

Sergio Astori Anna Ferruta  
Caterina Mariotti  
(a cura di)

# La diagnosi genetica: un dialogo per la cura

**Storie cliniche negli *Alberi della vita***

***Prefazione di Elena Cattaneo***

PSICOANALISI  
PSICOTERAPIA ANALITICA

**FrancoAngeli**

## Informazioni per il lettore

Questo file PDF è una versione gratuita di sole 20 pagine ed è leggibile con



La versione completa dell'e-book (a pagamento) è leggibile con Adobe Digital Editions. Per tutte le informazioni sulle condizioni dei nostri e-book (con quali dispositivi leggerli e quali funzioni sono consentite) consulta [cliccando qui](#) le nostre F.A.Q.



## *Psicoanalisi e psicoterapia analitica*

Collana ideata da Valeria Egidi e Enzo Morpurgo

Direzione: Valeria Egidi

La collana Psicoanalisi e psicoterapia analitica propone testi di psicoanalisi e di psicoterapia analitica nell'ottica dei cambiamenti culturali che aprono il terzo millennio.

I cambiamenti nella società, nei ruoli e nei vissuti dei rapporti interpersonali, le nuove tecnologie al servizio della comunicazione, i progressi delle scienze della mente e il rinnovamento degli strumenti terapeutici accrescono una domanda informata di strumenti di interpretazione e di intervento. Tanto sulla sofferenza mentale e sugli stati di disagio psicologico quanto sulla condizione umana.

Di fronte a questa domanda la psicoanalisi rappresenta uno strumento di orientamento, di interpretazione, di intervento, in forza della sua ricchezza teorico-clinica arricchita dal confronto con altre discipline, sia in campo umanistico sia scientifico. I testi della collana rappresentano il rigore e la ricchezza di un dibattito psicoanalitico cresciuto intorno ai contributi americani, argentini, inglesi e francesi e ai recenti modelli italiani: tra gli altri la revisione della teoria del campo analitico, del narcisismo, della psicoanalisi bipersonale.

La collana si articola in tre sezioni:

*Clinica*: testi di carattere teorico-clinico; di tecnica e teoria della tecnica, e dedicati alla discussione di casi clinici.

*Strumenti*: manuali di psicoterapia; di tecnica psicoanalitica e psicoterapica, individuale e di gruppo; volumi dedicati alle tecniche di cura di patologie specifiche.

*Ricerche su psicoanalisi e condizione umana*: testi di ricerca psicoanalitica sui temi della condizione umana, e sulle capacità umane di conoscenza e rappresentazione del mondo. La sezione è aperta al contributo di altre discipline: dell'indagine letteraria, filosofica, estetica, della ricerca scientifica, delle scienze cognitive.

I lettori che desiderano informarsi sui libri e le riviste da noi pubblicati possono consultare il nostro sito Internet: [www.francoangeli.it](http://www.francoangeli.it) e iscriversi nella home page al servizio “Informatemi” per ricevere via e.mail le segnalazioni delle novità.

Sergio Astori Anna Ferruta  
Caterina Mariotti  
(a cura di)

# **La diagnosi genetica: un dialogo per la cura**

*Storie cliniche negli Alberi della vita*

*Prefazione di Elena Cattaneo*

**FrancoAngeli**

## **Avvertenza editoriale**

Pur consapevoli dell'importanza di far conoscere al lettore la ricchezza dell'esperienza condivisa con i pazienti, come autori abbiamo radicalmente alterato ogni dato che potesse consentire a chicchessia di riconoscersi nelle narrazioni riportate nel libro, o di ravvisarvi qualcuno. Non si tratta solo di rispetto della deontologia professionale, in omaggio agli obblighi di riservatezza e rispetto della privacy. Si tratta anche e soprattutto di un atto di riconoscenza. Vogliamo che ogni paziente sappia dell'immensa gratitudine che gli tributiamo per avere percorso insieme a noi un tratto della sua storia.

Copyright © 2016 by FrancoAngeli s.r.l., Milano, Italy

*L'opera, comprese tutte le sue parti, è tutelata dalla legge sul diritto d'autore. L'Utente nel momento in cui effettua il download dell'opera accetta tutte le condizioni della licenza d'uso dell'opera previste e comunicate sul sito [www.francoangeli.it](http://www.francoangeli.it).*

*Il frutto della ricerca  
è consegnato alla memoria  
perché generi nuovi percorsi  
di diagnosi con cura.*





# Indice

<b>Prefazione</b> , di <i>Elena Cattaneo</i>	pag.	11
<b>Presentazione</b> , di <i>Anna Ferruta</i>	»	15
<b>1. Evoluzione della comunicazione della diagnosi genetica</b> , di <i>Sergio Astori, Anna Castaldo</i>	»	21
1.1. Introduzione	»	21
1.2. Dall'eugenetica alla scelta consapevole	»	23
1.3. La nascita della Consulenza Genetica	»	24
1.3.1. Il modello medico-preventivo	»	25
1.3.2. Il modello del processo decisionale	»	25
1.3.3. Il modello psicoterapeutico	»	26
1.4. La Consulenza Genetica oggi	»	27
<b>2. La diagnosi prima della malattia</b> , di <i>Caterina Mariotti,</i> <i>Giulia Spada</i>	»	30
2.1. Il modello di Consulenza Genetica Integrata	»	30
2.2. Fasi e figure della Consulenza Genetica Integrata	»	31
2.2.1. Prima fase. La presa in carico relazionale (intake)	»	31
2.2.2. Seconda fase. Prelievo ematico e compilazione dei test psicologici	»	33
2.2.3. Terza fase. La “Conferenza Clinica”	»	34
2.2.4. Quarta fase. La Restituzione Assistita	»	35
2.2.5. Quinta fase. Appuntamenti di Follow-up	»	35
2.4. Consulenza Genetica Integrata, un modello innovativo	»	36
<b>3. Casi esemplari</b> , di <i>Anna Ferruta, Sharon Bozzolan</i>	»	38
3.1. Primo esempio. La Conferenza Clinica su Ariel	»	38

3.2. Secondo esempio. La Conferenza Clinica su Mark	pag.	43
3.3. Tematiche specifiche e casi particolari	»	47
3.3.1. La scelta procreativa	»	47
3.3.2. Il rapporto tra fratelli	»	53
3.3.3. Rapporti di coppia e di famiglia	»	65
3.3.4. Altre situazioni	»	74
<b>4. Legami familiari: eredità e futuro, di Sergio Astori</b>	»	79
4.1. Le reazioni immediate e l'attivazione emotiva	»	80
4.2. L'entrata in gioco degli affetti	»	83
4.3. Il confronto con la perdita	»	86
4.4. Decidere di sapere	»	88
4.5. Dalla corporeità alla fertilità	»	89
4.6. Esempi di richiesta del test genetico	»	90
4.7. Conclusioni	»	96
<b>5. La valenza clinica della mente del gruppo, di Anna Ferruta</b>	»	99
5.1. La diagnosi e la consulenza	»	99
5.1.1. L'area della diagnosi	»	99
5.1.2. L'area della cura	»	101
5.1.3. L'area della Consulenza Genetica	»	102
5.2. Il percorso	»	105
5.3. La consultazione come intervento clinico	»	107
5.3.1. L'incontro con il paziente	»	107
5.3.2. Il lavoro del gruppo	»	109
5.3.2.1. I riferimenti teorici	»	109
5.3.2.2. I riferimenti clinici	»	110
<b>6. Lo spazio dell'ascolto, di Sergio Astori, Sharon Bozzolan</b>	»	114
6.1. La Conferenza Clinica e i suoi rapporti con il processo di Consulenza	»	114
6.2. Dalla qualità dell'ascolto nasce il percorso di Consulenza	»	116
6.2.1. Condivisione e sostegno nelle discussioni cliniche	»	116
6.2.2. I turni di parola nel confronto tra specialisti	»	121
6.3. Come si realizza la decisione del gruppo clinico	»	124
6.4. Il nostro modello per una diagnosi genetica che cura	»	126
6.4.1. In principio, la comprensione empatica	»	126
6.4.2. L'attenzione alle rappresentazioni del paziente	»	127
6.4.3. Dare significato a tutto ciò che è in campo	»	128
6.4.4. Elaborare un pensiero clinico sul caso	»	129
6.4.5. Stabilire quando è (veramente) necessario intervenire	»	129

6.5. L'ascolto come atto clinico che trasforma timori in progetti	pag. 130
<b>7. Io e l'Albero</b> , di <i>Sergio Astori, Giulia Spada</i>	» 131
7.1. Gli strumenti di assessment psicologico	» 131
7.2. Il Disegno dell'albero	» 132
7.3. Il Disegno dell'Albero nella Consulenza Genetica Integrata	» 133
7.3.1. Famiglie con un'eredità di malattia	» 133
7.3.2. L'equilibrio individuale	» 134
7.4. Ricerca quantitativa	» 135
7.4.1. Obiettivi	» 135
7.4.2. Soggetti esaminati	» 135
7.4.3. Esiti della valutazione psicometrica	» 136
7.4.4. I Disegni dell'albero nel Gruppo sperimentale	» 136
7.4.5. I Disegni dell'albero del Gruppo di Controllo	» 138
7.4.6. Confronto Gruppo Sperimentale e di Controllo	» 139
7.5. Interpretazioni dei risultati	» 140
7.5.1. Misurarsi con l'albero	» 140
7.5.2. Sentirsi ben piantati	» 141
7.5.3. Avere un fusto	» 142
7.5.4. Nello spazio e nell'ambiente	» 143
7.5.5. Portare frutto	» 143
7.6. La "radice" della richiesta del test genetico	» 144
7.7. Ricevere sostegno per andare oltre la sospensione	» 145
<b>8. La Conferenza Clinica come strumento di Diagnosi e Cura</b> , di <i>Sergio Astori, Anna Ferruta, Caterina Mariotti</i>	» 150
<b>Postfazione</b> , di <i>Giovanni Foresti</i>	» 155
<b>Bibliografia</b>	» 161



## *Prefazione*

di *Elena Cattaneo*<sup>1</sup>

Dare un nome alle cose è un'attività umana unica e spesso appassionante. Fin dalle prime parole, e poi per tutta la nostra vita sociale, “dare un nome alle cose” significa dapprima conoscenza, poi comprensione e infine condivisione.

Dare il nome di una malattia a una condizione indefinita è qualcosa di particolarmente rilevante, sia per chi comunica una diagnosi, sia per chi riceve questa informazione. Si sta dando concretezza, grazie ad un passaggio semantico, e quindi una forma precisa a un vissuto che scuote ogni fibra di un individuo e della sua esistenza. Spesso sono parole di fuoco che, volenti o nolenti, lasciano un segno. Se si tratta di malattie genetiche-ereditarie, come nei casi raccontati in questo libro per certi versi anche struggente, la comunicazione di una diagnosi è, tanto quanto la malattia stessa, parte complementare della storia di una persona e dei suoi affetti. La definizione di ciò che si sta comunicando attraversa diverse generazioni e, nell'individuo coinvolto, rappresenta il passato, le tante esistenze delle generazioni che lo hanno preceduto; il presente, la sua persona e la sua fisicità; e poi, persino il futuro, ciò che può arrivare per i figli e le discendenze che verranno. La diagnosi diventa quindi il primo passo della presa in carico del proprio futuro e i medici che la comunicheranno diventano, loro malgrado, giudici di una sentenza. Loro lo sanno e nel libro emerge anche a tratti la loro umana angoscia nel diventare “voce e prova” della professione abbracciata.

1. Professore dell'Università degli Studi di Milano e Senatrice a vita dal 2013, terza donna a ricevere tale carica dopo Camilla Ravera e Rita Levi Montalcini. Dopo la Laurea con lode in Farmacia nel 1986 e il Dottorato in Biotecnologie Applicate alla Farmacologia all'Università degli Studi di Milano, si trasferisce per alcuni anni negli Stati Uniti, a Boston, dove comincia a lavorare sulle cellule staminali cerebrali nel laboratorio del prof. Ron McKay al Massachusetts Institute of Technology. Tornata in Italia, continua le sue ricerche dedicandosi allo studio della Malattia di Huntington.

Tutto questo perché le scoperte nel campo della medicina e della genetica hanno fatto passi da gigante soprattutto in questi ultimi anni. Esplorazioni e identificazioni che ci hanno dato e continuano ad aggiungere strumenti inimmaginabili solo pochi anni fa. Possiamo “leggere tutto il nostro DNA”, possiamo anche conoscere, a volte in maniera predittiva, alcuni elementi del nostro futuro. E quindi prendere decisioni a valle che possono cambiare in meglio il nostro futuro e quello dei nostri cari. Ma come vivere da esseri umani concetti tanto avulsi dai nostri stili di vita e dal senso comune come quello della “probabilità di passare ai figli un gene-malattia”, o che “un rischio non è malattia”, o che “una diagnosi positiva non significa necessariamente malattia oggi”, per non parlare delle formule “sull’età di insorgenza di una malattia genetica”? Il nostro cervello per decine di migliaia di anni si è potuto accontentare di semplificare, spesso anche in modo irrazionale invece che calcolare su basi statistiche e programmare. Come far fronte all’ansia dell’incertezza di cosa succederà domani, quando quel domani è scritto nel nostro DNA? E, da parte dei medici, come ci si prepara alla sorveglianza e alla vicinanza di colui che sarà malato domani?

In queste pagine possiamo rivivere un percorso, quello che ha portato diversi specialisti, che lavorano nel settore delle malattie genetiche neurologiche, a confrontarsi sul loro lavoro e su queste domande. È una rilettura non tanto di come si possa approdare a una diagnosi genetica, quanto sui modi e sui tempi per comunicare questo risultato. Il test genetico può risultare positivo e negativo, ma non è mai una comunicazione in bianco e nero. La sua conoscenza è fatta di parole e frasi sempre diverse. Sono parole e frasi che vanno comprese oltre che pronunciate. A volte pensiamo che la scienza disponga di termini – e questi utilizzi – che non hanno un peso emotivo, che la conoscenza stessa non abbia colori. Ma è la vita di ogni singolo individuo che colora di ogni tinta e di ogni possibile sfumatura tutte le cose che la conoscenza ci mette a disposizione. Anche per i clinici, in quanto persone, comunicare una diagnosi è un momento di responsabilità e di grande impatto emotivo e a volte l’aiuto psicologico è importante anche per loro. In questo libro, medici, genetisti e psicologi si confrontano in questo percorso e ci riportano le loro esperienze, i loro errori e i loro successi.

Leggerete i pensieri, le scosse, la pragmaticità di alcuni pazienti e di famiglie alle quali viene tracciato il dramma di diagnosi di malattia neurologica ereditaria per il momento incurabile. Questa è la ferita sempre aperta che lascia, in tutti coloro che ne sono coinvolti, la comunicazione di queste diagnosi. La realtà di queste persone diventa spesso, se non lo è già, di solitudine e alienazione dovuti anche allo stigma che la malattia genetica porta con sé e che finisce con il travolgere ogni aspetto della vita personale e relazionale. In questo frangente i medici si mettono in ascolto di vite stravolte e spesso umiliate più che dalla malattia dal silenzio istituzionale e

sociale. Cosa accade nella vita di una famiglia che riceve una diagnosi di malattia ereditaria incurabile? L'ospedale deve farsi carico della cura individuale e sociale. Là dove la scienza non può ancora offrire trattamenti efficaci che rallentino o blocchino la malattia, il lavoro di uno psicologo, di un infermiere a domicilio, di un gruppo di auto-aiuto, un sostegno economico e la buona informazione possono restituire la dignità che spetta a tutti e contribuire in maniera decisiva a una vita di accettabile qualità.

Questo libro ricorda soprattutto che c'è una battaglia quotidiana per tutti e con un obiettivo comune, al quale dobbiamo guardare insieme, clinici, scienziati, pazienti, assistenti sociali, genitori, figli: poter arrivare il prima possibile a comunicare, per un numero sempre maggiore di diagnosi, qualcosa che non faccia più paura. Una diagnosi che porti con sé anche una soluzione.





# *Presentazione*

di *Anna Ferruta*

I termini “diagnosi” e “genetica” evocano così fortemente l’indagine su dati “oggettivi” od oggettivabili che sembrano lasciare in ombra le dimensioni psicologiche della soggettività e delle relazioni interpersonali. Infatti di diagnosi si parla per lo più nei luoghi destinati istituzionalmente alla cura delle malattie: ospedali e centri specialistici dove i dati quantitativi sulle malattie a trasmissione ereditaria vengono raccolti ed elaborati in tabelle e dove vengono stesi i protocolli di ricerca. Il rapporto medico-paziente, fattore fondamentale di ogni atto di diagnosi e cura, sembra così dissolversi nell’attenzione ammirata e sgomenta dedicata al “dato” oggettivo fornito dalla diagnosi genetica.

L’esperienza che descriviamo in questo volume, invece, muove da un’ottica che non è riducibile al puro fare diagnosi e comunicare il dato al paziente. Il suo focus è permettere all’équipe medica e al paziente di guardare insieme al “dato” diagnostico, per acquisirlo e poi utilizzarlo per prendersi cura del soggetto e del suo gruppo familiare.

Nello specifico presentiamo il frutto del lavoro, durato dieci anni, di un’équipe multidisciplinare formata da neurologi, biologi, genetisti che hanno operato e operano con psichiatri e psicologi presso il Servizio di Diagnosi e Cura dell’IRCCS Carlo Besta di Milano. Il Besta è un Istituto Neurologico di eccellenza cui accedono pazienti che chiedono una diagnosi genetica circa la possibilità di sviluppare una patologia neurologica ereditaria.

Nel volume non si tratta di rilevare l’attenzione dedicata alle problematiche psicologiche dei pazienti che accedono al Servizio; piuttosto si descrive il lavoro che è stato fatto, e codificato, per costruire un “modello” di consultazione, nel quale la dimensione clinica del medico e la dimensione soggettiva del paziente vengono valorizzate e utilizzate per trasformare la consultazione in un intervento terapeutico.

Il modello di consultazione che trasforma la diagnosi e la relativa comunicazione in atto di cura deriva da un’esperienza documentata clinicamen-

te e teoricamente, di cui vengono forniti nel volume sia i dati quantitativi sia i riferimenti teorici e tecnici. Per questi ultimi si tratta della psicoanalisi dei gruppi e della gruppalità della mente, rappresentati da un lato dall'esperienza pluridecennale, diffusissima e notissima, dei "Gruppi Balint"<sup>1</sup> e dall'altro dalle teorie della mente di gruppo al lavoro di Wilfred R. Bion.

La trasformazione della diagnosi in atto di cura è avvenuta in un territorio che proponeva difficoltà tali da renderlo a buon diritto "estremo": un terreno che in un primo tempo appariva quasi impossibile da trasformare, quello della genetica che lega o forse inchioda ogni individuo al suo DNA, e delle patologie, quali la Corea di Huntington, e l'Atassia spinocerebellare (SCA), per cui allo stato attuale non esistono dispositivi terapeutici risolutivi.

Come spesso accade, procedimenti innovativi nel campo della terapia vengono individuati proprio in situazioni limite, là dove il confine sottile tra vita e morte, impotenza e onnipotenza sollecita a ricercare nuovi sviluppi. Non certo per caso, lo sviluppo teorico proposto da Bion relativamente alle dimensioni gruppalità della mente nella cura è avvenuto proprio nel corso della II Guerra Mondiale, durante l'esperienza fatta al Northfield Hospital con i soldati ricoverati per traumi di guerra. A partire da quel lavoro clinico si è sviluppata la teoria illustrata nel libro *Esperienze nei gruppi* (1961)<sup>2</sup> che ha fecondamente contaminato il processo psicoanalitico in tutte le sue estensioni teoriche e cliniche.

Il campo delle patologie neurologiche ereditarie rilevabili con un'indagine genetica costituisce una frontiera che abbiamo attraversato con l'équipe. La dimensione del gruppo di lavoro è stata uno degli strumenti fondamentali adottati. Nel momento cruciale della "Conferenza Clinica", i membri dell'équipe multidisciplinare hanno affrontato congiuntamente le problematiche presentate da ogni caso in consultazione.

La mente di gruppo al lavoro ha rispecchiato e attivato le complesse dinamiche presenti nelle relazioni familiari del soggetto richiedente la diagnosi e nel suo mondo interno, attraversato da turbolenze cosce e inconscie. Questa dimensione gruppalità, secondo la dimensione psicoanalitica bioniana, rappresenta il momento di confluenza di un dispositivo di lavoro che mette al centro l'ascolto del paziente, in tutte le sue dimensioni soggettive (e quindi anche nel contributo che questi attivamente porta confrontan-

1. Michael Balint (1896-1970), psicoanalista ungherese allievo di Ferenczi, ideatore dei Gruppi Balint, una tecnica di formazione per i medici e altre professioni di cura e d'aiuto, che con il metodo del lavoro di gruppo sviluppa le capacità di utilizzare con i pazienti la relazione interpersonale come fattore terapeutico, e di salvaguardare il benessere psichico dei curanti stessi.

2. Bion W.R. (1961), *Esperienze nei gruppi*, Armando, Roma, 1971.

dosi con il problema), e l'integrazione di diversi vertici osservativi (maschile/femminile, transgenerazionale, singolare/gruppale). In quest'ottica la chiarezza luminosa della diagnosi genetica non abbaglia e non rende invisibili le luci e le ombre del percorso di vita che il paziente deve attraversare. Così pure la certezza della diagnosi non lascia il medico sguarnito della sua funzione curante, che al contrario viene utilizzata per entrare in relazione con il paziente. Ciò fa della comunicazione della diagnosi il primo dispositivo terapeutico.

Nel campo delle ricerche sul funzionamento psichico dei soggetti umani si è soliti segnalare la difficoltà o impossibilità di pervenire a dati certi sulla diagnosi e sulla terapia, talvolta trascinando le discipline psicologiche nell'area della filosofia, della narratologia e dell'ermeneutica, altre volte spogliandole degli elementi legati ai processi di soggettivazione che ne costituiscono l'essenza e riducendole a griglie scheletriche e inanimate, prive di corpo e affetti.

Nell'esperienza clinica trattata in questo volume abbiamo voluto andare nella direzione opposta: dai dati certi della diagnosi genetica, dalla griglia dei numeri delle triplete individuate e degli alberi genealogici, siamo risaliti lungo il corso del fiume e siamo tornati al soggetto: sia il soggetto/medico, sia il soggetto/paziente, fin dove ogni cura prende inizio. Vale a dire dalla relazione tra chi chiede aiuto e chi si dichiara disposto a prestarlo, senza sbarazzarsi delle proprie competenze per gettarle nelle formule tracciate su un certificato, di cui il paziente non saprebbe che cosa farsi.

Il valore dell'esperienza esposta sta non solo nelle teorie e nelle pratiche che l'hanno guidata, ma anche nella metodologia di lavoro seguita, che viene riportata in modo completo cosicché il modello di Consulenza Integrata risulti utilizzabile anche in altri contesti clinici. Tra le procedure utilizzate è stata di particolare utilità e evocatività quella di proporre il Test dell'albero tra le tappe del percorso di chi ha fatto richiesta di diagnosi genetica per le malattie ereditarie a sviluppo tardivo. Il Test in modo semplice e profondo ha permesso di rappresentare e vedere il legame di ciascuno con le proprie radici transgenerazionali e il desiderio e bisogno di futuro, dall'apertura dei rami che come braccia chiedono aiuto, al timore di perdere e vedere cadere le foglie, alla speranza di produrre frutti fecondi.

Tale metodologia può essere riprodotta anche in ambiti di patologie nelle quali la diagnosi e la comunicazione della diagnosi comportano aspetti diversi rispetto alla diagnosi genetica di malattie neurologiche. Si tratta dei campi della ginecologia, diabetologia, oncologia, traumatologia, pneumologia, cardiologia ecc. Ma anche in questi campi riteniamo che la relazione medico-paziente sia sempre lo strumento principe che permette ai medici di fare della diagnosi e della sua comunicazione il primo atto della cura

e ai pazienti di essere parte attiva nel percorso che alla diagnosi restituisce un senso.

\* \* \*

Hanno partecipato alla stesura del volume: **Sharon Bozzolan**, Psicologa collaboratrice presso la SOSD di Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche dell'Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano; **Anna Castaldo**, Psicologa, Consulente per le valutazioni neuropsicologiche e i programmi di ricerca presso la SOSD di Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche dell'Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano; **Giulia Spada**, Psicologa, collaboratrice presso la SOSD di Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche dell'Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano.

Hanno partecipato al progetto di ricerca: **Sergio Astori**, Responsabile del protocollo e della metodologia della ricerca qualitativa e quantitativa; **Sharon Bozzolan**, Coordinatrice dell'analisi dei contenuti delle Conferenze cliniche; **Anna Castaldo**, Coordinatrice dell'applicazione degli strumenti di valutazione psicologica; **Daniela Di Bella**, Collaboratore per la diagnosi molecolare delle famiglie studiate. Medico Genetista e Psichiatria presso la SOSD di Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche dell'Istituto Neurologico "Carlo Besta" di Milano; **Stefano Di Donato**, Promotore del progetto di ricerca finalizzata del Ministero della Salute. Medico Neurologo, Primario Emerito della UO di Biochimica e Genetica dell'Istituto Neurologico "Carlo Besta" di Milano; **Anna Ferruta**, Responsabile della supervisione clinica dell'équipe multidisciplinare; **Cinzia Gellera**, Coordinatrice della fase d'informazione sul rischio genetico e dell'analisi molecolare. Biologa, Responsabile del Laboratorio di Diagnostica Molecolare delle Malattie Neurodegenerative Ereditarie, SOSD di Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche dell'Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano; **Caterina Mariotti**, Responsabile del progetto di ricerca e del lavoro dell'équipe clinica; **Lorenzo Nanetti**, Collaboratore per le valutazioni neurologiche. Medico Neurologo presso SOSD di Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche dell'Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano; **Chiara Nespolo**, Consulente per i colloqui di psicoterapia per il Servizio di Consulenza Genetica. Medico Psichiatra presso SOSD di Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche dell'Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano; **Giulia Spada**, Coordinatrice della ricerca sul Test dell'albero; **Franco Taroni**, Direttore Medico Neurologo della SOSD di Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche e della UO Laboratorio di Patologia Clinica e Genetica medica, Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano.

Inoltre hanno collaborato: **Paola Soliveri**, Medico Neurologo, presso UO Neurologia I, Disturbi del Movimento, dell'Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano; **Roberto Fancelli, Silvia Genitrini, Marta Panzeri, Silvia Romano, Chiara Tomasello, Alessandra Vanotti**, Medici Neurologi, collaboratori/contrattisti per progetti di ricerca presso la UO di Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche dell'Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano (nel periodo 2004-2013), e **Jacopo Azzolini**, Medico Genetista, tirocinante della Scuola di Specializzazione (2010-2014).

\* \* \*

Rivolgiamo i nostri ringraziamenti e la nostra gratitudine all'Associazione Italiana Sindromi Atassiche (AISA) che ha sostenuto il progetto di ricerca; ai docenti dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Milano: professori Elena Marta, Enrico Molinari e Vittorio Cigoli, per l'attenzione che hanno accordato alle tesi di ricerca guidate dal prof. Astori.

Un pensiero grato inoltre va ai ricercatori e ai clinici che hanno collaborato al Progetto di ricerca multicentrico coordinato dal Prof. Giampaolo Merlini al quale hanno contribuito: l'IRCCS "San Matteo", Università di Pavia; la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta", Milano; l'Istituto di Genetica Umana, Università di Pavia; il Dipartimento di Oftalmologia, Neuroscienze e Genetica, Università di Genova; Istituto di Ricerche Farmacologiche "Mario Negri", Bergamo; il Centro "Fatebenefratelli-AFaR" di San Colombano al Lambro, Milano.

Si ringraziano, infine, i professori Aad Tibben (*Centre for Human and Clinical Genetics*, Leiden University Medical Centre, Netherlands) e Michael H. Crawford (*Laboratory of Biological Anthropology*, Kansas University, USA) per i corsi di formazione alla Consulenza Genetica a cui gli autori di questo testo hanno avuto il piacere di prendere parte.

Hanno fornito un prezioso aiuto nella rilettura del testo gli amici e colleghi: Gemma Beretta, Chiara Bertero, Alessandro Bianchi, Simone Maschietto, Emilia Menzella, Eugenia Montagnini.