

CONSECUENCIAS Y NECESIDADES DE LA INTERVENCIÓN PSICOLÓGICA EN CONSEJO GENÉTICO PARA MUJERES EN RIESGO DE CÁNCER DE MAMA HEREDITARIO

PSYCHOLOGICAL IMPACT AND INTERVENTION NEEDS IN GENETIC COUNSELING FOR WOMEN WITH HEREDITARY BREAST CANCER RISK

Juan A. Cruzado*, Pedro P. Pérez Segura** y Helena Olivera**

* Facultad de Psicología Universidad Complutense de Madrid.

** Unidad de Consejo Genético. Servicio de Oncología Médica del Hospital Clínico San Carlos de Madrid

Resumen

Se exponen los aspectos psicológicos del Consejo Genético Oncológico en cáncer de mama (CGO). El CGO tiene como beneficio principal para los participantes obtener certidumbre, ser capaces de estimar el riesgo de desarrollar cáncer hereditario, adoptar medidas preventivas, y ayudar a los otros familiares. El CGO mejora la percepción de riesgo en los participantes, pero en muchos de ellos persisten errores debidos a fallos en la comprensión de la información y sesgos cognitivos o emocionales. La información en CGO debe partir de que las estimaciones de riesgo son herramientas para tomar decisiones que afectan a la salud y no una mera predicción de enfermedad. Es preferible informar del riesgo en términos de probabilidades absolutas, y evitar términos de riesgo relativo. Los valores de los participantes y las consecuencias para su bienestar a largo plazo deben ser incorporados al proceso de toma de decisiones. Los participantes deben valorar sus decisiones en términos de las ventajas que pueda suponer y no como correcto/incorrecto.

La participación en CGO no tiene consecuencias adversas para la salud mental de la mayoría de los participantes. La comunicación abierta entre los miembros de la familia es un importante determinante de la adaptación al proceso. La intervención psicológica es necesaria en los siguientes casos: a) los participantes que tienen problemas de comunicación familiar; b) el ser el primer probando; c) los participantes que muestran un alto nivel de estrés previo al con-

Abstract

The psychological aspects of genetic counseling for breast cancer are reviewed. The principal profits for the genetic counseling participants are: to obtain certainty, be capable of estimating the risk of developing hereditary cancer, to take preventive measures, and to help their relatives. Genetic risk counselling has been shown to improve significantly the accuracy of risk perception, but a significant proportion of women continue to hold misperceptions, which is caused by problems to understand the information and cognitive or emotional biases. The estimations of risk should be a mean to assist in health decision-making and not a mere predictor of cancer. It is preferable to provide the estimations about cancer risk in absolute probabilities, and to avoid terms of relative risk. The values of the participants and the consequences for his well-being in the long term must be incorporated to the process of decision-making. The participants must view their decisions in terms of the advantages/disadvantages and not as correct/wrong.

The participation in CGO does not have negative consequences in mental health for the most people. The open communication among relatives is an important determinant of the adjustment to the process. The psychological intervention is necessary for the following conditions: a) the participants who have problems of familiar communication; b) those who are tested first; c) high levels of distress, anxiety, pessimism, or low self-esteem

Correspondencia:

Juan A. Cruzado. Facultad de Psicología.

Universidad Complutense de Madrid. Campus de Somosaguas. 28223 Madrid.

E-mail: jacruzado@psi.ucm.es

sejo genético, ansiedad, pesimismo, o pérdida de autoestima; d) antecedentes psicopatológicos familiares; e) los participantes que han tenido experiencia negativas de cáncer en la familia durante la adolescencia (11-20 años); f) la muerte reciente por cáncer de un familiar y el duelo; g) diagnóstico reciente de cáncer o recurrencia; h) el consultante declina continuar el CGO; g). Los portadores que no esperan serlo; h) los que consideran realizar cirugía profiláctica.

Palabras clave: consejo genético, cáncer de mama, aspectos psicológicos.

prior to testing; d) having lost a relative to hereditary cancer during the adolescence (11-20 years); e) the recent death of a relative from cancer and grief; f) recent diagnosis of cancer or recurrence; g) the participants who decline genetic testing; h) carriers who do not expect to be carriers; i) those who consider to undergoing prophylactic surgery.

Palabras clave: genetic counselling, breast cancer, psychological aspects

INTRODUCCIÓN

Entre el 5 y el 10% de todos los tumores de mama presentan un componente hereditario relacionado con mutaciones germinales y entre el 15 y 20% adicional presenta una historia familiar de esta enfermedad⁽¹⁾. Los síndromes principales asociados al riesgo de cáncer de mama son las mutaciones en los genes BRCA1 y BCRA2, que están asociadas a un elevado riesgo de aparición de esta enfermedad a lo largo de la vida (56-87%)⁽²⁾.

Los datos clínicos que hacen sospechar un cáncer hereditario de mama son los siguientes^(3,4): edad precoz de comienzo del cáncer de mama, cáncer de ovario, individuos con dos o más cánceres de mama, o cáncer de mama y ovario a la vez, cáncer de mama en hombres, dos o más individuos en la familia con cáncer de mama y ovario, y descender de judíos Ashkenazi. Una excelente anamnesis y construcción del árbol genealógico son suficientes para tener un alto índice de sospecha de que nos encontramos ante un cáncer hereditario⁽⁵⁾.

El consejo genético oncológico (CGO)⁽⁶⁾ es un proceso de comunicación a través del cual se asesora a las personas en riesgo de cáncer hereditario de sus posibilidades de padecerlo o de recurrencia, se les ayuda a comprender e interpretar

el riesgo, se asesora sobre las medidas profilácticas disponibles, las decisiones más idóneas en cada caso, y de las probabilidades de transmitir el riesgo a la descendencia, así como se abordan la adaptación personal y familiar a la situación. Se trata de un proceso psico-educativo que capacita a los usuarios para tomar decisiones acerca test genético, el *screening*, los tratamientos profilácticos disponibles y el seguimiento posterior a través de la adecuada comprensión e integración de la información genética, médica, psicológica y social. La meta es capacitar al participante para usar la información genética de una forma útil que minimice el malestar psicológico e incrementa el control personal⁽⁷⁾. Son centrales en la filosofía y práctica del CGO los principios de utilización voluntaria de los servicios, la toma de decisión asesorada, la protección de la confidencialidad, la privacidad del paciente, y la atención a los aspectos psicológicos. La efectividad de las unidades de CGO dependerá de la medida en que se cumplan dichos objetivos⁽⁵⁾.

Cuando en un caso concreto se ha valorado el riesgo de cáncer y se comprueba que está por encima del asumido por la población general se le debe asesorar a cada sujeto acerca de los beneficios y perjuicios de conocer esta información, tanto desde el punto de vista médico

como psicológico y social, así como las posibilidades de manejo de esta situación haciendo hincapié en las limitaciones de las mismas. Si tras esta información el sujeto sigue interesado en recibir el CGO se procede a realizar un test que suele consistir en una toma de sangre de donde se extrae el ADN linfocitario para el estudio de mutaciones en el gen o genes probablemente afectos. Previo a esta extracción el paciente ha debido firmar un consentimiento informado donde se recogen varios puntos que van desde la información específica sobre el test que se va a realizar; las implicaciones del tipo de resultado que se obtenga; las posibilidades de que el test sea negativo, positivo o no informativo; las opciones de valorar el riesgo sin necesidad de acudir a este tipo de pruebas, la posibilidad de transmisión a la descendencia, la fiabilidad técnica de la prueba, los riesgos de *distress* emocional, las implicaciones laborales o de seguros, así como de las limitaciones que presenta el manejo médico de las mismas. Tras la firma de dicho consentimiento se realiza la extracción sanguínea y, pasado un tiempo de espera hasta obtener el resultado (en algunos casos pueden ser varios meses), se procede a la comunicación del mismo a las personas implicadas de forma directa (en ningún caso mediante teléfono, correo o personas interpuestas). Los resultados obtenidos tras el estudio de estos genes se pueden clasificar de forma práctica en dos grandes grupos⁽⁵⁾: a) test informativo (positivo o negativo) y b) no informativo.

La confidencialidad es de máxima importancia a lo largo de todo el proceso del CGO, que debe quedar absolutamente preservada, ya que los datos ponen en riesgo la intimidad de la persona y de sus familiares consanguíneos. Confidencialidad a la hora de recoger los datos en la historia clínica, en el lugar donde se guarda esta información, en el manejo

por parte del personal que trabaja con esta información, en la comunicación de resultados y en las personas que tienen acceso a los mismos. Este interés en guardar la confidencialidad de toda la información genética que se maneja implica que a cada persona se le haga conocedor del resultado de su estudio, y nada más que de su estudio, aunque esto pueda implicar el manejo de otras personas. La reciente ley de Investigación Biomédica recoge los aspectos legales al respecto⁽⁸⁾.

Determinantes del inicio de CGO

¿Cuáles son las razones por las cuales las personas inician el CGO? Las investigaciones sobre los motivos para iniciar el CGO (véase la revisión de Meiser⁽⁹⁾) están determinadas por las siguientes variables:

- Estatus de la enfermedad. El inicio del CGO entre las personas con diagnóstico previo es alta, lo cual refleja su fuerte motivación para ayudar a las personas no afectadas de su familia, así como recibir información para aclarar el riesgo de sus hijos o hermanos, y obtener información sobre las causas del cáncer y las medidas preventivas en su propio caso.
- Historia familiar de cáncer. A mayor número de familiares con cáncer, mayor probabilidad de iniciar el proceso.
- Factores psicológicos: ansiedad, preocupación, temor o *distress* ante posibilidad de desarrollar cáncer, ya sea personal o familiar.
- Alta percepción de riesgo.
- Aspectos sociodemográficos. Se ha constatado que tener hijos, sobre todo si son pequeños, contribuye a participar en el CGO, así como ser más joven.

En definitiva, lo que las personas buscan en el CGO es obtener alivio de su ansiedad relacionada con el cáncer y sentirse seguros, o más seguros, tanto en lo que respecta a sí mismos, como para sus hijos, hermanos y otros familiares.

Dado que una variable fundamental por la cual se inicia el CGO es la percepción de riesgo de cáncer y las preocupaciones de desarrollar la enfermedad, conviene aclarar el impacto del CGO en dicha percepción de riesgo.

IMPACTO DEL CGO EN EL RIESGO PERCIBIDO DE CÁNCER

El CGO tiene como beneficio principal para los participantes obtener certidumbre, ser capaces de estimar su riesgo de desarrollar cáncer y adoptar medidas preventivas, así como ayudar a otros familiares (hijos, hermanos)⁽¹⁰⁾. El riesgo percibido juega un importante papel para decidir participar en el CGO y en la toma de decisiones posteriores de cara al screening o a la adopción de otras estrategias de reducción del riesgo. Gil et al⁽¹¹⁾ muestran cómo en mujeres procedentes de familias con amplia historia de cáncer de mama se presenta una elevada percepción de riesgo de cáncer, mayor del 50% de su riesgo real, según las tablas de Claus. En distintos estudios se informa que la precisión en la percepción de riesgo de cáncer en mujeres con historia familiar es muy variable, ya que la oscila entre el 9 y el 57%⁽¹²⁾, pero en general la sobreestimación del riesgo es el dato más frecuente^(13,14).

La percepción de riesgo está muy determinada por: a) las características personales y de historia familiar del cáncer más que por los juicios estadísticos o la información médica, especialmente en el caso de familias en las que ha habido muchos diagnósticos oncológicos; b) la presencia de acontecimientos estresores familiares

(ej. "mi hermana fue diagnosticada de cáncer de mama, justo en el aniversario en que comencé el CGO"); c) niveles elevados de ansiedad, que perturban la atención y amplifican los hechos amenazantes; d) creencias previas; e) información en los medios públicos; y f) variables de personalidad como el optimismo, autoestima o estilos de afrontamiento.

Las estimaciones del riesgo de padecer cáncer pueden mejorar tras el CGO, pero con mucha frecuencia continúan siendo imprecisas y con frecuencia suceden sobreestimaciones o infraestimaciones, aunque presenten mejorías con respecto al punto de partida⁽¹²⁾. Meiser y Halladay⁽¹⁵⁾ llevaron a cabo un meta-análisis para obtener el tamaño del efecto del CGO en la precisión de la percepción de riesgo. Encontraron un tamaño del efecto medio significativo ($r=0,56$, $p<0,01$). Estos datos revelan que aunque el CGO produce mejorías, todavía quedan muchas personas que realizan estimaciones erróneas. Se ha observado que el riesgo percibido puede cambiar muy poco tras el CGO cuando se compara la evaluación en pretest, 2 semanas y 12 meses tras el consejo⁽¹⁶⁾.

Los datos de Kelly et al⁽¹⁷⁾ muestran una clara imprecisión en la percepción de riesgo de los participantes (112 sujetos) tras recibir la información en relación a las mutaciones en BCRA1/2. En concreto, aquellos con resultados no informativos creían tener menos riesgo comparativo, y los que tenían historia personal de cáncer con resultados no informativos disminuían su percepción de riesgo absoluto. Los pacientes sin historia personal de cáncer con resultados negativos no disminuían su percepción de riesgo de volver a tener cáncer con respecto al pretest, ni diferían de aquellos con historia personal de cáncer, lo que refleja un pesimismo no realista.

En la misma línea Van Dooren et al⁽¹²⁾, en un estudio con 351 mujeres con ries-

go de cáncer de mama/ovario, comprobaron que las mujeres con resultados no informativos tendían a infraestimar su riesgo. Además, aquellas personas que sobreestimaban su riesgo de cáncer manifestaban más ansiedad ante el cáncer y mayor *distress* en general. Este estudio demostró que el nivel de *distress* estaba determinado por la percepción de riesgo afectiva o emocional, es decir la sensación emocional del riesgo (“¿En qué medida te sientes en riesgo de desarrollar cáncer?”) más que la valoración cognitiva objetiva de dicho riesgo (“¿Cuál es tu probabilidad de desarrollar cáncer?”).

Gurmankin et al⁽¹⁸⁾ llevaron a cabo un estudio longitudinal de 108 mujeres que participaron en CGO. Las percepciones de riesgo de las mujeres fueron menores tras el CGO (cáncer de mama: 17%, $p < 0,001$; mutación: 13%, $p < 0,001$) pero significativamente más altas que la información realmente comunicada (cáncer de mama: 19%, $p < 0,001$; mutación: 24%, $p < 0,001$). La precisión del riesgo de cáncer de mama, pero no el de mutación, se asociaba a las preocupaciones que presentaban antes del CGO. Los autores señalan cómo la percepción inadecuada de riesgo puede conducir a aumentar los niveles de *distress* o a tomar decisiones equivocadas.

Bjorvatn et al⁽¹⁹⁾ estudiaron a 275 probandos noruegos, todos ellos estaban menos preocupados tras el CGO. Aquellos que presentaban altos niveles de preocupación eran quienes presentaban baja satisfacción instrumental con el CGO, mayor riesgo percibido de cáncer y eran más jóvenes. Asimismo, estos autores constataron problemas importantes de comprensión de la información. Como se ha encontrado repetidamente las personas con mayor nivel educativo comprendían mejor la información. Una cuarta parte de los participantes no cambiaban la percepción de riesgo del principio al final del proceso.

En resumen, el CGO es eficaz para mejorar la percepción de riesgo, pero es probable que persistan errores de estimación, bien por fallos en la comprensión de la información, o bien por factores cognitivos o emocionales. Por esto, es importante evaluar la percepción del riesgo del participante al comenzar el proceso de CGO, sus preocupaciones acerca de ello y cómo afecta a su vida diaria. Si las respuestas emocionales están interfiriendo de forma negativa, será necesario recibir la atención psicológica adecuada para facilitar su adaptación emocional. A lo largo del proceso, el médico debe evaluar la comprensión de lo que está siendo discutido, y cómo el individuo conceptualiza la información acerca del riesgo, cuantitativa y cualitativamente.

LA COMUNICACIÓN EN CONSEJO GENÉTICO

La percepción del riesgo está influida, en primer lugar, por la manera en la que se presenta la información, y la dificultad del participante para comprender la probabilidad y la heredabilidad. La capacidad del consultor para administrar la información, asesorar al participantes y sus familiares sobre el riesgo y las opciones preventivas y reasegurar al paciente es fundamental⁽¹⁹⁾, y es el factor principal que determina la satisfacción de los participantes en CGO⁽²⁰⁾.

La comunicación de riesgo conlleva dificultades ya que implica un grado de incertidumbre^(21,22). Mientras que para un profesional sanitario es automática la traducción de una frecuencia poblacional a un riesgo personal, no es necesariamente así para el probando. ¿Cómo debería entender Juana que tiene un riesgo del 60% a lo largo de su vida de contraer cáncer de mama? La forma correcta sería entender que de cada 100 casos semejantes al suyo 60 desarrolla-

rían cáncer. Pero este dato estadístico deja mucho margen de incertidumbre y no aclara la situación personal concreta de Juana. Para un profesional las estimaciones probabilísticas, que constituyen “el riesgo” son la base para tomar decisiones clínicas, políticas o programas preventivos, y es la base para un consejo o recomendación. Pero se debe ser consciente que a los participantes las probabilidades de riesgo pueden resultarles confusas, y al discutir las se debe aclarar que las probabilidades o frecuencia poblacionales no son el único elemento para la toma de decisión, ya que no se debe considerar las probabilidades como hechos seguros. Sobre todo hay que dejar claro que aquí las estimaciones de riesgo son herramientas para tomar decisiones que contribuyan a mantener su salud, y no un medio de predecir un suceso futuro.

La información ha de ser encuadrada adecuadamente, de forma que cuando se informe al cliente del riesgo de llegar a tener cáncer, también se ha de hacer explícito las posibilidades de no padecerlo⁽²²⁾. Además, en el proceso comunicativo se ha de tener en cuenta como esta comprendiendo el probando ambas informaciones.

El uso de probabilidades numéricas como base para aportar información de riesgo es lo más frecuente y es aceptado por los pacientes, pero también es conveniente incluir palabras cualitativas para situar bien el contexto, pero se ha de ser consciente de que los participantes pueden estar usando las palabras de forma diferente y hay que obtener feedback de la comprensión.

Hay que enfatizar que el uso del riesgo relativo en lugar del absoluto introduce importantes sesgos en la información⁽²²⁾. Si a un paciente que da positivo en un test genético, se le dice que una mastectomía profiláctica bilateral

reducirá en un 95% su probabilidad de desarrollar cáncer, se esta dando una información menos precisa que si se le informa que este procedimiento reducirá su riesgo de cáncer de mama del 60% al 3%. Los riesgos relativos producen una representación inadecuada y una deficiente comprensión y deben ser evitados. Conviene en su lugar hablar en términos de probabilidades absolutas, con especificación de periodos temporales sobre los que este riesgo se aplica⁽²²⁾.

La comprensión del riesgo no solo es una estimación probabilística, sino que depende del contexto vital (edad, hijos, familiares, bienestar etc.), y la representación del paciente, ejemplo de ello son las creencias acerca del cáncer como absolutamente incontrolable, en lugar de considerar que un diagnóstico de cáncer detectado precozmente puede no tener consecuencias catastróficas; o bien la suposición de que si el cáncer es hereditario tiene escasas alternativas terapéuticas, lo cual es falso.

El proceso de CGO esta ligado a decisiones que van desde iniciar el consejo genético hasta realizar las medidas profilácticas. La elección de los cursos de acción dependen de los valores de la persona implicada y de su familia, estos valores deben ser incorporados al proceso de toma de decisiones, de forma que no se ha de tener en cuenta sólo la percepción de riesgo, y las posibles consecuencias negativas, sino las implicaciones para la vida diaria y las relaciones interpersonales, considerando no solo la perspectiva de unas semanas o meses sino los efectos a largo plazo. Asimismo, es importante orientar a los participantes a conceptualizar su decisión no en términos de correcto e incorrecto, sino en el de seleccionar el curso más apropiado o ventajoso.

CONSECUENCIAS PSICOLÓGICAS DE LOS RESULTADOS DEL TEST GENÉTICO

Para dilucidar el impacto en el estado emocional y en el bienestar del CGO, conviene esclarecer cuáles son las reacciones de los participantes a los diferentes tipos de resultado del test genético, que se pueden ordenar de la forma siguiente⁽²³⁻²⁵⁾:

a) Consecuencias del test no informativo:

Las personas que reciben resultados no informativos o no conclusivos pueden presentar problemas, en primer lugar, en cuanto a la interpretación del test, ya que en muchos casos pueden sentirse falsamente reasegurados, interpretando que tienen un menor riesgo de padecer cáncer que en la evaluación inicial previa al test. En segundo lugar, pueden reaccionar con frustración e incertidumbre acerca de su riesgo y posibles tratamientos, sobre todo si habían iniciado el CGO para tomar decisiones sobre posibles cirugías profilácticas. Por ello, se ha de informar claramente de la posibilidad de resultados no informativos previamente. No se ha estudiado claramente a este grupo de personas con resultados inciertos, puede ser que las personas que adoptan estrategias de afrontamiento basadas en obtener la máxima información y control, así como que no toleren la incertidumbre presenten alteraciones emocionales⁽²⁶⁾.

b) Consecuencias del test positivo en personas no diagnosticadas previamente de cáncer

Efectos potenciales positivos:

- Reducción de la incertidumbre.
- La reducción en la mortalidad/morbilidad por la aplicación de estrategias preventivas.
- Oportunidad de informar a sus familiares de la probabilidad de mu-

tación familiar y de la disponibilidad del CGO para disminuir el riesgo.

Efectos potenciales negativos

- *Distress* psicológico, incluyendo ansiedad, depresión y disminución de autoestima.
- Aumento de la preocupación sobre el cáncer.
- Riesgos y costos del screening y la cirugía profiláctica.
- Posibles problemas de pareja y familia.
- Preocupación por los hijos y culpa por transmitir los genes.
- Posibles problemas de discriminación social, laboral o problemas con seguros.

En la mayor parte de los casos se observa que los participantes que son portadores de mutaciones que no han sido diagnosticados previamente de cáncer suelen presentar aumentos de ansiedad y *distress* en los momentos inmediatos a la recepción de los resultados del test genético de forma temporal. Lo habitual es que este nivel de malestar decline con el transcurso del tiempo de forma que al año se normalice. En una minoría de casos este malestar continua, por lo que será preciso prestar atención psicológica y médica apropiada. Cullen et al⁽²⁷⁾ han constatado en una revisión de 210 publicaciones estos efectos adversos transitorios del CGO, y en la misma línea se encuentran los datos aportados por Meiser et al⁽²⁸⁾ y Foster et al⁽²⁹⁾.

c) Consecuencias del test negativo en personas con familiares con test positivo

Beneficios potenciales:

- Reaseguración y reducción de la ansiedad acerca del riesgo de cáncer hereditario.

- Evitación de medios de *screening* y preventivos innecesarios.
- Alivio por la disminución de riesgo en los hijos.

Efectos potenciales negativos

- Disminución de prácticas de *screening* o preventivas necesarias.
- Dificultades para adaptarse a una vida sin riesgo.
- Culpa del superviviente.
- Relaciones alteradas con otros familiares.
- Culpa por decisiones anteriores (haber hecho pruebas o tratamiento no necesarios).

Aquellas personas con resultados negativos en el test sin diagnóstico de cáncer previo tienden a disminuir su nivel de ansiedad y depresión tras recibir los resultados, mejoran su bienestar y no presentan resultados adversos⁽²⁸⁾. En el estudio de Van Oostrom et al⁽³⁰⁾, además de constatarse una sobrestimación del riesgo en no portadores, se encontró que presentaban dificultades para adaptarse a una situación sin riesgo de cáncer.

d) Consecuencias del resultado positivo en personas previamente diagnosticadas de cáncer:

Beneficios potenciales:

- Eliminación de incertidumbre.
- Alternativas profilácticas.
- Oportunidad de informar a otros familiares de la probabilidad de tener una mutación en la familia y la disponibilidad del CGO.

Efectos potenciales negativos:

- Riesgos y costos de someterse a pruebas de *screening* o medida profilácticas.

- *Distress* psicológico: ansiedad, depresión, disminución de autoestima.
- Preocupación acerca del cáncer.
- Sentimientos de culpa.
- Riesgo por discriminación laboral o social.

Las mujeres diagnosticadas previamente de cáncer presentan puntuaciones más altas en ansiedad, depresión y *distress* que las no afectadas, tanto en línea base como en periodos posteriores. Sobre todo las mujeres diagnosticadas menos de un año antes de iniciar el CGO muestran mayores niveles de malestar que las que han sido diagnosticadas hace mayor tiempo.

e) Consecuencias para los primeros probandos de la familia que obtienen un resultado positivo:

Beneficios potenciales:

- No tener que confiar en otros miembros de la familia para conseguir resultados.
- Conducta altruista, satisfacción por poder ayudar a los otros.

Efectos potenciales negativos:

- Encontrarse ante el problemas de a quién decírselo y si debe decirse o no.
- Malestar personal al comunicar los resultados
- Malestar familiar
- Sentirse sin preparación
- Pérdida de privacidad

El primer miembro de la familia es el que más estresado puede encontrarse y presentar menor confianza en el CGO, lo cual puede tener un efecto importante en el proceso^(31,32).

IMPACTO EN LA SALUD MENTAL Y EN LA CALIDAD DE VIDA DEL CGO

¿Cuál es el impacto del CGO en la salud mental y calidad de vida de los participantes? En general, tal como concluyen en sus revisiones Bleiker et al⁽¹⁰⁾, Braithwaite et al⁽³³⁾, McIntosh et al⁽²⁴⁾ y Meiser⁽¹⁵⁾, el CGO globalmente tiene efectos positivos en la reducción de las preocupaciones y ansiedad ante el cáncer, así como el nivel de *distress* y ansiedad general, y no produce efectos negativos en la calidad de vida de los participantes. Véase en la tabla 1 una exposición resumida de los principales trabajos empíricos que constatan estas conclusiones en el caso de cáncer de mama.

En la experiencia de la Unidad de CGO del Hospital Clínico San Carlos, se ha encontrado un gran nivel de satisfacción por parte de los participantes. En una muestra de 80 participantes (55 con riesgo cáncer de mama y 25 con riesgo de cáncer de colon), tras más de un año de haber finalizado el proceso de CGO, se encontró que el 100% volvería a repetir del proceso, y un 98% estaba totalmente o muy satisfecho con el proceso y se lo recomendarían a otras personas^(43,44).

El hecho de que se constaten resultados positivos del CGO, no excluye el que durante el proceso y posteriormente los participantes se encuentren ante importantes fuentes de estrés. En concreto, se ha constatado que nivel de *distress* aumenta inmediatamente después de la información de resultados positivos para la mutación y después se va normalizando paulatinamente. Los pacientes que en pretest muestran mayor ansiedad, depresión y menor calidad de vida son los que presentan mayor *distress* tras la revelación de los resultados. En relación a variables de proceso del CGO se ha constatado que los niveles de *distress* son mayores en el tiempo de espera cuando los resul-

tados son para tomar una decisión personal acerca del screening o tratamientos profilácticos; así mismo las mujeres no afectadas de cáncer que están esperando los resultados de las personas afectadas presentan elevaciones en la ansiedad.

Si bien la mayoría de las personas que llevan a cabo el CGO se adaptan satisfactoriamente, existe un cierto número de personas con reacciones de *distress*. Se ha de determinar cuáles son sus características.

En primer lugar, las mujeres diagnosticadas de cáncer recientemente (menos de año) presentan mayores niveles de malestar al iniciar el consejo genético que puede deberse tanto al impacto del diagnóstico como a los tratamientos de quimio o radioterapia^(45,46). Si bien después de un año no se diferencian en calidad de vida de los pacientes que llevan más años diagnosticados. En general se puede decir que comenzar el consejo genético en pacientes de cáncer de mama que están iniciando el tratamiento oncológico no produce efectos psicológicos negativos duraderos; pero se ha comprobado que las pacientes más jóvenes, con altos niveles previos de *distress*, solteras, con poco apoyo social, menos optimistas, que usan estrategias de afrontamiento evitativas, así como aquellas que manifiestan un riesgo percibido no realista de una recidiva experimentan mayores problemas de calidad de vida y requieren atención psicológica^(45,46).

Asimismo, se ha de recordar que las mujeres recién diagnosticados que son el primer probando son un grupo vulnerable^(31,32).

Se ha encontrado que las mujeres afectadas de cáncer que afirman previamente a los resultados del test que el informe de la mutación no sería nunca tan malo como el diagnóstico de cáncer que ya habían recibido en el pasado, y que por tanto se sentirían tranquilas en

Tabla 1. Impacto del CGO en cáncer de mama

Estudio	Nº Portadores	Nº No portadores	Momentos	Hallazgos (cambios a través del tiempo)
Claes et al ⁽³⁴⁾	34	34	12 meses	Los portadores mayor percepción de riesgo. <i>Distress</i> específico ansiedad-estado disminuye en no portadores de pre a postest, el <i>distress</i> general estable. No diferencias ente portadores y no portadores en gravedad y control, percibido del cáncer. Los portadores sin ooforectomía mayor percepción de riesgo ovárico. El nivel de <i>distress</i> en rangos normales.
Croyle et al ⁽¹³⁾	25	35	1-2 semanas	Los portadores no cambiaron en ansiedad general. No portadores disminuyeron ansiedad general.
Foster et al ⁽²⁹⁾	71	122	36 meses	Portadores mayores medidas de control de riesgo que no portadores. Muchos no portadores descuidan el <i>screening</i> . Nivel de <i>distress</i> igual para portadores y no portadores
Lerman et al ⁽³⁵⁾	46	50	1 mes	Portadores no cambios en depresión. No portadores disminuyeron frente a los no portadores o declinadores
Lodder et al ⁽³²⁾ Lodder et al ⁽³⁶⁾	25	53	1-3 semanas, 6 meses	1-3 semanas: portadores no cambios en resultados Psicológicos. No portadores disminuyeron la ansiedad al cáncer de mama, ansiedad generalizada y depresión.
Meisser et al ⁽²⁸⁾	30	60	7-10 días, 4 y 12 meses	Portadores aumentaron la ansiedad al cáncer de mama. No portadores disminuyeron ansiedad y depresión
Reichelt et al ⁽³⁷⁾	95	142	6 semanas	Los portadores no cambiaron los resultados independientemente de la enfermedad. Los no portadores no cambiaron en resultados psicológicos
Schwartz et al ⁽³⁸⁾	78	58	1 y 6 meses	Los portadores no cambiaron en resultados psicológicos. Independientemente del status de la enfermedad. No portadores inafectados disminuyeron la ansiedad al cáncer de mama y al malestar general
Van Oostrom et al ⁽³⁰⁾	23	42	1 año, 5 años	5 años: portadores y no portadores aumentaron la ansiedad general y depresión de 1 a 5 años. A los 5 años niveles similares a los de línea base
Van Oostrom et al ⁽³⁹⁾ Van Oostrom et al ⁽⁴⁰⁾	61	100	Resultados y 6 meses	Ligero aumento de <i>distress</i> general y preocupación en el momento de dar los resultados, y disminución de ambas variables a los 6 meses- <i>Distress</i> general mayor para mujeres jóvenes (< 40 años), que sobrestiman el riesgo y que tienen hermanas afectadas de cáncer
van Roosmalen et al ⁽⁴¹⁾	89	-	2 semanas	Portadores disminuyeron el bienestar (más pronunciado entre mujeres afectadas) y disminuyeron en incertidumbre en la decisión (independientemente del status de la enfermedad)
Watson et al ⁽⁴²⁾	91	170	1, 4 y 12 meses	Las mujeres portadoras aumentaron la preocupación por el cáncer y frecuencia de trastornos psiquiátricos. Las mujeres no portadoras disminuyeron preocupaciones por el cáncer y frecuencia de trastornos psiquiátricos.

caso de malas noticias, corren riesgos de desadaptación, ya en el momento que reciben el informe con mutación positiva reaccionan con sentimientos de frustración, disgusto y preocupaciones mayores que las que habían anticipado. La infraestimación previa de la amenaza que supone la notificación de resultado positivo está asociada a mayor *distress*⁽⁹⁾.

Las personas que declinan continuar el test genético tras la primera visita suelen presentar problemas de adaptación, son personas de mayor edad y la gran parte de las veces esta negativa se debe al temor a los efectos psicológicos del resultado del test genético (el 36,3%)^(47,48).

En conclusión los factores determinantes del impacto del CGO en la salud mental y calidad de vida son los siguientes:

Factores personales:

- Altos niveles de *distress* previos al CGO
- Historia pasada de depresión o distimia
- Portadores que no esperan serlo, es decir, que se ven sorprendidos por el resultado
- Personas que prefieren obtener información máxima sobre aspectos amenazantes. El tiempo de espera puede ser estresante para personas que tienen el propósito de utilizar la información del test genético para tomar decisiones sobre cirugía.

Factores familiares:

- Los primeros en llevar a cabo el test, sobre todo si sus resultados difieren de aquellos de hermanos más vulnerables, cuando un no portador tiene hermanos portadores o portadores con hermanas no portadoras

- Tener un fallecimiento de un pariente con cáncer hereditario
- Las mujeres con hijos pequeños.
- La menor disposición a hablar del cáncer con otras personas se asocia a mayor *distress*.

FACTORES PSICOLÓGICOS EN CGO Y ADHERENCIA A MEDIDAS PREVENTIVAS

Los participantes en CGO parten de una preocupación por el cáncer muy duradera y suelen cumplir de forma apropiada las recomendaciones de *screening* y profilácticas. Braithwaite et al⁽³³⁾ informan que la adherencia al *screening* suele ser muy elevada en las personas que acuden a CGO, y los resultados del test genético no las modifican. En concreto, Lerman et al⁽⁴⁹⁾ señalan que un 30% de las mujeres con menos de 40 años con resultados negativos llevaban a cabo mamografías que no estaban clínicamente recomendadas.

En muchas ocasiones la ansiedad, la preocupación y la percepción de riesgo exagerada de padecer cáncer puede llevar a los participantes a llevar a cabo procedimientos de *screening* o intervenciones innecesarias, por ello necesario asegurar la comprensión de la información y disminuir el estrés de los participantes y sus familiares.

Asimismo, la interpretación de los resultados no informativos en un cierto número de pacientes como un riesgo disminuido de cáncer es preocupante. La discordancia entre riesgo empírico, riesgo percibido y conductas de salud preventivas es muy importante en Oncología y se detecta con bastante frecuencia. En concreto, Foster et al⁽²⁹⁾ han constatado como muchos no portadores muestran déficit en conductas de *screening* y detección precoz.

CONSEJO GENÉTICO Y CONTEXTO FAMILIAR

La comunicación abierta entre los miembros de la familia es un importante determinante del impacto psicosocial del CGO⁽⁵⁰⁻⁵⁸⁾, y de la continuación del CGO, la toma de decisión y la adherencia a las medidas profilácticas. Asimismo, es imprescindible para que otros miembros familiares con posible riesgo acudan a realizar al CGO y no queden al margen de esta oportunidad, dado que la mayoría de los participantes informa solo a los parientes más cercanos y que la comunicación de esta materia es problemático para muchas personas.

Van Oostrom et al⁽⁵⁷⁾ en un estudio reciente de 271 participantes en CGO encontraron que las relaciones familiares mejoraban tras el proceso de CGO en el 37% de los casos, ya que informaban sentirse más cercanos, mejorar sus comunicación y el apoyo mutuo. Sin embargo, una minoría mostró cambios negativos en las relaciones (19%), situaciones problemáticas (13%) o conflictos (4%). Estos efectos adversos comprendían sentimientos de culpa por tener hijos o hermanos portadores, imposición del secreto y problemas de comunicación. Los predictores de estas consecuencias adversas fueron la reluctancia a hablar acerca del cáncer hereditario entre los familiares, o un mal funcionamiento familiar previo. Las personas que mostraban déficit en la comunicación presentaban mayor *distress* psicológico seis meses después de recibir los resultados del test^(57,58).

En concreto es muy importante el papel de los maridos, ya que Mireskandari et al⁽⁵⁹⁾ han encontrado que los esposos de las mujeres portadoras y con resultados no informativos presentaban mayores niveles de *distress* que las no portadoras. Los factores asociados a una mejor adaptación y afrontamiento de los

esposos eran el formar un equipo con su mujer frente a la situación, implicarse en la toma de decisión, mantener una comunicación abierta, estar satisfecho con el rol de apoyo y ser más optimistas. Los temas de preocupación principales eran el riesgo de cáncer de su mujer, miedo por su muerte, y la transmisión a los hijos. Los esposos de las mujeres no afectadas de cáncer que realizaban mastectomía profiláctica describían este periodo como muy estresante. En general, las mujeres informan que es muy importante el apoyo de sus maridos, sin embargo con frecuencia ellos no saben como ayudar y cual es el comportamiento más adecuado, lo que resulta altamente estresante para ellos mismos. Es muchas ocasiones, muchas mujeres confían más la información en sus hermanas e hijas mayores que en sus propios maridos, aunque preferían un apoyo más directo de ellos.

Por todo ello es importante el asesoramiento a los distintos miembros familiares y la aplicación de programas psicoeducativos para mejorar la comunicación, la ayuda a las decisiones y el apoyo familiar.

EVALUACIÓN PSICOLÓGICA

La atención a las variables psicológicas es crítica para que el CGO sea efectivo y se optimice la calidad de vida del participante y su familia. La evaluación psicológica es un componente clave que debe realizarse a lo largo de todo el proceso de CGO para determinar las posibles dificultades de adaptación de los participantes o propias del proceso, con el fin de detectarlas y de llevar a cabo una intervención en caso de ser necesario. Los objetivos de esta evaluación⁽⁶⁰⁾ consisten en conocer: a) la idoneidad del inicio o continuación del GGO en cada caso individualmente; b) la adaptación de los participantes y sus familiares

al proceso: realización del test, afrontamiento de resultados, toma de decisión; c) interacción médico-paciente (estrategias de comunicación, manejo de situaciones difíciles, tiempos espera), y d) la adherencia al screening, adaptación a las intervenciones profilácticas y a sus consecuencias a medio y largo plazo.

En concreto las variables que habrán de ser evaluadas son las siguientes:

- Sociodemográficas: edad, educación y estatus laboral.
- Vulnerabilidad previa de los participantes: capacidad cognitiva, antecedentes psicopatológicos, reacciones al diagnóstico personal o familiar de cáncer y su tratamiento, presencia de duelo o diagnóstico de cáncer reciente, cancerofobia e hipocondría.
- Vulnerabilidad familiar: relaciones y clima familiar, reacciones de los familiares al diagnóstico previo y psicopatología familiar.
- Motivaciones para iniciar el CGO: metas del participante, actitud y expectativas ante CGO. Es muy importante explorar creencias, cogniciones y expectativas acerca del CGO antes de iniciar el proceso, ya que si el paciente parte de conceptualizaciones erróneas puede sesgar todo el mismo.
- Percepción de riesgo, creencias y mitos acerca del cáncer. Una vez que la información se ha presentado hay que asegurarse de que sea comprendida y aceptada por el paciente, prestando atención a las señales verbales y no verbales que emita.
- Reacciones emocionales ante el riesgo de cáncer: ira, miedo, culpa. Los niveles elevados de ansiedad y estrés pueden dañar el proceso de comprensión de la información. También existirán preocupaciones

si el paciente presenta duelo complicado, expectativas poco realistas, obsesiones y preocupaciones. Conviene sugerir que la persona acuda acompañada para contar con un apoyo en las sesiones.

- Comprensión y asimilación de la información médica. Percepción de empatía y confianza hacia el consultor.
- Conductas saludables, preventivas y de *screening* que lleva a cabo.
- Estrategias de afrontamiento y reacciones anticipadas y actuales a los resultados sean positivos, negativos, no informativos o ambiguos. El fracaso en la observación del impacto emocional y las reacciones al dar los resultados o discutir las medidas profilácticas puede impedir una adecuada asistencia que repercutirá en producir *distress* en el participante y su familia.
- Evaluar las razones en caso de que el participante rechace conocer los resultados del test genético o abandono del proceso de CGO, ya puede ser por *distress* psicológico, falta de comprensión del test genético o sus implicaciones o influencias familiares.
- Apoyo y comunicación familiar. Explorar si el paciente comunica a su pareja y a los familiares cercanos lo relativo al CGO, el apoyo percibido por parte del participante y las reacciones de sus familiares.

La evaluación psicológica debe ser una parte integral del proceso de consejo genético oncológico.

La familia como sistema social también debe ser evaluada como parte del CGO. La susceptibilidad hereditaria al cáncer puede afectar las interacciones familiares. En la evaluación de las familias se han de incluir aspectos relevantes a la

organización de la familia, que incluyen el reconocimiento de individuos que se proponen hablar o motivar a otros miembros de la familia, patrones de comunicación, cohesión o cercanía entre los miembros de la familia (o lo contrario) y las creencias y valores que afectan a las conductas saludables. De forma concreta se debe explorar las relaciones del individuo con: a) los miembros afectados de la familia, b) otros que están considerando hacer o no el CGO. Evaluar cómo los miembros de la familia comparten o no información acerca de la salud, enfermedad y su susceptibilidad genética y hereditaria. Todo ello puede servir para conocer si la persona viene bajo presión de otros miembros o anticipa dificultades en compartir información. Preguntas sobre el estado de salud presente en la familia (nuevos diagnósticos o muertes por cáncer) o el estatus de las relaciones (divorcio, matrimonio, duelo) son necesarias para conocer el momento óptimo para llevar a cabo el CGO.

NECESIDADES DE ATENCIÓN PSICOLÓGICA

¿Quiénes necesitan atención psicológica? Todos los participantes en CGO deben disponer de atención psicológica a lo largo de todo el proceso. Matthews et al⁽⁶¹⁾, en un estudio de 102 personas que acudieron a un servicio de CGO, encontraron que el 41% manifestaban *distress* y ansiedad, el 29% depresión e ideación suicida el 2%. Los pacientes con historia familiar de cáncer es probable que experimentasen dificultades emocionales, el 41% tenían interés en recibir atención psicológica y el 69% informaban que les sería de ayuda. En el trabajo de Cruzado et al⁽⁶²⁾ se encontró que 33 (25%) de las 133 personas que acudían a CGO requerían atención psicológica.

Estos datos demuestran la aceptabilidad y el rol potencial de la intervención

psicológica para aumentar la adaptación de las personas con alto riesgo de cáncer en las unidades de CGO.

Sin embargo, los datos de la investigación actual han permitido determinar las personas para las cuales es especialmente necesaria intervención psicológica⁽⁶⁾, que en concreto serían las siguientes:

- a) Los participantes que tienen problemas para comunicarse con los otros miembros de la familia. La información hereditaria no siempre es bien recibida o procesado adecuadamente por los otros miembros de la familia. El ser el primer mensajero o el primer usuario es algo muy importante y podría ser beneficioso si se interpreta en términos de ser un buen ejemplo y un benefactor para los otros miembros de la familia, pero también implica competencias comunicativas, responsabilidades y riesgos personales.
- b) Los participantes que muestran un alto nivel de estrés previo al consejo genético, ansiedad, pesimismo, pérdida de autoestima en el pretest, ya que el estado psicológico previo se ha demostrado que es principal predictor de la adaptación al CGO a corto, medio y largo plazo.
- c) Los participantes que provienen de familias en las que existen alteraciones psicopatológicas.
- d) Los participantes que han tenido experiencia negativas de cáncer en la familia durante la adolescencia (11-20 años). El haber observado la enfermedad de la madre, o haber sido su cuidadora o de otros parientes puede aumentar el nivel de *distress* psicológico, sobre todo si ha tenido lugar el fallecimiento de la madre por cáncer durante sus cuidados

- e) La muerte reciente por cáncer de un miembro de la familia y la presencia de duelo no resuelto.
- f) Diagnóstico reciente de cáncer o recurrencia durante el último año.
- g) El consultante declina recibir el resultado del test o continuar el proceso. Estas personas pueden estar en riesgo de depresión o con profundo *distress*, y ello puede incidir negativamente no solo en su bienestar personal y familiar, sino en la adecuada adherencia a las medidas de screening o preventivas.
- h) Los participantes cuyos resultados del test no concuerdan con los anticipados. En muchos casos, sobre todo en quienes tienen expectativas claras de que no van a ser portadores, esto puede tener claras consecuencias adversas. El juicio personal sobre su susceptibilidad a ser portador del cáncer depende de criterios de parecido físico o personal, o características físicas que hacen que los pacientes lleven a cabo una preselección de quienes están en riesgo.
- i) Cuando se considera la cirugía profiláctica. A estas personas debe serle ofrecido apoyo o atención psicológica durante todo el proceso y postquirúrgicamente.
3. Graña B, Vega A, Cueva J. Cáncer de mama y ovario hereditario: consejo genético, seguimiento y reducción del riesgo. *Psicooncología* 2005, 2 (2-3):229-42.
 4. Berliner JL, Fay AM. Risk assessment and genetic counselling for hereditary breast and ovarian cancer: recommendations of the National Society of Genetic Counsellors. *J. Gent Counsel* 2007; 16:241-60.
 5. Pérez Segura P. Modelos y organización de una unidad de Consejo Genético. *Psicooncología* 2005; 2(2-3):261-3.
 6. Cruzado JA, Pérez Segura P, Olivera, H. Impacto psicológico del consejo genético. En: Alonso A, Benavides M, Blanco I, Brunet J; García Foncillas Mayordomo JI et al, editores. *Cáncer Hereditario*. Madrid. SEOM. p. 267-96.
 7. Biesecker BB, Peters KF. Process studies in genetic counseling: Peering into the box. *Am J Med Genet* 2001; 106:191-8.
 8. Ley de Investigación Biomédica. Ley 14/2007, de 3 de julio, Boletín Oficial del Estado nº 159, (4-7-2007).
 9. Meiser B. Psychological impact of genetic testing for cancer susceptibility: an update of the literature. *Psychooncology* 2005; 14:1060-74
 10. Bleiker EMA, Hahn EE, Aaronson NK. Psychosocial issues in cancer genetics. *Acta Oncol* 2003; 42:276-6.
 11. Gil F, Méndez I, Sirgo A, Llorca G, Blanco I, Cortes-Funes H. Perception of breast cancer risk and surveillance behaviors of women with family history of breast cancer: a brief report in a Spanish cohort. *Psychooncology* 2003; 12:821-5.
 12. Van Dooren S, Rijnsburger AJ, Seynaeve C, Duivenvoorden HJ, Essink-Bot MLA, Tilanus-Linthorst MA et al Psychological distress in women at increased risk for breast cancer: the role of risk perception. *Eur J Cancer* 2004; 40:2056-63.
 13. Croyle RT, Lerman C. Risk communication in genetic testing for cancer. *J Natl Cancer Inst Monogr* 1999; 25:59-66.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Robson M. Síndrome de cáncer de mama-ovario hereditario. Aspectos clínicos. En: Alonso A, Benavides M, Blanco I, Brunet J, García Foncillas Mayordomo JI et al, editores. *Cáncer hereditario*. Madrid. SEOM. p. 325-47.
2. Guillem JG, Wood WC, Moley JF, Berchuck A, Karlan BY, Mutch DG et al. ASCO/SSO review of current role of risk-reducing surgery in common hereditary cancer syndromes. *J Clin Oncol* 2006; 24 (28):4642-60.

14. Leventhal H, Kelly K, Leventhal EA. Population risk, actual risk, perceived risk, and cancer control: a discussion. *J Natl Cancer Inst Monogr* 1999; 25:81-5.
15. Meiser B, Halladay JL What is the impact of genetic counseling in women at increased risk of developing hereditary breast cancer?. *Soc Sci Med* 2002; 54: 1463-70.
16. Bish A, Sutton S, Jacobs C, Levene S, Ramirez A, Hodgson S. Changes in psychological distress after cancer genetic counselling: A comparison of affected and unaffected women. *Br J Cancer* 2002; 86:43-50.
17. Kelly K, Leventhal H, Andrykowski M, Toppmeyer D, Much J, Dermody J et al. Using the common sense model to understand perceived cancer risk in individual testing for BRCA1/2 mutations. *Psychooncology* 2004; 14:34-48.
18. Gurmankin AD, Domchek S, Stopfer J, Fels C, Armstrong K Patients' resistance to risk information in genetic counselling for BRCA1/2 *Arch Inter Med* 2005; 165:523-9.
19. Bjorvatn C, Eide GE, Hanestad BR, Oyen N, Havik OE, Carlsson A, et al Risk perception, worry and satisfaction related to genetic counselling for hereditary cancer *J Gen Couns* 2007; 16:211-222.
20. Pieterse AH, van Dulmen AM, Beemer FA, Bensing JM, Ausems MGEM. Cancer genetic counselling: Communication and counselee' post-visit satisfaction, cognitions, anxiety and needs fulfilment. *J Gen Couns* 2007; 16:85-96.
21. Marteau TM. Communicating genetic risk information. *Br Med Bull* 1999; 55:414-428.
22. O'Doherty K, Suthers GK Risky communication: pitfalls in counselling about risk, and how to avoid them. *Genet Couns.* 2007; 16(4):409-17.
23. Lim J, Macluran M, Price M, Bennett B, Butow P. Psychosocial Group Short- and long-term impact of receiving genetic mutation results in women at increased risk for hereditary breast cancer. *J Genet Couns* 2004; 13(2):115-33.
24. McIntosh A, Shaw C, Evans G, Turnbull N, Bahar N, Barclay M, et al. Clinical Guidelines and Evidence Review for The Classification and Care of Women at Risk of Familial Breast Cancer, London: National Collaborating Centre for Primary Care/ University of Sheffield, 2004 http://www.rcgp.org.uk/nccpc/docs/full_guide.pdf
25. Trepanier A, Ahrens M, McKinnon W, Peters J, Stopfer J, Grumet SC. National Society of Genetic Counselors. Genetic cancer risk assessment and counselling: recommendations of the national society of genetic counselors. *J Genet Couns* 2004, 13(2):83-114.
26. Miller SM, Fang CY, Meanne SL, Engstrom PF, Daly MB. Decision making about prophylactic Oophorectomy among at-risk women: psychological influences and implications. *Gynecol Oncol* 1999; 75: 406-12.
27. Cullen J, Schwartz MD, Lawrence WF, Selby JV, Mandelblatt JS. Short-term impact of cancer prevention and screening activities on quality of life. *J Clin Oncol* 2004; 22:943-52.
28. Meiser B, Butow P, Friedlander M, Barrat A, Schnieden V, Watson M, et al. Psychological impact of genetics testing in women for high-risk breast cancer families. *Euro J Cancer* 2002, 38:2025-31.
29. Foster, C, Watson, M, Eeles, R, Eccles, D, Ashley, S, Hopwood, P, et al. Predictive genetic testing for BRCA1/2 in a UK clinical cohort: three year follow-up. *Br J Cancer* 2007; 96:718-24.
30. Van Oostrom I, Meijeres-Heijboer H, Lodder LN, Duivenvoorden HJ. Gool, AR, Seynaeve C, et al. Long-term psychological impact of carrying a BCCA1/2 mutation and prophylactic surgery: A 5-year follow-up study. *J Clin Oncol* 2003; 21(20):3867-74.
31. Halbert CH, Schwartz MD, Wenzel L, Narod S, Peshkin BN, Cella D, et al. Predictors of cognitive appraisals following genetic testing for BRCA1 and BRCA2 mutations. *J Behav Med* 2004, 27(4):373-92.

32. Lodder L, Frets PG, Trijsburg RW, Meijers-Heijboer EJ, Klijn JG, Duivenvoorden HJ et al. Psychological impact of receiving a BRCA1/BRCA2 test result. *Am J Med Genet* 2001; 98:15-24.
33. Braithwaite D, Emery J, Walter F, Toby A, Sutton S. Psychological impact of genetic counselling for familial cancer: A systematic review and meta-analysis. *J Natl Cancer Inst* 2004; 96:122-33.
34. Claes E, Evers-Kiebooms G, Denayer L, Decruyenaere M, Boogaers A, Philippe K et al. Predictive genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer: Psychological distress and illness representations 1 year following disclosure. *J Gen Couns* 2006, 14:349-63.
35. Lerman C, Narod S, Schulman K, Hughes C, Gomez-Caminero A, Bonney G, et al. BRCA1 testing in families with hereditary breast-ovarian cancer. *J Am Med Ass* 1996; 275: 1885-92.
36. Lodder L, Frets PG, Trijsburg RW, Meijers-Heijboer EJ, Klijn JG, Seynaeve C, et al. 2002. One year follow-up of women opting for presymptomatic testing for BRCA1 and BRCA2: Emotional impact of the test outcome and decisions on risk management (surveillance or prophylactic surgery). *Breast Cancer Res Treat* 2002; 73:97-112.
37. Reichelt JG, Heimdal K, Moller P, Dahl AA. BRCA1 testing with definitive results: A prospective study of psychological distress in a large clinic-based sample. *Fam Cancer* 2004; 3:21-8.
38. Schwartz M, Peshkin B, Hughs C, Main D, Isaacs C, Lerman C. Impact of BRCA1/BRCA2 mutation testing on psychological distress in a clinic-based sample. *J Clin Oncol* 2002; 20:514-20.
39. van Oostrom I, Meijers-Heijboer H, Duivenvoorden HJ, Brocker-Vriens AH, van Asperen CJ, Sijmons RH, et al. Prognostic factors for hereditary cancer distress six months after BRCA1/2 or HNPCC genetic susceptibility testing. *Eur J Cancer*. 2007, 43(1):71-7.
40. van Oostrom I, Meijers-Heijboer H, Duivenvoorden HJ, Brocker-Vriens AH, van Asperen CJ, Sijmons RH, et al. A prospective study of the impact of genetic susceptibility testing for BRCA1/2 or HNPCC on family relationships. *Psychooncology*. 2007; 16(4):320-8
41. van Roosmalen PFM, Stalmeier LCG, Verhoef JEHM, Hoekstra-Weebers JC, Oosterwijk N, Hoogerbrugge U et al. Impact of BRCA1/2 testing and disclosure of a positive result on women affected and unaffected with breast or ovarian cancer. *Am J Med Genet* 2004; 124A:346-55.
42. Watson M, Foster C, Eeles R, Eccles D, Ashley S, Davidson R et al. Psychosocial Study Collaborators. Psychosocial impact of breast/ovarian (BRCA1/2) cancer-predictive genetic testing in a UK multi-centre cohort. *Br J Cancer* 2004; 91: 1787-94.
43. Olivera H. Efectos de la adherencia a la recomendación de cirugía profiláctica para la prevención del cáncer de mama y ovario en mujeres participantes en consejo genético oncológico. Informe Investigación Diploma de Estudios Avanzados. Programa de Doctorado Psicología Clínica Experimental. Universidad Complutense de Madrid 2004.
44. Sanz R. Valoración de las consecuencias psicológicas del Consejo genético Oncológico a medio y largo plazo. Informe Investigación Diploma de Estudios Avanzados. Programa de Doctorado Psicología Clínica Experimental. Universidad Complutense de Madrid 2005.
45. Schlich-Bakker KJ, Warlam-Rodenhuis CC, van Echtelt J, van den Bout J, Ausems MG, ten Kroode HF. Short term psychological distress in patients actively approached for genetic counselling after diagnosis of breast cancer. *Eur J Cancer* 2006; 42(16):2722-8.
46. Schlich-Bakker KJ, Ausems MG, Schipper M, Ten Kroode HF, Warlam-Rodenhuis CC, van den Bout J. BRCA1/2 mutation testing in breast cancer patients: a prospective stu-

- dy of the long-term psychological impact of approach during adjuvant radiotherapy. *Breast Cancer Res Treat*. 2007. En prensa.
47. Lodder L, Frest PG, Trijsburg RW, Klinj JG, Seuynaeve C, Tilanus MM, et al. Attitudes and distress levels in women at risk to carry a BRCA /BRCA2 gene mutation who decline genetic testing. *Am J Med Genet* 2003; 119:266-72.
 48. Godard B, Pratte A, Dumont M, Simard-Lebrun A, Simard J. Factors Associated with an Individual's Decision to Withdraw from Genetic Testing for Breast And Ovarian Cancer Susceptibility: Implications for Counseling. *Genet Test* 2007; 11(1):45-54.
 49. Lerman C, Hughes C, Croyle RT, Main D, Durham C, Snyder C, et al. Prophylactic surgery decisions and surveillance practices one year following BRCA1/2 testing. *Prev Med* 2000; 31(1):75-80.
 50. Claes E, Evers-Kiebooms G, Boogaers A, Decruyenaere M, Denayer L, Legius E. Communication with close and distant relatives in the context of genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer in cancer patients. *Am J Med Genet* 2003; 116A:11-9.
 51. Segal J, Esplen MJ, Toner B, Baedorf S, Narod S, Butler K. An investigation of the disclosure process and support needs of BRCA1 and BRCA2 carriers. *Am J Med Genet* 2004; 125:267-72.
 52. Hughes C, Lerman C, Schwartz M, Peshkin BN, Wenzel L, Narod S, et al. All in the family: evaluation of the process and content of sisters' communication about BRCA1 and BRCA2 genetic test results. *Am J Med Genet* 2002; 15: 107(2):143-50.
 53. Bluman LG, Rimer BK, Regan SK, Lancaster J, Clark S, Bostelmann N et al. Attitudes, knowledge, risk perceptions and decision-making among women with breast and/or ovarian cancer considering testing for BRCA1 and BRCA2 and their spouses. *Psychooncology* 2003; 12: 410-27.
 54. Raveis VH, Pretter S. Existencial plight of adult daughters following their mother's breast cancer diagnosis. *Psychooncology* 2005; 14:49-60.
 55. Keen R, Arden-Jones A, Eeles R. We are talking, but are they listening? Communication patterns in families with a history of breast/ovarian cancer (HBOC). *Psychooncology* 2004; 13:335-45.
 56. Cruzado JA, Olivares ME. La comunicación en consejo genético. *Psicooncología* 2005; 2:269-84
 57. van Oostrom I, Meijers-Heijboer H, Duijvenvoorden HJ, Bröcker-Vriends AHJT, van Asperen CJ, Sijmons RH, et al A prospective study of the impact of genetic susceptibility testing for BRCA1/2 or HNPCC on family relationships. *Psychooncology*, 2007; 16(4):320-8.
 58. van Oostrom I, Meijers-Heijboer H, Duijvenvoorden HJ, Bröcker-Vriends AHJT, van Asperen CJ, Sijmons RH, et al. Family system characteristics and psychological adjustment to cancer susceptibility genetic testing: a prospective study. *Clin Genet* 2007; 71:35-42.
 59. Mireskandari S, Sherman K, Meiser B, Taylor A, Gleeson M, Andrews L et al Psychological adjustment among partners of women at high risk of developing breast/ovarian cancer. *Genet Med* 2007; 9 (5):311-20.
 60. Cruzado JA, Sanz R, Olivera H, Pérez Segura P. Evaluación e intervención psicológica en consejo genético oncológico. *Rev Psicol Univ Tarracon* 2003; 25:(1-2):59-72.
 61. Matthews AK, Branderburg DL, Cummings S, Olopade OI. Incorporing psychological counselor in a cancer risk assessment program: necessity, acceptability, and potential roles. *J Genet Couns* 2002; 11:51-64.
 62. Cruzado JA, Pérez Segura P, Olivera H, Sanz R, Hernández V, Suárez, A et al Necesidad de tratamiento psicológico en personas con riesgo de cáncer hereditario que inician consejo genético. *Psicooncología* 2005; 5(2-3):303-16.