

ALLEGATO 1

Piano di lavoro progettuale Bando di ricerca sanitaria 2014 “programma 5 per mille anno 2012”

Alla Lega Italiana per la Lotta contro i Tumori
Via Alessandro Torlonia, 15
00161 – Roma

Piano di lavoro progettuale

Il sottoscritto Puppo Andrea in qualità di Presidente della *Sezione Provinciale di Genova*, con sede legale in Via Caffaro 4/1, cod. fisc. 95041690108, intende richiedere alla Lega Italiana per la Lotta contro i Tumori – Sede Centrale – un finanziamento nell’ambito del “programma 5 per mille anno 2012” tramite il predisposto “piano di lavoro progettuale”.

Titolo del Progetto

Dal rischio di malattia ai malati di rischio: validazione di strumenti psicometrici per la consulenza genetica oncologica

Area tematica di ricerca (come individuate nel bando)

a) Prevenzione primaria: rischio oncologico e determinanti di salute

Durata: Annuale Biennale X

Costo finanziato con fondi oggetto del bando di ricerca sanitaria 2014 LILT:

€ 80.000,00

Costo complessivo del progetto (se co-finanziato):

€ nessun cofinanziamento

Responsabile del Progetto con indicazione espressa dell’indirizzo di posta elettronica

Liliana Varesco, UOS Centro Tumori Ereditari IRCCS AOU San Martino – IST, Genova
liliana.varesco@hsanmartino.it

Sinossi del Progetto / Premesse e razionalità

Negli ultimi 15 anni, la consulenza genetica oncologica (CGO) ha assunto sempre maggior rilevanza nell'ambito della prevenzione oncologica perché, a seguito dell'identificazione di geni responsabili di forme ereditarie di predisposizione a tumori comuni nella popolazione come il tumore della mammella e del colon-retto avvenuta negli anni '90, sono divenuti possibili la valutazione del rischio genetico di tumore del singolo individuo e l'eventuale avvio di specifici programmi di diagnosi precoce/riduzione del rischio per i soggetti con riconosciuto rischio genetico di sviluppare tumore (generalmente un rischio alto, diverse volte superiore a quello della popolazione generale). La CGO presenta alcune specificità rispetto ad altri tipi di consulenze mediche poiché a) si occupa non di una malattia presente ma di un "rischio di malattia" relativo ad un gruppo di patologie (i tumori) che hanno una particolare valenza psico-sociale e b) riguarda non il singolo individuo ma l'intera famiglia (incluse le future generazioni).

Nella CGO rivestono quindi una grande importanza i fattori psicologici e sociali (es. la percezione personale del rischio di ammalarsi di cancro, i vissuti emotivi collegati alla storia familiare di malattia e ai lutti spesso presenti, le motivazioni che portano ad eseguire un test genetico, i possibili sentimenti di rabbia e rancore, o senso di colpa e vergogna nei confronti dei familiari).

La letteratura scientifica riporta che circa il 25% di coloro che effettuano un test genetico sperimenta livelli significativi di distress psicologico, ansia o depressione dopo il *counseling*. La presenza o la predisposizione a queste problematiche possono essere rilevate già durante il primo colloquio di consulenza, ma restano spesso non investigate dai *counselors genetici*, che spesso si focalizzano sul raccogliere e fornire informazioni mediche. E' stato dimostrato che un miglioramento della comunicazione da parte del medico porta ad una migliore comprensione e fiducia tra medico e paziente e ad una migliore gestione e cura del paziente stesso.

In letteratura esistono alcuni strumenti psicometrici per la valutazione degli aspetti psicosociali specifici sia della fase di CGO che precede la decisione di effettuare il test genetico che della fase successiva alla comunicazione del risultato del test. La disponibilità di tali strumenti è essenziale per poter valutare gli effetti della CGO rispetto al raggiungimento pieno degli obiettivi di salute che essa si prefigge (i.e. "prevenire i tumori senza creare malati di rischio").

Il presente progetto di ricerca si pone come obiettivo quello di tradurre e validare in lingua italiana due strumenti psicometrici sviluppati a livello internazionale: il primo (PAHC) misura la presenza di problematiche psicosociali specifiche di chi decide di intraprendere un percorso di CGO e il secondo (MICRA/PAGIS) valuta l'impatto psicologico dell'esito del test genetico.

Piano di lavoro progettuale (articolazione del progetto e tempi di realizzazione, non superiori a 24 mesi dalla data di approvazione del progetto)

Lo studio proposto coinvolge centri del Nord, Centro e Sud Italia. La diversa localizzazione geografica della popolazione in studio (400 soggetti) permette una maggior rappresentatività del territorio nazionale rispetto alle necessità di adattamento culturale degli strumenti psicometrici oggetto di validazione.

Il progetto si articola in tre fasi principali: 1) traduzione degli strumenti psicometrici dall'inglese all'italiano; 2) studio pilota per l'adattamento e verifica delle difficoltà di comprensione; 3) validazione degli strumenti in lingua italiana.

Traduzione (mesi 1 - 3)

Lo strumento sarà tradotto secondo la metodologia di traduzione della "team translation", secondo

la seguente procedura: a) traduzione dall'inglese all'italiano da parte di due traduttori indipendenti (o di due esperti di consulenza onco-genetica); b) revisione collegiale delle due versioni da parte del team (di cui farà parte una bilingue inglese-italiano, con esperienza in genetica oncologica); c) produzione del draft finale.

Studio pilota per l'adattamento alla cultura italiana e la verifica delle difficoltà di comprensione (mesi 4 - 6)

La versione italiana del questionario ottenuta nella fase precedente verrà sottoposta ad un campione di soggetti (almeno 10 per centro) ai quali verranno effettuate delle precise domande in un'intervista semi-strutturata condotta da uno psicologo.

Validazione (mesi 7 – 21)

La validazione degli strumenti psicometrici verrà effettuata attraverso uno studio prospettico multicentrico su soggetti che afferiscono ad una prima visita di CGO somministrando i questionari prima che effettuino la visita (PAHC) e successivamente alla restituzione del risultato del test genetico (PAHC, MICRA/PAGIS). La validazione prevede le seguenti fasi:

1. Somministrazione dei questionari pre-test in prima CGO (mesi 7 – 14)
2. Restituzione risultato test genetico (mesi 11 al 18 - tempi restituzione test genetico circa 4 mesi)
3. Somministrazione dei questionari post-test a 1 settimana e 1 mese dalla CGO di consegna test (mesi 11- 19)

Analisi dei dati (mesi 20-24)

Lo studio di validazione degli strumenti è finalizzato alla verifica della loro validità di costruito e dell'attendibilità nella loro versione italiana. La validità sarà valutata usando il seguente percorso: 1) analisi fattoriale per la validità strutturale; 2) confronto con altri strumenti che valutano costrutti potenzialmente associati a quello misurato per la validità di criterio convergente; 3) associazione con variabili di outcome relative alla qualità di vita e allo stato emotivo per la validità di criterio predittiva.

Nel progetto verranno coinvolti giovani laureati con l'obiettivo di formare personale competente su aree della ricerca psico-sociale emergenti e non ancora molto diffuse in Italia (es. la ricerca qualitativa), avvalendosi del supporto di docenti universitari e anche attraverso la partecipazione dei giovani collaboratori a corsi di formazione in metodi della ricerca psico-sociale.

Risultati attesi dalla ricerca, con specifica evidenza agli approcci con elevato livello di trasferibilità sociale, in particolare all'interno del SSN

Una volta validati, questi strumenti potranno essere direttamente utilizzati nell'ambito del SSN con l'obiettivo di individuare situazioni di fragilità su cui intervenire al fine di minimizzare i potenziali danni psico-sociali della CGO.

Inoltre, la disponibilità di strumenti psicometrici validati renderà possibile disegnare studi clinici randomizzati che possano valutare anche la dimensione psico-sociale degli interventi sanitari in cui è inserita la CGO (es. percorsi di prevenzione dei tumori ereditari della mammella-ovaio che dovrebbero essere promossi nei prossimi anni in tutte le Regioni italiane in attuazione del Piano Nazionale Prevenzione 2014-2018).

Risultati attesi dalla ricerca, con specifica evidenza riguardo lo sviluppo di reti collaborative fra le Sezioni LILT e qualificate strutture operanti in ambito sanitario e di ricerca

Essendo la comunicazione l'elemento qualificante sia del *counseling genetico* che degli interventi informativi/formativi, la disponibilità di strumenti per la valutazione dei bisogni psico-sociali dei soggetti coinvolti in percorsi di valutazione del rischio eredo-famigliare di tumore consente di valutare e migliorare anche gli interventi di informazione/formazione su tali tematiche emergenti, caratterizzate da una rapida evoluzione delle conoscenze e ancora poco conosciute. Un particolare gruppo di soggetti a cui destinare interventi educativi è quello dei giovani; poiché la genetica può essere intesa in modo deterministico ed essere vissuta come un destino, i giovani rappresentano un gruppo in cui maggiormente potrebbero prodursi eventuali effetti negativi della CGO, anche a lungo termine.

Tali interventi sono propri dell'attività di promozione della salute svolte dalla LILT.

La collaborazione tra sezioni LILT e qualificate strutture operanti sulle problematiche della CGO può quindi contribuire alla creazione di una rete collaborativa LILT focalizzata sugli aspetti comunicativi e psico-sociali connessi ai tumori ereditari che sia in grado di promuovere e supportare azioni di prevenzione che abbiano un approccio olistico alla problematica, diano rilievo alle necessità di supporto psicologico nei casi che lo necessitino e siano in grado di trasferire in maniera corretta e tempestiva le nuove conoscenze che la ricerca rende disponibili.

Sezioni LILT	Altre Strutture
Sportelli informativi sui tumori ereditari Eventi formativi per i medici ed il pubblico, con particolare riferimento ai giovani Supporto psicologico esperto sulle problematiche genetiche	Formazione ed aggiornamento degli operatori LILT Partecipazione agli eventi LILT Conduzione di progetti di ricerca su aspetti psico-sociali in collaborazione con sezioni LILT

Enti (partner) coinvolti nel progetto (*specificando ruolo ente e relativo responsabile - esempio Mario Bianchi, Consiglio Nazionale delle Ricerche, unità operativa*):

- Liliana Varesco, UOS Centro Tumori Ereditari IRCCS AOU San Martino – IST, Genova – Unità operativa 1
- Elisabetta Razzaboni, Centro per lo studio dei tumori familiari della mammella e dell'ovaio, del Centro oncologico modenese dell'Azienda Ospedaliero Universitaria – Policlinico di Modena – Unità operativa 2
- Claudio Dugoni, Sezione LILT Modena – Unità operativa 2
- Daniela Turchetti, Università di Bologna, Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche (DIMEC), Unità di Genetica Medica – Unità operativa 2
- Domenico Francesco Rivelli, Sezione LILT Bologna – Unità operativa 2
- Pierfrancesco Tassone- Unità di Oncologia Medica, Università della Magna Graecia, Catanzaro- Unità operativa 3
- Concetta Stanizzi, Sezione LILT Catanzaro – Unità operativa 3

Estremi per ricevere il finanziamento

LILT – Sezione provinciale di Genova
IBAN IT41 P050 3401 4240 0000 0022 390

Costo complessivo del Progetto articolato per voci di spesa

VOCI DI SPESA	COSTO COMPLESSIVO	QUOTA FINANZIATA CON FONDI 5 PER MILLE
Personale di ricerca (borsista, a contratto e di ruolo in quota parte)		66.000,00
Apparecchiature (ammortamento, canone di locazione/leasing)		0
Materiale d'uso destinato alla ricerca (per laboratori di ricerca, acquisto farmaci ecc.)		0
Spese di organizzazione (manifestazioni e convegni, viaggi e missioni ecc.)		6.000,00
Elaborazione dati		0
Spese amministrative		8.000,00
Altro (indicare quali)		0
TOTALE		80.000,00

Alla presente proposta deve essere allegato:

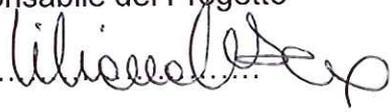
- il curriculum vitae del Responsabile del progetto di ricerca e dei Responsabili di eventuali enti partecipanti al medesimo;
- la complessiva documentazione di progetto.

In fede,

Il Presidente della Sezione Provinciale

Firma 

Il Responsabile del Progetto

Firma 

Luogo e Data GENOVA, 28/11/2014

Progetto LILT - Bando di ricerca sanitaria 2014

Dal rischio di malattia ai malati di rischio: validazione di strumenti psicometrici per la consulenza genetica oncologica

Proponente: Andrea Puppo, presidente Sezione provinciale LILT di Genova

Responsabile scientifico: Liliana Varesco, UOS Centro Tumori Ereditari, IRCCS AOU San Martino-IST, Genova

INTRODUZIONE

Negli ultimi 15 anni, la consulenza genetica oncologica (CGO) ha assunto sempre maggior rilevanza nell'ambito della prevenzione oncologica perché, a seguito dell'identificazione di geni responsabili di forme ereditarie di predisposizione a tumori comuni nella popolazione come il tumore della mammella e del colon-retto avvenuta negli anni '90, sono divenuti possibili la valutazione del rischio genetico di tumore del singolo individuo e l'eventuale avvio di specifici programmi di diagnosi precoce/riduzione del rischio per i soggetti con riconosciuto rischio genetico di sviluppare tumore (generalmente un rischio alto, diverse volte superiore a quello della popolazione generale).

La CGO presenta alcune specificità rispetto ad altri tipi di consulenze mediche poiché a) si occupa non di una malattia presente ma di un "rischio di malattia" relativo ad un gruppo di patologie (i tumori) che hanno una particolare valenza psico-sociale e b) riguarda non il singolo individuo ma l'intera famiglia (incluse le future generazioni). Nella CGO rivestono quindi una grande importanza i fattori psicologici e sociali (es. la percezione personale del rischio di ammalarsi di cancro, i vissuti emotivi collegati alla storia familiare di malattia e ai lutti spesso presenti, le motivazioni che portano ad eseguire un test genetico, i possibili sentimenti di rabbia e rancore, o senso di colpa e vergogna nei confronti dei familiari).

La letteratura scientifica riporta che circa il 25% di coloro che effettuano un test genetico sperimenta livelli significativi di distress psicologico, ansia o depressione dopo il *counseling* (1-4).

La presenza o la predisposizione a queste problematiche possono essere rilevate già durante il primo colloquio di consulenza, ma restano spesso non investigate dai *counselors genetici*, che spesso si focalizzano sul raccogliere e fornire informazioni mediche (5).

Per aiutare gli individui a comprendere e adattarsi alle implicazioni psicosociali della loro situazione, le problematiche specifiche che si accompagnano al *counseling genetico* dovrebbero essere affrontate già durante il primo colloquio di consulenza (6).

A livello internazionale sono stati sviluppati e validati alcuni strumenti psicometrici in lingua inglese specifici per la CGO. In particolare, un recente studio di efficacia ha dimostrato che l'utilizzo del PAHC (Psychosocial Aspects of Hereditary Cancer) (7) ha portato ad un significativo miglioramento della comunicazione da parte del medico, con conseguente migliore comprensione e fiducia tra medico e paziente e migliore gestione e cura del paziente stesso (8). Per la fase di consulenza genetica post-test sono stati proposti due strumenti specifici, il PAGIS (Psychological Adaptation to Genetic Information Scale) (9) ed il MICRA –(Multidimensional Impact of Cancer Risk Assessment) (10). Sebbene gli studi in letteratura che utilizzano questi strumenti siano ancora pochi, i dati disponibili indicano che il MICRA sembra essere uno strumento efficace nella misurazione dell'impatto psicologico del risultato del test genetico (10-12).

In Italia sono disponibili diversi strumenti psicometrici validati in ambito oncologico ma non esiste attualmente strumenti validati in lingua italiana che valutino i problemi psicosociali di chi decide di intraprendere un percorso di consulenza genetica oncologica e gli effetti del risultato del test genetico su chi vi si è sottoposto.

Tale mancanza ha ripercussioni sull'attività clinica dei centri di CGO italiani in quanto l'assenza di strumenti standardizzati limita la possibilità degli operatori di individuare le situazioni di disagio psicologico, dovendo essi riferirsi unicamente alla propria valutazione personale.

Inoltre, la mancanza di strumenti validati impedisce di fare studi prospettici longitudinali sulla popolazione italiana che valutino l'impatto psicologico specifico del test genetico per rischio ereditario di cancro sia a breve termine che a lungo termine.

Pertanto, la disponibilità di strumenti psicometrici in lingua italiana validati rappresenta un passo importante per poter iniziare a valutare anche nel nostro paese gli effetti della consulenza genetica oncologica rispetto al

raggiungimento pieno degli obiettivi di salute che essa si prefigge (i.e. “prevenire i tumori senza creare malati di rischio”).

OBIETTIVO DELLO STUDIO

Il presente progetto di ricerca si pone come obiettivo quello di tradurre e validare in lingua italiana due strumenti psicometrici sviluppati a livello internazionale nell’ambito della CGO: il primo (PAHC) misura la presenza di problematiche psicosociali specifiche di chi decide di intraprendere un percorso di CGO e il secondo (MICRA/PAGIS) valuta l’impatto psicologico dell’esito del test genetico.

METODI

Descrizione dei questionari

PAHC – Psychosocial Aspects of Hereditary Cancer

Questo strumento, sviluppato nel 2014 da un gruppo di ricerca olandese (7) si è dimostrato utile quando inserito nella pratica clinica nel:

1. Facilitare la comunicazione personalizzata medico-paziente
2. Aumentare la consapevolezza del medico dei problemi psicosociali del paziente
3. Ridurre il distress generale del paziente e le preoccupazioni cancro-specifiche

Si tratta di un questionario di autocompilazione costituito da 27 items, suddivisi in 6 domini principali specifici della CGO, quali la predisposizione genetica, l’impatto della eventuale predisposizione nella vita quotidiana, l’impatto familiare, gli aspetti emotivi relativi alla consulenza, la paura del tumore, e le preoccupazioni per i figli. Chi compila il questionario deve rispondere alle domande scegliendo una risposta su scala Likert a 4 punti dove 1 corrisponde a “not at all”, 2 a “a little”, 3 a “quite a bit” e 4 a “very much”. Per ogni area tematica è inclusa anche un’ulteriore domanda sul desiderio di parlare con uno psicologo, con risposta dicotomica: “si” o “no”. Il questionario è completato dall’inserimento del Termometro del Distress, uno strumento ampiamente utilizzato in ambito oncologico e di cui esiste una validazione in italiano (13). Questo strumento è costituito da due distinte sezioni: la prima raffigurante una scala analogica visiva (a forma di termometro), affiancata da una scala verbale (nessun malessere/estremo malessere) e da una scala numerica (0-10); la seconda sezione è invece costituita da una lista di sintomi raggruppati in 5 categorie tematiche. Il paziente deve segnare il suo livello di distress sulla scala e successivamente indicare quali dei sintomi elencati sono stati causa di malessere nell’ultima settimana.

I risultati dello studio sull'efficacia del PAHC nella pratica clinica indicano che a seguito del suo utilizzo il distress del consultando e la sua preoccupazione sono notevolmente diminuiti, nonostante il comportamento del medico riguardo alla gestione dei problemi psicosociali del paziente, o riguardo all'invio a servizi psicologici, non sia stato modificato in modo significativo. Questo suggerisce che il riconoscimento e la validazione dei problemi di per sé stessi, possono avere un effetto positivo sul benessere dei pazienti, senza il bisogno di ulteriori interventi. Il questionario è quindi risultato uno strumento efficace da utilizzare come screening di prima linea per chi si sottopone ad una consulenza genetica e come ausilio nel miglioramento della comunicazione medico-paziente e della soddisfazione del paziente riguardo alla consulenza (8).

PAGIS - Psychological Adaptation to Genetic Information Scale / MICRA - Multidimensional Impact of Cancer Risk Assessment

La Psychological Adaptation to Genetic Information Scale (PAGIS), è un questionario di autocompilazione, formato da 5 sotto-scale (nonintrusiveness, support, self-worth, certainty e self-efficacy) e costituito da 26 item, con risposte su scala Likert da 1 a 6 (da “sono completamente in disaccordo” a “sono totalmente d'accordo”). Lo strumento è stato sviluppato per facilitare la valutazione dell'efficacia della CGO e per identificare gli individui a rischio di problematiche psicologiche relative alla loro condizione genetica (9).

Il *Multidimensional Impact of Cancer Risk Assessment* (MICRA) è un questionario auto-somministrato di 25 item, costituito da 3 sezioni. Come il PAGIS, anche il MICRA è stato sviluppato come ausilio nel monitoraggio delle problematiche psicologiche collegate all'esito del test genetico e per identificare gli individui più psicologicamente vulnerabili. La prima sezione è composta da 3 sottoscale: distress (6 item), uncertainty (9 item) e positive experiences (4 item). La seconda sezione è rivolta solo a chi ha dei figli, e la terza solo a chi ha oppure ha storia personale di cancro. Ogni item chiede se la persona ha sperimentato nell'ultima settimana ognuna delle affermazioni descritte su una scala Likert a 4 punti (0,1,3,5) dove 0 significa “mai” e 5 “spesso”. Maggiore è il punteggio alle singole subscale o il punteggio totale, maggiore è il distress sperimentato dalla persona (10).

A seguito di una dettagliata analisi dei due strumenti, il gruppo di ricerca deciderà qual è quello più appropriato per il contesto italiano per indagare gli effetti dell'esito del test genetico sul benessere psicologico di chi vi si è sottoposto, anche alla luce dei più recenti dati di letteratura.

Altri questionari per la validazione

Per la validazione dei questionari oggetto di studio, occorre utilizzare come criterio convergente e predittivo altri questionari che valutino rispettivamente costrutti associati.

A tal fine, verranno somministrati due ulteriori strumenti:

1. STAI-Y - State Trait Anxiety Inventory (14), è l'evoluzione dell'originario STAI-X di C.D.Spielberger, R.I.Gorsuch e R.E.Lushene, pubblicato da Giunti OS nel 1981. Il questionario è formato da 40 item divisi in due scale che rappresentano l'Ansia di stato, ove l'ansia è concepita come esperienza particolare, un sentimento di insicurezza, di impotenza di fronte ad un danno percepito che può condurre o alla preoccupazione oppure alla fuga e all'evitamento; l'Ansia di tratto, che consiste nella tendenza a percepire situazioni stressanti come pericolose e minacciose e a rispondere alle varie situazioni con diversa intensità.
2. HADS – Hospital Anxiety and Depression Scale (15). Questo strumento rappresenta una delle scale maggiormente usate in questi ultimi anni per la valutazione dell'ansia e della depressione nei pazienti affetti da patologia somatica. Per gli operatori non psichiatrici infatti, costituisce un metodo rapido di screening per i ricoverati in ospedale generale. La scala è composta da 14 items a risposta multipla (0-3), dei quali 7 inerenti la dimensione dell'ansia e 7 quella della depressione. Un punteggio di 8-10 a ciascuna delle due scale identifica i "possibili casi" (pazienti che presentano sintomi tali da indurre un intervento specialistico), mentre un punteggio superiore a 11 coglie la presenza di un probabile disturbo ansioso o depressivo.

Centri partecipanti

Lo studio è multicentrico e prevede la partecipazione di 4 sezioni LILT localizzate in diverse aree del nostro paese (Nord, Centro, Sud) e 4 centri specializzati in consulenza genetica oncologica collegati ad ogni singola sezione. Prevede inoltre il coinvolgimento complessivo di 400 soggetti nelle diverse fasi di validazione di seguito descritte.

I centri partecipanti sono:

Nord Italia

Sezione LILT di Genova (coordinatore del progetto)

-U.O.S. Centro Tumori Ereditari, dell'IRCCS AOU San Martino - IST di Genova e di tre centri di consulenza onco-genetica (responsabile scientifico)

Centro Italia

- Sezione LILT di Modena
- Centro per lo studio dei tumori familiari della mammella e dell'ovaio, del Centro oncologico modenese dell'Azienda Ospedaliero Universitaria – Policlinico di Modena
- Sezione LILT di Bologna
- Unità di Genetica Medica, Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche (DIMEC), Università di Bologna

Sud Italia

- Sezione LILT di Catanzaro
- Unità di Oncologia Medica, Università della Magna Graecia, Catanzaro

Fasi dello studio

Lo studio prevede tre fasi:

1. Traduzione dei questionari
2. Studio pilota
3. Studio di validazione

Traduzione dei questionari (mesi 1-3)

I questionari PAHC, PAGIS/MICRA verranno tradotti utilizzando la metodologia di traduzione della “team translation”, secondo la seguente procedura:

1. traduzione dall'inglese all'italiano da parte di due traduttori indipendenti (o di due esperti di consulenza onco-genetica)
2. revisione collegiale delle due versioni da parte del team (di cui farà parte una bilingue inglese-italiano, con esperienza in genetica oncologica)
3. produzione del draft finale.

Studio pilota per l'adattamento alla cultura italiana e per la verifica delle difficoltà di comprensione del testo dei questionari (mesi 4-6)

La versione italiana dei questionari ottenuta nella fase precedente verrà sottoposta ad un campione di soggetti (almeno 10 per centro) ai quali verranno effettuate delle precise domande in un'intervista semi-strutturata

condotta da uno psicologo con l'obiettivo di valutare se ciascuno degli item tradotti è: difficile da rispondere, confuso, di difficile comprensione, sconvolgente e/o offensivo, maggiormente comprensibile se si cambiano alcune parole. Questa fase vedrà coinvolti un campione di soggetti rappresentativo del target di destinazione dello studio per quanto riguarda la provenienza. Per quanto riguarda, invece, il livello di istruzione e l'età, saranno privilegiate persone con almeno 50 anni ed un livello di scolarità basso e medio, in modo da favorire il più possibile l'eliminazione di problematiche derivanti da una scarsa comprensione dei contenuti.

Validazione dei questionari in lingua italiana (mesi 7-21)

La validazione degli strumenti psicometrici verrà effettuata attraverso uno studio prospettico multicentrico su soggetti che afferiscono ad una prima visita di CGO somministrando i questionari prima che effettuino la visita (PAHC) e successivamente alla restituzione del risultato del test genetico (PAHC, MICRA/PAGIS).

La validazione prevede le seguenti fasi:

1. Somministrazione dei questionari pre-test in prima CGO (mesi 7 – 14)

Lo studio verrà proposto telefonicamente nell'ambito della chiamata durante la quale si fissa l'appuntamento per la CGO, e se la persona accetterà di partecipare le verrà spedito un consenso informato via mail o posta. I partecipanti verranno invitati a raggiungere il centro circa mezzora prima della consulenza, per poter completare il PAHC, l'HADS lo STAI e il Termometro dello stress (descritti sotto) durante l'attesa.

2. Restituzione risultato test genetico (mesi 11 al 18 - tempi restituzione test genetico circa 4 mesi)

3. Somministrazione dei questionari post-test a 1 settimana e a 1 mese dalla CGO di consegna test (mesi 11- 19)

I partecipanti allo studio verranno contattati telefonicamente dopo una settimana dalla comunicazione del risultato e il questionario verrà somministrato telefonicamente. Dopo un mese avverrà il secondo contatto, secondo le stesse modalità.

Analisi dei dati (mesi 20-24)

Lo studio di validazione degli strumenti è finalizzato alla verifica della loro validità di costruito e dell'attendibilità nella loro versione italiana. La validità sarà valutata usando il seguente percorso:

- i. analisi fattoriale per la validità strutturale;

- ii. confronto con altri strumenti che valutano costrutti potenzialmente associati a quello misurato per la validità di criterio convergente;
- iii.
- iv. associazione con variabili di outcome relative alla qualità di vita e allo stato emotivo per la validità di criterio predittiva.

Nel progetto verranno coinvolti giovani laureati con l'obiettivo di formare personale competente su aree della ricerca psico-sociale emergenti e non ancora molto diffuse in Italia (es. la ricerca qualitativa), avvalendosi del supporto di docenti universitari e anche attraverso la partecipazione dei giovani collaboratori a corsi di formazione in metodi della ricerca psico-sociale.

RISULTATI ATTESI DALLA RICERCA

Completato il processo di validazione previsto dallo studio, questi strumenti potranno essere direttamente utilizzati nell'ambito del SSN con l'obiettivo di individuare situazioni di fragilità su cui intervenire al fine di minimizzare i potenziali danni psico-sociali della CGO.

Inoltre, la disponibilità di strumenti psicometrici validati renderà possibile disegnare studi clinici randomizzati che possano valutare anche la dimensione psico-sociale degli interventi sanitari in cui è inserita la CGO (es. percorsi di prevenzione dei tumori ereditari della mammella-ovaio che dovrebbero essere promossi nei prossimi anni in tutte le Regioni italiane in attuazione del Piano Nazionale Prevenzione 2014-2018).

Infine, poiché la comunicazione è l'elemento qualificante sia del *counseling genetico* che degli interventi informativi/formativi, tali strumenti potranno essere utilizzati anche per valutare e migliorare la formazione su tali tematiche emergenti, ancora poco conosciute anche tra i medici. Nell'ambito delle attività di promozione della salute condotte dalla LILT, la collaborazione tra sezioni LILT e qualificate strutture operanti sulle problematiche della CGO può quindi contribuire alla creazione di una rete collaborativa LILT focalizzata sugli aspetti comunicativi e psico-sociali connessi ai tumori ereditari che sia in grado di promuovere e supportare azioni di prevenzione che abbiano un approccio olistico alla problematica, diano rilievo alle necessità di supporto psicologico nei casi che lo necessitino e siano in grado di trasferire in maniera corretta e tempestiva le nuove conoscenze che la ricerca rende disponibili.

BIBLIOGRAFIA

1. Pasacreta J.V. (2003), Psychosocial issues associated with genetic testing for breast and ovarian cancer risk: an integrative review, *Cancer Invest* 21, 588-623
2. Butow P.N., Lobb E.A., Meiser B., Baratt A., Tucker K.M. (2003), Psychological outcomes and risk perception after genetic testing and counselling in breast cancer: a systematic review, *Med J Aust*, 178, 77-81
3. Hamilton JG, Lobel M., Moyer A. (2009), Emotional distress following genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer: a meta-analytic review, *Fam Cancer*, 28, 510-518
4. Douma K.F., Aarson N.K., Vasen H.F., Bleiker E.M. (2008), Psychosocial issues in genetic testing for familial adenomatous polyposis: a review of the literature, *Psychooncology*, 17, 737-745
5. Meiser B., Irle J., Lobb E., et al. (2008), Assessment of the content and process of genetic counseling: a critical review of empirical studies, *J Genet Couns*, 17, 434-451
6. Riley B.D., Culver J.O., Skrzynia C., et al. (2012), Essential elements of genetic cancer risk assessment, counseling and testing: updated recommendations of the National Society of Genetic Counselors, *J Genet Couns* 21, 151-161
7. Eijzenga W., Bleiker E.M.A., Hahn, D.E.E., et al. (2014), Psychosocial Aspects of Hereditary Cancer (PAHC) questionnaire: development and testing of a screening questionnaire for use in clinical cancer genetics, *Psychooncology*, 23, 862-869
8. Eijzenga W., Aaronson N.K., Hahn, D.E.E., et al. (2014), Effect of a routine assessment of specific psychosocial problems on personalized communication, counselors' awareness, and distress levels in cancer genetic counseling practice: a randomized controlled trial, *J Clin Oncol* 32, 2998-3004
9. Read C.Y., Perry D.J., Duffy M.E. (2005), Design and psychometric evaluation of the Psychological Adaptation to Genetic Information Scale, *J Nurs Scholarsh*, 37, 203-208
10. Cella D., Hughes C., Peterman A., et al. (2002), A brief assessment of concerns associated with genetic testing for cancer: the Multidimensional Impact of Cancer Risk Assessment (MICRA) questionnaire, *Health Psychol*, 21, 564-572
11. Lynch H.T., Snyder C., Lynch J.F., Karatopraklia P., et al. (2006) Patient responses to the disclosure of BRCA mutation tests in hereditary breast-ovarian cancer families, *Cancer Genetics and Cytogenetics* 165, 91-97
12. Tercyak K.P., Peshkin B.N., Brogan B.M. et al. (2007), Quality of life after contralateral prophylactic mastectomy in newly diagnosed high-risk breast cancer patients who underwent BRCA1/2 gene testing, *J Clin Oncol*, 25, 285-291
13. Grassi L., Johansen C., Annunziata M.A., et al. (2013), Screening for distress in cancer patients, *Cancer*, 119, 1714-1721
14. Pedrabissi L., Santinello M., (1989), State-Trait Anxiety Inventory – Forma Y, *Edizioni Giunti Organizzazioni Speciali*, Roma
15. Costantini M., Musso M., Viterbori P. et al (1999), Detecting psychological distress in cancer patients: validity of the Italian version of the Hospital Anxiety and Depression Scale, *Support Cancer Care*, 7, 121-127