

Sano e/o felice

Autor(en): **Caiata Zufferey, Maria**

Objekttyp: **Article**

Zeitschrift: **Iride : rivista di economia, sanità e sociale**

Band (Jahr): - **(2016)**

Heft 1

PDF erstellt am: **12.07.2024**

Persistenter Link: <https://doi.org/10.5169/seals-1044553>

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Inhalten der Zeitschriften. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern. Die auf der Plattform e-periodica veröffentlichten Dokumente stehen für nicht-kommerzielle Zwecke in Lehre und Forschung sowie für die private Nutzung frei zur Verfügung. Einzelne Dateien oder Ausdrucke aus diesem Angebot können zusammen mit diesen Nutzungsbedingungen und den korrekten Herkunftsbezeichnungen weitergegeben werden. Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Die systematische Speicherung von Teilen des elektronischen Angebots auf anderen Servern bedarf ebenfalls des schriftlichen Einverständnisses der Rechteinhaber.

Haftungsausschluss

Alle Angaben erfolgen ohne Gewähr für Vollständigkeit oder Richtigkeit. Es wird keine Haftung übernommen für Schäden durch die Verwendung von Informationen aus diesem Online-Angebot oder durch das Fehlen von Informationen. Dies gilt auch für Inhalte Dritter, die über dieses Angebot zugänglich sind.

Maria Caiata Zufferey

È attualmente docente-ricercatrice al Dipartimento economia aziendale, sanità e sociale, dove è responsabile della ricerca per l'area sanitaria. Dopo aver conseguito un dottorato di ricerca

in scienze sociali presso l'Università di Friburgo è stata Senior Researcher and Lecturer presso l'Istituto di Comunicazione sanitaria dell'Università della Svizzera italiana e ricercatrice Ambizione

presso il Dipartimento di Sociologia dell'Università di Ginevra. Durante il suo percorso professionale è stata visiting fellow presso il Department of Social Science and Medicine dell'Imperial

College of London e presso il Centre de Recherche Psychotropes, Santé mentale, Société del Centre national de la recherche scientifique a Parigi.

Sano e/o felice

[1] Armstrong, D. (1995). The rise of surveillance medicine. *Social Health Illn*, 17, 393–404.

[2] Armstrong, D. (2012). Screening: mapping medicine's temporal spaces. *Social Health Illn*, 34, 177–93.

[3] Easton, D.F., Hopper, J.L., Thomas, D.C., et al. (2004). Breast cancer risks for BRCA1/2 carriers. *Science*, 306, 2187–2191.

[4] Evans, D.G., Graham, J., O'Connell, S., et al. (2013). Familial breast cancer: Summary of updated NICE guidance. *Br Med J*, 346, f3829.

[5] Jolie, A. (2015, 24 March). *Diary of a surgery*. New York Times.

[6] Petersen, A. (1998). The new genetics and the politics of public health. *Crit Public Health*, 8, 59–72.

[7] Per un approfondimento dei temi trattati in questo articolo, cf. Caiata-Zufferey, M. (2015). Genetically at-risk status and individual agency. A qualitative study on asymptomatic women living with genetic risk of breast/ovarian cancer. *Soc Sci Med*, 132, 141–148.

[8] Strauss, A., Corbin, J. (1990). *Basics of qualitative research: Grounded theory procedures and techniques*. Newbury Park CA: Sage.

La conoscenza del rischio genetico di contrarre una determinata malattia favorisce la speranza di vita ma il suo impatto sul benessere generale della persona non è scontato. Il tema delle complesse conseguenze della medicina preventiva sulla vita degli individui e sulla loro capacità di azione è studiato attraverso il caso di un gruppo di donne portatrici della mutazione BRCA1/2, indicatrice della predisposizione al cancro al seno e alle ovaie.

Una delle maggiori preoccupazioni della medicina del XX secolo è stata l'identificazione dei fattori di rischio di future malattie presso popolazioni asintomatiche.^[1]

Questo tipo di medicina, detta preventiva, ha creato una nuova categoria di persone situate in uno spazio enigmatico tra salute e malattia: le *persone a rischio*. Intervenendo su di esse, la medicina preventiva mira a ridurre il peso economico della malattia e a migliorare la lunghezza e la qualità di vita dell'individuo.^[2] Tra le possibilità offerte dalla medicina preventiva vi è il test genetico per verificare la predisposizione al cancro al seno e alle ovaie. Negli ultimi 20 anni questo test ha permesso a donne asintomatiche di testare la loro predisposizione alla malattia in seguito alla mutazione dei geni BRCA1/2.

Una donna portatrice di questa mutazione ha fino all'80% di possibilità di sviluppare questo tipo di cancro nel corso della vita.^[3] Essere a conoscenza di questo rischio offre alla donna nuove opzioni per ridurre la probabilità di ammalarsi. È possibile infatti adottare delle misure di sorveglianza intensiva e di chirurgia preventiva definite in base a delle linee guida internazionali.^[4] Alla donna a rischio viene così conferita la possibilità di agire proattivamente verso la malattia che la minaccia, aumentando la sua capacità di azione e di controllo verso la propria esistenza. "Knowledge is power", ha affermato Angelina Jolie nella lettera del 2015 al New York Times in cui ha raccontato la rimozione delle ovaie in seguito alla mutazione del gene BRCA1.^[5]

Fa parte della retorica della genetica umana l'enfatizzare il potere e il controllo permessi dalla conoscenza del proprio status di rischio.^[6] Ma se l'informazione genetica, come tutte le informazioni sui fattori di rischio, ha come primo scopo di favorire la lunghezza e la qualità di vita delle persone aumentando la loro capacità di controllo su di essa, il modo in cui questa conoscenza irrompe e modifica la vita della donna portatrice della mutazione BRCA1/2 resta insufficientemente esplorato.

Per migliorare la comprensione del fenomeno, uno studio qualitativo è stato condotto in Svizzera tra il 2011 e il 2014 con il finanziamento del Fondo Nazionale.

Questo breve articolo fornisce alcuni risultati sull'impatto dell'informazione genetica sulla capacità di azione dell'individuo e sul senso di benessere ad essa associato.^[7]

Metodi

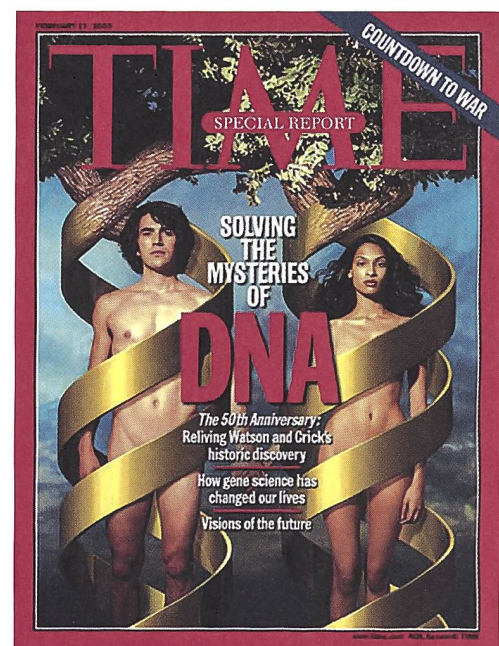
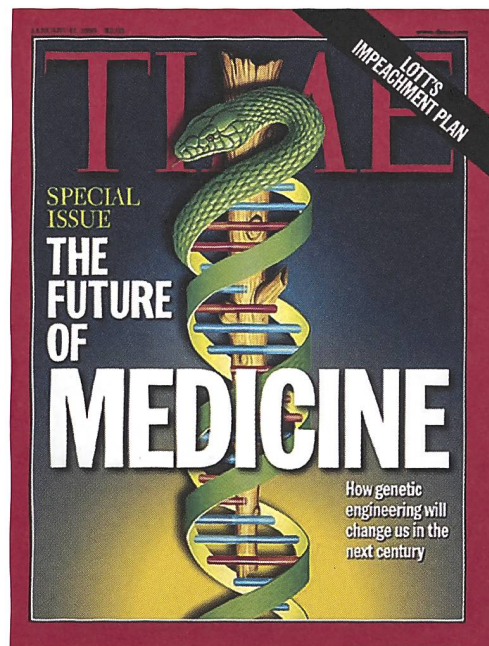
Per esplorare il modo di vita in presenza del rischio genetico di cancro al seno e alle ovaie, si è deciso di condurre delle interviste biografiche con donne asintomatiche, portatrici della mutazione BRCA1/2 e consapevoli del loro status da almeno 3 anni.

Le donne corrispondenti a questi criteri sono state identificate attraverso i centri di consulenza genetica degli ospedali della Svizzera latina. Tutte le potenziali partecipanti (n=53) sono state contattate. Di queste, 32 donne tra i 26 e i 60 anni hanno accettato di incontrare l'autrice per raccontare nel dettaglio la loro storia in interviste audioregistrate. L'analisi delle interviste è stata realizzata secondo i principi della Grounded Theory.^[8]

Risultati

Una volta informate della loro predisposizione al cancro in seguito al test genetico, le partecipanti hanno ricevuto delle indicazioni di sorveglianza e

Copertine del settimanale Time dell'11 gennaio 1999 (a sinistra) e del 17 febbraio 2003 (a destra).



[9] Clarke, A. (1997). The process of genetic counselling. In: P. Harper & A. Clarke (cur.), *Genetics, society and clinical practice* (pp. 179-200). Oxford: BIOS Scientific Publishers.

[10] Lau, Y., Jaye, C. (2009). The 'obligation' to screen and its effect on autonomy. *J Bioeth Inq*, 6, 495-505.

[11] Löwy, I., Gaudillière, J.P. (2008). Localizing the global. Testing for hereditary risk for breast cancer. *Sci Technol Human Values*, 33, 299-325.

prevenzione secondo le linee guida internazionali. Queste sono così riassumibili: esame clinico del seno ogni 6 mesi dall'età di 25 anni; mammografia e risonanza magnetica ogni anno dopo i 25-30 anni; ecografia transvaginale, visita ginecologica e analisi del sangue ogni 6 mesi a partire dai 30 anni; ovariectomia bilaterale profilattica idealmente prima dei 40 anni; mastectomia preventiva da discutere su basi individuali.^[4]

Come si nota, queste raccomandazioni tracciano un percorso di follow-up complesso e di lunga durata che le donne a rischio sono invitate ad affrontare in stretta collaborazione con il sistema sanitario. Le partecipanti hanno dunque ricevuto una sorta di *programma di salute* che si è rivelato cruciale nella loro esistenza post-test. Secondo loro, infatti, questo programma ha creato al contempo un senso di *empowerment*, di *costrizione* e di *disorientamento*.

Empowerment

Interrogate sulla loro reazione una volta ottenuti i risultati del test, le partecipanti hanno affermato essere state al contempo preoccupate e sollevate: preoccupate perché la consapevolezza di essere portatrici del BRCA creava un preciso *senso di vulnerabilità genetica* che suscitava una forte domanda di presa a carico medica; sollevate perché lo statuto di persona a rischio assicurava proprio il *diritto a questa presa a carico*, riducendo così il senso di vulnerabilità genetica, in una sorta di paradossale circolo di causa/effetto.

Costrizione

Se inizialmente le partecipanti tendevano a percepire il programma di salute come un'opportunità, nel tempo esse sono state portate a considerarlo come un obbligo a cui era difficile sottrarsi. Alcune partecipanti mostravano di avere interiorizzato questo obbligo, formulando frasi come "bisogna agire responsabilmente" o "bisogna fare ciò che è giusto".

Altre avevano sviluppato un atteggiamento critico e insofferente verso un protocollo che percepivano come un'imposizione che non rispettava il loro diritto all'autodeterminazione, principio questo fondamentale nella genetica umana.^[9]

Il senso di costrizione nel seguire il protocollo aveva origine soprattutto in due norme simultaneamente in azione. In primo luogo, le partecipanti erano confrontate ad una *norma di prevenzione*. Nella medicina preventiva, l'informazione genetica è considerata un'arma.^[10] Questa rappresentazione è prescrittiva: se gli esperti suggeriscono un modo per combattere la malattia, bisogna aderire ad esso. Contrariamente si rischia di essere considerati irresponsabili, irrazionali, o addirittura devianti.^[11] Conformemente a questa rappresentazione, molte partecipanti hanno sperimentato l'insistenza, a volte ruvida, con cui alcuni medici sottolineavano la necessità di seguire il protocollo.

In secondo luogo, le partecipanti hanno fatto l'esperienza della *norma di responsabilità morale*. Questa le spingeva ad aderire alle raccomandazioni mediche in seguito ad un complesso

senso del dovere verso la propria famiglia. Esse ritenevano di dovere fare il possibile per restare in salute per i propri cari. Questo obbligo morale era rinforzato dalla pressione che i familiari esercitavano su di loro affinché seguissero scrupolosamente le raccomandazioni mediche, fossero queste finanche aggressive come la rimozione dei seni e delle ovaie.

Disorientamento

Oltre al senso di *empowerment* e costrizione, la maggior parte delle partecipanti ha lamentato anche un forte disorientamento relativo al modo di gestire il rischio genetico di cancro, così come una notevole incertezza quanto alla legittimità del programma di salute previsto dalle linee guida internazionali.

Un primo fattore responsabile di questo disorientamento è la *frammentazione del sistema medico*. La gestione del rischio genetico richiede un lavoro di squadra complesso e duraturo, nel quale diversi specialisti (ginecologo, radiologo, chirurgo, etc.) sono coinvolti. Secondo le partecipanti, però, non tutti avevano le conoscenze necessarie per accompagnarle autorevolmente lungo il percorso di gestione del rischio. Molti medici, inoltre, non condividevano i principi della medicina preventiva. In certi casi, infine, si constatava tra di essi una netta differenza di interpretazione delle linee guida, soprattutto per quanto concerne il tipo di esame o di intervento da eseguire, la frequenza della sorveglianza oppure l'età giusta per determinati interventi. La diversità delle posizioni dei medici era tra l'altro resa particolarmente problematica dalla carenza di comunicazione tra di essi. Situate così al centro di una rete eterogenea e poco integrata, le partecipanti faticavano ad orientarsi.

La *fragilità dello statuto di persona a rischio* è un secondo elemento che concorre a creare disorientamento. Poiché le partecipanti non erano realmente malate, nessun intervento era, in teoria, indispensabile, in quanto il cancro avrebbe potuto non dichiararsi mai. Di conseguenza ca-

pitava che le donne fossero investite della totale responsabilità della pianificazione del programma di salute: stava a loro organizzarsi, prendere appuntamenti, etc. Questa ingiunzione al "fare da sé" era inoltre ancora più difficile da assumere a causa della solitudine intrinseca allo statuto di persona a rischio genetico: era difficile per le partecipanti identificarsi con altre donne nella loro condizione, sia a causa della rarità del fenomeno che della delicatezza delle parti del corpo coinvolte (seno, ovaie). Infine, non di rado le partecipanti erano classificate come casi "non prioritari" al momento di fissare gli appuntamenti con i vari medici, in quanto non ancora malate. Questo tendeva a fragilizzare la loro adesione al programma di salute.

Conclusione

Negli ultimi anni, diversi test hanno permesso a persone sane di conoscere il grado di predisposizione ad alcune malattie in seguito a specifiche mutazioni genetiche. Per alcune di queste mutazioni esistono delle misure di gestione del rischio.

“ Lo studio sottolinea la complessa relazione tra salute e benessere all'epoca della medicina preventiva. ”

Teoricamente questa conoscenza del rischio ha come primo scopo quello di favorire la lunghezza e la qualità di vita delle persone. Questo studio ha mostrato tuttavia che l'impatto della conoscenza genetica sul modo di vita della persona, sulla sua capacità di azione e di conseguenza sul suo benessere generale è più complesso di quanto supposto, anche a causa di un certo ritardo, da parte del sistema sanitario, ad integrare al suo interno i progressi generati dalla genetica umana.

