

Impacto de la percepción de riesgo de padecer cáncer en Consejo Genético Oncológico

Helena Olivera Pérez-Frade^{1*}; María Eugenia Olivares Crespo²; Juan Antonio Cruzado Rodríguez³; Juana Brenes Sánchez⁴; María Herrera de la Muela⁵; Pedro Pérez Segura⁶.

Recibido: 15 de agosto de 2022 / Aceptado: 2 de septiembre de 2022

Resumen. El Consejo Genético Oncológico (CGO) es una herramienta útil para la detección de familias con alto riesgo cáncer de mama/ ovario hereditario, con la detección de mutaciones patogénicas en los genes BRCA1 y 2. Objetivo: valorar la percepción de riesgo de cáncer en mujeres con historia personal y/o familiar de cáncer de mama/ ovario hereditario, valorar la percepción de riesgo en función de la detección de la presencia/ ausencia de una mutación patogénica en el estudio genético, y de la medida preventiva elegida tras la realización del estudio genético (seguimiento periódico o cirugía reductora de riesgo). Método: se realizó una valoración de variables sociodemográficas, clínicas y percepción de riesgo de cáncer retrospectivamente en un grupo de mujeres portadoras de mutación sometidas a estudio genético desde 1998, y prospectivamente en un grupo de mujeres sometidas a estudio genético a partir de 2015. La muestra global estaba compuesta por 262 mujeres (173 mujeres recién estudiadas y 89 mujeres portadoras de mutación estudiadas previamente). Resultados: se encontraron diferencias significativas en las mujeres que decidieron optar por una cirugía reductora de riesgo, que presentaban una percepción de riesgo mayor que las que eligieron seguimiento y se observó una disminución significativa de esa percepción tras llevar a cabo la cirugía. Conclusiones: se resalta la necesidad de evaluar la percepción de riesgo de las participantes en CGO.

Palabras clave: Consejo genético oncológico, cáncer de mama/ovario, percepción de riesgo de cáncer.

- 1 Helena Olivera Pérez-Frade. Instituto de Investigación Sanitaria San Carlos IDISSC, Hospital Clínico San Carlos de Madrid. Madrid. Spain.
E-mail: holivera@ucm.es
 - 2 María Eugenia Olivares Crespo. Servicio de Ginecología y Obstetricia, Hospital Clínico San Carlos de Madrid. Madrid. Spain.
E-mail: meolivares@cop.es
 - 3 Juan Antonio Cruzado Rodríguez. Facultad de Psicología. Universidad Complutense de Madrid. Madrid. Spain.
E-mail: jacruzad@ucm.es
 - 4 Juana María Brenes Sánchez. Servicio de Ginecología y Obstetricia, Hospital Clínico San Carlos de Madrid. Madrid. Spain.
E-mail: juanamaria.brenes@salud.madrid.org
 - 5 María Herrera de la Muela. Servicio de Ginecología y Obstetricia, Hospital Clínico San Carlos de Madrid. Madrid. Spain.
E-mail: maria.herrera@salud.madrid.org
 - 6 Pedro Pérez Segura. Servicio de Oncología Médica, Hospital Clínico San Carlos de Madrid. Madrid. Spain.
E-mail: pedro.perez@salud.madrid.org
- * Dirección de correspondencia: Helena Olivera Pérez-Frade. Instituto de Investigación Sanitaria San Carlos IDISSC, Hospital Clínico San Carlos de Madrid. C/ Prof. Martín Lagos, S/N, 28040 Madrid. Spain.
E-mail: holivera@ucm.es

[en] Impact of cancer risk perception on Oncology Genetic Counseling

Abstract. The cancer genetic counseling oncology helps for detecting families at high risk for hereditary breast/ovarian cancer, due to BRCA1/2 pathogenic mutations. Objective: To assess the perception of cancer risk in women with a personal and/or family history of hereditary breast/ovarian cancer, assess the perception of risk based on the detection of the presence/absence of a pathogenic mutation, and the preventive measure chosen after completion of the study genetic (periodic follow-up or risk-reducing surgery). Method: an assessment of sociodemographic and clinical variables and perception of cancer risk was carried out retrospectively in a group of women carriers of the mutation who underwent genetic testing since 1998, and prospectively in a group of women who underwent genetic testing since 2015. The global sample was made up of 262 women (173 newly studied women and 89 previously studied mutation carrier women). Result: Significant differences were found in women who decided to opt for risk-reducing surgery, who presented a higher risk perception than those who chose follow-up, and a significant decrease in this perception was observed after carrying out the surgery. Conclusions: It is necessary to evaluate the perception of risk of the participants in CGO.

Keywords: Cancer genetic counseling, breast/ovarian cancer, cancer risk perception

Sumario: 1. Introducción 2. Objetivos 3. Método 4. Análisis de datos 5. Resultados 6. Discusión 7. Conclusiones. 8. Agradecimientos. 9. Referencias bibliográficas

Como citar: Olivera Pérez-Frade, Olivares Crespo ME, Cruzado JA, Brenes Sánchez J, Herrera de la Muela M, Pérez Segura P. Impacto de la percepción de riesgo de padecer cáncer en consejo genético oncológico. *Psicooncología*. 2022; 19: 269-281. <https://dx.doi.org/10.5209/psic.84040>

1. Introducción

El Consejo Genético en Oncología (CGO) es un proceso de comunicación que trata los problemas asociados con la aparición de una enfermedad genética en la familia⁽¹⁾. Tiene como objetivos ayudar a: a) entender los aspectos médicos de la enfermedad (diagnóstico, causas y manejo médico), b) diferenciar cómo la herencia puede contribuir a la enfermedad y el riesgo de transmisión a otros familiares, c) entender las opciones para enfrentarse al riesgo de transmisión, d) escoger la medida preventiva más adecuada en función del riesgo, la dinámica familiar y otros aspectos personales y e) adaptarse de la mejor manera posible a la enfermedad y a la posibilidad de transmitir el riesgo a otros familiares.

En el proceso de CGO se van a tener en cuenta las necesidades médicas, psicológicas y culturales de las familias que realizan el estudio genético y por tanto a lo largo de este proceso deberán implicarse profesionales de diferentes disciplinas formados en este ámbito para ofrecer un correcto asesoramiento a las familias.

Existen numerosos síndromes hereditario⁽²⁾ (como el cáncer de colon hereditario y la poliposis adenomatosa familiar), pero el más frecuente y para el que se cuenta con más opciones de prevención y detección precoz es el Síndrome de Cáncer de Mama y Ovario Hereditario (CMOH)⁽³⁾, síndrome en el que se centra el presente proyecto de investigación y al que se hará referencia en adelante.

La causa más frecuente del Síndrome de CMOH es la presencia de mutaciones patogénicas en los genes BRCA1 y 2. Las características principales de estas familiares, por las que deben ser derivadas a una Unidad de Consejo Genético son⁽³⁾: la presencia de dos o más casos de cáncer de mama / ovario en la misma generación, con edad de

diagnóstico menor de 50 años, que se trate de una afectación bilateral o se presente cáncer de mama y ovario en la misma persona o la aparición de cáncer de mama en varón. Según la literatura⁽⁴⁻⁵⁾, las mujeres portadoras de mutación en estos genes presentan principalmente un riesgo elevado de padecer cáncer de mama a lo largo de la vida (65% para portadoras de BRCA1 y 45% de BRCA2), así como un riesgo elevado de cáncer de ovario (39% para portadoras de BRCA1 y 11% de BRCA2).

Existen 2 grandes grupos de recomendaciones de prevención/ detección precoz para mujeres portadoras de mutación en BRCA⁽⁶⁾:

- Seguimiento periódico: se realizan medidas de detección precoz, tales como: Autoexploración mamaria mensual, exploración clínica y mamaria anual, mamografía, resonancia magnética mamaria anual, exploración ginecológica y ecografía transvaginal anual, determinación de marcador tumoral Ca12.5.
- Cirugía reductora de riesgo: consiste en la extirpación de los órganos sanos para prevención de aparición de tumores. Consigue una reducción del riesgo en torno al 95%. Se realiza en los órganos de riesgo la mastectomía y salpingooforectomía reductoras de riesgo⁽⁷⁾.

Impacto psicológico del Consejo Genético

El CGO parece suponer un beneficio para los miembros de las familias con riesgo de cáncer en cuanto a la adopción de medidas profilácticas. Sin embargo, pueden producirse reacciones psicológicas desadaptativas derivadas del proceso, tales como: sobreestimación del riesgo personal y familiar de cáncer, incertidumbre, ansiedad, depresión, miedo a la muerte o a la desfiguración, indefensión, impotencia, aislamiento, soledad o sentimientos de culpa.

Las personas que realizan un proceso de asesoramiento en una Unidad de Consejo Genético Oncológico suelen haber estado sometidas a importantes fuentes de estrés por la elevada incidencia de casos personales y familiares de cáncer⁽⁸⁾. Sin embargo, la investigación reciente ha ofrecido datos acerca de que el CGO puede reducir el grado de ansiedad y mejorar la precisión del riesgo subjetivo de padecer cáncer, aumentando así el bienestar de las personas en las que no se detectan mutaciones genéticas y sin que se produzca un incremento significativo del grado de estrés previo en aquellos casos en los que se confirma la presencia de una mutación⁽⁹⁾.

Uno de los aspectos que ha cobrado una mayor relevancia en la literatura sobre el impacto psicológico en esta área es la percepción de riesgo de padecer cáncer y cómo ésta puede influir en la correcta adaptación al proceso de comunicación y posterior adaptación a las medidas preventivas recomendadas^(10,11). En estos trabajos se observa una sobreestimación de riesgo de las mujeres previa a la realización del estudio genético, siendo útil recibir el resultado para ajustar esa percepción a la realidad. Sin embargo se encuentran casos de mujeres que continúan sobreestimando su riesgo a pesar de llevar a cabo las medidas recomendadas.

Los trabajos revisados concluyen que el CGO no parece tener un impacto psicológico negativo significativo y por el contrario puede contribuir a una mejora de la precisión del riesgo subjetivo de padecer cáncer, así como una reducción de los niveles de ansiedad derivados del proceso. Sería una herramienta útil para mejorar el bienestar de las familias en las que no se encuentra una mutación patogénica y sin que se produzca un incremento significativo del grado de estrés previo en aquellos casos en que se confirma la presencia de una mutación^(12,13).

A pesar de que los estudios indican que no se produce un impacto psicológico negativo, se resalta la necesidad de valorar el estado psicológico de todos los participantes a lo largo de las diferentes fases por las que transcurre la paciente (inicio, comunicación de resultado, toma de decisiones, cumplimiento de medidas recomendadas)⁽¹⁴⁾, así como la necesidad de realizar estudios tanto a corto como a medio/ largo plazo desde que se inicia el proceso.

El presente estudio se planteó debido a la escasez de estudios de valoración psicológica de mujeres con alto riesgo de cáncer de mama y ovario hereditario en muestra española.

2. Objetivo

El objetivo del presente estudio es valorar la percepción de riesgo de padecer cáncer en mujeres con historia personal y/o familiar de cáncer de mama/ ovario hereditario, que fueron sometidas a un estudio de los genes de susceptibilidad a cáncer de mama/ ovario (BRCA1 y 2), antes y después de realizar el test genético, y en comparación de cómo perciben su riesgo comparada con la población general. Así como describir los datos sociodemográficos y clínicos de las personas que acuden a CGO por alto riesgo de cáncer de mama/ovario hereditario. Se encontrarán mujeres jóvenes, con hijos, elevado nivel sociocultural, con diagnóstico oncológico previo y una amplia historia familiar de cáncer, con presencia de mutación patogénica en BRCA, sin elevado porcentaje de antecedentes psicopatológicos y con una percepción de riesgo de cáncer elevada.

Así mismo, se pretende determinar si existen diferencias en la percepción de riesgo de padecer cáncer en función de la detección de la presencia o ausencia de una mutación patogénica en el estudio genético, así como en función de la medida preventiva elegida tras la realización del estudio genético (seguimiento periódico o cirugía reductora de riesgo). Se hipotetiza que se encontrará una elevada percepción de riesgo de padecer cáncer, especialmente en mujeres que deciden optar por cirugía reductora de riesgo, que disminuirá tras la realización del procedimiento.

El presente estudio de investigación ha sido financiado por la Asociación Española Contra el Cáncer tras resultar seleccionado en la Convocatoria de Ayudas a Proyectos de Investigación 2015, con una duración de Febrero de 2016 a Febrero de 2019.

3. Método

Muestra

Para los objetivos uno se ha utilizado una muestra compuesta de las mujeres con alto riesgo de cáncer de mama/ovario hereditario, que fueron sometidas a un estudio de genes de predisposición a cáncer de mama/ovario hereditario (BRCA1 y 2), en la Unidad de Consejo Genético del Servicio de Oncología Médica del Hospital Clínico San Carlos de Madrid desde la puesta en marcha de la Unidad de Consejo Genético (1998) hasta 2017.

Para el objetivo dos se incluyeron mujeres que fueron sometidas a estudio genético desde la creación de la Unidad de Consejo Genético Oncológico (1998),

portadoras de mutación patogénica y que habían llevado a cabo la toma de decisión de las medidas a llevar a cabo. Así mismo, se incluyeron mujeres de alto riesgo que fueron sometidas a estudio genético e informadas del resultado a partir de 2015. Se realizó la valoración tras la consulta de comunicación de resultados, incluyendo ausencia y presencia de mutación BRCA.

Como criterios de inclusión se establecieron; a) La firma consentimiento informado, b) Edad superior a 18 años, c) Haber sido sometida a estudio genético (BRCA1/2) por predisposición a cáncer de mama y ovario hereditario.

Los criterios de exclusión fueron: a) con un índice de Karnofsky menor de 80, b) que no dominaran el uso del castellano, así como c) aquellas que presentaran antecedentes psicopatológicos o clínicos graves que dificultaran su adecuada participación.

Diseño: variables e instrumentos

Variables Sociodemográficas

Se registraron mediante entrevista semiestructurada creada “ad hoc” los siguientes indicadores sociodemográficos: edad, estado civil, número de hijos, nivel de estudios, situación laboral actual.

Variables Clínicas

Se registraron mediante entrevista semiestructurada y revisión de historia clínica hospitalaria, incluyendo: diagnóstico personal de cáncer previo a estudio genético (localización tumoral, fecha de diagnóstico y tipo de tratamiento), tipo de resultado de estudio genético obtenido, historia familiar de cáncer, información sobre medidas de prevención recomendadas (seguimiento y/o cirugía reductora de riesgo) y qué opción se eligió en cada caso.

Variables Psicológicas

Se valoró la presencia de antecedentes psicopatológicos personales mediante entrevista semiestructurada, así como si se había precisado tratamiento farmacológico/psicológico para dicha patología.

Se valoró la percepción de riesgo de padecer cáncer mediante una entrevista en la que se incluyeron 3 preguntas con opción de respuesta mediante una escala Likert (0-100):

1. ¿Qué porcentaje de riesgo cree que tiene una persona de la población general, de su misma edad, que no tiene antecedentes familiares de cáncer, de tener cáncer de mama? (0-100)
2. ¿Qué porcentaje de riesgo de desarrollar cáncer de mama pensaba que tenía usted antes de someterse a un estudio genético?
3. Una vez que ha recibido el resultado del estudio genético, ¿qué porcentaje de riesgo de desarrollar cáncer de mama cree que tiene usted en la actualidad?

Procedimiento

El presente trabajo cuenta con la aprobación del Comité de Ética de Investigación Clínica del Hospital Clínico San Carlos y se ajusta al RD 1720/2007, de 21 de

diciembre, por el que se aprueba el Reglamento de desarrollo de la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de carácter personal, que en su artículo 5,1.g determina que son datos especialmente protegidos, aquellos de carácter personal referidos a la salud pasada, presente y futura, física o mental de un individuo. En particular se consideran datos relacionados con la salud de las personas, los referidos a su porcentaje de discapacidad y a su información genética.

Se elaboró un consentimiento informado específico para el presente estudio, en el que se incluyó la información detallada sobre la participación en el mismo, así como la posibilidad de revocar el consentimiento en cualquier momento, preservando así los principios bioéticos de Justicia y Autonomía del paciente.

4. Análisis de datos

Las variables cuantitativas se resumen con su media y desviación estándar (DE). Las comparaciones de medias entre dos grupos independientes (mujeres que llevan a cabo cirugía vs. seguimiento) se realizaron mediante el test de la *t* de Student.

Para la comparación de la evolución de la percepción de riesgo intragrupo se utilizó el test de la *t* Student pareada debido a la distribución de las variables.

Para todas las pruebas se aceptó un valor de significación del 5%.

El procesamiento y análisis de los datos se realizó mediante el software estadístico IBM SPSS Statistics v.21.

5. Resultados

Variables sociodemográficas

Se obtuvo una muestra global de 262 mujeres que fueron sometidas a estudio de genes BRCA1 y 2 en la Unidad de Consejo Genético del Hospital Clínico San Carlos, compuesta por 173 mujeres (portadoras y no portadoras, que habían recibido recientemente el resultado del estudio, que no habían tomado aún la decisión de las medidas a seguir) y 89 mujeres portadoras de mutación que habían recibido el resultado con anterioridad y ya habían optado por una de las opciones propuestas.

La media de edad de la muestra global (N=262) fue de 48 años (24-73), en su mayoría con pareja en (67%) y con hijos (72%). Se observó un elevado nivel cultural, ya que el 58% de las mujeres habían cursado estudios superiores y el 55% de las mujeres se encontraban laboralmente activas.

Si tenemos en cuenta las variables sociodemográficas únicamente de las mujeres a las que se detectó una mutación patogénica (N=89), se encontró una muestra de 89 mujeres con características muy similares a las de la muestra global, con una media de edad de 48 años (19-85), con pareja e hijos en su mayoría (62% y 69%, respectivamente), con un nivel de estudios superiores (53%) y laboralmente activas (58%).

Variables clínicas

En el caso de la muestra global, de las 262 mujeres, 163 (62%) presentaban un diagnóstico oncológico personal previo a la realización del estudio genético, en su

mayoría localizado en la mama (144 mujeres, equivalentes al 89%), en el ovario (15 mujeres, 9%) y solo 4 mujeres (2%) con otra localización tumoral. De estas mujeres, se detectó la presencia de una mutación patogénica en BRCA en 139 casos (53%), 59 de ellas con mutación en BRCA1 y 64 en BRCA2.

En cuanto a la historia familiar de cáncer, se detectó que las participantes presentaban una media de 6 familiares (1-18) que habían recibido un diagnóstico oncológico (el 45% tenía entre 1 y 5 familiares diagnosticados, 43% entre 6 y 10 familiares y el 12% presentaba más de 10 familiares afectados de cáncer).

En el caso del grupo de mujeres portadoras de mutación (N=89) se encontró que el 44% (39 mujeres) presentaba un diagnóstico oncológico previo, localizado en su gran mayoría en la mama (94%). El 100% presentaban una mutación patogénica en BRCA, BRCA1 en 41 casos (46%) y BRCA2 en 48 casos (54%). La media de familiares con diagnóstico oncológico fue ligeramente más elevada en este grupo, con una media de 8 (2-18) familiares afectados de cáncer (el 9% tenía entre 1 y 5 familiares diagnosticados, 67% entre 6 y 10 familiares y el 24% presentaba más de 10 familiares afectados de cáncer) (Véase Tabla 1).

Tabla 1. Análisis descriptivo de variables sociodemográficas, clínicas y psicológicas de mujeres con alto riesgo de CMOH sometidas a estudio de genes BRCA1/2

MUESTRA	N=262
Edad	48 (24-73)
Con pareja	67%
Con hijos	72%
Nivel de estudios	Superiores (58%) Medios (30%) Básicos (17%)
Situación laboral activa	55%
Diagnóstico oncológico previo	163 (62%)
Localización tumoral	Mama 144 (89%) Ovario 15 (9%) Otros 4 (2%)
Mutación patogénica BRCA	Ausencia 139 (53%) BRCA1 59 (22%) BRCA2 64 (25%)
Familiares con diagnóstico oncológico	Media 6 (1-18) De 0 a 5 familiares 118 (45%) De 6 a 10 familiares 113 (43%) Más de 10 familiares 31 (12%)
Antecedentes psicopatológicos previos	73 (28%)
Requirieron tratamiento farmacológico/ psicológico	16 (22%)

Variables psicológicas

En relación a los **antecedentes psicopatológicos** se observó que un 28% de mujeres de la muestra global (N=262) presentaban algún tipo de antecedente psicopatológico, de los cuales, un 22% habían precisado tratamiento farmacológico/psicológico. Teniendo en cuenta únicamente el grupo de mujeres con mutación que llevaban más tiempo informadas (N=89), la presencia de antecedentes psicopatológicos fue menor (13%), de los cuales un 15% precisó tratamiento farmacológico/psicológico.

En el **caso de la percepción de riesgo** no se encontraron diferencias que alcanzaran la significación estadística entre la muestra global (N=262) y los dos subgrupos en los que se dividió (N=173 mujeres recién informadas y N=89 mujeres portadoras de mutación ya sometidas a las recomendaciones).

En cuanto a la primera pregunta, la valoración del porcentaje de riesgo percibido (0-100) de la población general, se encuentran puntuaciones similares tanto en la muestra global, como en las mujeres que habían sido recién informadas y en aquellas mujeres portadoras que habían sido informadas con anterioridad.

En cuanto a la segunda pregunta, valoración del porcentaje de riesgo percibido (0-100) que creían presentar antes de someterse a un estudio genético, no se observaron diferencias.

En cuanto a la tercera pregunta, valoración del porcentaje de riesgo percibido (0-100) que valoraban tener en la actualidad, tras la realización del estudio genético, se observaron resultados similares en los 3 grupos, aunque la puntuación obtenida en el grupo de mujeres recién informadas es menor. No obstante, no se encontraron diferencias en esta percepción (Véase Tabla 2).

Tabla 2. Valoración de la percepción de riesgo de padecer cáncer (Escala Likert 0-100)

	MUESTRA TOTAL N=262 Media (DT)	MUJERES RECIÉN INFORMADAS N=173 Media (DT)	MUJERES BRCA+ N=89 Media (DT)
POBLACIÓN GENERAL	40,61 ±23,17	41,97 ±23,79	57,98 ±21,79
PRETEST	48,67 ±29,72	48,27 ±29,7	49,45 ±29,91
POSTEST	43,94 ±24,53	42,13 ±27,86	46,10 ±32,6

Se realizó una comparación de la percepción de riesgo en el grupo de mujeres portadoras de mutación patogénica que habían sido estudiadas con antelación y habían tomado la decisión de llevar a cabo cirugía reductora de riesgo o seguimiento periódico.

En cuanto a la primera pregunta, la valoración del porcentaje de riesgo percibido (0-100) de la población general, no se encontraron diferencias entre ambos grupos. En el caso de las mujeres sometidas a cirugía, se encuentra una diferencia estadísticamente significativa entre la primera pregunta (percepción del riesgo de

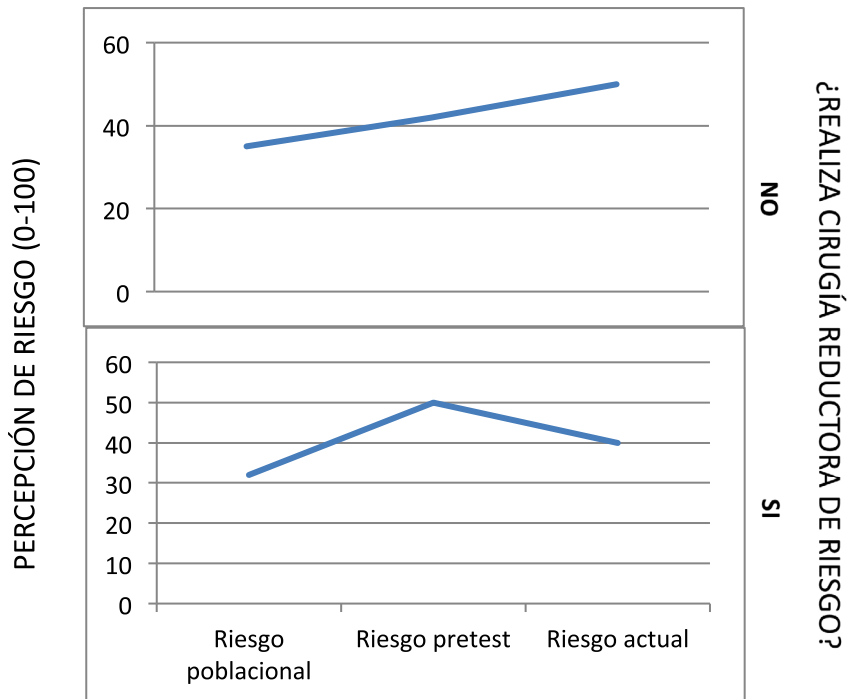
población general) frente a la segunda pregunta (riesgo personal antes de llevar a cabo el estudio). En el caso de las mujeres que no llevan a cabo una cirugía, hay que resaltar que la respuesta a la tercera pregunta, la percepción de riesgo de cáncer que creen tener en la actualidad, es muy elevada respecto a su comparación con la población general, alcanzando diferencias estadísticamente significativas. (Véase Tabla 3)

Tabla 3. Valoración de la percepción de riesgo de padecer cáncer (Escala Likert 0-100) en mujeres portadoras de mutación BRCA que optaron por cirugía reductora de riesgo vs. seguimiento periódico.

	REALIZA CIRUGÍA N=62	NO CIRUGÍA N= 27
POBLACIÓN GENERAL	37.69 ±21,86	38,63 ±22,03
PRETEST	51,05 ±30,02	45,78 ±29,87
p	0,004	0,261
POBLACIÓN GENERAL	37.69 ±21,86	38,63 ±22,03
POSTEST	43,40 ±34,78	52,3 ±26,47
p	0,229	0,047
PRETEST	51,05 ±30,02	45,78 ±29,87
POSTEST	43,40 ±34,78	52,3 ±26,47
p	0,196	0,416

Se puede observar que aquellas mujeres que optaron por un seguimiento periódico y declinaron realizar una cirugía reductora de riesgo, consideraban presentar un riesgo más elevado que la población general de padecer cáncer antes de realizar el estudio genético. Se observó una percepción de riesgo ascendente en estas mujeres, considerando que presentan un mayor riesgo en el momento actual, tras haber decidido realizar seguimiento. Sin embargo, en el caso de las mujeres que optaron por cirugía reductora de riesgo se observó que consideraban presentar un riesgo más elevado que la población general de padecer cáncer y mayor que aquellas mujeres que realizan seguimiento. Una vez llevada a cabo la cirugía se observó que la percepción de riesgo se situaba por debajo del punto inicial antes de realizar el estudio genético, aunque siguen considerando tener un riesgo más elevado que la población general (Véase Figura 1).

Figura 1. Evolución de la percepción de riesgo en mujeres portadoras de mutación BRCA que optaron por cirugía reductora de riesgo vs. seguimiento periódico.



Por último se agrupó a las mujeres portadoras de mutación BRCA que habían sido sometidas a una cirugía reductora de riesgo (N=66) en dos grupos, a) aquellas que creían tener un mayor riesgo de cáncer que la población general y b) aquellas que consideraban que su riesgo era igual o menor que su grupo normativo. En ambos casos se encontraron diferencias estadísticamente significativas. Aquellas mujeres que valoraban un mayor riesgo que la población general de padecer cáncer redujeron su percepción de riesgo significativamente tras someterse a una cirugía. Sin embargo, en el caso de las mujeres que valoraron un riesgo igual o menor que la población general, aumentaron su percepción de riesgo de cáncer una vez realizada la cirugía (Véase Tabla 4).

Tabla 4. Valoración de la percepción de riesgo de padecer cáncer (Escala Likert 0-100) en mujeres portadoras de mutación BRCA que optaron por cirugía reductora de riesgo

	PRETEST	POSTEST	p
Creer tener más riesgo que la población general	70,47 ±20,05	41,31 ±33,78	<0,001
Creer tener igual o menor riesgo que la población general	30,33 ±24,63	45,63 ±36,26	0,051

6. Discusión

Como limitaciones cabría resaltar la diferencia en las medidas temporales de las participantes incluidas en el estudio. Al tratarse de una población reducida se decidió iniciar de forma paralela ambos tipos de evaluación, incluyendo las mujeres portadoras que habían sido identificadas desde el inicio de la actividad de la Consulta de Consejo Genético y aquellas que acudían a estudio genético en el momento de iniciar las valoraciones. El hecho de que se hayan evaluado en momentos diferentes hace especialmente relevante la necesidad de comprobar la distribución normal de las variables y hacer hincapié en el análisis estadístico de las mismas para evitar sesgos en el análisis de los resultados.

El presente proyecto aúna el estudio de otras variables psicológicas implicadas en el proceso de Consejo Genético, tales como: ansiedad, depresión, calidad de vida, impacto del asesoramiento sobre el riesgo de cáncer y la satisfacción con el mismo. Estas variables están siendo objeto de análisis para futuras publicaciones que permitan correlacionar la percepción de riesgo oncológico con otros aspectos psicológicos que pueden tener un peso muy importante en este proceso.

Se considera indispensable la valoración de la percepción de riesgo, variable principal del presente estudio, en los trabajos en el área de CGO, dada la facilidad de obtención de esta información, sin interferencia en la dinámica asistencial. En ocasiones no es evaluada en los estudios de impacto psicológico y en base a los datos del trabajo se demuestra su relevancia en la adaptación al proceso de CGO y en la toma de decisiones.

7. Conclusiones

Como conclusiones generales se puede destacar que en el presente estudio no se encontraron diferencias significativas entre las mujeres que habían sido informadas recientemente y no se habían decantado por una medida preventiva en el momento de la evaluación, y aquellas mujeres a las que se detectó una mutación patogénica de forma previa y ya se habían decantado por una medida preventiva. La valoración del riesgo actual era menor en las mujeres informadas recientemente, lo que va en línea con otros estudios en los que se concluye que recibir un resultado de un test genético favorece una disminución de la percepción de riesgo de forma inicial, debido al fin de la incertidumbre del proceso y que el efecto del paso del tiempo desde la confirmación de la presencia de mutación provoca en ocasiones una elevación de dicha percepción de riesgo⁽¹⁰⁻¹¹⁾.

En cuanto a la comparación de mujeres que optaron por cirugía vs. seguimiento, se encontraron diferencias significativas entre el riesgo que valoraban para la población general y el suyo propio antes de someterse al estudio genético, en concreto una valoración mayor del riesgo en el caso de mujeres que optaron por cirugía. En la literatura se encuentran resultados acordes a los obtenidos, que indican una mayor tendencia a la elección de medidas más activas por parte de mujeres que consideran que tienen más riesgo de desarrollar la enfermedad⁽¹⁰⁾.

En el caso de las mujeres que optaron por seguimiento, los resultados obtenidos apoyan los encontrados en la literatura científica, que indican que se mantiene una elevación significativa de la percepción de riesgo respecto al riesgo que consideran

que presenta la población general⁽¹¹⁾. Esa percepción actual se reduce en el caso de las mujeres que decidieron operarse. Uno de los factores que ha demostrado ser significativo ha sido la percepción que en el inicio tienen las mujeres estudiadas y cómo perciben su riesgo elevado frente a la población general. En los casos en los que las mujeres valoran un riesgo superior al resto de la población, la cirugía tiene un efecto en su percepción, logrando una disminución significativa. Si esa valoración es en el inicio menor no existe esa disminución a pesar de que la mujer se someta a una cirugía reductora, sino que se percibe que se tiene un riesgo mayor que el grupo normativo.

En el presente estudio se pone de manifiesto la necesidad de hacer una correcta evaluación de la percepción de riesgo que tienen las mujeres antes de someterse a un estudio y a las posteriores recomendaciones preventivas. En la medida en que se logre que las mujeres tengan una percepción de riesgo ajustada a la realidad y no se produzca una sobreestimación o infraestimación de la misma, se va a lograr una mayor adaptación al proceso de test genético y a las medidas posteriores, lo que podría repercutir en una mejor adaptación desde el punto de vista de las participantes en Consejo Genético Oncológico.

Esta valoración debe ser muy exhaustiva ya que las implicaciones de las medidas preventivas, especialmente las quirúrgicas, con irreversibles.

Una de las ventajas del trabajo es la visibilidad de una problemática que, aunque no tiene una alta incidencia, tiene una enorme repercusión para las familias afectadas y una importante repercusión sociosanitaria.

Otro de los aspectos importantes de esta valoración sería la posibilidad de detectar grupos de riesgo que podrían ser susceptibles de abordaje terapéutico psicológico.

La población de Consejo Genético puede tratarse de un grupo heterogéneo dada la implicación de distintas variables que deben ser objeto de estudio en sucesivas investigaciones.

8. Agradecimientos

Se agradece a la Asociación Española contra el Cáncer la financiación ofrecida a través de la Convocatoria de Ayudas a Proyectos de Investigación 2015 para la elaboración del Proyecto de Investigación “Impacto psicológico y adherencia a recomendaciones de seguimiento de consejo genético en familias con alto riesgo de cáncer de mama y ovario hereditario”, desarrollado en el Hospital Clínico San Carlos de Madrid, con la Dra. María Eugenia Olivares Crespo como Investigadora Principal.

9. Referencias bibliográficas

1. Genetic counseling. *Am J Hum Genet* 1975;27:240-2.
2. Teulé A, Lázaro C. Genes de predisposición hereditaria al cáncer y riesgo poligénico. En: Sociedad Española de Oncología Médica. *Cáncer Hereditario*. 3ª Ed. Madrid: SEOM, 2019. p.31-43.

3. Llort G, Ramón y Cajal T. Aspectos clínicos de predisposición hereditaria al cáncer de mama y al cáncer de ovario. En: Sociedad Española de Oncología Médica. *Cáncer Hereditario*. Tercera Edición. Madrid: SEOM, 2019. p. 155-188.
4. Pujol P, Barberis M, Beer P, Friedman E, Piulats JM, Capoluongo ED, et al. Clinical practice guidelines for BRCA1 and BRCA2 genetic testing. *Eur J Cancer* 2021;146:30-47. <https://doi.org/10.1016/j.ejca.2020.12.023>.
5. Daly MB, Pal T, Berry MP, Buys SS, Dickson P, Domchek SM, et al. Genetic/familial high-risk assessment: breast, ovarian, and pancreatic, version 2.2021, NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology. *J Natl Compr Canc Netw* 2021;19:77-102. <https://doi.org/10.6004/jnccn.2021.0001>.
6. Nelson HD, Pappas M, Zakher B, Mitchell JP, Okinaka-Hu L, Fu R. Risk assessment, genetic counseling, and genetic testing for BRCA-related cancer in women: a systematic review to update the U.S. Preventive Services Task Force recommendation. *Ann Intern Med* 2014; 18;160:255-66. <https://doi.org/10.7326/M13-1684>.
7. Sekine M, Nishino K, Enomoto T. BRCA Genetic test and risk-reducing salpingo-oophorectomy for hereditary breast and ovarian cancer: state-of-the-art. *Cancers (Basel)* 2021;23;13:2562. <https://doi.org/10.3390/cancers13112562>.
8. Gettig E, Marks J, Mulvihill J. Genetic counseling for the oncology patient. In: Holland JC, editor. *Psycho-oncology*. New York: Oxford University Press; 1998. p. 186–195.
9. 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.
10. Shin S, Ryu MR, Kwon WK, Kim S, Jang J-H, Kim J-W. Psychological effects and risk perception after genetic counselling. *J Gen Med* 2021;18:38-43. <https://doi.org/10.5734/JGM.2021.18.1.38>
11. Butow PN, Lobb EA, Meiser B, Barratt A, Tucker KM. Psychological outcomes and risk perception after genetic testing and counselling in breast cancer: a systematic review. *Med J Aust* 2003; 20;178:77-81. <https://doi.org/10.5694/j.1326-5377.2003.tb05069.x>.
12. Gomes P, Pietrabissa G, Silva ER, Silva J, Matos PM, Costa ME, Bertuzzi V, Silva E, Neves MC, Sales CMD. Family adjustment to hereditary cancer syndromes: a systematic review. *Int J Environ Res Public Health* 2022; 30;19:1603. <https://doi.org/10.3390/ijerph19031603>.
13. Hassanein Z, Lee R, Ahmed M, Asgeirsson K, Macmillan D, Wilson E. Experiences and views of women undergoing BRCA genetic testing in the UK: A qualitative systematic review. *Eur J Surg Oncol* 2022; 48: E193. <https://doi.org/10.1016/j.ejso.2022.03.036>
14. den Heijer M, Seynaeve C, Vanheusden K, Timman R, Duivenvoorden HJ, Tilanus-Linthorst M, et al. Long-term psychological distress in women at risk for hereditary breast cancer adhering to regular surveillance: a risk profile. *Psychooncology* 2013;22:598-604. <https://doi.org/10.1002/pon.3039>.