community*, New York, NY: Wiley-Liss, 1995.
- Zambon Hobart A., *La persona con sindrome Down*, Il pensiero scientifico editore, 1996.
- Wikler L., Wasow M., Hatfield E., *Chronic sorrow revisited: Parents vs professional depiction of the adjustment of parents of mentally retarded children*, American Journal of Orthopsychiatry, 51, 63-70.

* Questo testo è stato estrapolato dalla raccomandazione n. 15 sulla “comunicazione della diagnosi”, a cura della dott.ssa Anna Zambon, nell’ambito del progetto dell’Istituto Superiore di Sanità sulle Linee Guida Multidisciplinari per l’Assistenza Integrata alle Persone con Sindrome Down e alle Loro Famiglie.