

Riflessioni su “comunicazione e screening”

Dante Baronciani

Pediatra- Neonatologo

Screening in pediatria

La diagnosi di una malattia in fase preclinica, in presenza di una terapia efficace per modificarne la storia naturale, è stata tradizionalmente pensata come una misura di sanità pubblica, dati i vantaggi per la persona affetta e per la collettività. Tuttavia, gli aspetti della comunicazione e dell'adesione ai programmi di *screening* sono stati sovente trascurati (e lo sono ancora), specialmente in epoca neonatale. Per esempio, era prassi comune effettuare lo *screening* per la fenilchetonuria e per l'ipotiroidismo congenito senza che i genitori venissero informati prima del prelievo. Attualmente gli scenari, le aspettative di salute e il concetto stesso di sanità pubblica si sono modificati al punto da rendere ineludibile affrontare il tema della comunicazione con competenza e professionalità, mettendo da parte ma non escludendo del tutto il buon senso che fin qui ci ha guidato.

Abbiamo quindi chiesto a Dante Baronciani un contributo su questi temi, in considerazione del suo *background* di pediatra neonatologo, di epidemiologo e di esperto/formatore in comunicazione. Non credo sia necessario presentare l'Autore ai lettori di *Quaderni acp*. Ricordo solo i suoi molti contributi pubblicati su questa rivista e quelli presenti in *PubMed*.

Chi volesse intervenire sugli aspetti oggetto del Forum sugli *screening* in pediatria può farlo scrivendo al direttore di *Quaderni* o a me personalmente.

Carlo Corchia - corchiacarlo@virgilio.it

La medicina predittiva è caratterizzata da interventi rivolti a una popolazione apparentemente sana (assenza di segni manifesti e sintomi); ne consegue che le campagne informative tendono a seguire i criteri assunti dalla pubblicità commerciale: “*tu non sai di avere bisogno di questo prodotto, ora ti spiego perché acquistarlo*”.

Si potrebbe quindi esaurire la riflessione analizzando quali sono le difficoltà nell'ambito di questo scenario della comunicazione, ma così facendo non verrebbero affrontati altri due scenari che sono emersi negli anni: come comunicare alla popolazione che si è deciso di non effettuare uno *screening* (dopo averne valutato l'efficacia) e quali sono gli aspetti della comunicazione allorché lo *screening* è relativo a un bisogno informativo.

Per ogni scenario verranno analizzati due aspetti: le caratteristiche della comunicazione rivolta alla popolazione e quella relativa al singolo soggetto.

Primo scenario: promuovere lo screening

Una volta deciso di promuovere uno *scree-*

ening la comunicazione alla popolazione deve trovare una sintesi equilibrata tra l'obiettivo primario di individuare tutti i soggetti *target* e quello di evitare possibili rischi derivanti da un'informazione eccessivamente enfatica.

Per quanto riguarda l'esplicitazione dei benefici è necessario misurarsi con la difficoltà derivante dal non conoscere le caratteristiche degli individui nella situazione di mancanza di interlocuzione (*Quali conoscenze ha rispetto alla patologia? Qual è il suo sistema valoriale? Quali i suoi quesiti?*); ciò rende difficile operare la selezione delle informazioni da fornire. Può essere utile strutturare il materiale informativo per quesiti (*Qual è la frequenza della malattia? Perché una diagnosi precoce può migliorare gli esiti? Come si effettua il test di screening?*) onde facilitare la selezione delle informazioni da parte del lettore. Se si utilizzano numeri è da evitare l'utilizzo di percentuali privilegiando quella delle frequenze naturali (si verifica in 1 caso ogni 1000 bambini vs “c'è una probabilità dell'1%”¹); in tale ambito può essere utile il ricorso a strumenti grafici che facilitino la com-

preensione². Si osserva che la modalità di comunicare optando per la sottolineatura del guadagno in salute (esempio: [...] se si effettua lo *screening* si riesce ad aumentare la sopravvivenza) vs la perdita (esempio: [...] se non si effettua lo *screening* si riduce la sopravvivenza) ha uno scarso effetto sul comportamento e la decisione da prendere³.

Per quanto riguarda i possibili rischi derivanti da una comunicazione eccessivamente enfatica è necessario tenere presente che:

- la diagnosi precoce non riduce la frequenza della malattia mentre può influenzare gli esiti. È importante che la comunicazione espliciti quelli che possono essere i miglioramenti attesi, stante comunque la variabilità del decorso clinico nei singoli soggetti;
- l'adesione allo *screening* non si esaurisce nella effettuazione del test ma implica che il soggetto si sottoponga al test diagnostico confermativo e, se quest'ultimo risultasse positivo, alle terapie appropriate. Ne scaturisce che deve essere esplicitato che gli effetti positivi dello *screening* contemplano l'adesione all'intero processo;
- il test di *screening* deve avere un'elevata sensibilità (l'obiettivo è di non perdere soggetti affetti dalla patologia) e tale dato viene solitamente “pagato” in termini di specificità (esistenza di falsi positivi). È importante che sia esplicitata la possibilità che il test risulti positivo in soggetti che risulteranno sani al momento dell'effettuazione della conferma diagnostica;
- nel caso di falsi negativi può verificarsi un ritardo nella diagnosi, determinato dal fatto che l'effettuazione dello *screening* dà una falsa sicurezza e fa sottovalutare segni e sintomi della patologia. A ciò si deve aggiungere che, per alcune patologie, il “falso negativo” è in realtà determinato da forme della patologia, le cui anomalie ricercate col test si manifestano successivamente all'epoca di effettuazione dello *screening* (si pensi ad alcune forme di ipoacusia neurosensoriale).

Stante le caratteristiche che, come riportato nei paragrafi precedenti, dovrebbero avere i contenuti dell'informazione, quali sono gli "strumenti" che possono essere adottati per raggiungere l'obiettivo di reclutare la popolazione bersaglio? Lo strumento più frequentemente, e tradizionalmente, adottato è quello degli opuscoli informativi. Tali opuscoli presentano un'elevata variabilità per quanto riguarda: gli Autori (spesso professionisti medici con scarse competenze in campo comunicativo *versus* alcune realtà che vedono il supporto di professionisti della comunicazione), la qualità dei contenuti, la veste grafica, le modalità di diffusione (si riscontra spesso la mancanza di una strategia per raggiungere la popolazione bersaglio)⁴.

Esempi di buona qualità di opuscoli informativi sono prodotti dall'*UK Screening Committee* (www.screening.nhs.uk). Nello stesso sito si trovano le informazioni via web (compreso l'elenco di *tweets* relativi alle diverse patologie). Per quanto riguarda il ricorso al web va sottolineato come un possibile limite nell'impiego sia determinato dalla preoccupazione che tale strumento possa essere inadatto a raggiungere popolazioni svantaggiate (non solo dal punto di vista socio-economico) o di età avanzate (fattore non presente nel caso dei genitori).

In ambito neonatale e pediatrico questo scenario ha presentato (e forse presenta in alcune realtà) importanti carenze sul piano dell'informazione alle famiglie. Diversi interventi di *screening* (esempio: effettuazione del test di Guthrie, delle radiografie o ecografie per la lussazione congenita dell'anca, per non parlare degli *screening* che venivano effettuati nell'ambito della medicina scolastica) sono stati effettuati quali interventi di routine, senza che fosse fornita un'adeguata informazione ai genitori.

Le limitazioni sopraenunciate possono determinare importanti ripercussioni nelle fasi successive all'esecuzione del test allorché si debba affrontare il problema del controllo dei positivi al test ovvero il problema dei falsi positivi. Si pensi agli incidenti di comunicazione che molti di noi hanno visto verificarsi allorché si sia dovuto richiamare una famiglia non sufficientemente informata in caso di positività al test di Guthrie.

Agli strumenti adottati per la comunicazione alla popolazione è possibile affiancare interventi in grado di aumentarne l'efficacia?

I risultati di studi clinici randomizzati evidenziano come incorporando una stima personalizzata del rischio nel processo di comunicazione venga rinforzata la possibilità di una scelta informata (meno certo che questo risultato si rifletta in un maggior reclutamento)⁵. Gli interventi facilitanti la decisione (*decision aid*) prevedono l'adozione di strumenti (*tools*) di provata efficacia che aiutino il soggetto a scegliere consapevolmente tra le diverse opzioni. Una revisione sistematica evidenzia come tali interventi siano in grado di migliorare le conoscenze rispetto alle diverse opzioni e, in minor misura, determinino un maggior ruolo attivo del soggetto nell'assumere decisioni e una migliore percezione del rischio⁶.

Un aspetto rilevante del processo comunicativo è quello relativo al momento dell'effettuazione del test di *screening*. Se il genitore è presente all'effettuazione del test e l'esito dello stesso non richiede valutazioni successive se non per elementi di dettaglio (si pensi alle emissioni otoacustiche o all'esame visivo), il professionista si trova nella condizione di dover comunicare una prima diagnosi in un contesto non ottimale (per quanto riguarda il tempo disponibile, la riservatezza e sovente la mancanza di entrambi i genitori). Rispetto a questa situazione il professionista dovrebbe "prepararsi" ipotizzando di utilizzare frasi compatibili con il proprio stile comunicativo (esempio: questo test ci dice che dobbiamo fare un esame più specifico per capire meglio se il bambino sente bene. Adesso fissiamo insieme un appuntamento, entro domani, per discutere con lei e suo marito cosa dobbiamo fare...).

Una volta noto l'esito del test di *screening*, assume un ruolo centrale la comunicazione rivolta al singolo soggetto (alla coppia di genitori) rispetto ad aspetti specifici: la possibilità di falsi positivi, l'adesione all'intero percorso dello *screening* e l'esistenza di falsi negativi.

La comunicazione è strumento essenziale per accompagnare la famiglia nel periodo che intercorre tra esito positivo del test ed effettuazione della conferma diagnostica. L'obiettivo, sul piano della comunicazione, è quello di contenere, per quanto possibile, l'ansia dei genitori (esplicitando la possibilità di un falso positivo) evitando di fornire false sicurezze (esiste la possibilità che si tratti di un vero positivo). Si tratta di accompagnare la famiglia nell'incertezza e questo implica che il professionista abbia acquisito abi-

lità alla comunicazione, in particolare la capacità di porre domande per far emergere i timori e le ansie che possono caratterizzare questa situazione e tener conto delle diversità tra famiglia e famiglia. Particolarmente importante è offrire la possibilità di nuovi incontri evitando di lasciare soli i genitori in attesa dell'esame diagnostico.

Come affermato precedentemente, lo *screening* risulta efficace se, dopo l'effettuazione del test, si garantisce l'adesione all'intero processo diagnostico-terapeutico, condizione essenziale per poter modificare la storia naturale della malattia. Non è infrequente che, viceversa, si osservino perdite nei diversi passaggi (effettuazione del test diagnostico di conferma, adesione alla terapia ecc.), facendo sì che l'efficacia pratica risulti assai inferiore a quella teorica⁷. Sul piano della comunicazione l'obiettivo è quello di far emergere eventuali difficoltà che i genitori possono incontrare nell'aderire al processo; anche in questo caso risulta essenziale la capacità di porre domande. L'esistenza di "falsi negativi" può essere determinata sia da una caratteristica intrinseca del test (sensibilità) sia dal fatto che alcune forme della patologia, come affermato precedentemente, possono manifestarsi in epoche di vita successiva. La comunicazione, anche in questo caso, deve trovare un equilibrio tra l'obiettivo di garantire l'attenzione verso l'eventuale comparsa di segni e sintomi più avanti nell'età (questo naturalmente vale anche per i professionisti che seguiranno il bambino) e quello di evitare di far vivere nell'ansia il processo di crescita del figlio. La comunicazione dovrebbe quindi prevedere l'esplicitazione dei segni e sintomi cui porre attenzione e, allo stesso tempo, verificare come superare un atteggiamento ansioso che potrebbe disturbare la relazione con il bambino.

Da quanto detto emerge con forza il tema delle abilità alla comunicazione, tema cui viene rivolta un'insufficiente attenzione nella maggior parte dei programmi di *screening*. Acquisire abilità alla comunicazione significa rinunciare, a livello professionale, alla comunicazione spontanea utilizzando, attraverso una specifica formazione, gli strumenti per una comunicazione consapevole.

Alla fine di un colloquio relativo a uno dei tre aspetti sovraesposti può essere utile affrontare il tema della navigazione in internet. È sempre più frequente infatti che la famiglia, di fronte alla pro-

spettiva o alla diagnosi di una malattia, inizi a navigare alla ricerca di ulteriori informazioni, con il rischio di visitare siti riportanti informazioni inappropriate. In questi casi si può operare come quando affianchiamo i genitori alla ricerca di un secondo parere. Possiamo indicare loro, in modo esplicito e trasparente, i siti nei quali trovare informazioni relative alla diagnosi, prognosi e terapie, invitandoli a discutere successivamente i quesiti cui non hanno trovato risposta, eventuali quesiti insorti dopo la lettura o segnalare i siti nei quali pensano di aver trovato informazioni utili⁸.

Secondo scenario: quando si decide di non promuovere lo screening

La valutazione dello *screening* secondo i criteri di Wilson e Jungner⁹, modificati dall'UK Screening Committee (www.screening.nhs.uk/criteria) può portare alla decisione di non implementare uno *screening* universale. In Regione Emilia Romagna, per esempio, tale decisione è stata assunta rispetto a tre *screening* che erano organizzati presso alcuni punti nascita: *screening* elettrocardiografico per la prevenzione della sindrome della morte improvvisa infantile (SIDS), *screening* ecografico delle anomalie urinarie, *screening* ecografico della displasia evolutiva dell'anca. Per tali condizioni sono stati redatti rapporti tecnici, di supporto alla decisione assunta, rivolti ai professionisti, è stata definita una determina regionale per indirizzare le politiche delle diverse Aziende Sanitarie ecc., ma nessuna iniziativa è stata intrapresa nei confronti della popolazione (nonostante la stessa fosse stata programmata).

La mancata informazione sulle ragioni che hanno determinato la scelta di non organizzare lo *screening* può essere presa, specie nell'attuale periodo, come una decisione basata sulla paucità delle risorse economiche; allo stesso tempo essa rischia di rafforzare la decisione da parte di alcuni professionisti di prescrivere comunque l'esame in base alla visione viziosa della medicina difensiva.

Questi due elementi possono portare la famiglia a rivolgersi a strutture private per effettuare un accertamento che, secondo le prove di efficacia, non è utile in assenza di fattori di rischio.

Vì è inoltre da rilevare che l'effettuazione di uno *screening* non raccomandato può influenzare, in senso negativo, l'adozione di misure di prevenzione; si pensi, per

esempio, all'effettuazione dell'ECG per la SIDS a fronte delle misure di prevenzione di provata efficacia.

Da queste note deriva la necessità di un'iniziativa che non si limiti alla produzione di materiale informativo e alla definizione delle modalità per raggiungere la popolazione bersaglio ma che si rivolga a contrastare informazioni non appropriate che sovente compaiono nei media. La mancata comunicazione istituzionale lascia al singolo professionista il "peso" di dover comunicare la "ragione" che ha determinato la scelta di non effettuare lo *screening*. Tale comunicazione implica la necessità di affrontare aspetti non semplici (come spiegare a una famiglia i criteri di Wilson ecc.). Un esempio interessante, non in ambito pediatrico, è lo studio di Domenighetti e coll. sullo *screening* per il tumore del pancreas che dimostra come, fornendo alcune informazioni (non esiste una terapia in grado di modificare la storia naturale), cambi in modo significativo la decisione di sottoporsi allo *screening*¹⁰.

Terzo scenario: affrontare la richiesta di screening da parte di settori della popolazione

Negli ultimi anni si registra una proposta di cambiamento del paradigma che sta alla base della valutazione degli *screening*. I criteri di Wilson e Jungner prevedono, come asse portante della valutazione, accanto a fattori non meno rilevanti, la teorica modificabilità della storia naturale e l'esistenza di una terapia in grado di modificarla (questi criteri non sono stati modificati nella revisione operata dall'UK Screening Committee).

Stante che un numero crescente di malattie può essere diagnosticato, in fase preclinica, utilizzando nuove tecniche diagnostiche (in particolare in ambito genetico), alcuni Autori hanno sostenuto la necessità di introdurre nuovi criteri per decidere se organizzare o no uno *screening*¹¹⁻¹³.

Si sostiene che, anche in assenza di una terapia specifica efficace, l'effettuazione dello *screening* è opportuna per rispondere a un bisogno (diritto) informativo del soggetto e, in particolare, per garantire la conoscenza di essere affetti da un'eventuale patologia (o dello stato di portatore) ai fini di una riproduzione consapevole. Uno studio condotto in Olanda (Paese che prevede lo *screening* per 19 patologie) su un gruppo di 1372 genitori eviden-

zia come nell'88% dei casi gli stessi siano favorevoli a sottoporre allo *screening* anche patologie poco trattabili (e il 77% patologie prive di trattamento efficace)¹⁴. Le perplessità sollevate rispetto a questa impostazione sottolineano come, a fronte della indeterminatezza della storia naturale di alcune patologie (o dello stato di portatore), si rischia di etichettare come "malati" soggetti che non presenteranno alcuna manifestazione della malattia nel corso della vita.

Questa diversa impostazione ha comportato, per esempio, una situazione a macchia di leopardo (a livello nazionale e internazionale) nel caso dello *screening* neonatale allargato [vedi il contributo del gruppo diretto da Burlina in questo forum - *Quaderni acp* 2015;22:70-4]. Basandosi sui criteri di Wilson l'UK Screening Committee limita lo *screening* a cinque patologie (acidemia glutarica tipo 1, omocistinuria, acidemia isovalerica, deficit acil-CoA-deidrogenasi a catena media, malattia delle urine a sciroppo d'acero) mentre se si accetta la diversa impostazione le patologie indagate sono più di 40. Non è scopo di questo contributo entrare nel merito del dibattito (non nascondo di condividere la prima impostazione), ma ci si può chiedere quali siano le ricadute nell'ambito della comunicazione.

Ammettiamo per un attimo di aderire alla posizione di chi vorrebbe introdurre lo *screening* sulla base del diritto a essere informati (e sulle possibili ricadute in ambito riproduttivo). Tale posizione comporta che l'offerta dello *screening* non abbia, come tradizionalmente avviene, l'obiettivo di reclutare tutta la popolazione bersaglio ma, più semplicemente, che la stessa sia informata sulla possibilità di effettuare il test e sia consapevole di possibili benefici e rischi connessi.

In teoria il soggetto dovrebbe poter scegliere quali patologie indagare (secondo la loro frequenza, storia naturale ed esistenza o meno di terapia in grado di modificare quest'ultima), mentre avviene che egli sia posto di fronte a una scelta radicale del tutto o nulla.

Una forma di medicina predittiva davvero inusuale. Stante la complessità di favorire una scelta informata appare difficilmente ipotizzabile una campagna informativa che, accanto alla comunicazione sulla possibilità di utilizzo del test, non preveda colloqui individuali come prassi prima del reclutamento del soggetto.

box riassuntivo

- La promozione di un programma di *screening* deve prevedere un momento di comunicazione alla popolazione e uno rivolto alla singola persona, nel nostro caso ai genitori del bambino, allo scopo di massimizzare la comprensione del problema e l'adesione dei genitori.
- Gli stessi momenti di comunicazione, con tutte le motivazioni del caso, vanno previsti anche quando si sia deciso di non promuovere lo *screening*, specialmente in presenza di notizie pubblicate sui mezzi di informazione di massa che possono indurre a pensare che lo *screening* per qualche specifico problema/malattia sia invece utile.
- Una comunicazione corretta diventa ancor più necessaria allorché ci si confronti con gli scenari contemporanei nei quali, anche per via della possibilità di esami neonatali metabolici allargati e di indagini genetiche, lo *screening* non è più solo pensato come diagnosi preclinica di una malattia che può essere trattata in modo efficace ma anche come diritto all'informazione indipendentemente dalle possibilità terapeutiche.

Conclusioni

Questo contributo ha il solo scopo di favorire una discussione nel forum, essendo ben cosciente che il campo della comunicazione è caratterizzato da una complessità che non è facile sintetizzare in pochi paragrafi. Troppo spesso, anche per generosità, i professionisti tendono a favorire un'informazione in uscita con scarse abilità ad aiutare chi hanno di fronte a rendere esplicite le difficoltà che incontra nell'aderire a raccomandazioni o prescrizioni. Sono difficoltà che, come molti studi evidenziano, sono maggiori nelle popolazioni con svantaggio socio-culturale.

Corrispondenza

baroncianid@gmail.com

L'Autore dichiara l'assenza di conflitto di interessi.

1. Akl EA, Oxman AD, Herrin J, et al. Using alternative statistical formats for presenting risks and risk reductions. *Cochrane Database Syst Rev* 2011;(3):CD006776.
2. Kurz-Milcke E, Gigerenzer G, Martignon L. Transparency in risk communication: graphical and analog tools. *Ann N Y Acad Sci* 2008; 1128:18-28.
3. Akl EA, Oxman AD, Herrin J, et al. Framing of health information messages. *Cochrane Database Syst Rev* 2011;(12):CD006777.
4. McCartney M. Patient information leaflets: "a stupid system". *BMJ* 2013;347:f47-48.
5. Edwards AGK, Naik G, Ahmed H, et al. Personalised risk communication for informed decision making about taking screening tests. *Cochrane Database Syst Rev*

2013;(2):CD001865.

6. Stacey D, Légaré F, Col NF, et al. Decision aids for people facing health treatment or screening decisions. *Cochrane Database Syst Rev* 2014;(1):CD001431.

7. Bonaldi A, Negri A, Angioletti R, Focarile F. An operating model for assessing the practical efficacy of screening tests: the case of amblyopia. *Epidemiol Prev* 1992;14:44-9.

8. Baronciani D. Navigatori solitari? Facilitare il paziente che cerca informazioni in Internet. in: La parola e la cura. Dossier: L'età della crescita. Autunno 2005. URL: <http://counselling.it/prodotto>.

9. Wilson JMG, Jungner G. Principles and practice of screening for disease. Geneva: WHO; 1968. URL: <http://www.who.int/bulletin/volumes/86/4/07-050112BP.pdf>.

10. Domenighetti G, Grilli R, Maggi JR. Does provision of an evidence-based information change public willingness to accept screening tests? *Health Expect* 2000;3:145-50.

11. Andermann A, Blancquaert I, Beauchamp S, Déry V. Revisiting Wilson and Jungner in the genomic age: a review of screening criteria over the past 40 years. *Bull World Health Org* 2008;86:317-9.

12. Harris R, Sawaya GF, Moyer VA, Calonge N. Reconsidering the criteria for evaluating proposed screening programs: reflections from 4 current and former members of the U.S. Preventive services task force. *Epidemiol Rev* 2011;33:20-35.

13. Oliver S, Dezateux C, Kavanagh J, Lempert T, Stewart R. Disclosing to parents newborn carrier status identified by routine blood spot screening. *Cochrane Database Syst Rev* 2004;(4):CD003859.

14. Plass AM, van El CG, Pieters T, Cornel MC. Neonatal screening for treatable and untreatable disorders: prospective parents' opinions. *Pediatrics* 2010;125:e99-e106.