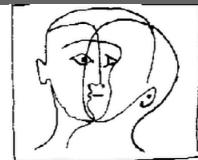


Modello della Comunicazione Integrata e Trasformativa del Sé (CITS) e qualità della vita nelle malattie rare: uno studio pilota su pazienti e caregiver



Antonella Esposito*, Giuseppe Caliccia**,
Roberto Paparella***, Luigi Tarani****

Ricevuto il 17 novembre 2025, accettato il 12 dicembre 2025

Sommario

Il contributo presenta il Modello della Comunicazione Integrata e Trasformativa del Sé (CITS) applicato alla consegna della diagnosi nelle malattie rare e alle terapie di accom-

* Psicologa e Psicoterapeuta Post Razionalista, socia SITCC e SIAMS. Esperta in malattie rare, croniche, sindromi genetiche e disabilità. Presidente e Direttrice del Centro Thélema – Psicoterapia e Riabilitazione. Didatta alla Scuola di Specializzazione SSPP “Cristo Re” e Direttrice del Master di II livello Universitario sulle Malattie Rare del Consorzio Universitario Humanitas. Autrice del volume *La consegna della diagnosi nelle malattie rare* (Themis). Via Val di Cogne, 22 – 00141 Roma; e-mail: antonella.esposito@thelema centro.it.

** Sociologo e metodologo della ricerca sociale, esperto di mercato del lavoro, politiche inclusive e branding. Cultore della materia di Psicologia del Marketing e della Pubblicità all’Università di Firenze. Docente di Branding alla 24ORE Business School, RCS Academy, CUOA, Master Uninform Group e Master Risorse Umane. Via Ravello, 14 – 00055 Ladispoli; e-mail: g.caliccia@employerbranding.it.

*** Specialista in Pediatria con formazione in Endocrinologia Pediatrica e Genetica Clinica. Dirigente Medico presso il Dipartimento Materno-Infantile e di Scienze Uro-Ginecologiche dell’AO-U Policlinico Umberto I di Roma. Cultore della materia in Pediatria (MED/38) presso Sapienza-Roma. In passato ha svolto un Assegno di Ricerca su “Comorbilità delle sindromi genetiche in età pediatrica” presso la Sapienza. Viale del Policlinico, 155 – 00161 Roma; e-mail: roberto.paparella@uniroma1.it.

**** Professore Associato di Pediatria (SSD MED/38) presso Sapienza Università di Roma e Dirigente Medico in Pediatria al Policlinico Umberto I. È Responsabile del Centro Regionale Malattie Rare e Genetica Clinica e membro del Comitato Esecutivo del Centro Interdipartimentale Malattie Rare dell’AOU Policlinico Umberto I. Viale del Policlinico, 155 – 00161 Roma; e-mail: luigi.tarani@uniroma1.it.

Quaderni di Psicoterapia Cognitiva (ISSNe 2281-6046), n. 56/2025
DOI: 10.3280/qpc56-2025oa21769

pagnamento psicologico di pazienti e caregiver. Viene descritto uno studio pilota condotto dall'Équipe Thélema – Psicoterapia e Riabilitazione e dal Policlinico Universitario Umberto I di Roma con il supporto di OMar – Osservatorio Malattie Rare, su un campione di 844 persone (437 pazienti e 407 caregiver), volto a esplorare la relazione tra modalità di comunicazione della diagnosi, sostegno psicologico e qualità della vita. I risultati confermano la rilevanza di un approccio multidisciplinare che includa stabilmente la figura dello psicoterapeuta esperto in malattie rare e supportano l'efficacia clinica del modello CITS, in particolare nelle fasi di consegna e rielaborazione della diagnosi.

Questo studio pilota, basato su un questionario online, ha coinvolto 844 partecipanti, di cui 437 persone con diagnosi di malattia rara o sindrome genetica e 407 caregiver, con un campionamento stratificato per patologia, genere e area geografica. L'obiettivo è esplorare la relazione tra modalità di comunicazione della diagnosi, sostegno psicologico e qualità della vita, alla luce del Modello della Comunicazione Integrata e Trasformativa del Sé (CITS), fondato su teoria post-razionalista, teoria dell'attaccamento e schema delle 5W.

Le analisi (descrittive, inferenziali, fattoriali, path analysis e SEM) evidenziano che il sostegno psicologico è significativamente associato a una migliore qualità della vita nei pazienti, mentre per i caregiver emergono livelli elevati di turbamento emotivo pur in presenza di una valutazione mediamente più positiva della qualità di vita dei loro assistiti. Sia pazienti sia caregiver tendono a preferire una comunicazione precoce della diagnosi, con una quota crescente che indica la modalità graduale (“seed planting”) come preferibile, soprattutto quando è presente un supporto psicoterapeutico.

I risultati validano il modello CITS come cornice clinica utile a guidare la consegna della diagnosi e gli interventi di accompagnamento, confermando la centralità dello psicoterapeuta all'interno di un'équipe multidisciplinare dedicata alle malattie rare.

Parole chiave: malattie rare, comunicazione della diagnosi, qualità della vita, Modello CITS, psicoterapia, caregiver.

Integrated and Transformative Communication Model of the Self (CITS) and quality of life in rare diseases: a pilot study on patients and caregivers

Abstract

This pilot study, based on an online survey, involved 844 participants, including 437 people with a diagnosed rare disease or genetic syndrome and 407 caregivers, using a stratified sampling design by diagnosis, gender and geographical area. The aim was to explore the relationship between the communication of diagnosis, psychological support and quality of life, within the framework of the Integrated and Transformative Communication Model of the Self (CITS), grounded in post-rationalist theory, attachment theory and the 5W scheme.

Descriptive, inferential, factorial, path analysis and SEM results show that psychological support is significantly associated with a better quality of life among patients, while caregivers display higher levels of inner turmoil despite reporting, on average, a better perceived quality of life for the assisted person. Both patients and caregivers are more likely to prefer early communication of diagnosis, with an increasing proportion in favour of a gradual “seed planting” modality, especially when psychotherapeutic support is available.

Findings support the CITS model as a clinical framework to guide diagnostic disclosure and psychological interventions, confirming the central role of the psychotherapist within a multidisciplinary team devoted to rare diseases.

Keywords: rare diseases, delivery of diagnosis, quality of life, CITS Model, psychotherapy, caregivers.

Il Modello CITS nella comunicazione della diagnosi

La comunicazione di una diagnosi di malattia rara non è un evento puntuale, ma un processo relazionale che incide in profondità sull'identità della persona e sul funzionamento dell'intero nucleo familiare (Bury, 1982; De Carlo & Senatore Pilleri, 2011; von der Lippe *et al.*, 2017; Somanadhan *et al.*, 2023; Foresti, 2021; Nave & Lala, 2021; Uniamo, 2024). Il Modello della Comunicazione Integrata e Trasformativa del Sé (CITS) nasce per dare forma clinica a questo processo, integrando tre assi teorici:

- le Organizzazioni di Significato Personale (OSP) della tradizione post-razionalista guidaniana (Guidano & Liotti, 1983; Guidano, 1988; 1992);
- la teoria dell'attaccamento di John Bowlby, con particolare attenzione alla costruzione di un legame terapeutico sicuro (Bowlby, 1969; 1989; Mikulincer & Shaver, 2007);
- il modello delle 5W (Who, What, When, Where, Why) applicato alla consegna della diagnosi, in continuità con i principali contributi della teoria della comunicazione (Lasswell, 1948; Shannon & Weaver, 1949; Watzlawick *et al.*, 1967).

Nel quadro del modello CITS è fondamentale distinguere i livelli di intervento e le responsabilità professionali. La comunicazione formale della diagnosi di malattia rara rimane in capo al medico specialista (pediatra, neonatologo, genetista clinico, internista, ecc.), eventualmente all'interno di un'équipe multidisciplinare, in linea con le raccomandazioni internazionali e nazionali sulla comunicazione di diagnosi complesse (Buckman, 1992; Serra *et al.*, 2021; CNOP, 2019). In molti contesti clinici lo psicoterapeuta può essere presente in questa fase, insieme al genetista o al clinico di riferimento, con una funzione di supporto emotivo e di facilitazione della comprensione, ma non si sostituisce al medico nella trasmissione dei dati diagnostici.

Il contributo specifico dello psicoterapeuta, nell'ottica del CITS, riguarda soprattutto la fase successiva: l'elaborazione della diagnosi e la sua integrazione nella continuità del Sé, sia quando la persona con malattia rara è mag-

giorenne, sia quando si lavora con genitori e caregiver. In altre parole, la diagnosi è posta dal medico; il lavoro psicoterapeutico riguarda ciò che quella diagnosi “fa” alla storia personale, alle relazioni, ai significati e ai progetti di vita, in una prospettiva che integra elementi di psicoterapia post-razionalista, medicina narrativa e neurobiologia dell’esperienza interpersonale (Guidano, 1992; Charon, 2019; Siegel, 2012; Porges, 2014).

Nel caso della comunicazione della diagnosi a un figlio minorenne, la prassi clinica prevista dal modello CITS è che siano, in prima istanza, i genitori a parlare con il bambino o l’adolescente, mentre lo psicoterapeuta li accompagna in un percorso strutturato di preparazione, simulazione e successivo sostegno, affinché il contenuto medico fornito dagli specialisti possa essere tradotto in una narrazione affettivamente coerente e tollerabile per il minore (Buckman, 1992; Serra *et al.*, 2021; CNOP, 2019).

In questa prospettiva, la diagnosi non è soltanto un’informazione da trasmettere, ma un’esperienza da trasformare: la comunicazione diventa uno spazio in cui paziente e caregiver possono riorganizzare i propri significati, integrare la malattia nella propria identità e sviluppare strategie di coping più adattive, in continuità con i principali contributi sul carico emotivo e relazionale nelle malattie rare (De Carlo & Senatore Pilleri, 2011; Picci *et al.*, 2015; Delaye *et al.*, 2022; Atkins & Padgett, 2024; Pegreffi & Pazzaglia, 2021; Pakter, 2024). La testimonianza di Giorgia, mamma di un bambino di 10 anni con sindrome di Klinefelter, sintetizza bene il valore del percorso di accompagnamento genitoriale:

Ognuno di noi a suo modo aveva affrontato la cosa e ci sembrava di essere abbastanza pronti, un giorno, a raccontarla anche a te. Ma quando quella frase “*Guarda che io lo so che tu hai un segreto*” è uscita dalla tua bocca ci siamo resi conto che non lo eravamo affatto. Eppure quel tempo era arrivato. In un modo molto diverso da come lo avevamo immaginato, perché quel tempo non lo avevamo deciso noi. Lo avevi deciso tu. E tu volevi sapere. È iniziato così il nostro percorso (Esposito, 2025).

All’interno del modello CITS, lo psicoterapeuta – inserito stabilmente in un’equipe multidisciplinare dedicata alle malattie rare – non è una figura accessoria, ma un nodo di raccordo tra il mondo medico, il sistema familiare e l’esperienza soggettiva della persona con diagnosi rara, con una funzione specifica di sostegno, regolazione emotiva e riorganizzazione dei significati prima, durante e dopo la comunicazione diagnostica (Guidano, 1992; De Carlo & Senatore Pilleri, 2011; Picci *et al.*, 2015; Foresti, 2021; Pegreffi & Pazzaglia, 2021; Nave & Lala, 2021; CNOP, 2019).

Lo studio pilota: metodo

Il presente lavoro si colloca come studio osservazionale trasversale di tipo esplorativo, finalizzato a:

1. descrivere le modalità con cui viene comunicata la diagnosi di malattia rara o sindrome genetica in Italia, le preferenze dichiarate da pazienti e caregiver e il ruolo attribuito al sostegno psicologico;
2. esplorare la relazione tra comunicazione della diagnosi, vissuti emotivi e qualità della vita;
3. verificare la coerenza empirica di alcuni costrutti centrali del Modello della Comunicazione Integrata e Trasformativa del Sé (CITS) attraverso analisi fattoriali e di equazioni strutturali (Agresti & Finlay, 2009; Ballatori, 1988; Bolasco, 1999; De Lillo *et al.*, 2007; Di Franco, 2016; Ricolfi, 2002).

Lo studio non confronta esiti tra persone che hanno ricevuto la diagnosi secondo il modello CITS e persone che l'hanno ricevuta con modalità “standard”. I risultati vanno quindi intesi come una prima verifica esplorativa della plausibilità e utilità clinica del modello, non come prova sperimentale della sua superiorità causale rispetto ad altri approcci comunicativi.

Il questionario è stato costruito ad hoc dall'équipe di ricerca del Centro Thélema – Psicoterapia e Riabilitazione, in collaborazione con il Policlinico Universitario Umberto I di Roma, con il supporto dell'Osservatorio Malattie Rare (OMaR), all'interno del più ampio contesto di attenzione nazionale ed europea alle malattie rare (Foresti, 2021; Delaye *et al.*, 2022; Pakter, 2024; Uniamo, 2024). È stato somministrato online tramite piattaforma dedicata, con compilazione autonoma e anonima. Il reclutamento è avvenuto attraverso canali digitali istituzionali e reti associative di pazienti (diffusione tramite siti, newsletter e social), con partecipazione volontaria.

Sono stati inclusi:

- 437 persone con diagnosi di malattia rara o sindrome genetica, maggiorenni, che hanno compilato il questionario in prima persona;
- 407 caregiver, prevalentemente genitori, che hanno risposto in relazione alla persona assistita.

Il campione complessivo ($N = 844$) è stato stratificato per classe di patologia, genere e area geografica (Nord, Centro, Sud e Isole), al fine di garantire una buona copertura delle principali aree del Paese. Sulla base della numerosi-

tà dei sottocampioni sono stati stimati i margini di errore per le principali stime percentuali: 4,69% per i pazienti, 4,86% per i caregiver e 3,37% per il campione totale, con livello di confidenza al 95% (Agresti & Finlay, 2009; Ballatori, 1988; Bolasco, 1999; De Lillo *et al.*, 2007; Di Franco, 2016; Ricolfi, 2002).

Il questionario comprendeva diverse sezioni:

- dati sociodemografici e clinici di base;
- modalità con cui è stata comunicata la diagnosi (chi comunica: medico specialista, équipe multidisciplinare, genitori; presenza/assenza dello psicoterapeuta; contesto della comunicazione), in linea con le raccomandazioni sulla comunicazione di diagnosi complesse e malformative (Buckman, 1992; Serra *et al.*, 2021; CNOP, 2019);
- quando e come è stata comunicata la diagnosi (unica occasione “one-shot” vs modalità graduale di “seed planting”), alla luce delle evidenze su disclosure graduale nelle malattie genetiche e condizioni rare (Picci *et al.*, 2015; Delaye *et al.*, 2022; Atkins & Padgett, 2024);
- preferenze dichiarate su tempi e modalità di comunicazione della diagnosi, in prospettiva ideale;
- accesso al sostegno psicologico (prima e dopo la diagnosi) e percezione del suo beneficio su una scala a 6 punti, in coerenza con la letteratura su burden e qualità della vita in pazienti e caregiver con malattie rare (Picci *et al.*, 2015; Delaye *et al.*, 2022; Pegreff & Pazzaglia, 2021; Atkins & Padgett, 2024; Pakter, 2024);
- qualità della vita percepita (scala 1-6) e dimensioni ritenute più rilevanti (benessere fisico, psicologico, indipendenza, relazioni, autonomia economica, ambiente, credenze personali), in linea con le principali definizioni di quality of life e di impatto delle malattie rare (Delaye *et al.*, 2022; Pakter, 2024; Uniamo, 2024);
- reazioni emotive e strategie di coping, rilevate attraverso una batteria di 30 item costruiti sulla base della ruota delle emozioni di Plutchik (Plutchik, 1980) e di indicatori comportamentali, successivamente sottoposti ad analisi in componenti principali (PCA) per l'individuazione di fattori latenti (turbamento interiore, proattività, senso di avversione, difesa della dignità).

Le analisi statistiche hanno incluso:

- analisi descrittive per caratterizzare i sottocampioni di pazienti e caregiver;
- analisi inferenziali (test di ipotesi, t-test, χ^2) per esplorare le associazioni tra sostegno psicologico, modalità di comunicazione della diagnosi e qualità della vita (Agresti & Finlay, 2009; Ballatori, 1988; De Lillo *et al.*, 2007);

- PCA sui 30 item emotivo-comportamentali, con verifica dell'affidabilità interna (α di Cronbach) nei due sottocampioni (Bolasco, 1999; De Lillo *et al.*, 2007);
- Path analysis sul sottocampione dei caregiver, per modellizzare i fattori che influenzano quando si ritiene opportuno comunicare la diagnosi (genere del caregiver, età alla diagnosi, sospetti pre-diagnostici, ruolo attribuito al medico specialista) (Di Franco, 2016; Ricolfi, 2002);
- modelli di equazioni strutturali (SEM) per stimare due variabili latenti centrali rispetto al CITS:
 - la variabile “consegna della diagnosi” nel sottocampione dei pazienti, a partire da indicatori relativi a chi comunica, quando e con quale modalità;
 - la variabile “deterioramento della qualità della vita” nel campione totale, integrando fattori emotivi (turbamento interiore, avversione, difesa della dignità), ruolo del tipo di rispondente (paziente vs caregiver), percezione globale della qualità della vita e ruolo del medico specialista nella comunicazione (Agresti & Finlay, 2009; De Lillo *et al.*, 2007; Di Franco, 2016; Zanini, 2007).

In questo modo lo studio pilota ha consentito di collegare, su base empirica, esperienze soggettive di consegna della diagnosi, vissuti emotivi e percezione di qualità della vita, offrendo indicazioni utili per la messa a punto e l'affinamento clinico del modello CITS, in coerenza con quanto emerge nella letteratura internazionale sul burden psicologico dei pazienti rari e delle loro famiglie (De Carlo & Senatore Pilleri, 2011; Picci *et al.*, 2015; von der Lippe *et al.*, 2017; Delaye *et al.*, 2022; Somanadhan *et al.*, 2023; Atkins & Padgett, 2024).

Risultati

Campione

Il campione totale è composto da 844 partecipanti: 437 pazienti con diagnosi di malattia rara o sindrome genetica e 407 caregiver (l'87,6% genitori):

- pazienti: età media 42,1 anni (DS = 15,0); età alla comunicazione della diagnosi 28,3 anni (DS = 13,6).
- caregiver: età media 46,2 anni (DS = 6,9); età alla diagnosi dell'assistito 3,3 anni (DS = 3,1).

Il campione è stato stratificato per patologia, genere e area geografica (Nord, Centro, Sud e Isole). I margini di errore sono pari al 4,69% per i pazienti, 4,86% per i caregiver e 3,37% per il campione complessivo (IC 95%), in linea con le prassi metodologiche delle indagini campionarie in ambito psicosociale (Agresti & Finlay, 2009; Ballatori, 1988; Bolasco, 1999; De Lillo *et al.*, 2007; Di Franco, 2016; Ricolfi, 2002).

Sostegno psicologico e qualità della vita

Tra i pazienti, il 67,8% non ha ricevuto sostegno psicologico dopo la diagnosi, il 32,2% sì. La qualità della vita (scala 1-6) risulta:

- media complessiva 3,9 (DS = 1,2);
- 3,83 (DS = 1,22) nel gruppo senza sostegno;
- 3,91 (DS = 1,26) nel gruppo con sostegno.

La differenza, pur contenuta, è statisticamente significativa ($p < .001$) e coerente con gli studi che evidenziano l'impatto degli interventi psicologici sulla qualità di vita in condizioni croniche e rare (Picci *et al.*, 2015; Delaye *et al.*, 2022; Pegreffi & Pazzaglia, 2021; Atkins & Padgett, 2024; Pakter, 2024).

Tra i caregiver, il 70,8% non ha ricevuto supporto e il 29,2% sì. La qualità di vita dell'assistito valutata dal caregiver (scala 1-6) è:

- media complessiva 4,16 (DS = 1,27);
- 4,28 (DS = 1,20) senza sostegno;
- 3,88 (DS = 1,38) con sostegno ($p < .001$).

Nel confronto pazienti-caregiver, questi ultimi attribuiscono ai pazienti una qualità di vita più elevata (M caregiver = 4,16; DS = 1,27 vs M pazienti = 3,86; DS = 1,24; $p < .001$), in linea con le ricerche che mostrano una discrepanza sistematica tra percezioni soggettive del paziente e percezioni riportate dai familiari (Picci *et al.*, 2015; von der Lippe *et al.*, 2017; De Carlo & Senatori Pilleri, 2011; Sorrentino, 2005; Soresi, 2016).

Sul piano emotivo, la componente “turbamento interiore” è più alta nei caregiver ($M = 0,37$; DS = 0,91) rispetto ai pazienti ($M = -0,37$; DS = 0,95), indicando un maggior carico interno nel sottogruppo dei familiari, in continuità con le evidenze sul burden emotivo dei genitori di bambini con malattie rare (Picci *et al.*, 2015; Delaye *et al.*, 2022; Pegreffi & Pazzaglia, 2021; Atkins & Padgett, 2024).

Quando e come comunicare la diagnosi

Quando comunicare:

- pazienti: 65,6% preferisce l'infanzia, 34,4% dagli 11 anni in poi;
- caregiver: 83,7% preferisce l'infanzia, 16,3% dagli 11 anni in poi.

La differenza è significativa ($p < .001$): entrambi i gruppi propendono per una comunicazione precoce, con maggiore apertura all'adolescenza da parte dei pazienti, in linea con la letteratura sulla disclosure di condizioni genetiche e cromosomiche (Picci *et al.*, 2015; Delaye *et al.*, 2022; Atkins & Padgett, 2024).

Come comunicare (one-shot vs “seed planting”):

- pazienti: 65,1% comunicazione in un'unica soluzione; 34,9% modalità graduale;
- caregiver: 59,9% one-shot; 40,1% graduale.

Le analisi (χ^2 , $p < .001$) mostrano che chi ha ricevuto sostegno psicologico è significativamente più favorevole alla modalità graduale, in linea con il modello CITS e con i modelli di comunicazione centrati sul processo piuttosto che sull'evento unico (Buckman, 1992; De Carlo & Senatore Pilleri, 2011; Charon, 2019).

Figure coinvolte

Alla domanda su chi dovrebbe comunicare la diagnosi, i partecipanti indicano principalmente:

- medico specialista: 23,7% pazienti; 22,6% caregiver;
- psicologo/psicoterapeuta: 19,0% pazienti; 19,9% caregiver;
- madre: 18,6% pazienti; 21,2% caregiver;
- padre: 17,2% pazienti; 19,1% caregiver;
- pediatra/medico di base: 15,6% pazienti; 13,5% caregiver.

I dati suggeriscono una rappresentazione multifigure del processo di consegna della diagnosi, con ruolo centrale del medico specialista ma anche valorizzazione dello psicoterapeuta esperto in malattie rare e dei genitori, in accordo con le raccomandazioni presenti in letteratura e nei documenti

di consenso (Buckman, 1992; Serra *et al.*, 2021; CNOP, 2019; De Carlo & Senatore Pilleri, 2011; Pegreffi & Pazzaglia, 2021).

Analisi fattoriali e modelli latenti

La PCA su 30 item emotivo-comportamentali ha individuato quattro componenti (turbamento interiore, proattività, senso di avversione, difesa della dignità), che spiegano il 60,7% della varianza; l'affidabilità interna è buona/ottima ($\alpha = 0,839$ caregiver; 0,901 pazienti), in accordo con gli standard per l'analisi multivariata (Bolasco, 1999; De Lillo *et al.*, 2007; Di Franco, 2016).

La Path analysis sul sottocampione dei caregiver evidenzia effetti significativi di genere, età alla diagnosi, sospetti pre-diagnostici e importanza attribuita al medico specialista sul momento ritenuto più opportuno per comunicare la diagnosi (tutte le relazioni con $p < .05$) (Di Franco, 2016; Ricolfi, 2002).

I modelli SEM mostrano un buon adattamento ($CFI \geq 0,94$; $RMSEA \leq 0,06$; $SRMR \leq 0,04$) e confermano:

- nei pazienti, la validità della variabile latente “consegna della diagnosi”, definita da chi comunica, come e quando, in associazione significativa con gli indici di qualità della vita;
- nel campione totale, la variabile latente “deterioramento della qualità della vita”, positivamente associata a turbamento interiore, senso di avversione e difesa della dignità, e negativamente alla qualità di vita percepita (Zanini, 2007; Delaye *et al.*, 2022; Pakter, 2024).

Questi risultati documentano, su base quantitativa, il legame tra modalità di consegna della diagnosi, vissuti emotivi e qualità della vita, offrendo un supporto empirico preliminare alla cornice teorico-clinica del modello CITS (Guidano, 1992; Esposito, 2025).

Implicazioni cliniche: il ruolo dello psicoterapeuta nella presa in carico multidisciplinare

I dati emersi confermano quanto osservato nella pratica clinica e discusso nel modello CITS: la comunicazione della diagnosi nelle malattie rare non può essere ridotta a un atto unicamente informativo né esclusivamente medico, ma va considerata come un processo relazionale che coinvolge

nel tempo pazienti, caregiver ed équipe (De Carlo & Senatore Pilleri, 2011; Buckman, 1992; Serra *et al.*, 2021; Charon, 2019; von der Lippe *et al.*, 2017; Somanadhan *et al.*, 2023). Lo studio qui presentato non valuta l'efficacia comparativa di un protocollo CITS rispetto a una comunicazione “standard”, bensì documenta, in forma esplorativa, come alcune dimensioni centrali del modello (chi comunica, come, quando, con quale sostegno) si associno ai vissuti emotivi e alla qualità della vita.

In questo quadro, il ruolo dello psicoterapeuta va collocato con chiarezza all'interno della presa in carico multidisciplinare. La responsabilità della comunicazione della diagnosi rimane in capo al medico (genetista, pediatra, specialista di riferimento) (Buckman, 1992; Serra *et al.*, 2021; CNOP, 2019); lo psicoterapeuta partecipa ai percorsi diagnostici come figura di raccordo tra équipe e famiglia, e si occupa prevalentemente delle fasi di elaborazione, integrazione e riorganizzazione della diagnosi, sia con i caregiver sia con la persona con malattia rara quando maggiorenne (Guidano, 1992; De Carlo & Senatore Pilleri, 2011; Picci *et al.*, 2015; Foresti, 2021; Pegreffi & Pazzaglia, 2021; Nave & Lala, 2021; Siegel, 2012).

Nei percorsi in età evolutiva, la comunicazione al figlio è di norma effettuata dai genitori: il terapeuta li accompagna in modo strutturato, utilizzando lo schema delle 5W e le esercitazioni esperienziali descritte nel CITS per aiutarli a costruire una narrazione condivisa, coerente e sostenibile sul piano emotivo (Buckman, 1992; Serra *et al.*, 2021; CNOP, 2019; Esposito, 2025).

Le implicazioni cliniche che derivano dai risultati possono essere sintetizzate in alcuni punti operativi:

- inserire stabilmente lo psicoterapeuta esperto in malattie rare nelle équipe di diagnosi e follow-up, come riferimento per la valutazione del funzionamento emotivo, delle Organizzazioni di Significato Personale e degli stili di attaccamento, e per l'attivazione tempestiva di percorsi di sostegno mirati (Guidano, 1992; Bowlby, 1969; 1989; Mikulincer & Shaver, 2007; De Carlo & Senatore Pilleri, 2011; CNOP, 2019);
- strutturare interventi di accompagnamento genitoriale alla comunicazione della diagnosi, soprattutto nei casi di diagnosi prenatale, neonatale e in età scolare, per prevenire dinamiche di segreto, evitamento o comunicazioni disorganizzate che il materiale clinico e la letteratura indicano come fonti di elevato turbamento (Picci *et al.*, 2015; Foresti, 2021; Pegreffi & Pazzaglia, 2021; Somanadhan *et al.*, 2023; Esposito, 2025);
- favorire modalità di comunicazione graduale (“seed planting”) quando clinicamente indicato, in particolare nell’età evolutiva, integrando momenti informativi medici con spazi psicoterapeutici dedicati alla rielabo-

razione emotiva, ai significati attribuiti alla malattia e all'impatto sull'identità (De Carlo & Senatore Pilleri, 2011; Charon, 2019; Esposito, 2025; Siegel, 2012);

- monitorare nel tempo pazienti e caregiver, anche oltre la fase acuta della diagnosi, per intercettare precocemente quadri depressivi, ansiosi, di ritiro sociale o di sovraccarico assistenziale, integrando interventi individuali, di coppia genitoriale e, quando utile, di gruppo (Picci *et al.*, 2015; von der Lippe *et al.*, 2017; Pegreffi & Pazzaglia, 2021; Delaye *et al.*, 2022; Atkins & Padgett, 2024; Pakter, 2024).

In questa prospettiva, lo psicoterapeuta non si sostituisce al medico nella comunicazione della diagnosi, ma contribuisce a trasformarla in un processo condiviso, capace di tenere insieme precisione informativa e cura della dimensione relazionale e narrativa (Charon, 2019; Siegel, 2012; Porges, 2014).

Conclusioni

Lo studio pilota qui presentato, condotto su 844 partecipanti tra pazienti e caregiver, rappresenta un primo tentativo sistematico di esplorare empiricamente il legame tra modalità di consegna della diagnosi, vissuti emotivi e qualità della vita nel campo delle malattie rare, utilizzando il Modello della Comunicazione Integrata e Trasformativa del Sé (CITS) come cornice interpretativa (Guidano, 1992; Esposito, 2025). I risultati indicano associazioni significative tra sostegno psicologico, preferenze e pratiche comunicative, componenti emotive latenti e percezione della qualità della vita, sia nei pazienti sia nei caregiver (Picci *et al.*, 2015; Delaye *et al.*, 2022; von der Lippe *et al.*, 2017; Somanadhan *et al.*, 2023; Atkins & Padgett, 2024).

Si tratta di esiti preliminari, che vanno letti alla luce dei limiti metodologici: campione auto-selezionato, modalità di somministrazione online, natura trasversale del disegno, assenza di un confronto controllato tra percorsi CITS-informati e comunicazione “standard” (Agresti & Finlay, 2009; Ballatori, 1988; Bolasco, 1999; De Lillo *et al.*, 2007; Di Franco, 2016; Ricolfi, 2002). Più che una validazione sperimentale del modello, il lavoro offre una base quantitativa che corrobora quanto osservato nella pratica clinica, mostrando come la diagnosi – per come viene comunicata e accompagnata – entri a far parte dell'identità personale e familiare e si intrecci con la qualità della vita percepita (De Carlo & Senatore Pilleri, 2011; Foresti, 2021; Nave & Lala, 2021; Uniamo, 2024).

Alla luce di questi dati, appaiono prioritari:

- lo sviluppo di linee guida specifiche per la comunicazione della diagnosi nelle malattie rare, che includano in modo esplicito la dimensione psicoterapeutica (Serra *et al.*, 2021; CNOP, 2019; Delaye *et al.*, 2022; Pakter, 2024; Uniamo, 2024);
- il consolidamento della presenza dello psicoterapeuta all'interno delle équipe multidisciplinari dedicate alle malattie rare, con competenze specifiche su OSP, attaccamento e lavoro con le famiglie (Guidano & Liotti, 1983; Guidano, 1988; 1992; Bowlby, 1969; 1989; Mikulincer & Shaver, 2007; De Carlo & Senatore Pilleri, 2011);
- la progettazione di studi prospettici e interventi controllati che mettano a confronto percorsi di comunicazione e presa in carico ispirati al CITS con le prassi correnti, includendo follow-up longitudinali su qualità della vita, adattamento emotivo e funzionamento relazionale (Picci *et al.*, 2015; Delaye *et al.*, 2022; Pegreffi & Pazzaglia, 2021; Pakter, 2024; Atkins & Padgett, 2024).

In questa direzione, il modello CITS non pretende di sostituire altri approssi, ma si propone come uno strumento clinico integrato, centrato sulla persona e sul contesto familiare, capace di orientare la pratica verso una comunicazione della diagnosi che sia al tempo stesso più umana, più strutturata e più attenta agli esiti psicologici a medio e lungo termine (Guidano, 1992; Charon, 2019; Siegel, 2012; Esposito, 2025).

Bibliografia

- Agresti A. & Finlay B. (2009). *Statistica per le scienze sociali*. Milano: Pearson.
- Atkins J.C. & Padgett C.R. (2024). Living with a Rare Disease: Psychosocial Impacts for Parents and Family Members – a Systematic Review. *Journal of Child and Family Studies*, 33: 617-636. DOI: 10.1007/s10826-024-02790-6.
- Ballatori E. (1988). *Statistica e metodologia della ricerca*. Perugia: Galeno.
- Bolasco S. (1999). *Analisi multidimensionale dei dati*. Roma: Carocci.
- Bowlby J. (1969). *Attachment*. New York: Basic Books.
- Bowlby J. (1989). *Una base sicura. Applicazioni cliniche della teoria dell'attaccamento*. Milano: Raffaello Cortina.
- Buckman R. (2003). *La comunicazione della diagnosi in caso di malattie gravi*. Milano: Raffaello Cortina.
- Bury M. (1982). Chronic illness as biographical disruption. *Sociology of Health and Illness*, 4(2): 167-182.
- Charon R. (2019). *Medicina narrativa. Onorare le storie dei pazienti*, a cura di M. Castiglione. Milano: Raffaello Cortina.
- Consiglio Nazionale Ordine degli Psicologi – CNOP (2019). *Il ruolo dello psicologo nel Piano Nazionale Cronicità*. Roma: CNOP.

- De Carlo N.A., Senatore Pilleri R. (2011). *Le malattie croniche nel ciclo della vita. Aspetti psicologici, comunicativi e di organizzazione sanitaria*. Milano: FrancoAngeli.
- De Lillo A., Argentin G., Lucchini M., Sarti S. & Terraneo M. (2007). *Analisi multivariata per le scienze sociali*. Milano: Pearson Education.
- Delaye J., Cacciato P. & Kole A. (2022). Valuing the “Burden” and Impact of Rare Diseases: A Scoping Review. *Frontiers in Pharmacology*, 13: 45-67. DOI: 10.3389/fphar.2022.914338.
- Di Franco G. (2016). *I modelli di equazione strutturale: concetti, strumenti e applicazioni*. Milano: FrancoAngeli.
- Esposito A. (2025). *La consegna della diagnosi nelle malattie rare*. Roma: Edizioni Themis.
- Foresti M. (2021). “Crescere con una malattia rara”. In: Cenacchi G. (a cura di), *Le malattie rare* (pp. 47-56). Bologna: 1088press.
- Guidano V.F. & Liotti G. (1983). *Cognitive Processes and Emotional Disorders: A Structural Approach to Psychotherapy*. New York: Guilford Press.
- Guidano V.F. (1988). *La complessità del Sé*. Torino: Bollati Boringhieri.
- Guidano V.F. (1992). *Il sé nel suo divenire. Verso una terapia cognitiva post-razionalista*. Torino: Bollati Boringhieri.
- Lasswell H. (1948). “The structure and function of communication in society”. In: Bryson L. (a cura di), *The Communication of Ideas* (pp. 37-51). New York: Harper and Brothers.
- Mikulincer M. & Shaver P.R. (2007). *Attachment in adulthood: Structure, dynamics, and change*. New York: Guilford Press.
- Nave L. & Lala R. (2021). *Identità Rara. La lotta dei malati rari per il riconoscimento sociale*. London: Pragma Society Books.
- Pakter P. (2024). Rare disease care in Europe – Gaping unmet needs. *Rare*, 2: 100018. DOI: 10.1016/j.rare.2024.100018.
- Pegreffi F. & Pazzaglia C. (a cura di) (2021). *La salute del caregiver*. Bologna: Bononia University Press.
- Picci R.L., Oliva F., Trivelli F. et al. (2015). Emotional Burden and Coping Strategies of Parents of Children with Rare Diseases. *Journal of Child and Family Studies*, 24: 514-522. DOI: 10.1007/s10826-013-9864-5.
- Plutchik R. (1980). *Emotion: A Psychoevolutionary Synthesis*. New York: Harper & Row.
- Porges S.W. (2014). *La teoria polivagale*. Roma: Giovanni Fioriti.
- Ricolfi L. (2002). *Manuale di analisi dei dati. Fondamenti*. Roma-Bari: Laterza.
- Serra G., Memo L., Coscia A. et al. (2021). Recommendations for neonatologists and pediatricians working in first level birthing centers on the first communication of genetic disease and malformation syndrome diagnosis: Consensus issued by 6 Italian scientific societies and 4 parents’ associations. *Italian Journal of Pediatrics*, 47: 94. DOI: 10.1186/s13052-021-01044-1.
- Shannon C.E. & Weaver W. (1949). *The Mathematical Theory of Communication*. Urbana-Champaign: University of Illinois Press.
- Siegel D.J. (2012). *La mente relazionale. Neurobiologia dell’esperienza interpersonale*. Milano: Raffaello Cortina.
- Soresi S. (2016). *Psicologia delle disabilità e dell’inclusione*. Bologna: il Mulino.
- Somanadhan S., O’Donnell R., Bracken S. et al. (2023). Children and young people’s experiences of living with rare diseases: An integrative review. *Journal of Pediatric Nursing*, 68: e16-e26. DOI: 10.1016/j.pedn.2022.10.014.

- Sorrentino A.M. (2005). *Figli Disabili, la famiglia di fronte all'handicap*. Milano: Raffaello Cortina.
- Uniamo (2024). *Decimo rapporto sulla condizione delle persone con malattia rara in Italia*. Roma: Uniamo – Federazione Italiana Malattie Rare.
- von der Lippe C., Diesen P.S. & Feragen K.B. (2017). Living with a rare disorder: a systematic review of the qualitative literature. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, 5(6): 758-773.
- Watzlawick P., Beavin J.H. & Jackson D.D. (1967). *Pragmatica della comunicazione umana*. Roma: Astrolabio, 1971.
- Zanini S. (2007). Adattamento, qualità di vita, supporto familiare e sociale nel dializzato. *Giornale Italiano di Nefrologia*, 24(3): pp. 265-266.