

LA TOMA DE DECISIÓN DE LOS PARTICIPANTES EN CONSEJO GENÉTICO ONCOLÓGICO

DECISION MAKING OF PARTICIPANTS IN CANCER GENETIC COUNSELING

Juan A. Cruzado

Facultad de Psicología. Universidad Complutense de Madrid

Resumen

Se exponen las principales variables que influyen en la toma de decisión de los participantes en consejo genético oncológico: edad, género, historia personal y familiar de cáncer, comunicación médico-paciente, comunicación y apoyo intrafamiliar, percepción de riesgo, tolerancia a la incertidumbre y autoeficacia, y los resultados de los test genéticos. Las decisiones de los participantes en CGO están muy influidas por creencias, memorias, comparaciones familiares y narrativas acerca del cáncer, que determinan las emociones, preferencias y valores que están a la base de sus decisiones, y deben tenerse muy en cuenta durante el proceso de consejo genético.

Se revisan los principales instrumentos de ayudas a la decisión en consejo genético: de tipo interactivo, en papel, mediante ordenador o internet. La investigación revela que se han mostrado eficaces, útiles, y que son aceptados y demandados por los participantes. La mayoría de las ayudas se han diseñado para el cáncer familiar de mama/ovario, mientras que en otros tipos de cáncer hereditario son muy escasos. Las ayudas están desarrolladas principalmente en USA y Australia. Se subraya la importancia de diseñar y aplicar estas ayudas en España e Iberoamérica, con el objeto de promover el papel activo de las personas en riesgo de cáncer familiar y la decisión compartida.

Palabras clave: Consejo genético, cáncer hereditario, toma de decisión, ayuda a la decisión.

Abstract

We present an overview of most important variables that influence decision making of participants in cancer genetic counseling. It is studied the following factors: age, gender, personal an family history of cancer, medical-patient communication, communication and support within family, risk perception, monitoring coping style and self-efficacy, and genetic test outcomes. The decisions of participants in CGO are strongly influenced by beliefs, memories, family comparisons and narratives about cancer, that determine emotions, preferences and values that underlie their decisions, and must be taken into account during the process of genetic counseling.

We review the decision aids applied in genetic counseling: Interactive, print, computer or internet. Research results show that decision aids are effective and useful. Also, participants accept and require these aids. Most decision aids are designed for breast / ovarian cancer, while in other types of hereditary cancer are scarce. The decision aids in genetic counseling are developed mainly in USA and Australia. We stress the importance of designing and implementing decisions aids in Spain and Latin America, in order to promote the active role of people at risk of familial cancer and shared decision-making

Key words: Genetic counseling, hereditary cancer, making-decision, aids decision.

Correspondencia:

Juan A. Cruzado

Facultad de Psicología

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

E-mail: jacruzado@psi.ucm.es

INTRODUCCIÓN

El Consejo Genético Oncológico (CGO) es el proceso de comunicación por el cual se informa a los participantes de su riesgo de padecer cáncer, de las posibilidades de transmitirlo a sus hijos, se les ayuda a comprender e interpretar el riesgo, y se les asesora para tomar importantes decisiones sobre el cuidado de su salud, los métodos de prevención disponibles, así como la mejor forma de adaptarse a su situación. Se trata de un proceso psicoeducativo, y de comunicación interactiva que capacita a los usuarios para tomar decisiones acerca del 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⁽¹⁾. La meta es capacitar al participante para usar la información genética en una forma útil que incremente el control sobre el riesgo de cáncer y que minimice el malestar psicológico personal, familiar y social⁽²⁾.

En el consejo genético se incluyen las siguientes tareas: valorar el riesgo de cáncer hereditario y la presencia del cáncer en la familia, revisar la historia familiar de cáncer, educar sobre el riesgo de cáncer hereditario y familiar, evaluar la percepción del riesgo personal y familiar, discutir los posibles riesgos, beneficios y limitaciones del test genético, interpretar los resultados del test genético, aclarar las implicaciones para los familiares, asesorar sobre las alternativas médicas y medios de detección primaria y preventivos del cáncer y exponer la eficacia de los distintos métodos profilácticos y sus consecuencias. En definitiva el CGO trata de asistir a las personas para que tomen decisiones que les permitan el mayor control y seguridad sobre el cáncer para ellos mismos, así como para sus hijos, hermanos y otros familiares de acuerdo a sus va-

lores, y siempre con la asistencia, apoyo y guía del personal sanitario⁽¹⁻³⁾.

El participante en CGO a lo largo proceso ha de tomar decisiones altamente relevantes. Ha de decidir si acude a la consulta de CGO y si lleva a cabo el test genético. Una vez que están disponibles los resultados puede optar por recibirlos o no. En el caso de ser portador(a) de una mutación positiva o no informativa tendrá que tomar decisiones acerca de las medidas profilácticas que va a llevar a cabo. Por ejemplo en el caso de presentar mutaciones en los genes BRCA1/2, que indican un riesgo de cáncer de mama/ovario, puede optarse por medidas de vigilancia, cirugía profiláctica, o quimioprevención. Al mismo tiempo el participante debe decidir con quién comparte esta información (su marido, hijos, hermanos y otros familiares), cuyas preferencias y apoyo son importantes para su propia decisión final, al mismo tiempo que son determinantes de las decisiones de sus parientes consanguíneos acerca de si ellos mismos optarán a iniciar el CGO. El presente artículo tiene como objetivo exponer las variables que influyen en el proceso decisional y como ayudar mejor a los participantes en CGO.

Decisión compartida

En el CGO siempre se ha insistido en mejorar la implicación y la participación activa del paciente en la toma de decisión. La decisión compartida es una aproximación en la que el clínico y el paciente se comunican mutuamente, utilizando la mejor información disponible para tomar decisiones⁽⁴⁾. El paciente recibe apoyo para adquirir información de las distintas alternativas, sus características y consecuencias, delibera acerca de ellas, forma sus preferencias informadas y toma una determinación acerca de la mejor acción, de modo autónomo y acorde a sus deseos.

La necesidad de la toma de decisión implica una incertidumbre acerca del beneficio y el riesgo de varios tipos de pruebas o tratamientos (denominado equiponderación)^(4,5). La imposición unilateral de la opinión del profesional acerca de cómo tratar un problema clínico (el modelo paternalista) no es un modo de interacción válido en la medida en que presenta cierta incertidumbre acerca del beneficio/daño de distintas opciones. Para tomar una decisión compartida se requiere la definición del problema, el diseño de equiponderación, el planteamiento de los elementos que inducen incertidumbre acerca del mejor curso de acción, proporcionar toda la información disponible acerca de las mejores acciones y apoyar el curso óptimo de deliberación para decidir^(4,5). Se ha desarrollado una escala para medir el grado en que los clínicos implican al paciente en la toma de decisión (*The OPTION scale*) que se ha traducido a varios idiomas incluido el español⁽⁶⁾.

Las barreras a la toma de decisión compartida vienen dadas por la falta de tiempo disponible, el que el participante no reúna las características para tomar una decisión compartida por su escaso nivel educativo o bien la preferencia del participante por un estilo pasivo y su deseo de un rol directivo por parte del médico. Otro importante problema es la ausencia de medios y recursos de ayuda a la decisión para el paciente y sus familiares. En el caso del CGO la decisión compartida es el objetivo que se debe lograr, dado que es un instrumento preventivo, no se actúa en situaciones urgentes o inmediatas sino que hay tiempo para decidir, y las alternativas están altamente equiponderadas.

Conflicto decisional

El conflicto decisional se define como un estado de incertidumbre acerca de un curso de acción que implica riesgos, pérdi-

das, arrepentimiento o que desafía los valores de quién o quiénes están implicados^(7,8). En este caso, la persona se siente insegura y con falta de claridad en sus valores, desinformado y sin apoyos en la toma de decisión. El conflicto decisional altera el curso de deliberación, dilata la toma de decisión, hace que las personas se arrepientan y lamenten sus decisiones, rechacen realizar pruebas o recoger resultados, culpen al personal sanitario, y se sientan insatisfechos con el CGO⁽⁸⁾. Las mujeres con alto conflicto decisional es más probable que vacilen entre alternativas o que dilaten decisiones importantes, se sienten altamente preocupadas y estresadas⁽⁸⁾.

FACTORES QUE INFLUENCIAN LA DECISIÓN

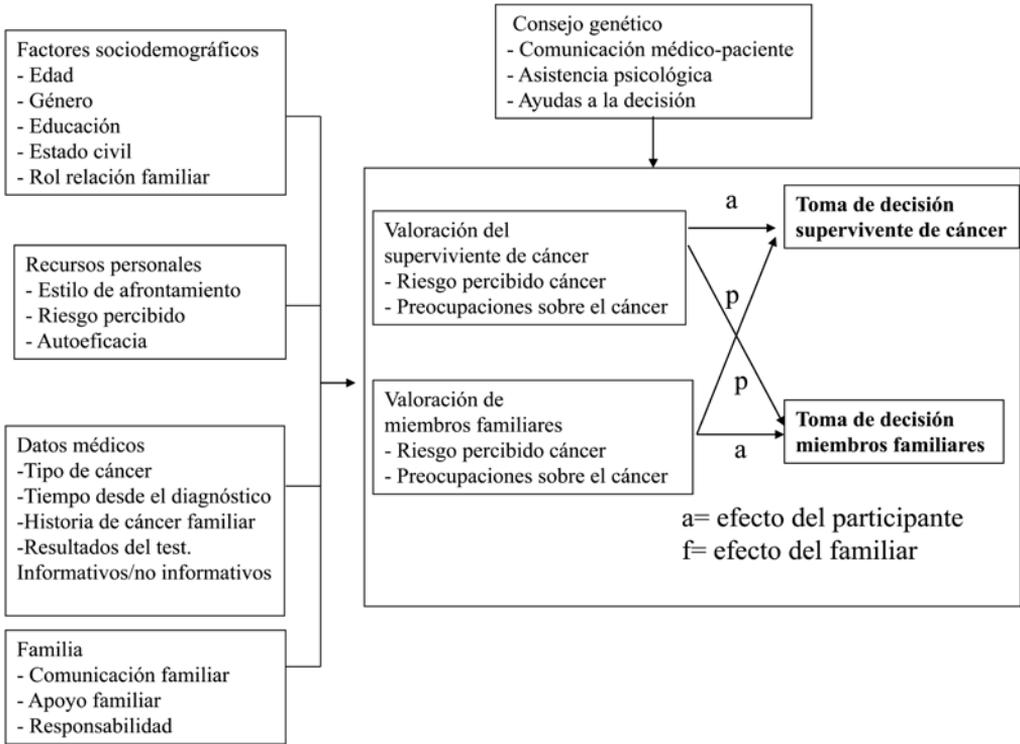
Se dispone de datos empíricos sobre como se realizan las decisiones en relación con la información de riesgo dentro de las familias y la interdependencia de los afectados de cáncer portadores y miembros familiares en la toma de decisión⁽⁹⁾. Una exposición esquematizada de las principales variables en la toma de decisión en el CGO pueden observarse en la figura 1, modificado y ampliado a partir de Mellon et al.⁽¹⁰⁾.

Las variables sociodemográficas

Edad y número de hijos

Las personas jóvenes están más interesadas en iniciar el CGO, sobre todo si tienen niños pequeños^(2,11). Los datos sugieren una posible relación curvilínea de la edad con respecto a la decisión de realizar mastectomía profiláctica en portadoras de mutaciones, de modo que las más jóvenes, alrededor de 30 años, y las que pasan de 43 serían las más favorables a esta intervención⁽¹¹⁾. Asimismo, la decisión acerca de realizar la ooforectomía profiláctica

Figura 1. **Decisión familiar acerca del riesgo de cáncer hereditario.**
(modificado a partir de Mellon et al.⁽¹⁰⁾)



entre mujeres portadoras de mutaciones BRCA1 esta asociada a la edad, tener más de 40 años, y haber tenido hijos⁽¹¹⁾.

Sexo

Los hombres con historia familiar de cáncer de mama/ovario acuden a CGO para determinar la presencia de mutaciones BRCA1/2, que aumentan su riesgo de cáncer de mama y próstata, describen su decisión de participar en el CGO como una obligación o responsabilidad con sus hijos y otros miembros familiares⁽¹²⁾. Se ha informado que los hombres con cierta frecuencia informan sentir culpabilidad por pasar la mutación a sus hijos y miedo de desarrollar cáncer, y usan la evitación como estrategia de afrontamiento tanto para el temor al cáncer como a las deriva-

ciones que pueda tener para su vida diaria⁽¹³⁾. Algunos hombres evitan tener hijos si saben que son portadores de mutación BRCA1/2, y toman como base decisional el resultado del test⁽¹³⁾.

Las mujeres inician con más frecuencia el CGO, es más probable que revelen información genética a otros familiares, toman un rol más activo que los hombres, y además ejercen una fuerte influencia en las decisiones de requerir test genéticos para otros familiares⁽¹³⁾. Los hombres acuden menos a consejo genético, y tienden a limitar su información genética a sus hijos, y con más frecuencia abandonan el CGO⁽¹³⁾. Asimismo, las mujeres en riesgo de cáncer de mama por vía paterna es menos probable que vayan al CGO⁽¹³⁾. Los hijos adultos carecen de información del inicio del test genético de su padre y no reciben informa-

ción hasta que el hombre ha realizado el test genético o ha recibido los resultados⁽¹³⁾. Asimismo se observa que se informa más a las hijas que a los hijos⁽¹³⁾. Los hombres tienden a ser excluidos de las conversaciones acerca del riesgo de cáncer femenino y participan menos en las discusiones familiares acerca de la cirugía profiláctica⁽¹³⁾.

El revelar la información parece ser un tema de género incluso si la mutación se identifica en el marido^(12,13). Los hombres con riesgo de cáncer de colon hereditario también buscan la ayuda femenina para informar a los otros familiares. Los hombres pueden tener dificultades en transmitir la información a sus hijos, y revelan que necesitan aprender a comunicar esta información⁽¹²⁾. En este sentido, se ha constatado que muchos hombres dicen que el consejo genético ha contribuido positivamente a mejorar las relaciones familiares y a mejorar la comunicación, la comprensión y el apoyo en el núcleo familiar^(12,13)..

Historia familiar de cáncer

La presencia y el número de familiares con cáncer hace mucho más probable el inicio del CGO^(2,10). En mujeres positivas a las mutaciones BRCA1/2, la decisión de realizar mastectomía profiláctica y quimioprevención (tamoxifeno) es mayor en las que se da un mayor número de casos familiares de este tipo de cáncer, aunque no se encuentra esa relación con la ooforectomía⁽¹¹⁾.

Status 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 la familia, así como recibir información para aclarar el riesgo de sus hijos o hermanos y obtener información sobre las causas del cáncer y medidas preventivas en su propio caso^(2,11).

Con respecto a la decisión sobre cirugía profiláctica en mujeres con mutaciones BRCA1/2, los datos son contradictorios porque intervienen otros factores o condiciones médicas, tales como la presencia de fibroadenomas o quistes en mama, endometriosis, quistes ováricos o dismenorrea que hace que muchas mujeres encuentren un alivio en los procedimientos quirúrgicos⁽¹¹⁾.

La realización del CGO cuando se esta recibiendo tratamiento de radioterapia, quimioterapia o en momentos inmediatos a una recidiva se considera un hecho estresante y debe acompañarse de asistencia psicológica⁽²⁾.

Riesgo percibido e incertidumbre

El mayor riesgo percibido se asocia al inicio del CGO, así como a la decisión de cirugía profiláctica y al uso de la quimioprevención (ej., tamoxifeno)⁽¹¹⁾. Muchas personas con una historia personal y familiar de cáncer tienden mostrar imprecisión sobre su riesgo de cáncer de mama y ovario. En la mayor parte de los casos las mujeres sobrestiman significativamente el riesgo, y una pequeña proporción lo infraestima⁽¹⁴⁾. El CGO puede hacer más precisa la percepción del riesgo para muchos participantes, pero no en todos los casos^(2,14). Las personas que son altas en *monitoring* (es decir quienes buscan máxima predictibilidad y control sobre situaciones potencialmente estresantes), y con características rumiativas tienden a sobrestimar el riesgo^(10,15,16). La incertidumbre puede persistir tras el test genético, pueden darse resultados inciertos y permanecer la duda sobre las medidas que se han de adoptar⁽²⁾. El nivel de incertidumbre puede traducirse en indecisión en los participantes acerca de si quieren conocer sus riesgos potenciales de cáncer o los pasos a seguir, así como preocupaciones continuas. En estos casos se han de llevar a cabo intervenciones

educacionales para lograr una percepción de riesgo realista y un entrenamiento en el manejo de las preocupaciones e incertidumbre acerca del cáncer.

Obligaciones familiares

Las obligaciones familiares de cuidados de familiares enfermos o ancianos, niños pequeños o deberes laborales, son determinantes de tanto las decisiones de iniciar el CGO, como de las medidas profilácticas y los momentos temporales en que se practican⁽¹¹⁾.

Factores emocionales

La ansiedad, preocupación, temor o malestar ante posibilidad de padecer cáncer predicen con claridad la decisión de mastectomía y ooforectomía profiláctica^(2,10,11,16).

Los juicios sobre el riesgos personal o familiar de cáncer, así como los beneficios y posibles perjuicios de los tipos de acciones se hayan influidos por creencias, memorias, comparaciones familiares y narrativas acerca del cáncer⁽¹⁷⁻²⁰⁾. Se denomina *efecto heurístico*, al hecho de usar impresiones afectivas disponibles para realizar valoraciones, son atajos, que son eficientes para decidir en muchas ocasiones, cuando se esta ante juicios complejos o los recursos mentales son limitados, en comparación con el hecho de sopesar pros y contras de distintas alternativas⁽¹⁷⁾. De modo que con frecuencia se actúa de modo más experiencial que racional.

El paciente con mayor frecuencia sigue un modelo naturalista de la toma de decisión en lugar de un modelo clásico⁽²¹⁾, en el cual en vez de calcular las probabilidades y valorar las consecuencias de todas las alternativas, construye una representación mental de la situación, para reducir así la incertidumbre. El cual se compara con situaciones similares mediante imágenes

mentales que simulan los resultados de las alternativas. De este modo se fomenta la adopción de una alternativa simple única^(17,21). Las situaciones de escenarios afectivos, anécdotas y hechos concretos pueden tener más efectos en una decisión que las probabilidades puras, incluso las emociones pueden causar insensibilidad a la información acerca de las probabilidades. De ahí que la información es más relevante si tiene una conexión afectiva. En una persona preocupada y con alto nivel de miedo acerca del cáncer la probabilidad de que la enfermedad ocurra se combina con la gravedad de la condición en lugar de ser dos hechos separados^(17,18). Los participantes traducen la información numérica de riesgo en dos categorías: el suceso ocurrirá o no, la percepción o estimación del riesgo no es independiente de la gravedad de la condición sino que interactúa con ella, si la persona tiene mucho temor al cáncer, aunque la probabilidad estimada sea baja tratará de tomar medidas que reduzcan el riesgo. Por ello en el CGO los participantes están fundamentalmente interesados en información acerca de las acciones alternativas que eliminen o disminuyan riesgo, es decir que controlen la aparición del cáncer, más que en tratamientos o medidas posteriores a la aparición del cáncer.

Se puede observar que muchos participantes toman decisiones que no están de acuerdo a sus preferencias. Así puede observarse, que aunque existen muchos datos que indican beneficios de la cirugía profiláctica, la frecuencia con la que se realiza es baja, lo que sugiere que otros factores entran en juego⁽¹⁸⁾. Van Roosmalen et al.⁽²²⁾ evaluaron de modo directo la concordancia entre preferencias y decisiones, y mostraron que entre el 23-56% de los participantes hacen decisiones discordantes. Cuando las personas están enfrentadas a una toma de decisión múltiple y compleja, sobre las que están altamente preocupados

o ansiosos, o disponen de poco tiempo (aunque no es el caso del CGO, en la que no se toman decisiones urgentes) tienden a confiar en indicios afectivos en lugar de sopesar pros y contras de la decisión, lo que puede producir preferencias inconsistentes^(17,18). En los estadios de ansiedad se suelen tomar decisiones que reducen dicha ansiedad a corto plazo, aunque a largo plazo no concuerden con las preferencias de la persona interesada. Por ejemplo, una participante extremadamente ansiosa podría optar por la cirugía profiláctica para reducir su ansiedad ante el temor al cáncer, ya que ella tiene ahora 32 años y recuerda que su madre y su hermana fueron diagnósticas de cáncer a los 35 y 36 años respectivamente, mientras que otra mujer podría renunciar a la cirugía por miedo a esta intervención o sus consecuencias irreversibles. En apoyo de esta hipótesis se encuentra los datos empíricos que revelan una mayor frecuencia de mastectomía bilateral profiláctica entre mujeres positivas para mutaciones BRCA1/2 que han padecido cáncer recientemente, en comparación con las otras portadoras de la mutación que lo padecieron anteriormente o las que no lo han padecido nunca, ya que las primeras están más afectadas emocionalmente⁽²³⁾. En este sentido Meilleur et al.⁽²⁰⁾ han encontrado que muchas mujeres BRCA1/2 a la hora de decidir por la mastectomía profiláctica anticipan un posible cáncer y sentimientos de ansiedad y arrepentimiento en el caso de no tomar la decisión de realizar la cirugía profiláctica y sufrir ella mismas las posibles consecuencias negativas del cáncer de mama, así como el daño que supondría para sus hijos.

La percepción positiva de beneficios se asocia a la participación en CGO, y a la reducción del conflicto decisional. Mientras que la percepción de barreras y dificultades al abandono y a la indecisión⁽¹⁰⁾. Habría que integrar el componente afectivo en el CGO y en el apoyo a la decisión.

Muchas participantes consideran el CGO como mucho más estresante de lo que realmente es, y no consideran sus posibles efectos benéficos para su salud y el bienestar emocional. De modo que mejorar las anticipaciones y construir emociones positivas optimizará la toma de decisión.

Comunicación

Las recomendaciones específicas de los profesionales de la salud sobre las estrategias de reducción del riesgo y el modo en que se comunica la información juegan un rol decisivo en la toma de decisión⁽²⁴⁾.

Se deben distinguir varias dimensiones de valoración de la eficacia de la comunicación del CGO:

- a) Valoración cognitiva que se refiere a la percepción de riesgo, la comprensión y el recuerdo de la información aportada. La adquisición de conocimiento en CGO incluye la comprensión de la naturaleza del cáncer hereditario, los riesgos personales, la comprensión de la probabilidad de desarrollar cáncer cuando se tiene una predisposición genética, así como de las acciones que pueden ser llevadas a cabo para reducir el riesgo.
- b) Valoración del bienestar psicológico, que incluye las reacciones, ansiedad, preocupaciones y pensamientos intrusivos acerca del cáncer.
- c) Valoración conductual del proceso de deliberación, la toma de decisión y la adherencia a las recomendaciones profilácticas (ej. vigilancia, administración de tamoxifeno, tratamientos quirúrgicos etc.), así como otras decisiones tales como informar a sus familiares del riesgo.
- d) Valoración la satisfacción del paciente con la información, la decisión adoptada y la reducción de la

incertidumbre y del conflicto decisonal.

Se da un amplio consenso con respecto a que en la consulta se estimule la participación activa del paciente, pero aunque el consultor suele empezar la sesión diciendo que quiere que los pacientes hablen y reflejen sus necesidades, lo cierto es que los pacientes intervienen poco y formulan escasas preguntas, y que la mayoría de las sesiones de CGO son educativas⁽²⁴⁻²⁶⁾. Los profesionales no siempre son conscientes de los aspectos que son del mayor interés para el paciente. Con frecuencia se centran en el test genético y en las probabilidades de riesgo, diagnóstico y pronóstico, mientras que el paciente está más interesado en las implicaciones familiares y en las estrategias más efectivas para prevenir el cáncer^(19, 24-26).

Muchas mujeres con riesgo hereditario de cáncer de mama/ovario poseen unos valores claros e informados que guían sus preferencias para la toma de decisión, la participación en el CGO modifica en escasa medida dichas preferencias. En muchas ocasiones, los médicos no tienen una percepción del punto de vista de los participantes o no la exploran, lo cual dificulta mucho la decisión compartida^(26,27).

El modo y el contexto en que se presentan la información genética son importantes para la comprensión del riesgo y la toma de decisiones⁽²⁵⁾. Aunque la presentación en términos numéricos es necesaria y preferida por los médicos y los pacientes, los términos verbales son generalmente más familiares y más fáciles de comprender, si bien son mucho más vagos⁽²⁵⁾. En la mitad de los casos la información se da en términos verbales y en un 25% se da en porcentajes⁽²⁵⁾. El riesgo presentado como frecuencias puede resultar en una información más precisa y en decisiones mejor fundadas, en comparación con la presentación en forma de porcentajes⁽²⁵⁾.

El uso de gráficos puede proporcionar mucha ayuda, sobre todo para personas con baja capacidad cognitiva. Por otro lado conviene establecer horizontes temporales concretos del riesgo a 10, 20 o 30 años, que en muchos casos no se emplean⁽²⁵⁾. En todo caso, hay que estar atentos a ajustar la información a las necesidades del paciente.

Variables de personalidad

Las variables de personalidad más estudiadas que influyen en las decisiones en el CGO han sido las siguientes:

- El estilo de afrontamiento *monitoring*, caracterizado por el uso de estrategias de afrontamiento basadas en obtener la máxima información y control, y la intolerancia a la incertidumbre, tanto de la persona con riesgo como de la pareja, hace más probable que acudan a consejo genético y posiblemente que traten de llegar a una decisión lo antes posible^(10,15).
- La autoeficacia es otro factor, las personas con niveles más bajos de autoeficacia buscan menos el CGO. Mejorar la autoeficacia y la capacidad de control aumenta la participación en el CGO y la decisión compartida⁽¹⁰⁾.
- Las personas que están más orientadas al presente es menos probable que reconozcan los beneficios del test genético, y que participen en el CGO, mientras que las personas orientadas al futuro acuden más al CGO y realizan el test genético para mutaciones BRCA1/2 con más frecuencia⁽²⁸⁾. En concreto se ha encontrado que las mujeres con orientación hacia el futuro presentan mayor control percibido del riesgo de cáncer para sí mismas y sus hijos, y

perciben el CGO como un medio que les ayuda a tomar decisiones vitales futuras y aumentar el control personal, en contraste con las mujeres orientadas al presente en las que el CGO se asociaba negativamente al control personal⁽²⁸⁾.

Resultados no informativos del test genético

En muchas ocasiones los participantes en el test genético reciben resultados no informativos. Es decir, no se detecta una mutación deletérea en BRCA1/2, pero no se puede excluir la posibilidad de una mutación no detectada o una alteración en otro gen de susceptibilidad al cáncer. Los consultores en este caso proporcionan a la mujer una estimación cualitativa del riesgo residual de portar una mutación y desarrollar un cáncer. Estas estimaciones se basan en varias características del árbol genealógico, son altamente heterogéneas y conllevan una alta incertidumbre que complica la decisión individual acerca del manejo del riesgo para estas personas. De hecho se ha encontrado que las mujeres con resultados no informativos muestran malestar emocional que se mantiene en meses posteriores a la comunicación del resultado⁽²⁹⁾, incluso un año después⁽²⁹⁾, y en algunos estudios se han detectado niveles de malestar semejantes a los resultados positivos⁽³⁰⁾.

La recomendación de realizar mastectomía, es una opción que muchas mujeres con resultados no informativos consideran, aunque no esta altamente recomendada en la mayor parte de estos casos. Así se ha informado que un 24% de mujeres diagnosticadas de cáncer de mama con resultados no informativos para la mutación BRCA1/2 optan por mastectomía profiláctica⁽³¹⁾.

En el estudio de Rini et al.⁽³²⁾, el porcentaje de mujeres que tomaron una de-

decisión al mes de recibir los resultados fue del 66%, a los seis meses fue del 84%, a los 12 meses del 87%. El 59% tomó la decisión de modo estable a lo largo de las tres evaluaciones (tomadoras de decisión tempranas); el 18% no tomaron decisiones al mes, pero lo hicieron a los 6 meses (tomadoras de decisión intermedias); el 6% tomaron la decisión a los 12 meses (tomadoras de decisión tardías). El resto el 19% no habían decidido o estaban cambiando dicha decisión pasado el año. Las mujeres que tomaban la decisión de modo temprano mostraban menores niveles de conflicto decisional, si bien tampoco estaban libres de preocupaciones. El nivel de conflicto decisional más alto se daba en las mujeres que han estado debatiendo durante más tiempo (tomadores de decisión tardía) y en las que no tomaban decisión. Un mes después de recibir los resultados las mujeres informaban más conflicto decisional si percibían mayor riesgo de desarrollar cáncer, y si se planteaban la mastectomía como mejor opción. Las mujeres que se plantean la mastectomía profiláctica encontraban que la decisión era más difícil. Un año más tarde la asociación entre riesgo percibido y conflicto decisional todavía persistía, más allá de 12 meses no había asociación entre riesgo percibido y conflicto decisional.

En el estudio de Rini et al.⁽³²⁾ Las mujeres con síntomas depresivos en el mes siguiente a la recepción de los resultados presentaban mayor conflicto decisional un año después. Este dato demuestra que la sintomatología depresiva en momentos cercanos a la comunicación de resultados produce un mayor conflicto decisional. En contraposición, las mujeres que mostraban más ansiedad generalizada y que informaban de experiencias positivas del GCO en el primer mes presentaban menos conflicto decisional a los 12 meses.

Responsabilidad y comunicación familiar

El CGO constituye una responsabilidad parental, y la decisión de la participación no se basa en una decisión pura de tipo personal sino familiar. Los resultados de los test genéticos tienen implicaciones familiares, y las personas que realizan el CGO sienten obligaciones y responsabilidades con respecto a su familia. Según Etchegary et al.⁽³³⁾ la información genética implica tres dimensiones de responsabilidad para la decisión: a) conocer acerca de la propia persona, b) conocer la información genética de uno mismo para ayudar a otros miembros familiares y c) conocer acerca de uno mismo para influir en que otros realicen el CGO.

Muchas personas llevan a cabo el CGO por sus hijos o hermanos, con independencia del interés en su propia persona. Estas percepciones de responsabilidad genética tienen implicaciones para tomar decisiones de participar en el CGO, la realización del test genético, el comunicar o no los datos propios a otros miembros familiares, informarse de los datos de los otros familiares y de actuar (o no actuar) sobre otros miembros familiares. La percepción de responsabilidad debe ser explorada en las sesiones de CGO.

Se aconseja incluir a los familiares más cercanos, introducirlos en la discusión del riesgo de cáncer hereditario, y dar recursos a los afectados de cáncer que llevan a cabo las pruebas para comunicar sus resultados a los otros familiares^(33,34). Desde el inicio se deben discutir las implicaciones del test genético para los familiares y la diseminación de resultados. Es preciso ayudar a los pacientes a explorar las vías prácticas para informar a sus parientes de los resultados del test genético, discutir el hecho de compartir información sobre su riesgo con sus familiares consanguíneos recordando el riesgo de sus familiares en la fase de pretest^(33,34). De este modo el

participante puede pensar en el impacto potencial que sus resultados pueden tener en sus familiares, prever como cada miembro familiar reaccionará a la información y planificar estrategias efectivas con anticipación. Durante el periodo de espera se puede sugerir que informe a los parientes que está llevando a cabo CGO e invite a los miembros de su familia a contactar con el participante para aprender de dichos resultados. Así se facilita la diseminación de la información y cada miembro familiar puede ejercer su derecho a conocer o no el resultado. La comunicación familiar adecuada facilita la toma de decisión de acudir a CGO.

Es importante proveer al paciente con información escrita que detalle las implicaciones de sus resultados en un lenguaje claro que pueda compartir con sus familiares. Además, la consulta de CGO debe contar con asesoramiento ético y legal, así como psicológico para los problemas que puedan surgir.

Las situaciones de conflicto personales y familiares graves de tipo legal y ético se pueden prevenir si se toman o se tienen en cuenta las siguientes medidas. La primera es insistir en ofrecer un asesoramiento genético de calidad; este proceso contempla dentro de sus protocolos discutir antes de hacerse el estudio los posibles dilemas ético-legales que puedan surgir. La segunda, es fomentar la participación de la familia en el proceso de asesoramiento y en la toma de decisiones y advertir de la implicación que puede tener para sus familiares la información que se llegue a obtener y la conveniencia de que él mismo, en su caso, transmita dicha información a aquéllos. La tercera, dar la opción en la hoja de consentimiento informado de incluir el nombre o nombres de personas a las que se autoriza a dar esta información si el propio paciente no la puede recoger, o si se quiere evitar volver a solicitar un nuevo consentimiento. Este aspecto adquiere

más importancia en el caso de pacientes con cáncer muy avanzado a los cuales se les hace el estudio inicial en una familia, ya que es preciso prever la posibilidad de defunción del paciente en espera del resultado del estudio y aclarar cuál es su voluntad, si puede ser de forma explícita, en relación con la comunicación de los resultados de su estudio. Si se tienen presentes estas medidas, no suelen producirse conflictos en el amplio sentido de la palabra en la práctica diaria. La revelación o acceso a la información genética a terceros no familiares, como empresas, compañías de seguros, etc. está claramente prohibida en el marco legislativo y no ofrece lugar a discusión.

PROGRAMAS PSICOEDUCATIVOS PARA LA TOMA DE DECISIÓN EN CGO

Los profesionales que ayudan a la decisión⁽³⁵⁾: a) evalúan los conflictos decisionales del paciente y las necesidades relacionadas; b) adaptan el apoyo a la decisión a las necesidades del paciente, aportando datos de la eficacia de las intervenciones, comprueban que son comprendidos y enseñan habilidades al paciente para obtener apoyos; c) guían al paciente a través del proceso de decisión; d) tienen en cuenta los factores que pueden influenciar la decisión (ej. motivación, autoeficacia y posibles barreras). El *coaching* combinado con la ayuda a la toma de decisiones mejora la calidad de la decisión, la satisfacción del paciente y la relación coste/beneficio.

Se han llevado a cabo intervenciones psicoeducativas para ayudar a las mujeres con riesgo de cáncer hereditario a tomar decisiones informadas. Miller et al.⁽¹⁵⁾ diseñaron una intervención psicoeducativa (n=279) dirigida a mejorar la comprensión de: a) la clase de información requerida para determinar el riesgo de cáncer hereditario, b) su propia historia familiar de cáncer y c) los beneficios y limitaciones

del test genético. Se comparó la atención estándar con la intervención educativa. Los resultados mostraron que la intervención educativa reducía la intención de obtener test genético en mujeres que no lo precisaban y aumentaba la intención de acudir a CGO en mujeres de alto riesgo. Asimismo, Landersberg et al.⁽⁴²⁾ encontraron que las mujeres portadoras de la mutación BRCA que decidieron llevar a cabo mastectomía profiláctica que acudían a un grupo de psicoeducación, llevaban a cabo la acción de realizar la mastectomía profiláctica con mayor prontitud, de modo que la ayuda facilitaba el poner en práctica las decisiones tomadas, aunque sin inducir la elección una estrategia preventiva específica a la hora de elegir entre diferentes opciones.

AYUDAS A LA TOMA DE DECISIÓN

Las ayudas para la decisión del paciente son intervenciones diseñadas para ayudar a las personas a hacer elecciones entre opciones (incluyendo el mantener el *status quo*)⁽³⁶⁻³⁹⁾. Pueden incluir información acerca de la condición clínica, las consecuencias probables según los factores de riesgo personal, ejercicios de clarificación de valores explícitos, descripciones de las experiencias de otros, un protocolo de los pasos de la toma de decisión y la comunicación con otras personas relevantes, todo lo cual complementa (y no reemplaza) la orientación de los sanitarios.

Las ayudas de la decisión pueden ser administradas en múltiples formatos, como tablas de decisión, videos interactivos, las computadoras personales, las cintas de audio y folletos. Incluyen típicamente los métodos para clarificar y expresar los valores del paciente, que ayudan al paciente a considerar la importancia personal de cada uno de los beneficios y riesgos potenciales de su decisión. Proporcionan una guía estructurada, que proporciona paso

a paso instrucciones en cómo tomar una decisión, y facilitar que el participante imagine los resultados posibles de cada una de las opciones de la decisión^(37,38). Las ayudas de la decisión también sugieren medios de conseguir acceso a información y apoyo adicionales, así como pueden incluir historias de pacientes, en las que se describen las experiencias de otros pacientes en situaciones semejantes y las razones detrás de sus decisiones. Las ayudas a la decisión pueden usarse antes, durante o después del encuentro con el médico, para permitirles a los pacientes convertirse en participantes activos e informados. En varios centros se desarrollan procedimientos de ayuda en la decisión, principalmente en Norteamérica, Europa y Australia⁽³⁸⁾.

La *International Patient Decision Aids Collaboration* (IPDAS)⁽³⁶⁻³⁹⁾ ha establecido los siguientes requisitos para establecer que una ayuda decisional es efectiva:

- a) Calidad decisión. La ayuda mejora la comparación de las opciones elegidas y las características que le importan más al paciente informado.
- b) Los atributos de la decisión: Hay pruebas de que la ayuda a las decisiones de los pacientes mejoran la coincidencia entre la opción elegida y las características que son más importantes para el paciente informado (incluidos resultados como el grado de conocimiento, percepciones exactas del riesgo y congruencia de los valores del paciente con la opción elegida).
- c) Los atributos del proceso de toma de decisiones: hay pruebas de que la ayuda en la decisión de los pacientes les ayuda a reconocer la necesidad o idoneidad de tomar una decisión, conocer las opciones y sus características, entender que sus valores afectan la decisión, tener claro las características de la opción que

más les interesa; discutir los valores con su médico, y tomar parte activa en la puesta en marcha de la opción elegida.

En una reciente revisión Cochrane⁽³⁹⁾ de las ayudas la decisión se identificaron 55 ensayos controlados de modo aleatorio, de ellos 23 se centraron en decisiones relativas al cáncer, entre las que se incluye el CGO, además del screening de cáncer de colon, mama, tratamientos de cáncer de mama y de próstata. Los resultados han mostrado que las ayudas a la decisión tienen resultados positivos, mejoran el conocimiento del usuario y la precisión del riesgo, reducen la incertidumbre, el conflicto decisional, aportan mayor claridad a las preferencias personales, aumentan la satisfacción con la toma de decisiones, y la adherencia a las recomendaciones elegidas. Entre los desarrollos más recientes se encuentra la investigación de la valoración de la calidad de las tecnologías para la ayuda a la toma de decisión por medio de un instrumento de evaluación de calidad del servicio y valoración comparativa⁽⁴⁰⁾.

Se han desarrollado distintos tipos de ayudas a la toma de decisión en consejo genético, la mayor parte de ellas en el caso del cáncer de mama y ovario (BRCA1/2). Muchas de las ayudas a la decisión están computarizadas, son instrumentos que están diseñados principalmente por clínicos y expertos en tecnología de la información, y que ofrecen oportunidades interactivas aplicables fuera de la consulta que clarifican las elecciones complejas implicadas en el CGO de un modo personalizado. La tecnología es más flexible que el material impreso, capacita a las personas a explorar la información de acuerdo a sus propias necesidades, superar las dificultades de lectura, audición o alfabetización, si bien son más caras que los materiales impresos. Por otro lado la investigación ha mostrado que la información escrita es útil e incluso

puede tener ventajas sobre el CD-ROM y los videos⁽⁴¹⁾. Por ejemplo, Thewes et al.⁽⁴²⁾ informan que mujeres jóvenes con cáncer de mama precoz prefirieron una ayuda a la decisión basada en papel, a métodos computarizados mediante Internet o CD-ROM, a pesar de más del 90% de la cobertura de muestra disponía de ordenador⁽⁴¹⁾, ya que el material escrito estaba más disponible, era más manejable y podía compartirse en una discusión común en familia.

El diseño de una guía de ayuda a la decisión en CGO puede tener los objetivos siguientes: decidir inicio o no el CGO, facilitar la elección entre medidas profilácticas y métodos de vigilancia, decidir los modos de puesta en marcha de esas medidas, así como de ayudar a la comunicación entre los miembros familiares.

La elaboración de las ayudas a la decisión requiere un equipo de trabajo experto en CGO que incluye, en el caso del cáncer de mama/ovario, al oncólogo, ginecólogo, el experto en patología molecular, psico-oncólogo y cirujano plástico. Así como diseñadores gráficos, informáticos y publicistas, según el tipo de material de ayuda de que se trate, ya sea de impreso, video o mediante ordenador.

En Alemania Kaufman et al.⁽⁴³⁾ desarrollaron y valoraron una ayuda para asistir a las mujeres con riesgo de cáncer de mama/ovario en la toma de decisión acerca de screening y la cirugía profiláctica (*"Personal Aid to Health: Making Decisions that Work"*). Esta ayuda es una guía multimedia interactiva que incluye textos escritos, guías de audio, gráficos en la pantalla, animaciones y testimonios de video cortos. Los contenidos incluyen información acerca del cáncer, el riesgo asociado a las mutaciones BRCA1/2, una exposición de las diferentes alternativas para disminuir el riesgo de cáncer de mama hereditario, sus ventajas y limitaciones y un instrumento para el manejo de decisiones. Informan que las mujeres que recibieron la ayuda a

la decisión se sintieron mejor informadas, estaban más satisfechas con la información y tenían una percepción de riesgo más precisa que las mujeres que recibieron la atención estándar.

Schwartz et al.⁽⁴⁴⁾ encontraron que una ayuda a la decisión interactiva, un CD-ROM, aumentaba el conocimiento y disminuía la intención de realizar el test genético en personas de bajo riesgo. Metcalfe et al.⁽⁴⁵⁾ informa de una reducción en el conflicto decisional y un aumento en el conocimiento entre portadores BRCA1/2 usando una ayuda decisional.

Green et al.^(46,47) han diseñado un programa para ayudar a las mujeres con riesgo de cáncer de mama/ovario hereditario a tomar decisiones informadas acerca del CGO para el cáncer de mama (*Breast Cancer Risk and Genetic Testing* Véase <http://rtips.cancer.gov/rtips/programDetails.do?programId=277363#Resources>; o bien: <http://www.intelihealth.com/IH/ih/H/WSIH000/32193/35139.html>), en el que se tratan tópicos tales como quién está en riesgo de cáncer, cómo los genes afectan al cáncer, y los pros y contras del test genético. El programa es de fácil uso, no requiere experiencia previa con ordenadores y ha sido diseñado para mujeres de varias edades y niveles educativos, es interactiva y dirigida por el usuario, cada usuario determina el orden y secuencia de acceso a varias secciones, así como el tiempo empleado en cada sección. Green et al.⁽⁴⁷⁾ llevaron a cabo un estudio aleatorizado en 211 mujeres con riesgo de cáncer de mama, en seis centros de CGO desde el año 2000 al 2002, 101 participantes llevaron a cabo el CGO mediante el procedimiento habitual, y 106 recibieron la ayuda educativa seguida del CGO. Los resultados mostraron que la ayuda decisional mejoraba el conocimiento de los aspectos genéticos y hereditarios del cáncer, y era más efectiva con mujeres de bajo riesgo, en las que mejoraba su conocimiento y

disminuía su deseo de realizar el test genético, ya que objetivamente no lo necesitaban, así como se reducía el conflicto decisional. Sin embargo, el CGO habitual era más efectivo para reducir la ansiedad, y mejorar la precisión de riesgo en mujeres con alto riesgo de cáncer de mama, para estas mujeres la ayuda es solo un suplemento. Los datos de Green et al. muestran que las mujeres deseaban una ayuda a la decisión y estaban satisfechas con las ayudas tanto en papel como en CD-ROM, así como se pone de manifiesto la ventaja de usar la ayuda para reducir el tiempo en consulta y permitir más espacio para tratar problemas y preocupaciones más concretas de los participantes⁽⁴⁹⁾.

Wakefield et al.⁽⁴⁸⁾ desarrollaron y probaron una ayuda a la decisión interactiva CD-ROM, diseñada para usar en el caso de mujeres que han aprendido que son portadoras de una mutación *BRCA1/2*. Esta ayuda esta guiada por *The Ottawa Framework for Informed Decision Making* (ver <http://decisionaid.ohri.ca/odsf.html>), se centra en superar los impedimentos o barreras para la toma de decisiones tales como escasos conocimientos, expectativas de resultados poco realistas, falta de claridad en valores, incertidumbre y conflicto decisional. En el caso del CGO estas barreras se centran en la información acerca de los riesgos, beneficios y probabilidades de resultados de las alternativas. El contenido de la ayuda a la decisión se divide en cuatro secciones: a) la sección de información de cáncer de mama, que incluye información general sobre el cáncer de mama: una definición, una descripción pictórica, epidemiología e información de estadio, y una panorámica general de los tratamientos; b) una sección de comunicación de riesgos que aporta gráficas de riesgo de cáncer de mama y ovárico adaptadas individualmente junto con información interpretativa; c) una sección de opciones de manejo de riesgo, en esta sección se indican los pros y contras

de cada opción de manejo y se elige una opción sobre otra; d) una la tarea de decisión interactiva que guía a los participantes a valorar las alternativas de acuerdo a sus valores.

El diseño de la ayuda desarrollada por Wakefield et al.⁽⁴⁸⁾, en el caso de las mujeres con riesgo de cáncer de mama/ovario se basó en el análisis de una muestra aleatoria de 20 de 158 consultas grabadas y transcritas con mujeres de familias de alto riesgo de cáncer realizadas en un estudio previo para determinar el contenido típico de una consulta y las preguntas de los pacientes en estas consultas. La ayuda a la decisión en el caso del cáncer de colon se basó en los datos aportados por médicos expertos en CGO en cáncer de colon no polipósico. Las ayudas a la decisión, un texto de 40 páginas, cubre una información balanceada para tres decisiones: no hacer nada, realizar el test genético o hacerlo más tarde. La información cubre las áreas de información acerca del cáncer y los genes, una descripción del proceso de consejo genético, posibles resultados del test discusión del impacto potencial del test genético en el usuario y en su familia. La ayuda describe la naturaleza de las pruebas empíricas y los datos disponible sobre cáncer hereditario y el test genético, la diferencia entre búsqueda de una mutación y pruebas predictivas, así como describe los beneficios potenciales, riesgos y limitaciones de llevar a cabo el test (ver un ejemplo de matriz de decisión en la figura 2). Asimismo, incluye información de las opciones de recibir resultados negativos y positivos o no informativos, y describe los pasos siguientes para decidir. Hace uso de diagramas visuales en conjunción con números y palabras para describir las probabilidades, y permite al clínico una explicación ajustada de modo didáctico a las características del participante. La ayuda concluye con dos historias de pacientes, y una hoja en blanco (ejercicio

de toma de decisiones en el que se comparan las ventajas y las desventajas (*trade-Off*) de las distintas alternativas con un grupo control (n=44). La intervención no produjo diferencias a corto plazo, pero a los 3 y 9 meses se encontró que la ayuda producía una disminución en el nivel de malestar, mayor seguridad en la decisión y mayor percepción de haber sopesado bien los pros y los contras. Sin embargo, la intervención no tuvo impacto en el tipo de decisión tomada. Los efectos beneficiosos se daban en mujeres portadoras de la mutación no afectadas de cáncer.

Cohn et al.⁽⁵²⁾ diseñaron un folleto (*Are you at risk for hereditary breast cancer?*) para orientar a mujeres en riesgo de cáncer hereditario, que puede emplearse en atención primaria, el cual contiene los siguientes elementos; a) una breve descripción del riesgo de cáncer hereditario; b) una tabla en la que se recogen la historia personal y familiar para que la complete el usuario; c) una serie de preguntas dirigidas a los usuarios para que ellos mismos evalúen su riesgo de cáncer hereditario, en concreto 11 preguntas para capacitar al usuario a valorar su riesgo, y d) una lista de recursos para las mujeres en riesgo de cáncer hereditario.

Schawartz et al.⁽⁵³⁾ diseñaron una ayuda interactiva CD-ROM para mujeres portadoras de mutaciones BRCA1/2, a las que se les ha comunicado el riesgo recientemente, basada en el protocolo *The Ottawa Framework for Informed Decision Making*. La ayuda esta diseñada para asistir a las participantes a clarificar sus preferencias. El contenido informativo de la ayuda se divide en cuatro secciones a) información sobre el cáncer de mama/ovario que contiene información general del cáncer, datos epidemiológicos, estadios, una visión general de los tratamientos; b) comunicación del riesgo, en la que se proporciona gráficas del riesgo de cáncer de mama y ovario adaptados a cada caso de modo

individual e interactivo; c) las opciones de manejo de riesgo que comprenden el bloque de la ayuda a la decisión, en los que se revisan los pros y contras de cada alternativa en detalle. La ayuda no resultó beneficiosa para el 48% de las portadoras que ya habían tomado la decisión antes de introducir la ayuda (es decir un mes tras la notificación de los resultados del teste genético), así como no tuvo influencia en el número de mujeres que llevaban a cabo mastectomía profiláctica. Sin embargo, fue muy efectiva para las mujeres que no habían tomado una decisión hasta el momento. En este caso afirmaron que la ayuda les permitió tomar decisiones, mejorar su satisfacción y disminuir el conflicto decisional. Estos efectos beneficiosos se mantenían a lo largo de los 12 meses de seguimiento. Es decir que la ayuda resulto ser efectiva a corto y largo plazo para estas mujeres, lo cual corrobora los datos de estudios previos.

Manne et al.⁽⁵⁴⁾ evaluaron el impacto de una intervención CD-ROM en la educación de pacientes sospechosos del Síndrome Lynch. Se aleatorizó a 213 participantes, de modo que 108 recibieron la ayuda CD-ROM y una sesión educativa breve, 105 llevó a cabo una sola sesión educativa. El grupo que recibió la ayuda CD-ROM alcanzaba un mayor conocimiento del test genético (MSI), mejor satisfacción con la decisión, menos conflicto decisional y mayor sentido de competencia y seguridad en su decisión.

Peshkin et al.⁽⁵⁵⁾ diseñaron una ayuda para las mujeres con riesgo de cáncer de mama/ovario hereditario con el objetivo de decidir informar o no a sus hijos, cuándo hacerlo y como discutir los resultados de su test genético con sus hijos, de modo que se presta asistencia para que anticipen las necesidades de sus hijos, sus inquietudes y las posibles respuestas. La ayuda esta diseñada para ser utilizada por las madres tras la sesión de CGO, previa-

mente a recibir los resultados del test. La parte primera de la guía se compone tres elementos: a) clarificar la decisión de comunicar o no los resultados del test a sus hijos adolescentes, en el que se subraya la naturaleza personal de esta decisión, y se ayuda a las mujeres a identificar y reconocer sus sentimientos y emociones ante los resultados del test genético; b) identificar las necesidades para la toma de la decisión, se plantean cuestiones acerca de si disponen de información suficiente para ser capaces de comunicarse sobre estos temas con sus hijos, si conocen los factores implicados, los pros y contras de distintas alternativas, si quieren apoyo, qué tipo y de quién, el rol de su pareja en la toma de decisión; c) Explorar necesidades. Esta sección trata acerca de la discusión de los distintos resultados: positivos, negativos o no informativos, así como la valoración de la capacidad cognitiva, estabilidad emocional y nivel de desarrollo de sus hijos para entender la complejidad de los resultados, y determinar el nivel más acertado de comunicación. Se incluye un apartado dedicado a factores relacionados con la decisión de no hablar sobre el tema a los hijos y las prerrogativas paternas al respecto.

La sección segunda, se dedica a las madres que han decidido hablar con los hijos y se explica como discutir estos temas con ellos (ej., preparar e iniciar la discusión, hechos que pueden suscitar preguntas, tipos preguntas que pueden hacer los hijos, anticipar respuestas etc., qué discutir con los hijos (ej. herencia, riesgos del cáncer, temas de manejo, test genéticos para sus hijos etc.), y cómo ayudar a los hijos a afrontar la información. Este apartado contiene una lista anotada de recursos de internet y libros y materiales que pueden ser de ayuda para padres e hijos, uno de ellos es el desarrollado por Friedman⁽⁵⁶⁾.

CONCLUSIONES

La toma de decisión compartida en la que se promueve el papel activo de los participante y sus familiares con la guía y asesoramiento médico es un aspecto clave de para alcanzar los resultados óptimos en el CGO.

La investigación actual esta revelando cuales son las variables y el procesos de toma de decisión en el CGO. Los datos disponible en la actualidad nos indican que las variables fundamentales que determinan las decisiones en CGO son las siguientes: la edad, los planes de fertilidad, el género, ya que el comportamiento en CGO es algo diferente en hombres y mujeres, la historia personal y familiar de cáncer, la comunicación médico-paciente, la comunicación y apoyo intrafamiliar, tolerancia a la incertidumbre y autoeficacia, percepción de riesgo y los resultados de los test genéticos. Asimismo, las decisiones de los participantes en CGO están muy influidas por creencias, memorias, comparaciones familiares y narrativas acerca del cáncer, que determinan un estado emocional ante el riesgo de cáncer, y en consecuencia sus preferencias y valores que están en la base de sus decisiones. Estos factores emocionales son muy importantes y pueden hacer a las personas menos sensibles a la información objetiva del riesgo y al análisis reflexivo de los pros y contras de las distintas alternativas y la decisión ponderada. El proceso de comunicación debe revelar los valores y preferencias y construir una matriz de decisión (véase la tabla 1), que el paciente puede valorar, junto con sus familiares si así lo desea.

Los participantes en CGO están en un encrucijada de decisiones complejas: realizar o no test genéticos, decidir sobre las alternativas profilácticas, y los momentos temporales en que se realizarán, comunicar a sus hijos y familiares sus datos etc. La psicoeducación y las ayudas a la decisión

Tabla 1. Hoja de balance decisional en un caso de mujer portadora de una mutación BRCA1

	BENEFICIOS	Valor	RIESGOS O PROBLEMAS	Valor
Revisiones periódicas	<ul style="list-style-type: none"> - Detección temprana de tumores - No tener que pasar por cirugía 	(5) (2)	<ul style="list-style-type: none"> - Tener que hacer las revisiones - Menor seguridad en la detección del cáncer de ovario - Incertidumbre 	(3) (5) (5)
Mastectomía profiláctica	<ul style="list-style-type: none"> - Reducción del riesgo de cáncer - Mejora de la imagen corporal - Sensación de seguridad 	(5) (5) (4)	<ul style="list-style-type: none"> - No reducción del cáncer de ovario - Complicaciones quirúrgicas y post-operatorias - Sensaciones anormales en mama - Considerar planes y tipo de la reconstrucción (expansor, implante, pezón, areola) - Obligaciones familiares 	(5) (2) (1) (1) (3)
Ooforectomía profiláctica	<ul style="list-style-type: none"> - Reducción del riesgo de cáncer de mama y ovario - Sensación de seguridad 	(5) (4)	<ul style="list-style-type: none"> - Complicaciones quirúrgicas y post-operatorias - Menopausia y problemas asociados - Infertilidad - Problemas sexuales - Obligaciones familiares 	(2) (3) (1) (1) (3)
Mastectomía y ooforectomía	<ul style="list-style-type: none"> - Reducción del riesgo de cáncer de mama y ovario - Sensación de seguridad 	(5) (5)	<ul style="list-style-type: none"> - Complicaciones quirúrgicas y post-operatorias - Sensaciones anormales en mama - Considerar planes y tipo de la reconstrucción - Menopausia y problemas asociados - Infertilidad - Problemas sexuales - Obligaciones familiares 	(2) (1) (1) (3) (1) (1) (3)

son medios aceptados por los participantes y altamente efectivos para disminuir el conflicto decisonal, así como mejorar la satisfacción con las decisiones y con el proceso de CGO. Sin embargo, la mayoría de las ayudas decisonales se han diseñado para el riesgo de cáncer familiar de mama/ovario, mientras que en otros tipos de cáncer hereditario son muy escasos.

Los instrumentos de ayuda a la decisión en CGO de tipo interactivo, en papel, mediante ordenador o internet son muy escasos y están desarrollados principalmente en USA y Australia con contadas excepciones, (tal como señalan Wliliam et al.⁽⁵⁸⁾). A día de hoy, no se dispone de instrumento de ayuda a la toma de decisión en CGO en España e Iberoamérica. Las importantes diferencias culturales y del sistema sanitario con estos países hacen más aconsejable el diseño específico de las ayudas decisonales en nuestro contexto, aprovechando lo que sea ha demostrado útil de la investigación extranjera, en lugar de la traducción y aplicación directa de los instrumentos aplicados en otros medios. Asimismo, habría que investigar la eficacia de las ayudas a la decisión con el propósito de optimizarlas.

Las ayudas a la decisión han mostrado ser altamente útiles y de bajo costo, y son necesarias para promover el papel activo de las personas en riesgo de cáncer familiar y la decisión compartida.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Pérez Segura P, Díaz-Rubio E. Psicooncología 2003; 0: 49-56
2. Cruzado JA. Impacto psicológico del Consejo Genético Oncológico. En Alonso AM, Benavides MM, Blanco I, Brunet J, García-Foncillas J, Mayordomo JI et al., editores. Cáncer hereditario. Madrid: SEOM. p. 345-392
3. Pérez-Segura P. Modelos y organización de una unidad de consejo genético. Psicooncología 2005; 2(2-3): 261-8.
4. Elwyn, G, Frosch D, Rollnick S. Dual equipoise shared decision making: Definitions for decision and behaviour support interventions [En línea] Acceso 10 de octubre de 2010. Implement Sci, 2009, 4:75. [en línea], acceso 10 de noviembre de 2010. Disponible en: <http://www.implementationscience.com/content/4/1/75>
5. Elwyn G, Edwards A, Kinnersley P, Grol R: Shared decision making and the concept of equipoise: defining the competences of involving patients in healthcare choices. Br J Gen Pract 2000 50:892-9.
6. Elwyn G, Hutchings H, Edwards A, Rapport F, Wensing M, Cheung WY, et al. The OPTION scale: measuring the extent that clinicians involve patients in decision-making tasks. Health Expect 2005; 8(1): 34-42.
7. O'Connor AM. Validation of a decisional conflict scale. Med Decis Making 1995; 15:25-30.
8. Dawn Stace D, Samant R, Bennet C. Decision making in Oncology: A review of patient decision aids to support patient participation. CA Cancer J Clin 2008; 58: 293-304.
9. Edwards A, Gray J, Clarke A, Dundon J, Elwyn G, Gaff C, et al. Interventions to improve risk communication in clinical genetics: Systematic review. Patient Educ Couns 2008; 71: 4-25.
10. Mellon S, Janisse J, Gold R, Cichon M, Berry-Bobovski L, Tainsky MA, et al. Predictors of decision making in families at risk for inherited breast/ovarian cancer. Health Psychol 2009; 28(1):38-47.
11. Howard A.F, Balneaves LG, Bottonoff JL. Women's decision making about risk-reducing strategies in the context of hereditary breast and ovarian cancer: A systematic review. J Genet Counsel 2009; 18:578-97.
12. Hallowell N, Ardern-Jones A, Eeles R, Foster C, Lucassen A, Moynihan C, et al. Men's decision-making about predictive

- BRCA1/2 testing: The role of family. *J Genet Couns* 2005; 14(3): 205-17.
13. Strømsvik N, Råheim M, Oyen N, Engebretsen LF, Gjengedal E. Men in the women's world of hereditary breast and ovarian cancer. A systematic review. *Fam Cancer* 2009; 8:221-9.14.
 14. Smerecnik, CMR, Mesters I, Verweij E, de Vries, NK, de Vries H. A systematic review of the impact of genetic counseling on risk perception accuracy. *J Genet Counsel* 2009; 18:217-28.
 15. Miller SM, Fleisher, L, Roussi P, Buzaglo, JS, Schnoll R., Slater E., et al. facilitating informed decision making about breast cancer risk and genetic counseling among women calling the NCI's Cancer Information Service. *J Health Commun* 2005; 10:119-36.
 16. Fang CY, Mckenzie T, Daly M., Miller SM. Psychosocial factors that influence decision making about prophylactic surgery. *Psicooncología* 2005 2(2-3): 329
 17. Slovic P, Peters E, Finucane ML, Macgregor DG. Affect, risk, and decision making. *Health Psychol.* 2005 ;24(4 Suppl):S35-40.
 18. Schwartz MD, Peshkin BN, Tercyak KP, Taylor KL, Valdimarsdottir H. Decision making and decision support for hereditary breast-ovarian cancer susceptibility. *Health Psychol* 2005 24(4) (Suppl.): S78-S84.
 19. Shiloh S, Gerad L, Goldman B. Patients' Information needs and decision-making processes: What can be learned from genetic counselees? *Health Psychol* 2006; 25 (2): 211-9.
 20. Meilleur KG, Littleton-Kearney MT. Interventions to improve patient education regarding multifactorial genetic conditions: A systematic review. *Am J Med Genet* 2009; 149A(4): 819-30.
 21. Michie S, Smith D, McClennan A, Marteau TM. Patient decision-making: an evaluation of two different methods of presenting information about a screening test. *Br J Health Psychol* 1997; 2:317-26.
 22. van Roosmalen MS, Stalmeier PF, Verhoef LC, Hoekstra-Weebers JE, Oosterwijk JC, Hoogerbrugge N, et al. . Randomized trial of a shared decision-making intervention consisting of trade-offs and individualized treatment information for BRCA1/2 mutation carriers. *J Clin Oncol* 2004; 22(16):3293-301.
 23. Schwartz MD, Lerman C, Brogan B, Peshkin B N, Halbert CH, DeMarco T., et al. Impact of BRCA1/BRCA2 counseling and testing on newly diagnosed breast cancer patients. *J Clin Oncol* 2004; 2: 1823-9.
 24. Edwards A, Gray J, Clarke A, Dundon J, Elwyn G, Gaff C, et al. Interventions to improve risk communication in clinical genetics: Systematic review. *Patient Educ Couns* 2008; 71: 4-25.
 25. Ockhuysen-Vermeij CF, Henneman L, van Asperen CJ, Oosterwijk JC, Menko FH, Timmermans DRM. Design of the BRISC study: a multicentre controlled clinical trial to optimize the communication of breast cancer risks in genetic counselling *BMC Cancer* 2008, 8:283 <http://www.biomedcentral.com/1471-2407/8/283>
 26. Ozanne EM, Wittenberg E, Garber JE, Weeks JC, Breast cancer prevention: patient decision making and risk communication in the high risk setting. *Breast J* 2010; 16(1): 38-47.
 27. van Dijk S, van Roosmalen MS, Otten W, Stalmeier PFM. Decision making regarding prophylactic mastectomy: stability of preferences and the impact of anticipated feelings of regret. *J Clin Oncol* 26 (14): 26:2358-63.
 28. Edwards TA, Thompson HS, Kwate NOA, Brown K, McGovern MM, Forman FA, et al. Association between temporal orientation and attitudes about BRCA1/2 testing among women of African descent with family histories of breast cancer. *Patient Educ Couns* 2008; 72: 276-82.
 29. O'Neill SC, Rini C, Goldsmith R, Valdimarsdottir H, Cohen L, Schwartz MD. Distress among women receiving

- uninformative BRCA1/2 test results: 12-month outcomes. *Psychooncology* 2009;18(10):1088-96.
30. van Dijk S, Timmermans DR, Meijers-Heijboer H, Tibben A, van Asperen CJ, Otten W. Clinical characteristics affect impact of an uninformative DNA test result: The course of worry and distress experienced by women who apply for genetic testing for breast cancer. *J Clin Oncol* 2006; 24, 3672-77.
 31. Schwartz MD, Lerman C, Brogan B, Peshkin BN, Halbert CH, DeMarco T, et al. Impact of BRCA1/BRCA2 counseling and testing on newly diagnosed breast cancer patients. *J Clin Oncol* 2004; 15: 1823-29.
 32. Rini C, O'Neill SC, Valdimarsdottir H., Goldsmith RE, Jandorf L, Brown K. et al. Cognitive and emotional factors predicting decisional conflict among high-risk breast cancer survivors who receive uninformative BRCA1/2 results. *Health Psychol* 2009; 28: 569-78.
 33. Etchegary H, Miller F, deLaat S, Wilson B, Carroll J, Cappelli M. Decision-making about inherited cancer risk: exploring dimensions of genetic responsibility *Genet Counsel* 2009; 18:252-64.
 34. Chan-Smutko G, Patel D, Shannon K, Ryan PD. Professional challenges in cancer genetic testing: Who is the patient? *Oncologist* 2008;13:232-8.
 35. Landsbergen, KM, Prins JB, Kamm YJL, Brunner, H.G., Hoogerbrugge N. Female BRCA mutation carriers with a preference for prophylactic mastectomy are more likely to participate an educational-support group and to proceed with the preferred intervention within 2 years. *Fam Cancer* 2010; 9:213-20.
 36. Stacey D, Samant R, Bennett C. Decision making in oncology: A review of patient decision aids to support patient participation. *CA Cancer J Clin* 2008;58:293-304.
 37. Elwyn G, O'Connor A, Stacey D, Volk R, Edwards A, Coulter A, et al. International Patient Decision Aids Standards (IPDAS) Collaboration. Developing a quality criteria framework for patient decision aids: online international Delphi consensus process. *BMJ* 2006; 333: 417.
 38. O'Connor A.M., Stacey D, Barry MJ, Col NF, Eden KB, Entwistle V et al. Do patient decision aids meet effectiveness Criteria of the International Patient Decision Aid standards collaboration? A Systematic review and meta-analysis *Med Decis Making* 2007 27: 554-74.
 39. O'Connor AM, Bennett CL, Stacey D, Barry M, Col NF, Eden KB, et al.. Ayudas para personas que deben decidir sobre tratamientos o sobre la participación en pruebas de detección (Revision Cochrane traducida). En: *Biblioteca Cochrane Plus* 2009 Número 3. Oxford: Update Software Ltd. Disponible en: <http://www.update-software.com>. (Traducida de The Cochrane Library, 2009 Issue 3 Art no. CD001431. Chichester, UK: John Wiley & Sons, Ltd.).
 40. Bennett C, Newcombe RG, Politi M, Durand MA, Drake E, Joseph-Williams N, et al. Assessing the quality of decision support technologies using the International Patient Decision Aid Standards instrument (IPDASi). *PLoS One* 2009, 4:e4705.
 41. van Roosmalen MS, Stalmeier PF, Verhoef LC, Hoekstra-Weebers JE, Oosterwijk JC, Hoogerbrugge N, et al. Randomized trial of a shared decision-making intervention consisting of trade-offs and individualized treatment information for BRCA1/2 mutation carriers. *J Clin Oncol* 2004; 22(16):3293-301.
 42. Thewes B, Meiser B, Taylor A, Phillips K, Pendlebury S, Capp A. The fertility- and menopause-related information needs of younger women with a diagnosis of early breast cancer. *J Clin Oncol* 2005; 23(22), 5155-65.
 43. Kaufman EM, Peshkin BN, Lawrence WL, Shelby R, Isaacs C, Brown K, et al. Development of an Interactive Decision Aid for Female BRCA1/BRCA2 Carriers. *J Gen Couns* 2003, 12(2).

44. Schwartz MD, Benkendorf J, Lerman C, Isaacs C, Ryan-Robertson A, Johnson L. Impact of educational print materials on knowledge, attitudes, and interest in BRCA1/BRCA2: Testing among Ashkenazi Jewish women. *Cancer* 2001; 92: 932-40.
45. Metcalfe KA, Poll A, O'Connor A, Gershman S, Armel S, Finch A, et al. (2007). Development and testing of a decision aid for breast cancer prevention for women with a BRCA1 or BRCA2 mutation. *Clin Genet* 2007; 72: 208-17.
46. Green MJ, Peterson SK, Baker MW, Harper GR, Friedman L C, Rubinstein WS. Et al. Effect of a computer-based decision aid on knowledge, perceptions, and intentions about genetic testing for breast cancer susceptibility. *JAMA* 2004; 292(4): 442-52.
47. Green MJ, Peterson SK, Baker MW, Friedman LC, Harper GR, Rubinstein WS, et al. Use of an educational computer program before genetic counseling for breast cancer susceptibility: effects on duration and content of counseling sessions. *Genet Med* 2005;7(4):221-9.
48. Wakefield CE, Meiser B, Homewood J, Peate M, Warner, B, Lobb, EA, et al. Development and pilot testing of two decision aids for individuals considering genetic testing for cancer risk. *J Genet Couns* 2007;16(3):325-39.
49. Wakefield CE, Meiser B, Homewood J., Taylor A, Gleeson M, Williams R. , et al. A randomized trial of a breast/ovarian cancer genetic testing decision aid used as a communication aid during genetic counselling. *Psychooncology* 2008; 17: 844-54.
50. Wakefield CE, Meiser B, Homewood J, Peate M, Taylor A, Lobb E, et al. A randomized controlled trial of a decision aid for women considering genetic testing for breast and ovarian cancer risk. *Breast Cancer Res Treat* 2008; 107:289-301.
51. van Roosmalen MS, Stalmeier PF, Verhoef LC, Hoekstra-Weebers JE., Oosterwijk, JC, Hoogerbrugge N. et al. Randomised trial of a decision aid and its timing for women being tested for a BRCA1/2 mutation. *Br J Cancer* 2004; 90:333-42.
52. Cohn WF, Jones SM, Miesfeldt S. Are you at risk for hereditary breast cancer?: Development of a personal risk assessment tool for hereditary breast and ovarian Cancer. *Genet Counsel* 2008; 17:64-78.
53. Schwartz MD, Valdimarsdottir HB, DeMarco TA, Peshkin BN, Lawrence W, Rispoli J et al Randomized trial of a decision aid for BRCA1/BRCA2 mutation carriers: impact on measures of decision making and satisfaction. *Health Psychol* 2009; 28(1):11-9.
54. Manne SL, Meropol NJ, Weinberg DS, Vig H, Catts ZA, Manning C, et al Facilitating informed decisions regarding microsatellite instability testing among high-risk individuals diagnosed with colorectal cancer. *J Clin Oncol* 2010; 28(8):1366-72.
55. Peshkin BN, Demarco TA, Tercyak KP. On the development of a decision support intervention for mothers undergoing BRCA1/2 cancer genetic testing regarding communicating test results to their children. *Fam Cancer* 2010; 9:89-9.
56. Friedman S Hereditary cancer: how do I tell my children? FORCE newsletter, Winter 2008. Acceso el 14 de octubre de 2010. Disponible en: http://www.facingourrisk.org/TTInc/viewpage.php?url=.%2Fnewsletter%2F2008winter%2Fhereditary_cancer.html&needle=karen%2Fhurley.
57. Williams L, Jones W, Elwyn, G, Edwards A. patient decision aids for women facing genetic testing for familial breast cancer: a systematic web and literature review. *J Eval Clin Pract* 2008; 14: 70-4.