

PROBLEMAS FAMILIARES ASOCIADOS AL CÁNCER HEREDITARIO

Fabiola Cortés-Funés

Servicio de Oncología Médica. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid

Resumen

El cáncer hereditario plantea un desafío para el equipo multidisciplinar que trabaja con él. La Unidad de Consejo Genético se ocupa tanto del paciente oncológico como de sus familiares sanos. Por ello es importante poder tener herramientas para evaluar a la familia; el Modelo Sistémico de Enfermedad y el genograma nos ayudan a dibujar un mapa de lo que esta pasando dentro de la familia y así planear la intervención en función de las características del sistema familiar.

Palabras clave: Evaluación familiar, consejo genético, Modelo Sistémico de Enfermedad, genograma.

Abstract

Hereditary cancer represents a real challenge for the multidisciplinary sanitary team that has to manage it. The Genetic Counselling Unit takes care not only for the oncology patient but also for his/her healthy relatives. Therefore, it is important to have the suitable tools to evaluate the whole family; the Family System Illness Model and the genogram are used to draw the map to ascertain what is happening inside the family and be able to set out the intervention according to the characteristics of the family system.

Keywords: Family assessment, genetic counseling, Family System Illness Model, genogram.

INTRODUCCIÓN: EL CONSEJO GENÉTICO Y LA FAMILIA

Las familias se ven sometidas a muchos acontecimientos a lo largo del ciclo vital familiar tales como nacimientos, matrimonios, separaciones, migraciones, problemas laborales, enfermedades, accidentes y muertes. Muchos de estos eventos son esperados, deseados, temidos, preparados con mucho tiempo, transmitidos de generación en generación y aceptados de diferente manera cuando ocurren inesperadamente. En este cúmulo de acontecimientos en que se ven inmersas las familias, existen situaciones nuevas a las que las familias se tienen que adaptar. Situaciones que gracias al avance tecnológico enfrentan a momentos y decisiones inesperadas para las que no existen ni antecedentes ni preparación, como serían: tener un hijo para salvar a otro familiar, tener un hijo aunque los dos padres tengan problemas de fertilidad, ele-

gir el sexo de un hijo en función de alguna enfermedad que pueda padecer, y algo de lo que vamos a tratar a continuación que son todas las decisiones y posibilidades que ofrece el consejo genético en muchos problemas médicos y en concreto en Oncología. Este nuevo planteamiento enfrenta a las familias a opciones nuevas que pueden mejorar todos los aspectos de su calidad de vida si lo enfrentan de manera adecuada. Es en esta circunstancia donde los "lazos de sangre" se manifiestan más vivamente.

La manera en que la familia y cada uno de sus miembros se enfrenta a este momento depende, como casi siempre, de los recursos psicológicos de que dispone, de la estructura de la familia, su manera de comunicarse y de las herramientas que ha utilizado para enfrentarse a otras situaciones de crisis. Estas familias ya cuentan al menos con una historia de enfermedad oncológica.

Correspondencia:

Fabiola Cortés-Funés Urquijo
Servicio de Oncología Médica
Hospital Universitario 12 de Octubre
Avda. de Córdoba s/n
28041 Madrid
E-mail: FABIOLACFU@telefonica.net

EVALUACIÓN FAMILIAR

Para la evaluación de la familia que acude a la consulta de Consejo Genético tenemos varios instrumentos apropiados,

pero tendremos que tratar de usar el que sea más útil para todos los profesionales que van a ver a la familia en los diferentes momentos de la evaluación, enfermedad, proceso del test, espera de resultados y después en las revisiones o seguimiento.

Primero expondremos a grandes rasgos el **Modelo Sistémico de Enfermedad** propuesto por Rolland⁽¹⁾, que nos va a dar muchas pautas para poder evaluar las familias que se van a someter al Consejo Genético. Este modelo presta especial atención a la estructura familiar y al momento del ciclo vital, así como a los diferentes aspectos de la enfermedad (según el comienzo, el curso, la incapacitación que produce y el desenlace que se prevea).

Lo primero que necesitamos conocer es la **estructura familiar** para localizar cuáles son los miembros de la familia con los que vamos a contar y qué lugares ocupan dentro de la familia:

- a) Composición de la unidad doméstica: si hay divorcios, matrimonios posteriores, personas que no pertenezcan a la familia nuclear.
- b) Constelación de hermanos: orden de nacimiento, género, diferencias de edad, momento de nacimiento de cada uno, características del niño y actitudes parentales con respecto a las diferencias de género.
- c) Configuraciones familiares inusuales.

A continuación nos interesa ver la manera en que la familia actúa; el **ajuste del ciclo vital familiar**, por lo que nos fijaremos en la existencia de:

- a) Repetición de pautas de funcionamiento, de relación o estructurales en varias generaciones
- b) Acontecimientos vitales y funcionamiento familiar: si existe alguna coincidencia en fechas, impacto de los cambios, transiciones y traumas, acontecimientos sociales, económicos y políticos. Los momentos de los diagnósticos será importante resaltarlos, ya que no siempre son casuales en las familias con historia de enfermedad.

- c) Pautas de relación y triangulaciones existentes en cualquier nivel.
- d) Equilibrio y desequilibrio familiar en relación a roles, estructura, nivel y estilo de funcionamiento y equilibrio.

Para tener más datos acerca del **funcionamiento familiar** vamos a fijarnos en la adaptabilidad (flexibilidad/rigidez), la cohesión (proximidad/distancia) y estilos de comunicación. Una vez conozcamos estos aspectos de la familia podremos predecir algunas de las reacciones que pueden mostrar durante el proceso de Consejo Genético. Si nos encontramos con una persona que nos describe a su familia como rígida, con dificultad para adaptarse a las nuevas situaciones, con gran distancia entre los miembros y cuya comunicación es muy limitada tendremos que prestar especial atención a sus demandas y al proceso de comunicación de resultados, sean estos cuales sean.

Una parte de la evaluación irá encaminada a la experiencia pasada con la enfermedad, la pérdida, la crisis y la adversidad. El buscar momentos similares al actual y ver las pautas de funcionamiento que se pusieron en marcha nos dará una idea de cuáles son los recursos que la familia puede poner en marcha en este proceso que tiene que ver con la anticipación de la enfermedad y los hábitos saludables para un diagnóstico precoz.

El sistema de creencias de la familia, cuál creen que es la relación mente-cuerpo, las creencias acerca de la normalidad y acerca del dominio y control de la enfermedad, en muchas ocasiones van a estar determinadas por las experiencias pasadas, y así nos podemos encontrar con el *síndrome del aniversario*⁽²⁾. El trabajo con estos aspectos también es adecuado cuando se hace en la familia.

La organización de las jerarquías, los roles y fronteras con el exterior no debe pasar inadvertido, dependiendo de qué jerarquía ocupe el miembro que se va a someter al test, la respuesta puede ser diferente y sus decisiones también.

Una de las herramientas básicas para la evaluación de la familia y la representación de algunos de los aspectos arriba descritos

es el **genograma**⁽³⁾; un formato para dibujar un árbol familiar que registra información sobre los miembros de una familia y sus relaciones durante tres generaciones. Los genogramas presentan la información de forma gráfica de manera que se pueden visualizar rápidamente las normas familiares y son a la vez una rica fuente de hipótesis sobre cómo un problema clínico puede estar relacionado con el contexto familiar y la evolución tanto del problema como del contexto a través del tiempo. En el genograma se pueden registrar todos los datos que nos interesen en cada consulta.

El genograma de la familia nos permite averiguar la historia de la enfermedad: qué familiares han estado enfermos, cuál ha sido el diagnóstico, a qué edad, cuál fue la evolución. También nos va a ser de gran ayuda fijarnos en la manera en que se cuenta la historia, cómo se cuentan las experiencias de enfermedad, si hacen más hincapié en el momento del diagnóstico, en el tratamiento o en el desenlace, quién tiene la información, si la enfermedad ha cambiado algo en la familia y quién toma las decisiones.

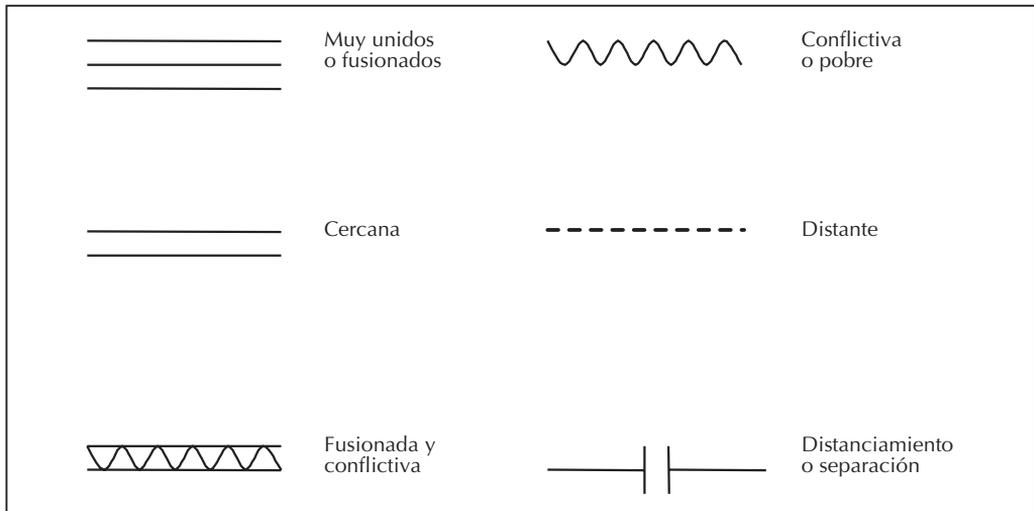
También podemos registrar cómo es la relación de los miembros más destacados de la familia clasificándola como: cercana, muy cercana, conflictiva, fusionada y con-

flictiva, distante e inexistente o rota, además de la frecuencia y naturaleza de la comunicación⁽⁴⁾. (Ver la figura 1).

Toda la información de que dispongamos nos va a dar datos de la manera de manejarse de la familia, incluyendo el modo en que la familia llega a la Unidad de Consejo Genético, ya que actualmente todavía no es un procedimiento que esta al alcance de todas las familias.

Otros instrumentos que podemos utilizar son a) *Family Relationship Index de Moos y Moos. (FRI)*⁽⁵⁾, que nos proporciona información acerca de los modos de relación de la familia entre sí, indicándonos si la familia tiene capacidad de adaptación. Es una herramienta muy útil para discriminar las familias disfuncionales y con niveles clínicos de ansiedad y depresión de las que no están en riesgo. Las familias en riesgo necesitarían de medidas complementarias antes de ser remitidas a una unidad específica para ser atendidas. Todavía no existe una traducción validada con población española; y b) *La escala de Ansiedad y Depresión Hospitalaria (HADS)*⁽⁶⁾, que nos indica el nivel de ansiedad y depresión de la persona en el momento de la entrevista, que se puede utilizar con familiares y está validado con muestra española⁽⁷⁾.

Figura 1. Tipos de relación familiar evaluados e la entrevista



En ocasiones estas familias están muy habituadas a vivir con la enfermedad y el profesional tenderá a evaluar siempre los aspectos de enfermedad física que puede estar ocultando patrones de funcionamiento disfuncionales. Por ello será importante estar entrenado en el trabajo con estas familias.

También se puede observar frecuentemente cómo la enfermedad ha creado situaciones difíciles de elaborar en el tiempo o pérdidas no elaboradas que van a dificultar la adherencia a las medidas preventivas si no se interviene a tiempo (tal como se expone en el caso adjunto que sirve como ejemplo).

SEGUIMIENTO DE LAS FAMILIAS

Muchos casos van a requerir una intervención familiar, ya que esta nueva información añadida a la historia de la vida familiar va a necesitar un tiempo para integrarse. Esto se unirá generalmente a otras situaciones vitales que la familia esta viviendo.

Es muy importante diferenciar este trabajo que se realiza con personas sanas del que realizamos con los pacientes diagnosticados; aunque en ambos casos el tiempo será siempre el gran tema cuando se habla de la vida, la enfermedad, el tiempo de vida y las causas que pueden llevar a la muerte de una persona o de varios miembros de una misma familia.

Pueden darse diversas formas de culpabilización en la familia. Por ejemplo, los familiares no portadores de una mutación pueden presentar un sentimiento de “culpa del superviviente” respecto a los portadores al no haber heredado la mutación genética. Los padres de portadores pueden experimentar un sentimiento de “culpa del transmisor” por haber transmitido la mutación génica a sus hijos y en cada caso habrá que ayudarles a aliviar esa culpa de manera adecuada.

Los individuos con una mutación que predispone al cáncer pueden tener dificultades para diferenciar la percepción de sí mismos de la enfermedad y pueden sentirse “defectuosos” a pesar de que no se les haya diagnosticado nunca un cáncer. De igual modo, la presencia de una mutación here-

ditaria puede estigmatizar la forma en que es considerada una familia o un grupo étnico, en especial si una determinada mutación se asocia a su origen familiar o étnico.

La toma de decisiones futuras como intervenciones quirúrgicas, seguimientos médicos, cambio de hábitos de vida, paternidad, cambio de lugar de residencia, seguros médicos o tipo de trabajo puede ser otro punto importante de intervención. Para ello podremos ayudar a que la familia se encuentre en un buen momento para tomar esas decisiones, teniendo en cuenta los aspectos individuales de cada uno, su momento vital y las relaciones que en ese momento tenga.

NIÑOS

En muchas ocasiones la motivación para el test está en función de las creencias de riesgo personal, las estrategias de afrontamiento percibidas y la preocupación por los niños⁽⁶⁾. El objetivo principal es promover el bienestar del niño. El consejo genético en familias con niños debe observar los siguientes aspectos: evaluación del significado de los beneficios y riesgos potenciales del test, determinar la capacidad de tomar decisiones del niño y preservación de los intereses del niño⁽⁹⁾.

En Oncología, las pruebas no se van a realizar hasta la mayoría de edad, pero sí se puede dar una atención a los padres para que puedan prepararse para enfrentar la noticia cuando ésta se pueda dar, y además tener unas conductas saludables con todos los hijos independientemente de la carga genética que puedan tener añadida, equilibrar el trato entre los hijos y las hijas y ayudar a la familia a que lo viva con normalidad y puedan integrar las medidas preventivas dentro de sus hábitos.

Los niños que se podrían beneficiar de un proceso de consejo genético deben ser identificados. La decisión de hacer el test a los niños siempre debe hacerse en función del beneficio que pueda tener para éste, nunca para aliviar la ansiedad de los padres. La decisión de revelar el resultado al niño debe

hacerse en función de la madurez emocional y cognitiva para entender los resultados. Cuando no existen estrategias para reducir el riesgo o no están disponibles y la probabilidad de desarrollar la neoplasia en la infancia es muy baja el test no debe ser ofrecido. La premisa de no dañar debe quedar siempre muy clara en todo el proceso tanto para los consejeros como para los padres.

MAYORÍA DE EDAD

Una vez que la persona puede decidir hacerse las pruebas, el consultor tiene que estar atento para poder evaluar el grado de maduración de la persona y cuáles son los factores que le impulsan a hacerse o no las pruebas. Sería adecuado cuando la motivación hacia las pruebas parte de un interés en tomar medidas preventivas pero sin que ésto sea de una manera obsesiva, siempre con cautela y con tolerancia a la incertidumbre. La persona que crea que la prueba le va a quitar el sentimiento de incertidumbre por completo tendría que esperar y seguir con el proceso de información.

SITUACIONES ESPECIALES

En alguna ocasión nos encontraremos con familias en las que existen secretos y como tales habrá que saber manejarlos tratando de conjugar entre la situación médica y las relaciones familiares. Es en el momento de analizar "la sangre" cuando podemos encontrar situaciones comprometidas como pueden ser falsas paternidades ocultas, adopciones secretas, etc. Habrá que ser especialmente cuidadoso y tener en cuenta las consecuencias a largo plazo que puede tener una intervención poco acertada o rápida.

CONCLUSIONES

La familia debe ser el eje central del Consejo Genético y nunca perderla de vista. Aunque la entrevista se haga a un único miembro, éste siempre estará inmerso en

una historia familiar y unas pautas aprendidas además de heredadas. Por ello los profesionales que se dedican al Consejo Genético deben estar especialmente formados en la evaluación y tratamiento de familias.

CASO DE K.A.G.

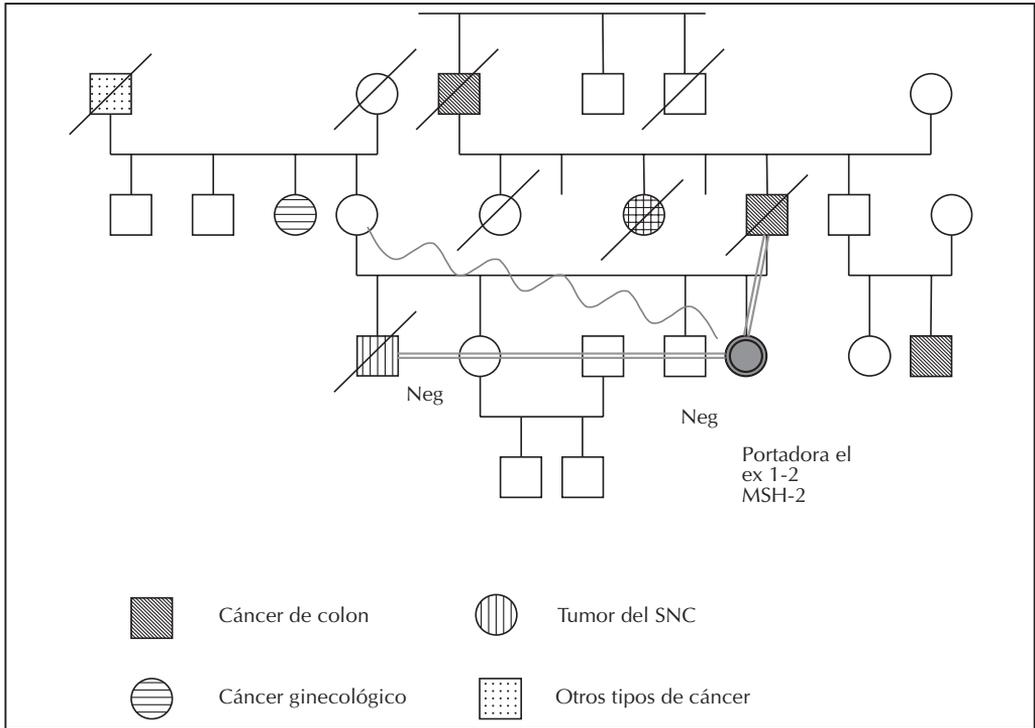
K. es una mujer de 18 años que acude a consulta una vez que ha recibido hace un mes el resultado del test siendo portadora de una mutación en MSH2. Sus antecedentes familiares son (ver la figura 2): el abuelo materno fallecido de un cáncer de próstata a los 70 años, tía materna diagnosticada de un cáncer de útero a los 45 años, tío abuelo paterno fallecido de un cáncer de colon, tía paterna diagnosticada de un tumor ginecológico a los 30 años y fallecida de un tumor cerebral a los 40 años, tío paterno diagnosticado de un cáncer de colon vivo, padre fallecido de un cáncer de colon a los 51 años (*"se descuidó mucho y desde el diagnóstico duró seis meses"*), primo hermano diagnosticado de un cáncer de colon, y hermano fallecido de un tumor del SNC a los 22 años (*"murió a los tres meses del diagnóstico, me llevaba muy bien con él, me cuidaba mucho"*). Hermana de 33 años sana y negativa en el test y hermano de 28 sano y también con resultado negativo en el test.

K. ha recibido la información de los riesgos que tiene, con distintos porcentajes para cáncer de colon, endometrio, útero y SNC y de las medidas preventivas a las que puede someterse por el momento.

En el momento de la evaluación K. presenta una ansiedad elevada, con problemas de sueño, trastornos digestivos de origen nervioso, dificultad para concentrarse, labilidad emocional y gran confusión y deseos de muerte rápida (sin ideas de suicidio).

Una vez recogidos los datos de las relaciones familiares podemos ver cómo las pautas de comunicación en la familia son pobres, con gran dificultad para hablar de la enfermedad y de diversos temas abiertamente. La decisión de que K. se hiciera el test fue de su hermana mayor que realiza

Figura 2. Genograma simplificado



funciones maternas con K. dada su diferencia de edad y el problema de alcoholismo de la madre. Además podemos ver que la relación de K. con su padre y hermano fallecidos es definida como cercana y al explorar la elaboración de estas pérdidas podemos concluir que son duelos no resueltos.

La intervención en este caso fue dirigida exclusivamente a K. dado que su madre no quiso acudir y los hermanos tenían dificultades con el horario.

Los objetivos que nos planteamos en la intervención fueron:

- Elaborar la pérdida del padre y del hermano, por separado y viendo qué supuso cada una en cada momento y diferenciándolas de ella y su momento actual
- Promover la toma de decisiones a favor de su salud y su independencia
- Establecer una comunicación abierta con su madre, con su pareja y con sus hermanos, para evitar que se

repetan los patrones anteriores de diagnósticos tardíos y problemas de comunicación

- Ayudarle a poder vivir con esta información de riesgo de diagnóstico y a la vez pudiendo tomar decisiones del "aquí y ahora" sin postponer ni adelantar inadecuadamente ninguna decisión
- Buscar con ella estrategias para que pueda relajarse: buscando los estresores y controlándolos o aplicando técnicas de relajación

Las consultas se fijaron mensualmente y en 5 sesiones K. había cambiado de trabajo a uno que le requiriera menos esfuerzo físico y le dejara más tiempo para cuidarse; había aprendido a controlar los síntomas ansiosos; había podido ir decidiendo las pruebas que quería realizarse e identificar los miedos concretos. Podía hablar con más tranquilidad de su padre y de su hermano y diferenciar las situaciones médicas

de ellos con la suya. De momento no había decidido nada con respecto a los hijos aunque había hablado del tema con su pareja.

Intervenciones futuras: Se podría valorar la situación de los hermanos, cómo han vivido el resultado negativo y favorecer la comunicación abierta y las conductas preventivas entre ellos. Así estamos actuando de manera preventiva para poder favorecer el momento del diagnóstico si éste se produce. También será positivo buscar otras fuentes de apoyo para K, así como un tratamiento para el alcoholismo de la madre.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Rolland J.S. Familias, enfermedad y discapacidad. Barcelona: Gedisa; 2000.
2. Schutzenberger A.A. La voluntad de vivir. Buenos Aires: Omeba; 2005.
3. McGoldrick M., Gerson R. Genogramas en la evaluación familiar. Barcelona: Gedisa; 1993.
4. Daly M., Farmer J., Harrop-Stein C., Montgomery S., Itzen M., Wagner J. et al. Exploring family relationships in cancer risk counselling using the genogram. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev* 1999; 8:393-398.
5. Edwards B., Clarke V. The validity of the family relationships index as a screening tool for psychological risk in families of cancer patients. *Psychooncology* 2005; 14: 546-554.
6. Zigmond A.S., Snaith R.P. The Hospital Anxiety and Depression Scale. *Acta Psych Scand*, 1983; 67:361-370.
7. López-Roig S., Terol M.C., Pastor M.A., Neipp M.C., Massutí B. Ansiedad y depresión. Validación de la escala HAD en pacientes oncológicos. *Rev Psicol Salud* 2000; 12 (2):127-155.
8. Lerman C., Daly M., Masny A., Balsheim A. Attitudes about genetic testing for breast-ovarian cancer susceptibility. *J Clin Oncol* 1994; 12:843-850.
9. Blanco, I. Genetic testing for cancer susceptibility. Is it in their best interest?. En: 8th International Meeting. Psychosocial aspects of genetic testing for hereditary cancer. Barcelona. 2003. p.6-8.

