

Comunicare ai genitori che un loro figlio è affetto da sindrome malformativa è per il neonatologo ed il pediatra di un punto nascita tra le esperienze più delicate e difficili.

Si tratta di ribaltare improvvisamente una serie di aspettative e speranze. Per tutta la gravidanza, infatti, i genitori hanno immaginato un figlio sano, forte, bello e intelligente. Questo figlio immaginario ha un nome e un sesso, e forse anche un'immagine ecografica sul suo album di fotografie. Su di lui i genitori hanno riposto speranze, aspettative, consolazioni, prospettive di ricompense. La nascita di un bambino con sindrome malformativa fa crollare tutte queste attese e genera un'esperienza di crisi emotiva e di lutto, simile a quella che si verifica per l'improvvisa scomparsa della persona più amata. Numerosi studi dimostrano che le modalità di comunicazione della diagnosi e il contenuto delle informazioni fornite sono un momento essenziale per i genitori per controllare le loro emozioni, placare l'effetto doloroso della notizia e trovare le risorse per affrontare il futuro. Diverse indagini, condotte in Italia e all'estero, registrano l'insoddisfazione dei



Giovanni Corsello
Professore Ordinario di Pediatria, Università di Palermo



Luigi Memo
Consigliere SIP



Gregorio Serra
Dipartimento di Promozione della Salute Materno-Infantile, di Medicina Interna e Specialistica di Eccellenza "G. D'Alessandro", Università di Palermo

genitori su come avviene la comunicazione della diagnosi. Infatti accade spesso che il neonatologo e il pediatra, mossi dalla generosità, riempiono la comunicazione di dati e informazioni. Tuttavia, la disponibilità e la generosità non bastano. È necessario acquisire specifiche tecniche che facilitino lo scambio informativo, ed evitare che la comunicazione sia unidirezionale (dal professionista ai genitori).

Su questo argomento non esistono linee guida italiane ma solo raccomandazioni, quali ad esempio quelle proposte da Pierpaolo Mastroiacovo e Luigi Memo (Prospettive in Pediatria 2007;37:81-88). Anche nella letteratura internazionale le linee guida su questo argomento sono poche e datate nel tempo.

Per questi motivi, sei Società Scientifiche, che a vario titolo si dedicano all'area materno-infantile (Società Italiana di Pediatria, Società Italiana di Neonatologia, Società Italiana di Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità, Società Italiana di Genetica Umana, Società Italiana di Medicina Perinatale, Società Italiana di Ecografia Ostetrica e Ginecologica e Metodologie Biofisiche), e quattro Associazioni di Genitori (UNIAMO, Associazione Italiana Persone Down, Associazione Persone Sindrome di Williams Italia, Associazione Nazionale di Volontariato Cornelia de Lange) sono state coinvolte per redigere delle raccomandazioni condivise sulla prima comunicazione di diagnosi di malattia genetica o di sindrome malformativa.

Il documento intersocietario è stato approvato dai Direttivi delle sei Società e delle quattro Associazioni di Genitori, ed è ora a disposizione dei medici (<https://bit.ly/2N4Kt4p>).

A nostro avviso, costituisce uno strumento estremamente utile: fornisce indicazioni per rendere più agevole il compito di comunicare ai genitori la notizia della diagnosi di patologia malformativa o genetica complessa per il loro bambino, favorisce una comunicazione in grado di rassicurare i genitori sul percorso assistenziale più idoneo, evita di suscitare aspettative inappropriate e, nel contempo, valorizza le risorse esistenti. ■

*Pubblicate le nuove
"Raccomandazioni per
la prima comunicazione
di diagnosi di malattia genetica
o sindrome malformativa"*

Comunicare la diagnosi

È operativa la Pediatria del Campus Biomedico di Roma

È entrata a pieno regime, presso il Policlinico Universitario Campus Bio-Medico, la neocostituita Unità Operativa di Pediatria per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle più comuni patologie dell'età pediatrica, la cui responsabilità è affidata al Presidente della Società Italiana di Pediatria Sezione Lazio, Pietro Ferrara, professore in Pediatria Generale e Specialistica. Le principali prestazioni vengono trattate in ambulatorio per l'inquadramento clinico delle problematiche pediatriche e in day hospital per le principali patologie broncopolmonari, gastroenterologiche, nefrologiche e immuno-allergologiche. L'Unità Operativa dedica la giornata del mercoledì all'enuresi, all'incontinenza e alle principali malattie renali e delle vie urinarie. Il martedì e il venerdì invece è attivo il day hospital che si avvale della collaborazione di medici dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù in sinergia con gli specialisti del Policlinico Universitario delle diverse Unità Operative. L'Unità Operativa di Pediatria collabora inoltre con il Servizio dei Disturbi del neurosviluppo del Policlinico Universitario Campus Bio-Medico, Centro Regionale di riferimento per ADH e spettro autistico, con l'obiettivo di intercettare precocemente sintomi e segni legati a malattie organiche che possono essere riconducibili a patologie psico-comportamentali o psichiatriche. Il team pediatrico è composto dalla caposala dott.ssa Elisabetta Marfoli e da quattro infermiere: Lucia Isabel Haro Alva, Ana Maisuradze, Laura Paifelmann e Alessia Palombi.

