

## IMPACTO PSICOSOCIAL DEL TEST GENÉTICO EN PACIENTES DIAGNOSTICADOS CON CÁNCER DE MAMA O COLORECTAL Y FAMILIARES DE ALTO RIESGO: LA ATENCIÓN PSICO-ONCOLÓGICA EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO SANT JOAN DE REUS

Agustina Sirgo\*, Beatriz Rubio\*, Asunción Torres\*\*, Mónica Salvat\*\* y J. Brunet\*\*\*

\*Unitat de Psico-oncologia. Àrea d'Oncologia. Hospital Universitari Sant Joan de Reus

\*\*Unitat de Consell Genètic. Fundació per a la Investigació i Prevenció del Càncer (FUNCA). Reus

\*\*\*Unitat d'Avaluació del Risc de Càncer i Prevenció (UARC). Institut Català d'Oncologia. Hospital Josep Trueta. Girona

### Resumen

El principal objetivo de este trabajo es describir la intervención psico-oncológica dentro de la Unidad de Consejo Genético del Hospital Universitario Sant Joan. Se presenta también un estudio que trató de: (1) valorar la comprensión de la información proporcionada en la Unidad de Consejo Genético y, (2) describir el efecto que las sesiones de Consejo Genético tienen sobre la adaptación psicosocial de pacientes y familiares. Se evaluó a una muestra total de 51 sujetos divididos en: (1) pacientes diagnosticados de cáncer candidatos a estudio genético, (2) pacientes diagnosticados de cáncer no candidatos a estudio genético, (3) familiares de pacientes no candidatos a estudio genético, (4) familiares de pacientes candidatos a estudio genético. Se tuvieron en cuenta las variables socio-demográficas y el tipo de tumor. Antes de la primer visita a la Unidad de Consejo Genético se evaluaron: las razones para acudir a esta visita, las creencias sobre la causa de aparición de la enfermedad y sobre la heredabilidad del cáncer. Tras la visita, se evaluó la comprensión de ser o no candidato a estudio genético, las ventajas y desventajas de ser candidato a estudio genético, creencias sobre la aparición de tumores en la familia, conclusiones de acudir a la visita, estado de ánimo e historia psiquiátrica.

La muestra evaluada presenta una mejor comprensión del riesgo que tiene de desarrollar cáncer y de las razones de aparición de tumores en su familia; consideran haber recibido información muy valiosa; se encuentran satisfechos por la visita y la atención recibida y se muestran más aliviados y tranquilizados.

**Palabras clave:** Adaptación psicosocial, comprensión de información, intervención psico-oncológica, consejo genético.

### Abstract

The main objective of this study is to describe psycho-oncological intervention at the Genetic Counselling Unit in the University Hospital Sant Joan. We also present data on a study which aims were: (1) to study the approach and understanding of the information given at the Genetic Counselling Unit and (2) to report the effect that genetic counselling has on the psychosocial adjustment for patients and family members. A total sample of 51 subjects were assessed (1) cancer patients who are candidates to a genetic testing, (2) cancer patients who do not meet the criteria for a genetic testing, (3) family members of cancer patients who do not meet the criteria for a genetic testing, and (4) family members of cancer patients who meet the criteria for a genetic testing. A number of variables were assessed regarding socio-demographic variables and type of tumor. Pre-genetic counselling variables evaluated were: reasons for attending the genetic counselling unit, beliefs about the cause of cancer in the family, and about the risk of developing cancer. Post-genetic counselling variables were: understanding of being or not candidate to genetic testing, advantages and disadvantages of being candidate to genetic testing, beliefs about the apparition of cancer in the family, conclusions from the visit, anxiety and depression and psychiatric history.

The sample assessed shows a better understanding of the cancer risk they have and the reasons of having so many cancer cases in the family after the counselling visit. They rate the visit as important, informative and satisfactory, and they appear more relieved and relaxed.

**Keywords:** Psychosocial adaptation, information understanding, psycho-oncological intervention, genetic counselling.

### Correspondencia:

Dra. Agustina Sirgo  
Unitat de Psico-oncologia. Àrea d'Oncologia  
Hospital Universitari Sant Joan de Reus  
Sant Joan s/n. Reus 43201. Tarragona  
E-mail: asirgo@grupsgassa.com

## INTRODUCCIÓN

El Consejo Genético es un área emergente dentro de la Oncología y las Ciencias de la Salud. Ha sido definido por la Sociedad Americana de Genética Humana como "un proceso de comunicación que tiene que ver con los problemas humanos asociados a la ocurrencia de un trastorno genético en la familia, involucra a uno o más profesionales capacitados para ayudar a los pacientes afectados y/o a sus familiares, y en el contexto oncológico, se refiere a muchas de las decisiones que tienen que ver con el cuidado del paciente con cáncer y sus familiares sanos con una predisposición familiar o heredada a desarrollar cáncer; esta atención requiere un cierto nivel de especialización clínica que sólo se puede conseguir dentro de equipos multidisciplinarios".<sup>(1)</sup> El principal objetivo del Consejo Genético en Oncología es educar y proporcionar información suficiente sobre el riesgo que se tiene de desarrollar cáncer y sobre las medidas de prevención disponibles, para permitir que los pacientes y sus familiares desarrollen el principio de autonomía personal y realicen tomas de decisión informadas, especialmente en los aspectos relacionados con la prevención, en el caso de que se identifique una mutación, o cuando exista un riesgo familiar elevado, con el objetivo de reducir la morbilidad y mortalidad por cáncer. Por estos motivos existe un gran interés en la incorporación de psicólogos dentro de los equipos multidisciplinarios de las Unidades de Consejo Genético en ciertas disciplinas médicas y especialmente en Oncología.

La decisión de participar en las visitas a las Unidades de Consejo Genético y la decisión de realizarse el test genético cuando está indicado, viene determinada por diferentes factores, principalmente las necesidades de información sobre salud de las personas que acuden. Uno de los factores que condicionan esa participación es la relación y los patrones de comunicación con los miembros de la familia<sup>(2)</sup>, ya que la comunicación dentro de la familia es vital

para asegurar que todos los individuos comprenden la información que está disponible y colaboran en revelar información sobre su salud para facilitar la estimación más precisa del riesgo a desarrollar cáncer del resto de miembros de la familia<sup>(3)</sup>. En algunos casos la falta de comunicación sobre cuestiones relacionadas con la salud está determinada por una intención de protección y el deseo de no generar alarma en la familia, con el inconveniente que esto tiene para desarrollar medidas de prevención y detección precoz en los individuos sanos<sup>(4)</sup>.

Existe información contradictoria sobre el impacto emocional que supone acudir a las visitas de Consejo Genético en función de si se es portador o no de una mutación. Según algunos estudios, las mujeres con alto riesgo familiar de desarrollar cáncer de mama portadoras de mutación muestran niveles más elevados de malestar emocional después de recibir la información que las no portadoras<sup>(5)</sup>. Estas pacientes mencionan de forma repetida que su principal preocupación es el miedo al cáncer de mama y refieren la sobrecarga emocional que supone la incertidumbre sobre el futuro como elemento que dificulta la adaptación<sup>(6)</sup>. También se observa que cuando se informa de resultado de test positivo se genera una cierta ansiedad en los portadores de mutación en el periodo posterior a la comunicación de los resultados, aunque no se observe un aumento de la ansiedad inmediatamente después de la realización del test genético<sup>(7)</sup>.

La satisfacción con las visitas a las Unidades de Consejo Genético viene determinada por algunas variables psicológicas, como son el optimismo y el funcionamiento familiar, que están positivamente relacionados con la satisfacción y el malestar emocional general, así como las preocupaciones relacionadas con el cáncer, que están negativamente relacionadas con la satisfacción<sup>(8)</sup>. Los pacientes están más satisfechos cuando ven que se satisfacen las expectativas que tenían puestas en la visita, con una considerable reducción de sus niveles de ansiedad, por ese motivo es tan

importante evaluar las razones que tienen las personas para acudir a las unidades de Consejo Genético. Entre las razones más comunes aparecen: discutir los riesgos de desarrollar cáncer y recibir información en medidas de detección precoz y prevención, conocer el riesgo de desarrollar cáncer para la descendencia, tener información sobre los test genéticos y las consecuencias de los resultados de estos test, así como recibir apoyo para reducir la ansiedad generada por las preocupaciones sobre el cáncer. Por estos motivos y otros reconocidos en la literatura se hace necesario formalizar el proceso de counselling genético en los términos que satisfagan esas expectativas de los pacientes<sup>(9,10)</sup>. El modo en que se desarrollen las entrevistas y los temas que se aborden pueden condicionar la satisfacción de los pacientes; así, aparece que a) discutir temas como la cirugía profiláctica lleva a que las pacientes se encuentren más satisfechas con las visitas, b) discutir aspectos relacionados con el test genético ayuda a reducir la ansiedad, c) facilitar la comprensión de aspectos médicos difíciles lleva a una reducción en los niveles de depresión y d) recibir un informe escrito sobre la visita reduce la ansiedad y aumenta la correcta percepción de riesgo<sup>(11)</sup>.

La percepción de susceptibilidad a desarrollar una enfermedad es un determinante importante de las decisiones referentes a las conductas de salud de las personas. En ocasiones ese riesgo percibido afecta a la adherencia a las recomendaciones de screening y las medidas de vigilancia de la salud. Por este motivo es importante evaluar lo que los pacientes han entendido de las visitas médicas relativas a educación para la salud. En general se observa que las mujeres que acuden a Unidades de Consejo Genético sobreestiman su riesgo de desarrollar cáncer<sup>(12)</sup>, y son especialmente vulnerables a presentar preocupaciones excesivas sobre esta enfermedad<sup>(13)</sup>; ésto es especialmente cierto en mujeres con historia familiar de cáncer<sup>(14)</sup> y en ocasiones puede llevar a tomar decisiones drásticas de extrema precaución para reducir ese riesgo, como por ejemplo,

la realización de mastectomías bilaterales profilácticas para prevenir el riesgo de desarrollar cáncer de mama en mujeres en las que los datos no lo indicarían oportuno, porque su riesgo de desarrollar cáncer es menor del que ellas estiman<sup>(15)</sup>. En otros estudios con pacientes con tumores colorectales aparece igualmente sobreestimada la percepción de riesgo a desarrollar cáncer colorrectal y ésta percepción de riesgo elevada está asociada a la creencia de que el cáncer colorrectal no puede ser prevenido, a diferencia del cáncer de mama<sup>(16)</sup>. Por este motivo, las sesiones de consejo genético son útiles para: a) facilitar la comprensión de la información sobre el riesgo de desarrollar cáncer, b) favorecer una estimación más precisa del riesgo personal a desarrollar esa patología, c) corregir la ansiedad provocada por las preocupaciones y el miedo a desarrollar cáncer, así como d) facilitar tener en cuenta procedimientos alternativos para reducir ese riesgo y no tan drásticos como la cirugía profiláctica (mastectomías u ooforectomías). Según algunos estudios, estos efectos beneficiosos se mantienen hasta un año después de realizadas las sesiones de consejo genético<sup>(17)</sup>.

La literatura ha descrito algunas características que facilitan la comprensión de la información que se transmite en las sesiones de consejo genético. Así, los pacientes son capaces de recordar el riesgo que tienen de desarrollar cáncer cuando éste se ofrece en términos de proporción (1 entre X)<sup>(18)</sup>.

De acuerdo con las guías clínicas establecidas, el consejo genético debería incluir una educación pre-test genético para facilitar la toma de decisiones, con información suficiente sobre si se debe realizar el test o no en el caso en que sea recomendable, y consejo post-test genético especialmente en el momento de la comunicación de los resultados y con el objetivo de una mayor adherencia en el cumplimiento de las medidas preventivas y de salud que se puedan derivar de la intervención de cara a la prevención y la realización de screenings. También es necesario un momento para responder a dudas adicionales.

les<sup>(1)</sup>. Según la literatura las áreas que mejoran de forma sustancial tras las sesiones de consejo genético son principalmente: la comprensión de los mecanismos de la herencia del cáncer y el significado de un resultado positivo<sup>(19)</sup>.

Existen diferentes modelos de estructuración del trabajo en el equipo multidisciplinar que conforma una Unidad de Consejo Genético<sup>(20,21)</sup>. En todos ellos se contemplan los siguientes apartados generales: (1) un momento de counselling pre-test que recoge información del paciente y la familia, elabora el pedigree, selecciona al mejor candidato familiar para la realización del test genético cuando así esté indicado, proporciona información sobre el cáncer, sus mecanismos de acción, la herencia y los posibles resultados del test genético y hace una evaluación psicológica del malestar emocional y percepción de riesgo del paciente, (2) un momento de propuesta de medidas preventivas y en el caso que sea necesario la oferta de realización de test genético, (3) comunicación de resultados del test genético cuando sea oportuno, y (4) un momento post-test de valoración de los resultados y pasos a seguir y/o seguimiento de las visitas para valoración de medidas preventivas realizadas.

Nuestro modelo de trabajo es el siguiente (Ver Figura 1):

Los pacientes son derivados a la Unidad de Consejo Genético desde distintas procedencias: Atención Primaria, Unidad de Atención a la Mujer, Programa de Cribaje de Mama, Motu Propio o diferentes especialidades médicas.

Tras la derivación se establece un contacto telefónico en el que se ofrece información sobre el funcionamiento de la Unidad y se recoge el máximo de datos sobre los diagnósticos de la familia. Con esto se cita al paciente y los familiares interesados a una Primera Visita en la que se elabora el árbol genealógico, se confirman los diagnósticos, se ofrece información sobre la enfermedad, se realiza una evaluación de riesgo si se han recogido todos los datos y en los casos que sea

necesario se hace una derivación a Psico-Oncología. Si no se han obtenido todos los datos se emplaza al paciente a una Segunda Visita en la que se completa la información, se realiza una evaluación del riesgo y se establece una derivación a Psico-Oncología, cuando sea necesario, siguiendo unos criterios de derivación que describiremos más adelante.

De esta visita se pueden derivar tres situaciones diferentes:

- a) Riesgo poblacional, es decir, el mismo riesgo que la población general, lo que lleva a establecer medidas de vigilancia poblacionales.
- b) Riesgo familiar, es decir, un riesgo más elevado de desarrollar cáncer que en la población general y asociado al número de tumores en la familia, lo que lleva a la elaboración de un informe con recomendación de medidas de vigilancia basadas en ese riesgo e individualizadas al tipo de tumor y situación familiar.

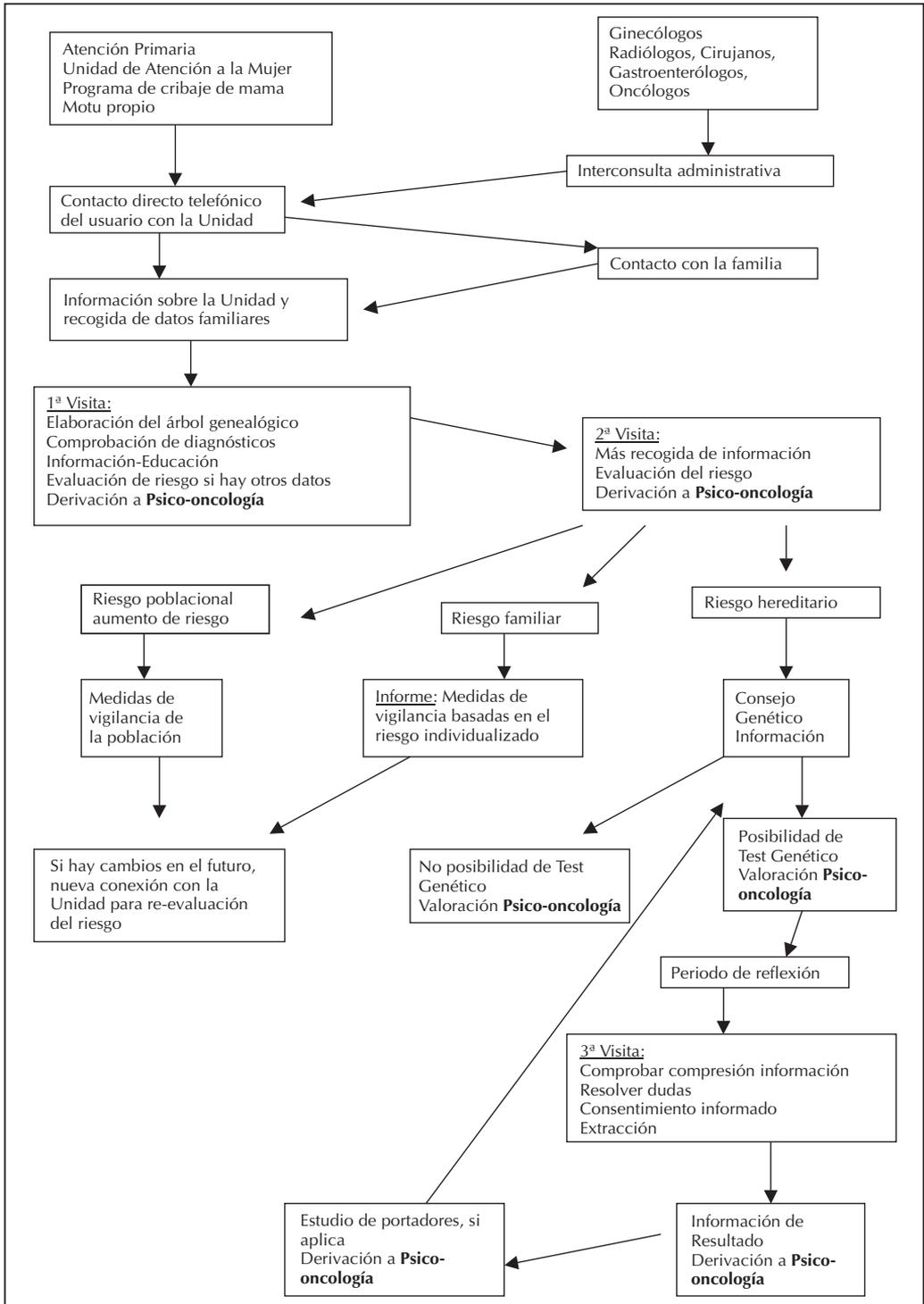
En ambos casos la historia queda abierta y existe el compromiso de establecer un nuevo contacto con la unidad ante la ocurrencia de cambios en la familia, para reevaluación del riesgo, en algunos casos puntuales se produce un derivación a Psico-Oncología.

- c) Riesgo hereditario, es decir, un riesgo más elevado de desarrollar cáncer, probablemente asociado a la presencia de un gen alterado.

En este tercer supuesto se realiza una sesión de Consejo Genético y se proporciona Información sobre el proceso que se inicia. Puede ocurrir que no haya posibilidad de realización de Test Genético aunque esté indicado (por falta de miembro de la familia afectado vivo para realizar la extracción) o que haya posibilidad de realizar Test Genético. En ambos casos se produce una valoración Psico-oncológica.

Cuando es posible realizar el Test Genético se establece un *periodo de reflexión* para la familia antes de una Tercera Visita, en la que se comprueba la comprensión de

Figura 1. Modelo de trabajo en la Unidad de Consejo Genético



la información y se resuelven dudas. En el caso de aceptar realizar el Test Genético se firma un consentimiento informado y se realiza una extracción de sangre; en el caso de no querer realizar un Test Genético se finaliza la sesión.

Posteriormente se comunican los resultados. En este momento se realiza una valoración Psico-oncológica y si es el caso se puede hacer un estudio de portadores, momento en el que se realiza también una valoración.

El seguimiento por la Unidad de Psico-oncología de los pacientes y familiares que acuden a la Unidad de Consejo Genético se realiza en cualquiera de las fases descritas, siguiendo unos criterios de derivación basados en los siguientes puntos:

- a) Cuando hay una petición explícita del paciente y/o miembros de la familia en cualquiera de las fases del proceso.
- b) Ante la presencia de sintomatología psicológica, detectada por los profesionales a cargo del paciente o de los familiares, en cualquiera de las fases del proceso descritas anteriormente: ansiedad, depresión, verbalización de culpa por la posibilidad de poder transmitir la enfermedad a la descendencia, presencia de culpa del superviviente, miedo, sensación de vulnerabilidad, sobreestimación del riesgo de desarrollar cáncer, indefensión y desesperanza asociada al gran número de afectados en la familia, preocupación por los hijos, deterioro de las relaciones familiares, presencia de ideas irracionales sobre la enfermedad en la familia y las causas de la aparición de la misma, negación del riesgo, evitación de las conductas de screening presencia de acontecimientos vitales estresantes.
- c) Si existe historia psiquiátrica previa.
- d) Según la etapa del desarrollo evolutivo: personas jóvenes, con hijos pequeños, parejas jóvenes con planes de tener hijos.

- e) Ante decisiones de cirugía profiláctica (mastectomías y ooforectomías).
- f) Cuando aparece bloqueo en la toma de decisiones (sobre la realización del análisis genético cuando está indicado o en las decisiones de vigilancia de salud).
- g) Después de la comunicación de resultados del análisis genético.

La intervención con estos pacientes puede ser individualizada o en sesiones familiares, se produce a lo largo de todo el proceso de Consejo Genético y se extiende en el tiempo.

Teniendo en cuenta nuestro modelo de trabajo propusimos la realización de un estudio con los siguientes objetivos:

1. Estudiar la comprensión de la información recibida en las visitas a la Unidad de Consejo genético y el efecto de esta información en los pacientes y sus familiares.
2. Describir el efecto que las visitas de consejo genético tienen en la adaptación psicosocial de los pacientes y sus familiares

## MÉTODO

### Muestra

Se estudio a una muestra total de 51 individuos, divididos en cuatro grupos diferentes:

1. Pacientes previamente diagnosticados de cáncer que son candidatos a estudio genético (n=5), con una media de edad de 53 años.
2. Pacientes previamente diagnosticados de cáncer que no reúnen los criterios para la realización de estudio genético, pero sí para recomendación de medidas de prevención a sus familiares (n=12), con una media de edad de 44 años.
3. Familiares sanos de pacientes diagnosticados de cáncer que no reúnen los criterios para estudio genético, pero que presentan un riesgo alto de

desarrollar cáncer (n=20), con una media de edad de 41 años.

4. Familiares sanos de pacientes diagnosticados de cáncer que reúnen los criterios para realizar estudio genético (n=14), con una media de edad de 37 años.

**Medidas**

Se siguió el siguiente procedimiento para la evaluación de esta muestra:

1. Variables socio-demográficas: edad, sexo, nivel de estudios y tipo de tumor.
2. Evaluación Pre-Test: evaluación pre-visita Consejo Genético (Psico-oncólogo): Se evaluaron las siguientes variables en los pacientes y sus familiares:
  - a. Razones para acudir a la Unidad de Consejo Genético
  - b. Creencias sobre las causas de la aparición de cáncer en la familia (pre-test).
  - c. Creencias sobre la heredabilidad del cáncer en su familia.
3. Elaboración del Árbol Genealógico (Enfermera Experta en Consejo Genético)
4. Sesión de Consejo Genético (Oncólogo Experto en Consejo Genético): Información
5. Evaluación Post-Test (Psicólogo): evaluación post-visita Consejo Genético. Se evaluaron las siguientes variables en los pacientes y sus familiares:

- a. Comprensión del significado de ser o no candidato a realizar estudios genéticos.
- b. Ventajas y desventajas de ser candidato a estudios genéticos.
- c. Creencias sobre las causas de aparición de cáncer en la familia (post-test).
- d. Conclusiones que se pueden extraer de acudir a las visitas de consejo genético.
- e. Estado de ánimo: ansiedad y depresión, con una Escala Análogo Visual (EAV) de 10 puntos.
- f. Historia psiquiátrica y tratamiento psiquiátrico actual, medicación psicofarmacológica.

**RESULTADOS**

No existen diferencias significativas en edad entre ninguno de los grupos.

Los datos descriptivos de la muestra nos informan de que el tumor más frecuente fue el cáncer de mama (67%), seguido de tumor de colon o poliposis (23%). La mayoría de la muestra estudiada son mujeres (84%) y tienen un nivel educativo de graduado escolar (40%) o bachillerato (43%) (Ver Tabla 1).

**EVALUACIÓN PRE-TEST**

Las principales *razones para acudir a la visita de la Unidad de Consejo Genético*, tanto para pacientes como para familiares candidatos y no candidatos a estudio gené-

**Tabla 1. Variables sociodemográficas de la muestra total (N=51)**

Tipo de tumor	Mama	67%
	Colorectal	23%
	Melanoma	5%
	Basocelular	5%
Sexo	Hombre	16%
	Mujer	84%
Nivel Educativo	Enseñanza Primaria	40%
	Bachillerato	43%
	Nivel Universitario	17%

tico, fueron en este orden (Ver Tabla 2): derivación por parte de un Oncólogo, derivación por parte de un Ginecólogo (al ser los tumores de mama la causa más frecuentes para solicitar consulta en la UCG, tal como se ha visto anteriormente), motu propio (personas que acuden a conferencias y charlas informativas sobre el tema o buscan información sobre centros donde sea posible realizar visitas a una Unidad de Consejo Genético) y derivaciones de los centros de Atención Primaria.

Podemos añadir que los sujetos que mostraron niveles más elevados de malestar emocional son aquellos que acudieron a las Unidades de Consejo Genético de motu propio, que son aquellos que buscan información.

En el momento de la Evaluación Pre-Test, antes de la visita a la Unidad de Consejo Genético, *las causas principales a las que se atribuía el origen de los tumores aparecidos en la familia* fueron, por orden de importancia (Ver Tabla 3): la herencia, un porcentaje muy elevado de pacientes nunca había pensado en ello antes, la dieta y el estilo de vida, la contaminación y la casualidad.

Ante la pregunta *¿Cree que el cáncer en su familia es heredado?*, podemos ver que la mayoría de las personas evaluadas en todos los grupos cree que la alta incidencia de cáncer en sus familias es debido a la herencia. Es importante señalar cómo los miembros de la familia parecen estar más sensibilizados ante el hecho de tener un

**Tabla 2. Razones para derivación a la Unidad de Consejo Genético (Pacientes y familiares / Candidatos y no Candidatos)**

	Familiar candidato	Familiar no candidato	Paciente candidato	Paciente no candidato
• Ginecólogo	43%	30%		
• Oncólogo	50%	35%	73%	100%
• Hermana afectada	7%			
• Motu propio		20%	27%	
• Ansiedad, búsqueda de información		5%		
• Atención Primaria		15%		
• Recomendación de un amigo		5%		

**Tabla 3. ¿Cuál crees que es la causa de la alta incidencia de cáncer en tu familia (evaluación pre-visita Consejo Genético)?**

	Familiar candidato	Familiar no candidato	Paciente candidato	Paciente no candidato
• Nunca pensé en ello	29%	37%	25%	20%
• Herencia	64%	32%	50%	20%
• Genes pero no la herencia	7%	5%		
• Lo dicen en la televisión		5%		
• Contaminación		11%		20%
• Casualidad		5%	8%	20%
• Muchos factores diferentes		5%		
• Dieta / estilo de vida			17%	20%

cáncer provocado por la herencia que los pacientes mismos (Ver Tabla 4).

**EVALUACIÓN POST-TEST**

En el momento posterior a la sesión de realizada por el experto en Consejo Genético se realiza la Evaluación Post-test.

Se realizó la pregunta: *¿Qué significa no ser candidato a estudio genético?* (Ver Tabla 5). Entre los pacientes y los familiares que no tienen una indicación de estudio genético pero sí recomendaciones de vigilancia, encontramos que la conclusión principal que extraen es el hecho de que el cáncer en la familia no es hereditario tal como habían creído o sospechado. Esto es así para pacientes y familiares, pero princi-

palmente para los pacientes ya diagnosticados con cáncer. La razón más frecuente de alivio es el significado que este resultado tendrá en la salud de sus hijos. Tanto pacientes como familiares mencionan la satisfacción y alivio que sienten y esto es así más para familiares que para pacientes. Un porcentaje determinado de familiares comprenden que su riesgo de desarrollar cáncer es menor del que estimaban antes de recibir la información; y otro porcentaje de pacientes asume que el cáncer puede ser debido a la casualidad.

Cuando se pregunta *¿Qué significa ser candidato a estudio genético?* (Ver Tabla 6) los pacientes insisten en el hecho de que la información que puede proporcionar el estudio genético lleva a poder prevenir el

**Tabla 4. ¿Piensa que el cáncer en su familia es hereditario?**

	Familiar candidato	Familiar no candidato	Paciente candidato	Paciente no candidato
• SI	57%	65%	42%	20%
• NO	7%	15%	25%	60%
• NO SE	36%	20%	33%	20%

**Tabla 5. ¿Qué significa no ser candidato a estudio genético?**

	Familiar no candidato	Paciente no candidato
• El cáncer en la familia no es hereditario	40%	60%
• Mi riesgo de desarrollar cáncer es menor	10%	
• Me siento aliviado/a y feliz	50%	20%
• La ocurrencia del cáncer es debida a la casualidad		20%

**Tabla 6. ¿Qué significa se candidato a estudio genético?**

	Familiar candidato	Paciente candidato
• Importancia de diagnóstico precoz y screening preventivo	50%	80%
• Alto riesgo de desarrollar cáncer debido a causas genéticas	14%	20%
• Casualidad	21%	
• Es un alivio sabe que el cáncer en la familia se debe a razones genéticas	7%	
• Es un privilegio que puedan analizar los genes	7%	
• Es importante para la investigación	7%	

cáncer involucrándose en métodos de screening y procedimientos de detección precoz (esto es muy importante para los hijos y los familiares). También existe la creencia de que la familia tiene un riesgo alto de desarrollar cáncer debido a factores hereditarios o familiares. Y generalmente los familiares lo aceptan como el destino de la familia.

Cuando se pregunta *¿Qué ventajas y desventajas tiene realizarse un estudio genético?* (Ver Tabla 7), los familiares y pacientes dan más importancia a las ventajas de realizarse estudios genéticos que a las desventajas. Algunas de las ventajas son: (1) Saber si los hijos son portadores, para involucrarse precozmente en procedimientos de screening; (2) la creencia de que están contribuyendo a mejorar el conocimiento científico; (3) la ventaja de tener más información sobre las razones del desarrollo del cáncer y conocer el riesgo personal de desarrollar cáncer. Incluso es un elemento motivador para mejorar su estilo de vida y conductas de salud, por tanto se podría considerar que aunque los pacientes entiendan que la herencia no se puede cambiar cambiando el estilo de vida, recibir este tipo de información les ayuda a estar más comprometidos con su salud.

En relación a las desventajas, tenemos que decir que los familiares consideran una desventaja las preocupaciones que puedan aparecer cuando estén disponibles los resultados del estudio genético y curiosamente los "cotilleos" y comentarios de la gente. A pesar de esto más de la mitad de los sujetos evaluados mencionan no encontrar ninguna desventaja.

Cuando evaluamos *las razones que creen que son la causa de la alta incidencia de cáncer en la familia, después de haber recibido la sesión informativa de consejo genético*, con el objetivo de evaluar los cambios en la información (Ver Tabla 8), encontramos que a los pacientes y los familiares candidatos a estudio genético les queda claro que la principal causa de aparición del tumor es la herencia. Sin embargo entre los pacientes y los familiares no candidatos a estudio genético se abre un abanico de posibilidades más extenso que engloba herencia, ambiente y casualidad o destino.

En general las conclusiones que extraen *pacientes y familiares de acudir a las visitas de Consejo Genético* son muy positivas (Ver Tabla 9). Se pueden resumir en diferentes bloques. a) Prevención y detección precoz para todos los grupos, principalmente para los descendientes de los candidatos a estu-

**Tabla 7. ¿Cuáles son las ventajas y desventajas de hacerse un test genético?**

	Familiar candidato	Paciente candidato
<b>VENTAJAS</b>		
• Screening preventivo para mi familia	79%	50%
• Conocer el riesgo de desarrollar cáncer	14%	
• Ayuda a programar las revisiones médicas	7%	
• No sé		8%
• No hay ninguna ventaja		8%
• Saber si mis hijos son portadores		17%
• Tener más información		17%
• Ayudar a la investigación		75%
• Mejorar mi estilo de vida		25%
<b>DESVENTAJAS</b>		
• No hay desventajas	57%	68%
• Preocupación por el resultado	43%	33%
• Cotilleos de la gente	21%	

**Tabla 8. ¿Cuál crees que es la causa de la alta incidencia de cáncer en tu familia (post-visita de consejo genético)?**

	Familiar candidato	Familiar no candidato	Paciente candidato	Paciente no candidato
• Células del paciente		5%		20%
• Herencia en al familia pero no en mi mismo		30%		
• Casualidad	7%	30%	10%	30%
• Es una enfermedad de personas mayores, no hay causas hereditarias		10%		
• Estilo de vida		5%		10%
• Herencia y ambiente		5%	10%	30%
• Herencia	79%		80%	
• No sé	14%	15%		10%

dio genético; b) todos los grupos consideran que han recibido mucha información útil; c) sensación de alivio y relax entre los no candidatos y una cierta preocupación por el resultado entre los candidatos; y d) la sensación en general y para todos los gru-

pos de que la investigación científica está mejorando; e) por otro lado la Unidad de Consejo Genético ofrece confianza y satisface las necesidades de los usuarios.

Los valores medios evaluados de estado de ánimo ansioso y depresivo indican

**Tabla 9. ¿Qué conclusiones puede extraer de su visita a la Unidad de Consejo Genético?**

	Familiar candidato	Familiar no candidato	Paciente candidato	Paciente no candidato
• No heredaré el cáncer		17%		
• El cáncer se puede prevenir con detección precoz	46%	75%	70%	65%
• Es importante que dediquen tiempo en la visita para explicar estas cuestiones		8%	10%	
• La investigación científica está mejorando	8%	7%	30%	5%
• He recibido mucha información	36%	47%	27%	38%
• Me siento aliviado y relajado	31%	47%		
• La UCG me ofrece confianza	14%			
• He satisfecho mis expectativas	9%			
• Mis hijos pueden someterse a detección precoz	36%		80%	
• Preocupaciones sobre el resultado	9%		20%	
• Hubiera preferido no ser candidato a estudio genético	9%			

niveles leves de alteración emocional (Ver Tabla 10), por tanto las visitas a la Unidad de Consejo Genético no provocan alteración emocional en estos pacientes. La muestra estudiada en su mayoría no presenta antecedentes psiquiátricos, no ha tenido que acudir a tratamiento psicológico después de acudir a la Unidad de Consejo Genético y no consume psicofármacos, aunque estos niveles son un poco más elevados en los pacientes que en sus familiares, quizás debido a que muchos de ellos iniciaron esos tratamientos después del diagnóstico de la enfermedad oncológica.

## DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

Respecto a los objetivos propuestos de estudiar la comprensión de la información recibida en las visitas a la Unidad de Consejo Genético y el efecto de esta información en los pacientes y sus familiares, así como describir el efecto que las visitas de consejo genético tienen en la adaptación psicosocial de los pacientes y sus familiares, podemos concluir diciendo que la sesión de Consejo Genético ayuda a clarificar dudas relacionadas con las razones por las que existe alta incidencia de cáncer en la familia, existe una atribución causal más precisa en relación a la herencia y una mejor comprensión entre los candidatos a estudio genético de la posible existencia de

tumores debidos a la herencia en su familia, mientras que los no candidatos lo descartan como posible origen de los tumores de la familia. Entre los no candidatos a estudio genético aumenta la percepción de que la aparición de tumores en la familia es debido al azar o la casualidad, y disminuye la percepción de que son debidos al estilo de vida o la dieta.

En general las sesiones de Consejo Genético ayudan a reflexionar sobre la enfermedad de la familia ya que antes de la visita eran muchos los pacientes que nunca habían pensado en ello, y a raíz de la visita son muchos menos los que dudan. La muestra evaluada presenta una comprensión más precisa del riesgo que tiene de desarrollar cáncer y de las razones de aparición de tumores en su familia tras la sesión. Las sesiones en la Unidad de Consejo Genético son consideradas altamente informativas, son muy bien valoradas y satisfactorias para los sujetos evaluados, ayudan a comprender información relativa a la situación de enfermedad en la familia y producen cierto alivio y tranquilidad emocional en todos los casos, de los que se deriva una buena adaptación psicosocial.

Así mismo, los resultados obtenidos aquí nos ayudan a proporcionar una asistencia más completa a los pacientes y sus familiares derivados a nuestra Unidad y sientan las bases para estudios posteriores que deberán incluir los aspectos psicológicos relevantes.

Tabla 10. Descripción de estado emocional

		Familiar	Paciente
• Ansiedad		4,3	4,25
• Depresión		3,19	3,67
• Antecedentes psiquiátricos	Sí	27,5%	22%
	No	72,5%	78%
• Tratamiento psiquiátrico actual	Sí	6,65%	11%
	No	93,35%	89%
• Tratamiento psicofarmacológico	No	90,85%	83,3%
	Ansiolíticos	5,85%	5,6%
	Antidepresivos	3,35%	11,1%

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. American Society of Clinical Oncology. Policy update on genetic testing for cancer susceptibility. *J Clin Oncol*, 2003; 21: 2397-406.
2. Peterson S.K., Watts B.G., Koehly L.M., Vernon S.W., Baile W.F., Kohlmann W.K. et al. How families communicate about HNPCC genetics testing: findings from a qualitative study. *Am J Med Genetics* 2003, 119(1):78-86.
3. Lehmann L.S., Weeks J.C., Klar N., Biener L., Garber J. Disclosure of familial genetic information: perceptions of duty to inform. *Am J Med* 2000, 109: 705-11.
4. Julian-Reynier C., Eisinger F., Vennin P., Aurran Y., Nogues C. et al. Disclosure to the family of breast/ovarian cancer genetic test results: patient's willingness and associated factors. *Am J Med Genetics* 2000, 94:13-18.
5. Meiser B., Butow P., Friedlander M., Barratt A., Schinieden V. et al. Psychological impact of genetic testing in women from high risk breast cancer families. *European J Cancer* 2002, 38: 2025-31.
6. Falowfield L.J., Hall A., Maguire G.P. Psychological outcomes of different treatment policies in women with early breast cancer outside a clinical trial. *Br J Med* 1990, 301: 575-80.
7. Gritz E.R., Peterson S.K, Vernon S.W., Marani S.K., Baile W.F., et al. Psychological impact of genetic testing for hereditary nonpolyposis colorectal cancer. *J Clin Oncol* 2005; 23(9): 1902-10.
8. Tercyak K.P., Demarco T.A., Mars B.D., Peshkin B.N. Women's satisfaction with genetic counselling for hereditary breast-ovarian cancer: psychological aspects. *Am J Med Genetics* 2004; 131(1): 36-41.
9. Lobb E.A., Butow P., Meiser B., Tucker K., Barratt A. How do geneticists and genetic counsellors counsel women from high-risk breast cancer families?. *J Genetic Counsel* 2001; 10: 185-99.
10. Pieterse A.H., Ausems M.G., Van Dulmen AM, Beemer F.A., Bensing JM. Initial cancer genetic counselling consultation: change in counselees' cognitions and anxiety, and association with addressing their needs and preferences. *Am J Med Genet A* 2005; 137(1): 27-35.
11. Lobb E.A., Butow P, Barratt A., Meiser B., Gaff C. et al. Communication and information-giving in high-risk breast cancer consultations: influence on patients outcomes. *Br J Cancer* 2004; 90(2): 321-7.
12. Hopwood P., Shenton A., Lalloo F., Evans D.G., Howell A. Risk perception and cancer worry: an exploratory study of the impact of genetic risk counselling in women with a family history of breast cancer. *J Med Genetics* 2001; 38: 139.
13. Watson M., Lloyd S., Davidson J., Meyer L., Eeles R., Ebbs S. The impact of genetic counselling on risk perception and mental health in women with a family history of breast cancer. *Br J Cancer* 1999; 79: 868-74.
14. Gil F., Méndez I., Sirgo A., Llorc G., Blanco I., Cortés-Funes H. Perception of breast cancer risk and surveillance behaviours of women with family history of breast cancer: A brief report on a spanish cohort. *Psychooncology* 2003, 12: 821-7.
15. Kelly A.M., Steven A.N. Breast cancer risk perception among women who have undergone prophylactic bilateral mastectomy. *J Natl Cancer Inst* 2002;94 (20): 1564-9.
16. Codori A.M., Waldeck T., Petersen G.M., Miglioretti D. et al Genetic counselling outcomes: perceived risk and distress after counselling for hereditary colorectal cancer. *J Genetics Counsel* 2005;14(2): 119-32.
17. Evans D.G., Blair V., Greenhalgh R., Hopwood P., Howell A. The impact of genetic counselling on risk perception in women with a family history of breast cancer. *Br J Cancer* 1994; 70:934-8.
18. Watson M., Duvier V., Wade Walsh M., Ashley S., Davidson J. et al. Family history of breast cancer: what do women understand and recall about their genetic risk?. *J Med Genetics* 1998; 35:731-8.
19. Kelly K., Leventhal H., Marvin M., Toppmeyer D., Baran J., Schwalb M. Cancer genetics knowledge and beliefs and receipt of results in Ashkenazi jewish individuals receiving counselling for BRCA1/2 mutations. *Cancer Control* 2004, 11(4): 236-43.

20. McKinnon W.C., Baty B.J., Bennett R.L.. Predisposition genetic testing for late-onset disorders in adults: a position paper of the National Society of Genetic Counselors. *JAMA* 1995; 278: 1217-20.
21. Contegiacomo A., Pensabene M., Capuano I., Tauchmanova L., Federico M., et al. An oncologist-based model of cancer genetic counselling for hereditary breast and ovarian cancer. *Ann Oncol* 2004; 15: 726-32.