



¿Cuál es el impacto emocional de los resultados de estudios genéticos en pacientes oncológicos con sospecha de síndrome hereditario para cáncer?

Sonia Elizabeth Checchia^{1*}; Carolina Roxana Ponce²; Javier Mariani³; Nancy Edith Ferro⁴; Luisina Inés Bruno⁵

Recibido: 13 de agosto de 2021 / Aceptado: 1 de febrero de 2022

Resumen: Objetivos: valorar el impacto emocional de recibir los resultados del estudio genético (EG) en pacientes con antecedente oncológico personal y sospecha de síndrome hereditario, aplicando el Cuestionario Multidimensional del Impacto de la evaluación de riesgo de cáncer (MICRA). Método: 219 pacientes con diagnóstico oncológico que concurren a la consulta de Asesoramiento Genético Oncológico en el Instituto Alexander Fleming entre 2014 y 2019, fueron evaluados aplicando el MICRA. Resultados: Edad promedio 49,84 (42,21; 62,02), 82,2% con diagnóstico de cáncer de mama. En un 16% se halló una variante patogénica (VP). La media de los puntajes obtenidos por cada subescala fue: 5,26 (DS=4,48, rango 0-22) para Malestar Emocional (ME); 12,31 (DS 7,42 rango 0-37) para Incertidumbre (I); 16,36 (DS 4.30 rango 2-20) para Experiencias Positivas (EP) y de 34,37 (DS 10,24 rango 8-62) para la puntuación global, lo que muestra un bajo nivel de ME e I y la presencia de EP entre los pacientes. Se hallaron diferencias significativas según tipo de resultado: los portadores de VP, mostraron una modesta elevación del nivel de ME y menor puntuación en EP, respecto de aquellos que tuvieron resultados no informativos o inciertos. Sin diferencias significativas según edad, pacientes con o sin hijos, o tiempo entre la realización del estudio y la aplicación del cuestionario. Conclusiones: Recibir resultados de estudio genético no produciría un impacto psicológico adverso. Las puntuaciones altas de esta escala podrían ser usadas para identificar a pacientes con malestar emocional y ofrecerles un seguimiento psicooncológico específico.

Palabras clave: Asesoramiento genético, impacto emocional, psicooncología, cáncer hereditario.

1 Sonia Elizabeth Checchia. Instituto Alexander Fleming (IAF). Buenos Aires. Argentina.
E-mail: checchia.sonia@gmail.com

2 Carolina Roxana Ponce. Instituto Alexander Fleming (IAF). Buenos Aires. Argentina.
E-mail: carolinarponce@hotmail.com

3 Javier Mariani. Instituto Alexander Fleming (IAF). Buenos Aires. Argentina.
E-mail: javier.a.mariani@gmail.com

4 Nancy Edith Ferro. Instituto Alexander Fleming (IAF). Buenos Aires. Argentina.
E-mail: ferronancyedith@gmail.com

5 Luisina Inés Bruno. Instituto Alexander Fleming (IAF). Buenos Aires. Argentina.
E-mail: luisina_bruno@hotmail.com

* Dirección de correspondencia: Sonia Elizabeth Checchia. Instituto Alexander Fleming Cramer 1180, C1426ANZ, Buenos Aires, Argentina. E-mail: checchia.sonia@gmail.com

[en] What is the emotional impact of the genetic test results on oncologic patients with suspected hereditary cancer syndrome?

Abstract: Objective: The aim of our study is to assess the emotional impact of genetic test results disclosure to patients with a personal cancer history and suspected hereditary syndrome, applying the Multidimensional Impact of Cancer Risk Assessment (MICRA) Questionnaire. Methods: two hundred nineteen patients affected with cancer, referred to the Cancer Genetic Counseling department at the Alexander Fleming Institute, between 2014 and 2019, were evaluated using the MICRA questionnaire. Results: Average age 49.84 (42,21; 62,02), 82.2% presented breast cancer. In 16% a pathogenic variant (PV) was found. The mean of the scores obtained for each subscale in the questionnaire was 5.26 (0-22, SD 4.48) for Distress (D); 12.31 (0-37, DS 7.42) for Uncertainty (U); 16.36 (2-20 SD 4.30) for Positive Experiences (PE) and 34.37 (8-62 SD 10.24) for the global score, which shows a low level of D and U and the presence of PE among the patients. Significant differences were found according to the type of result: We found modestly increased distress in PV carriers compared to patients who received uninformative or negative test results. No significant differences according to age, patients with or without children, or time between the completion of the genetic test and the application of the questionnaire. Conclusion: Genetic test disclosure does not seem to produce an adverse psychological impact. High scores on this scale could be used to identify patients with emotional distress and offer them specific psycho-oncological follow-up.

Keywords: Cancer genetic counseling, psychological impact, hereditary cancer risk.

Sumario: 1. Introducción 2. Método 3. Análisis de datos 4. Resultados 5. Discusión 6. Conclusiones 7. Agradecimientos. 8. Referencias bibliográficas.

Cómo citar: Checchia SE, Ponce CR, Mariani J, Ferro NE, Bruno LI. ¿Cuál es el impacto emocional de los resultados de estudios genéticos en pacientes oncológicos con sospecha de síndrome hereditario para cáncer? *Psicooncología* 2022; 19: 81-93. <https://dx.doi.org/10.5209/psic.80799>

1. Introducción

La concepción actual del cáncer como enfermedad multifactorial nos plantea la necesidad de un abordaje integral que involucre todos los factores que determinan su aparición, además de adecuar las estrategias de prevención a la susceptibilidad que cada individuo tiene para padecer la enfermedad. Entre el 5% y el 10% de todos los cánceres son hereditarios⁽¹⁾, lo que significa que los cambios o mutaciones en genes específicos que predisponen a un mayor riesgo de desarrollar cáncer en algún momento de la vida, se transmiten de padres a hijos. En la actualidad los estudios genéticos de la línea germinal para la susceptibilidad al cáncer están aumentando en la práctica clínica oncológica y es necesario conocer sobre el impacto emocional y las implicancias psicológicas que esta información tiene para los pacientes.

Tener un diagnóstico personal de cáncer y haber realizado un estudio genético por sospecha de síndrome hereditario suele representar un escenario complejo, ya que implica grupos de personas con alto riesgo, expuestos a estrategias de prevención, tanto primaria como secundaria, con alto impacto físico y emocional, además de los desafíos propios de la correcta realización e interpretación de los estudios moleculares actuales. El abordaje correcto de estos casos, es mediante el proceso de asesoramiento genético oncológico (AGO), que consiste en evaluar el riesgo hereditario de desarrollar la enfermedad, las bases genéticas e implicancias de los estudios moleculares y las medidas de prevención adecuadas⁽²⁾.

Si bien en la actualidad existen múltiples evidencias médicas sobre la utilidad del proceso de AGO para el diagnóstico precoz de cáncer hereditario, que permiten en el caso de ser portador/a de una mutación genética tomar decisiones sobre las medidas profilácticas disponibles e incluso acceder a opciones de tratamientos oncológicos específicos, no se conoce de forma concluyente los posibles efectos psicológicos sean positivos o negativos en las personas que realizan estas consultas. La mayoría de los estudios en el mundo coinciden en que el AGO no produce un impacto psicológico negativo⁽³⁻⁵⁾ o que, si bien el malestar emocional puede aumentar de manera no significativa en los primeros meses de iniciado el proceso o con la entrega de resultados, se restablece con el tiempo y vuelve a los niveles previos^(3,6,7). La bibliografía actualmente muestra que, tanto en pacientes con sospecha de síndrome de cáncer de mama y ovario (SHCMO) como de Síndrome de Lynch (SHCC), tener antecedentes de ansiedad o de medicación psicofarmacológica, estar en duelo por familiar fallecido por patología oncológica y sobreestimar el riesgo personal de cáncer se asocian con mayor impacto psicológico tras recibir los resultados⁽⁶⁾.

Un trabajo en población española⁽⁸⁾ analizó el impacto emocional de los de estudios genéticos de BRCA 1 y BRCA 2 en 192 pacientes, utilizando la escala HADS y sus resultados no mostraron malestar emocional añadido por el asesoramiento genético. En esta muestra también se halló que un poderoso predictor del nivel de ansiedad patológica a mediano y largo plazo fue el nivel de ansiedad al inicio del estudio. En el año 2020 fue publicado un estudio observacional⁽⁹⁾ en mujeres holandesas y noruegas que comparó niveles de angustia en 238 pacientes con diagnóstico reciente de cáncer de mama y sospecha de mutación BRCA 1/2 con 165 pacientes con riesgo desconocido usando también la escala HADS, dentro de las 3 semanas posteriores al diagnóstico y antes de la cirugía primaria. Los resultados mostraron que las pacientes con sospecha de síndrome hereditario para cáncer de mama y ovario informaron significativamente más síntomas de depresión que los pacientes con riesgo desconocido.

Sin embargo, las escalas utilizadas para evaluar diversas formas del malestar emocional, pueden carecer de la sensibilidad y especificidad necesarias para evaluar impacto emocional vinculado puntualmente con resultados de las pruebas genéticas⁽¹⁰⁻¹²⁾. La creciente demanda de consultas en las Unidades de AGO requiere una adecuada selección de instrumentos o escalas de evaluación, con propiedades psicométricas óptimas y de fácil uso, que puedan ser usadas en investigaciones psicosociales. En el año 2002 el Dr. David Cella desarrolló un instrumento específico: El Cuestionario Multidimensional del Impacto de la Evaluación de Riesgo de Cáncer (MICRA)⁽¹²⁾. Las propiedades psicométricas de este instrumento son satisfactorias y fue validado para su uso en lengua española por el Dr. Cruzado y colaboradores. Dicho trabajo evaluó el impacto psicológico de los estudios genéticos mediante el cuestionario MICRA en población española con y sin diagnóstico personal de cáncer concluyendo que los test genéticos y la información de los resultados no produce consecuencias adversas para los participantes. Este trabajo confirmó también que el cuestionario MICRA es un instrumento útil y presenta una consistencia interna satisfactoria⁽¹³⁾.

En la Argentina no se ha llevado a cabo aún, un estudio sistemático en población con diagnóstico oncológico que recibe resultados de estudio genético y del impacto emocional asociado. Las experiencias, preocupaciones y temores de las personas con diagnóstico oncológico suelen ser diferentes a aquellas personas que no fueron diagnosticadas y que realizan asesoramiento genético solo por antecedentes familiares⁽¹⁴⁾.

Objetivos

El objetivo del presente estudio es valorar el impacto emocional de los resultados de estudio genético (EG) solicitado por diagnóstico oncológico personal y sospecha de síndrome hereditario, aplicando el Cuestionario Multidimensional del Impacto de la evaluación de riesgo de cáncer (MICRA).

Determinar si existen diferencias en el impacto emocional según variables sociodemográficas: sexo, edad, hijos y variable clínicas: tipo de diagnóstico oncológico, tipo de síndrome hereditario sospechado, tipo de EG solicitado, tipo de resultado obtenido en el EG y tiempo transcurrido entre el diagnóstico oncológico y la consulta de AGO; y entre la entrega de los resultados del estudio genético y la administración

2. Método

El estudio fue presentado para su aprobación al Comité de Ética del Instituto Alexander Fleming, los pacientes firmaron consentimiento institucional para la publicación de los datos anonimizados y una vez obtenida la autorización del Comité se analizó la base de datos de pacientes que concurrieron a la consulta de Asesoramiento Genético Oncológico en el Instituto Alexander Fleming entre los años 2014 a 2019.

Muestra

Se analizaron las historias clínicas y fueron aplicados los siguientes criterios de selección:

- Ser hombre o mujer mayor de 18 años.
- Diagnóstico previo de cáncer
- Haber realizado consulta de AGO
- Haber aceptado realizar estudio genético
- Haber acudido a la consulta de entrega de resultados y disponer de un informe escrito de recomendaciones preventivas según especialista.
- Haber tenido conocimiento de los resultados en un período mínimo de 3 meses y máximo de 5 años.

Criterios de exclusión:

- No saber leer o escribir
- Presentar dificultades graves de comunicación y comprensión.

El Cuestionario MICRA, se envió mediante plataforma informática (SurveyMonkey) a 895 pacientes que cumplían los criterios de inclusión, de los cuales se obtuvieron 223 encuestas completas, al contestarlo y reenviarlo el paciente dio su consentimiento para participar de la investigación. Posteriormente fueron excluidos los pacientes hombres por no representar un número significativo en el análisis multivariado según sexo y podía generar confusión (cuatro participantes).

Variables e instrumentos

Las variables que fueron consideradas para el estudio son las siguientes:

- Datos sociodemográficos: edad, género, hijos
- Tipo de diagnóstico oncológico: mama, ovario, colon, endometrio, otro.
- Tipo de síndrome hereditario: Síndrome de cáncer de mama/ovario hereditario (SHCMO), Síndrome de cáncer de colon hereditario (SHCC) y otro.
- Tipo de estudio genético solicitado: dirigido y panel multigenético (PMG)
- Tipo de resultado obtenido: positivo, no informativo y VUS (variante significado incierto)
- Tiempo transcurrido entre el diagnóstico oncológico y la consulta AGO y entre la obtención de los resultados y la aplicación del MICRA.

Respecto a la variable resultado de estudio genético obtenido, los mismos fueron clasificados de acuerdo a la bibliografía actual⁽¹⁾:

- No informativo e indeterminados: Ocurre cuando el estudio realizado, no detecta mutaciones (y no existe una mutación familiar previamente conocida). Este resultado puede deberse a diversas causas: que la alteración hereditaria no esté presente en el gen investigado, que la técnica empleada no haya podido identificar la mutación, o que no sea un caso de cáncer hereditario.
- Variante de significado incierto” (VUS por sus siglas en inglés): En el estudio genético se evidencia algún cambio en las secuencias génicas, que no se conoce si está asociado o no a la enfermedad. Estos cambios no pueden interpretarse como patogénicas o benignas hasta el momento, por lo tanto, requieren seguimiento estricto hasta ser recategorizadas. Esta situación para algunos pacientes podría resultar más difícil de recordar y comprender en cuanto a sus implicancias clínicas y la comprensión del riesgo.
- Resultado Positivo: cuando se identifica una alteración genética clasificada como patogénica que se considera causa de síndrome hereditario de predisposición a cáncer.

Los instrumentos de evaluación son los siguientes:

- Ficha clínica: con el fin de registrar las variables clínicas, a partir de la revisión del historial médico de los participantes con el fin de perder el mínimo número posible de datos.
- El Cuestionario multidimensional del Impacto de la Evaluación de Riesgo de Cáncer (MICRA) (*The Multidimensional Impact of Cancer Risk Assessment Questionnaire*). Según Cella et al.⁽¹²⁾ La consistencia para la escala total presenta un α de Cronbach= 0,77, para la subescala de malestar es: α = 0,86, para la escala de incertidumbre: α =0,77 y para la subescala de experiencias positivas: α =0,75. Para este trabajo se usó la versión española realizada por Cruzado et al.⁽¹³⁾. Las propiedades psicométricas y la consistencia interna del cuestionario en castellano es satisfactoria y semejante a la informada por el instrumento original en inglés. Cruzado llevó a cabo un análisis factorial confirmatorio de la estructura de la escala. Se trató de corroborar la existencia de los tres factores: malestar, incertidumbre y experiencias positivas calculando la medida de adecuación muestral de Kaiser-Meyer-Olkin, estadístico KMO, cuyo resultado fue: 0,76, que se considera adecuado. Este cuestionario se compone de 25 ítems con cuatro

categorías de respuesta cada uno, en los que la persona debe responder en qué grado ha experimentado esas afirmaciones durante la última semana (nunca, raramente, algunas veces, siempre); proporciona una puntuación global del cuestionario que puede variar de 0 a 105, a mayor puntuación se determina una mayor afectación psicológica derivada del conocimiento del estatus genético. La sección 1 del instrumento está compuesta por tres subescalas: escala de malestar, escala de incertidumbre y escala de experiencias positivas. La puntuación máxima que se puede obtener para las subescalas de malestar y de aspectos positivos es de 40, para la subescala de incertidumbre dicha puntuación es de 45. En la subescala de aspectos positivos a mayor puntuación se supone una menor afectación por la comunicación de resultados; no ocurre lo mismo con las dos primeras subescalas, en las que a mayor puntuación se supone una mayor afectación derivada del conocimiento de los resultados. Se encuentran además de estas escalas el ítem 13 (entendí claramente las opciones que tengo sobre prevención o detección precoz del cáncer), y el 21 (Me arrepentí de haber recibido los resultados de mi análisis). El ítem 13 invierte su puntuación para ser sumado en la escala total. Finalmente, la sección 3 la conforman los ítems 24 y 25 referidos a pacientes que han sido diagnosticados de cáncer, en nuestro trabajo esto representa la totalidad de la muestra.

3. Análisis de datos

Las variables continuas están expresadas como medias y desvíos estándar (DE) o medianas y rangos intercuartiles (RIC) en caso que la distribución sea normal o no, respectivamente. En el caso de los puntajes, se agregaron, además, los rangos. Las variables categóricas están presentadas como frecuencias y porcentajes. Para comparar los puntajes entre grupos se utilizó el test *t* de Student o el test de ANOVA, en caso de dos grupos o más de dos grupos, respectivamente.

Para evaluar la consistencia interna del cuestionario en nuestra población se utilizó el alfa de Cronbach de cada subescala y del cuestionario completo. Estos valores están reportados con sus intervalos de confianza del 95% (IC 95%).

Los análisis fueron realizados con el paquete estadístico R versión 4.0.5 (The R Project for Statistical Computing, Viena, Austria).

4. Resultados

Datos sociodemográficos y clínicos

La mediana de edad fue de 49,84 (RIQ 42,21 a 62,02 años). Todas las participantes tenían diagnóstico oncológico: 180 (82,2%) cáncer de mama, 21 (9,6%) cáncer de ovario, 8 (3,75%) cáncer de colon, 3 (1,4%) cáncer de endometrio y 7 (3,2%) otros diagnósticos oncológicos. Respecto a la sospecha de síndromes involucrados: Síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario en 202 pacientes (92,2%), 14 (6,4%) por síndrome hereditario de cáncer colorrectal y 3 (1,4%) por otros síndromes. El tipo de estudio solicitado fue dirigido en 200 pacientes y panel multigenético

en 19 pacientes. Los tipos de resultado de estudio genético obtenidos fueron: 166 (75,8%) no informativo, 35 (16%) positivos y 18 (8,2%) variante de significado incierto (VUS).

El tiempo promedio transcurrido entre el diagnóstico oncológico y la consulta AGO fue de 15,93 meses (RIQ 5,68 a 66,58 meses) y entre el diagnóstico oncológico y la aplicación de MICRA fue de 53 meses (RIQ 33,12 a 102,50 meses).

En cuanto a la evaluación del impacto según MICRA, el puntaje global obtenido muestra un bajo nivel de malestar emocional e incertidumbre y la presencia de experiencias positivas entre las pacientes. La media de los puntajes obtenidos por cada subescala fue: 5,26 (DS4,48, rango= 0-22) para Malestar Emocional (ME); 12,31 (DS= 7,42 rango 0-37) para Incertidumbre (I); 16,36 (DS 4,30 rango 2-20) para Experiencias Positivas (EP) y de 34,37 (DS= 10,24 rango 8-62) para el puntaje global. Estos datos se resumen en la tabla 1.

Tabla 1. Características sociodemográficas, clínicas y resultados del cuestionario MICRA

Total, pacientes	219
Edad, mediana [RIC]	49,84 [42,21; 62,02]
Con hijos, n (%)	172 (78,5)
Diagnóstico, n (%)	
Colon	8 (3,7)
Endometrio	3 (1,4)
Mama	180 (82,2)
Otro	7 (3,2)
Ovario	21 (9,6)
Síndrome sospechado, n (%)	
Cáncer colorrectal hereditario	14 (6,4)
OTRO	3 (1,4)
Cáncer de mama/ovario hereditario	202 (92,2)
Tipo de estudio, n (%)	
Panel Multigenético	200 (91,3)
Dirigido	19 (8,7)
Resultado, n (%)	
No Informativo	166 (75,8)
Positivo	35 (16,0)
VUS (variante significado incierto)	18 (8,2)
Tiempo transcurrido	
Meses diagnóstico-test, mediana (RIC)	15,93 [5,68; 66,58]
Meses diagnóstico-micra, mediana (RIC)	53,00 [33,12; 102,50]
Meses ultima consulta ago-micra, mediana (RIC)	17,97 [9,20; 30,77]

Puntajes	
Malestar emocional, media (DE); [rango]	5,26 (4,48); [0,00; 22,00]
Incertidumbre, media (DE); [rango]	12,31 (7,42); [0,00; 37,00]
Experiencias positivas, media (DE); [rango]	16,36 (4,30); [2,00; 20,00]
Puntaje global, media (DE); [rango]	34,37 (10,24); [8,00; 62,00]

Abreviaturas: RIC= Rango intercuartilo; DE: desvío estándar.

Los valores del alfa de Cronbach para la subescala de malestar emocional fueron de 0,65 (IC 95% 0,58 – 0,72); para la subescala de incertidumbre fue de 0,70 (IC 95% 0,65 – 0,76); para la escala de experiencias positivas fue de 0,66 (IC95% 0,59 – 0,73), y para el cuestionario global fue de 0,78 (IC95% 0,74 – 0,82).

Al evaluar estos resultados en base a las diferentes variables preestablecidas encontramos diferencias significativas en pacientes portadoras de mutación confirmada, con un mayor malestar emocional y menor puntaje en la escala de experiencias positivas, respecto de aquellas pacientes que presentaron resultados no informativos o inciertos. No encontramos diferencias significativas según pacientes con hijos y sin hijos, edad menor o mayor a 50 años, o el tiempo entre la realización del estudio y la aplicación del cuestionario.

Tabla 2. Medias, desviaciones típicas y diferencias en las dimensiones del MICRA según variables sociodemográficas y clínicas

	N	Malestar emocional media (DE)	Incertidumbre media (DE)	Exp. positivas media (DE)	Puntaje global media (DE)
Hijos					
Sin hijos	47	5,51 (5,00)	12,68 (7,23)	15,64 (4,19)	34,21 (9,82)
Con hijos	172	5,19 (4,34)	12,21 (7,49)	16,56 (4,32)	34,41 (10,38)
<i>p</i>		0,661	0,700	0,195	0,906
Diagnóstico					
Colon	8	4,50 (4,75)	12,12 (5,46)	15,00 (3,07)	31,62 (7,85)
Endometrio	3	5,33 (5,77)	8,33 (4,04)	15,33 (5,03)	29,00 (7,00)
Mama	180	5,36 (4,51)	12,57 (7,72)	16,48 (4,34)	34,88 (10,58)
Ovario	21	4,05 (3,43)	10,76 (5,03)	15,90 (4,88)	31,10 (7,85)
Otro	7	7,14 (5,84)	12,14 (8,99)	16,71 (2,87)	36,43 (10,31)
<i>p</i>		0,547	0,738	0,849	0,372
Síndrome. Sospechado					
SCCRH	14	5,57 (4,89)	12,14 (5,97)	15,14 (3,59)	32,86 (8,85)
SCMOH	202	5,20 (4,41)	12,43 (7,51)	16,41 (4,37)	34,52 (10,35)
Otros	3	7,33 (8,08)	5,00 (4,36)	18,67 (1,15)	31,33 (11,02)
<i>p</i>		0,692	0,227	0,368	0,738

Tipo de estudio					
Dirigido	200	5,40 (4,54)	12,52 (7,43)	16,32 (4,36)	34,70 (10,41)
Multigenético	19	3,68 (3,45)	10,11 (7,19)	16,79 (3,75)	30,95 (7,66)
P		0,110	0,176	0,651	0,128
Tipo de resultado					
No informativo	166	5,02 (4,16)	12,42 (7,54)	17,26 (3,81)	35,16 (10,22)
Positivo	35	7,09 (5,71)	12,46 (5,89)	12,00 (4,19)	31,54 (9,53)
VUS	18	3,89 (3,85)	11,06 (9,16)	16,56 (3,84)	32,61 (11,18)
p		0,018	0,757	<0,001	0,124
Tiempo dx-MICRA					
52 meses o menos	108	5,13 (3,91)	12,31 (7,15)	17,00 (3,74)	34,86 (9,39)
Más de 52 meses	111	5,38 (4,99)	12,32 (7,71)	15,74 (4,72)	33,89 (11,03)
p		0,682	0,992	0,030	0,485
Tiempo dx-test					
12 meses o menos	95	4,87 (3,89)	11,54 (6,64)	17,06 (3,68)	33,86 (9,23)
Más de 12 meses	124	5,55 (4,88)	12,90 (7,94)	15,82 (4,67)	34,76 (10,98)
p		0,270	0,178	0,034	0,523

SCCRH: Síndrome de Cáncer Colorrectal Hereditario (Síndrome de Lynch).

SCMOH: Síndrome de Cáncer de Mama y Ovario Hereditario

En el análisis descriptivo de los resultados de esa sección 3 encontramos que: la mayoría de las pacientes habían comprendido bien la información sobre la prevención (ítem 13: n=183 a menudo, n= 24 algunas veces, 6 raramente, 6 nunca). La gran mayoría no manifestó arrepentirse de recibir los resultados (pregunta 21: n= 213 nunca, n=3 raramente, n= 3 algunas veces). Respecto a la preocupación por el hecho de que sus hijos puedan tener cáncer (ítem 22: 80 a menudo, 66 algunas veces, 22 raramente, 4 nunca) esto no se reflejaba con la misma frecuencia en sentirse culpables de transmitir el riesgo a sus hijos (ítem 23: 31 a menudo, 35 algunas veces, 36 raramente, 70 nunca). En el mismo sentido y dentro de los resultados de los ítems de la sección 3 el mayor porcentaje de pacientes no consideran que el test genético les haga más difícil afrontar el cáncer (ítem 24: n=174 nunca, n=28 raramente, n=8 algunas veces, n=4 a menudo), y una buena parte (ítem25: n=109) consideran que los resultados del test genético les facilita afrontar el cáncer. Es importante destacar que, de las 35 pacientes con resultados positivos de estudio genético al responder esta misma pregunta, contestaron que la realización del estudio genético les facilitaba afrontar el cáncer a menudo (n=22) o algunas veces (n=10).

5. Discusión

Al investigar sobre impacto psicológico del asesoramiento genético suele resultar difícil discernir entre impacto del proceso de asesoramiento y el de los resultados de los estudios genéticos. El diseño experimental de este trabajo tuvo como principal objetivo evaluar el impacto emocional de los resultados del EG solicitado por diagnóstico oncológico personal y sospecha de síndrome hereditario, aplicando el Cuestionario (MICRA)⁽¹²⁾.

Cuando los pacientes con enfermedad oncológica son derivados a la consulta genética en muchos casos cuentan además con una historia familiar relacionada con la enfermedad y temen por las generaciones futuras. Comprender dichos antecedentes, tener pautas de vigilancia acorde al riesgo y poder tomar decisiones de acuerdo con los valores y creencias personales, permitiría aumentar la sensación de control personal (*empowerment* o empoderamiento).

Se considera que el MICRA, puede ser más sensible que otras escalas de malestar más generales utilizadas en otros estudios anteriores, de hecho, el MICRA fue diseñado específicamente para medir el impacto emocional asociado a la recepción de un resultado positivo de BRCA 1 y 2⁽¹²⁾. Si bien el trabajo original de Cella aportó datos específicos de pacientes con resultados de estudio genético para pruebas de BRCA 1/2, nuestra población de pacientes presentó sospecha de diversos síndromes de cáncer hereditario, y aunque no pudo establecerse una comparación estadísticamente significativa, las puntuaciones mostraron un comportamiento similar, lo que podría implicar que el MICRA puede ser una herramienta valiosa no sólo en la evaluación de pacientes con resultados de BRCA 1/2.

6. Conclusiones

Como conclusión principal y a partir de los puntajes obtenidos, se desprende de manera general que recibir los resultados de EG, no produciría un impacto psicológico adverso para las participantes. Es importante destacar que sí se observaron diferencias estadísticamente significativas según tipo de resultado: pacientes portadoras de una variante patogénica, mostraron una modesta elevación del nivel de malestar emocional y menor puntaje en la escala de experiencias positivas, respecto de aquellas pacientes que presentaron resultados no informativos o inciertos. Este aumento moderado del malestar no es evidencia de disfunción psicológica clínicamente relevante. No se hallaron diferencias estadísticamente significativas según pacientes con hijos y sin hijos, edad menor o mayor de 50 años, tiempo transcurrido entre la realización del estudio y la aplicación del MICRA. Estos resultados son coincidentes con los reportados por otros trabajos que utilizaron el mismo instrumento de evaluación que el nuestro⁽¹⁰⁻¹³⁾ e incluso que estas diferencias se mantendrían en el tiempo^(10,11). Un hallazgo importante se desprende del análisis descriptivo del ítem 25: de las 35 pacientes con resultados positivos de estudio genético al responder esta pregunta contestaron que la realización del estudio genético les facilitaba afrontar el cáncer a menudo (n=22) o algunas veces (n=10). Estos primeros resultados en población latinoamericana son coincidentes con los hallados en población española⁽⁸⁾ y ayudarían a desmitificar el supuesto malestar emocional que se pretende evitar a los pacientes oncológicos cuando no

se los deriva a la consulta genética teniendo criterios de sospecha y pudiendo verse beneficiados al ser estudiados. Es probable y sólo a modo de hipótesis que, para estas pacientes, el resultado positivo de su EG les permita atribuirle una causa a su enfermedad oncológica, siendo esta una de las principales preocupaciones de las personas que reciben un diagnóstico. Además, es importante destacar que actualmente, en muchas ocasiones, un resultado genético positivo permite a los pacientes con diagnóstico oncológico, una opción terapéutica *específica*. Por ejemplo, el resultado de BRCA1/2 aporta información sobre la efectividad de los inhibidores del PARP lo que se conoce como test genético orientado al tratamiento (en inglés treatment focused genetic testing o TFGT). Las mujeres diagnosticadas de cáncer de ovario a las que se les ofrece TFGT en el momento del diagnóstico indican que la principal razón para aceptar el estudio es su implicación en el tratamiento⁽¹⁵⁾.

Limitaciones

Por las características de la muestra no se pudo establecer un análisis multivariado según sexo (mayoría sexo femenino), tipo de estudio solicitado (PMG vs dirigido, mayoría dirigido) de síndrome sospechado (mayoría SCMOH) o tipo de diagnóstico oncológico (mayoría ca de mama). Es importante destacar que la totalidad de los participantes tenían antecedentes personales de cáncer siendo esta una experiencia muy diferente y por lo tanto no comparable a las personas que reciben resultados de estudio genético pero que nunca fueron diagnosticadas. Al igual que en otros estudios de detección de malestar emocional en población oncológica los resultados obtenidos pueden verse sesgados positivamente al estar centrados en quienes acceden a participar.

Al centrarnos en el impacto emocional de los resultados de los estudios genéticos, diversas circunstancias clínicas y psicosociales de los pacientes no fueron evaluadas por lo que es necesaria mayor investigación para determinar la influencia de factores como antecedentes psicopatológicos previos, tipo de personalidad, vivencia emocional de riesgo previa al asesoramiento genético, etc. También queda para futuras investigaciones validar si estos hallazgos sobre el impacto emocional de los resultados de estudios genéticos se mantienen en el tiempo y si difieren en población sin diagnóstico oncológico. En cuanto al uso del MICRA, las puntuaciones altas de esta escala podrían ser usadas para identificar a pacientes con malestar emocional a causa de los resultados obtenidos y ofrecerles un seguimiento psicooncológico específico durante el proceso posterior que incluye la comunicación familiar, toma de decisiones sobre cirugías reductoras de riesgo, opciones reproductivas, etc.

7. Agradecimientos. Agradecemos al Dr. Juan A. Cruzado por el permiso concedido para el uso científico de la versión española del cuestionario MICRA, a la Dra. María del Carmen Vidal y Benito por su aporte en la revisión del manuscrito, y a la Secretaría Académica del Instituto Alexander Fleming por la contribución financiera para la realización del análisis estadístico del presente trabajo.

8. Referencias bibliográficas

1. Nuñez L, Cólica V, Valdez R, Telias D, Schenone G. Asesoramiento genético en oncología: manual para la práctica clínica. Argentina: Instituto Nacional del Cancer, Ministerio de Salud. 2013. [Acceso el 1 de diciembre de 2021]. Disponible en: <https://bancos.salud.gob.ar/recurso/manual-para-la-practica-clinica-en-asesoramiento-genetico-en-oncologia>
2. Riley BD, Culver JO, Skrzynia C, Senter LA, Peters JA, Costalas JW, Callif-Daley F, et al. Essential elements of genetic cancer risk assessment, counseling, and testing: updated recommendations of the National Society of Genetic Counselors. *J Genet Couns* 2012; 21:151-61. <https://doi.org/10.1007/s10897-011-9462-x>.
3. Hamilton JG, Lobel M, Moyer A. Emotional distress following genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer: a meta-analytic review. *Health Psychol* 2009;28:510-8. <https://doi.org/10.1037/a0014778>
4. Coyne JC, Benazon NR, Gaba CG, Calzone K, Weber BL. Distress and psychiatric morbidity among women from high-risk breast and ovarian cancer families. *J Consult Clin Psychol* 2000; 68:864-74. <https://doi.org/10.1037/0022-006X.68.5.864>
5. Landsbergen KM, Prins JB, Brunner HG, Hoogerbrugge N. Shortened time interval between colorectal cancer diagnosis and risk testing for hereditary colorectal cancer is not related to higher psychological distress. *Fam Cancer*. 2011; 10: 51–7. <https://doi.org/10.1007/s10689-010-9387-9>
6. Hirschberg AM, Chan-Smutko G, Pirl WF. Psychiatric implications of cancer genetic testing. *Cancer* 2015; 121:341–60. <https://doi.org/10.1002/cncr.28879>
7. Ringwald J, Wochnowski C, Bosse K, Giel KE, Schäffeler N, Zipfel S, et al. Psychological distress, anxiety, and depression of cancer-affected brca1/2 mutation carriers: a systematic review. *J Genet Couns* 2016;25:880-91. <https://doi.org/10.1007/s10897-016-9949-6>
8. Bosh N, Junyent N, Gadea N, Brunet J, Ramon y Cajal T, Torres A, et al. What factors may influence psychological well being at three months and one year post BRCA genetic result disclosure? *Breast* 2012; 21: 755-60. <https://doi.org/10.1016/j.breast.2012.02.004>.
9. Wevers MR, Marijke R, Schou-Redal I, Verhoef S, Bleiker E, Hahn D, Brouwer, T, et al. Psychological distress in newly diagnosed breast cancer patients: an observational study comparing those at high risk of hereditary cancer with those of unknown risk. *J Psychosoc Oncol Res Pract* 2020; 2: 18-25. <https://doi.org/10.1097/OR9.0000000000000018>
10. Halbert CH, Stopfer JE, McDonald J, Weathers B, Collier A, Troxel A, et al. Long-term reactions to genetic testing for BRCA1 and BRCA2 mutations: does time heal women's concerns? *J Clin Oncol* 2011; 29:4302-6. <https://doi.org/10.1200/JCO.2010.33.1561>
11. Graves KD, Vegella P, Poggi EA, Peshkin B, Tong A, Isaacs C, et al. Long-term psychosocial outcomes of BRCA1/BRCA2 testing: differences across affected status and risk-reducing surgery choice. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev* 2012; 21:445-55. <https://doi.org/10.1158/1055-9965.EPI-11-0991>
12. Cella D, Hughes C, Peterman A, Chang CH, Peshkin B N, Schwartz MD, et al. A brief assessment of concerns associated with genetic testing for cancer: the multidimensional impact of cancer risk assessment (MICRA) questionnaire. *Health Psychol* 2002; 21: 564- 72.
13. Cruzado JA, Perez Segura P, Rojo L, Olivera H, Martínez R, Laserna M et al. Impacto psicológico del consejo genético valorado por el Cuestionario de Evaluación Multidimensional del Impacto de Riesgo de Cáncer (MICRA). Estudio de las propiedades psicométricas del MICRA. *Psicooncología* 2011; 8: 125-42. https://doi.org/10.5209/rev_PSIC.2011.v8.n1.10

14. Dorval M, Patenaude AF, Schneider KA, Kieffer SA, DiGianni L, Kalkbrenner KJ, et al. Anticipated versus actual emotional reactions to disclosure of results of genetic tests for cancer susceptibility: Findings from p53 and BRCA1 testing programs. *J Clin Oncol* 2000; 18, 2135-42. <https://doi.org/10.1200/JCO.2000.18.10.2135>
15. Sociedad Española de Oncología Médica. *Cáncer Hereditario (SEOM)*. 2019; 122-123. Disponible en <https://seom.org/publicaciones/publicaciones-seom/cancer-hereditario>.