

The background features a light blue gradient with faint, stylized outlines of DNA-related symbols such as 'A', 'T', 'C', 'G', and a double helix structure scattered across the page.

Módulo II

Principios del asesoramiento genético

El Consejo Genético como proceso

Judith Blamaña Gelpí
Irene Mensa Rodríguez

Servicio de Oncología Médica
Unidad de alto riesgo y prevención del
cáncer. Hospital Universitario Vall
d'Hebrón. Barcelona

Enrique Lastra Arias

Sección de Oncología Médica
Unidad de Consejo Genético
Hospital General Yagüe. Burgos

Introducción

La identificación de mutaciones en ciertos genes asociados a síndromes de predisposición hereditaria al cáncer junto al conocimiento de sus implicaciones clínicas han convertido la realización de ciertos estudios genéticos en una práctica médica habitual. Se trata de un avance hacia la medicina predictiva y preventiva cuya aplicación clínica es compleja y requiere un enfoque multidisciplinar al abarcar distintos aspectos médicos, psicosociales, tecnológicos y éticoclegales. El proceso del asesoramiento genético tiene como finalidad reconocer las necesidades médicas, psicológicas, y etnoculturales del individuo y la familia que se realizan un estudio genético.

La American Society of Human Genetics¹ define el asesoramiento genético como un proceso de comunicación que trata con los problemas asociados con la aparición, o con el riesgo de aparición, de una enfermedad genética en una familia. El proceso del asesoramiento genético requiere la participación de uno o varios profesionales formados en este campo para ayudar al individuo o familia a:

1. Entender los aspectos médicos de la enfermedad o síndrome, incluyendo el diagnóstico, posibles causas, y el manejo médico actual;
2. Diferenciar cómo la herencia puede contribuir a la enfermedad o síndrome y el riesgo de transmisión a familiares;
3. Entender las opciones para enfrentarse al riesgo de transmisión;
4. Escoger la actuación que parece más apropiada en función del riesgo, la dinámica familiar, sus principios éticos y/o religiosos, y actuar de acuerdo a estos principios;

5. Adaptarse de la mejor manera posible a la enfermedad y al riesgo de transmitirla.

De forma tradicional, el asesoramiento genético se ha definido como un proceso “no directivo”, es decir, destinado a proporcionar suficiente información a los pacientes y sus familiares para la toma de decisiones respecto a la realización de un estudio genético. Este proceso se desarrolló en el contexto de estudios genéticos para decisiones reproductivas o condiciones no tratables, como la enfermedad de Huntington. En estos escenarios, los individuos candidatos a un estudio genético reciben previamente asesoramiento genético para facilitar la toma de decisiones, ofreciéndoles tiempo para considerar las distintas incertidumbres médicas y los beneficios o limitaciones asociados al estudio genético. Sin embargo, cuando el estudio genético se ofrece con la finalidad de mejorar el manejo médico del individuo, las necesidades del asesoramiento genético pueden ser distintas. Así por ejemplo, en el caso del síndrome MEN2, la tiroidectomía profiláctica es una oportunidad preventiva para los portadores de mutación, y parece apropiado recomendar de forma “directiva” la realización del estudio genético. Habrá que tener en cuenta, por lo tanto, que existen diferentes indicaciones y estilos del asesoramiento genético en síndromes de predisposición hereditaria al cáncer, dependiendo de las implicaciones clínicas subyacentes al síndrome.

Para la mayoría de los síndromes de predisposición hereditaria al cáncer, los componentes comunes del proceso del asesoramiento genético incluyen construir y evaluar el árbol genealógico, obtener la historia médica personal y familiar, y proporcionar información sobre el riesgo genético.

Si se va a realizar un estudio genético, el proceso incorpora el asesoramiento previo, el estudio, el asesoramiento posterior, y el seguimiento. Este proceso incluye la discusión, la solicitud, y la interpretación clínica de análisis genéticos y requiere una dedicación de tiempo considerable aparte de las visitas para obtener y revisar los informes médicos, hacer diagnósticos diferenciales, búsqueda de grupos de apoyo para los individuos afectos, comunicación con otros especialistas, y documentación de los diagnósticos.

El asesoramiento genético lo pueden ofrecer distintos profesionales de la salud con experiencia en este campo (“genetic counselors” (formación de postgrado no disponible en nuestro país), enfermeras especializadas, o genetistas) dentro de un

equipo liderado por un especialista médico. Estos profesionales deben estar formados en la comunicación de información médica y de riesgo genético, y en asesorar a los individuos y familias sobre prevención y reducción de riesgo.

Distintas sociedades científicas y profesionales han publicado guías clínicas sobre los elementos básicos del asesoramiento genético en cáncer basadas en la opinión de expertos. De forma consensuada, coinciden en considerar como individuos candidatos a recibir asesoramiento genético en cáncer a aquellas personas que:

1. Han sido diagnosticadas de cáncer a una edad atípicamente joven
2. Diagnóstico muy inusual (carcinoma adrenocortical en la infancia)
3. Neoplasias múltiples
4. Neoplasias asociadas a defectos congénitos
5. Múltiples miembros de la familia afectados de la misma neoplasia, o asociadas

Un área en evolución es la posibilidad de selección de individuos para asesoramiento genético en determinados síndromes según características histológicas de sus tumores (cáncer de mama con fenotipo basal en el síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario, cáncer de colon con déficit de proteínas reparadoras en el síndrome de Lynch ...) ¹¹.

En algunos casos, el beneficio del asesoramiento no estará vinculado directamente con la realización de un estudio genético sino con informar sobre la estimación de riesgo de cáncer a partir de la historia familiar y posibles medidas de detección precoz y seguimiento para los familiares. En este capítulo, se presentan las distintas fases del proceso del asesoramiento genético en síndromes de predisposición hereditaria al cáncer y se dedica un apartado al asesoramiento en niños y adolescentes.

Fases del asesoramiento genético: antes del test genético

Historia personal y familiar

Uno de los primeros pasos para la valoración del riesgo de cáncer y asesoramiento consiste en la recogida de la historia médica personal y familiar. En la tabla 1 se describe la información que debería recogerse sobre la historia médica de los individuos. De forma adicional habría que incluir la frecuencia de las pruebas de de-

tección precoz del cáncer y detalles sobre la exposición ambiental ocupacional, alcohol, tabaco y dieta.

Obtener y analizar un árbol genealógico es una de las piedras angulares en el asesoramiento genético. Se recomienda recoger información médica de hasta 3 generaciones utilizando la nomenclatura estandarizada e información sobre consanguinidad, adopciones y razas o procedencia de los antecesores². En la figura 1 se muestra la nomenclatura básica para la construcción de los árboles genealógicos.

Tabla 1: Recogida de la historia médica personal de individuos con y sin cáncer

Preguntas para todos los individuos	Preguntas para los pacientes o familiares con cáncer
Edad	Órgano donde se diagnosticó el tumor
Historia personal de tumores benignos o malignos	Edad al diagnóstico
Enfermedades mayores	Número de tumores*
Hospitalizaciones	Histología y grado tumoral
Cirugías previas	Patología de tumores benignos
Biopsias previas	Tratamiento
Historia reproductiva#	
Pruebas de detección precoz del cáncer	
Exposiciones ambientales	

* Distinguir entre segundos tumores primarios o recidivas. # Especialmente importante en mujeres con alto riesgo de cáncer de mama y/u ovario. Preguntar sobre la edad a la menarquía, edad en el momento del primer embarazo, anticonceptivos orales, terapia hormonal sustitutiva, edad de inicio de la menopausia

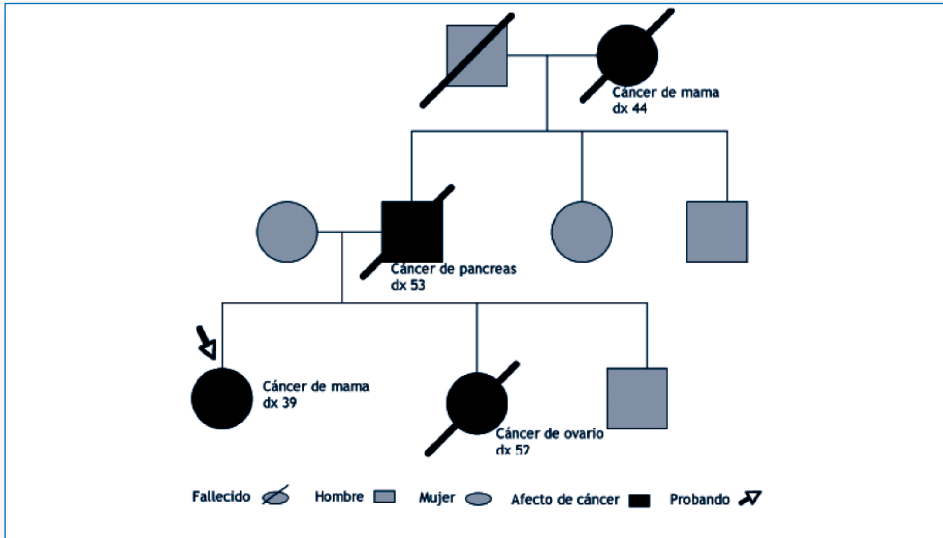


Figura 1: Principales símbolos de los árboles genealógicos

La información más relevante se obtendrá de los familiares de primer y segundo grado, aunque es recomendable extender el árbol hasta familiares de tercer grado (primos/as, tíos/as abuelos/as...).

Los principales puntos son:

1. Extender el árbol alrededor de cada diagnóstico de cáncer. El objetivo es observar si existe un patrón de transmisión hereditaria de los distintos diagnósticos de cáncer entre los familiares.
2. Confirmación de los diagnósticos. Puede ser especialmente necesario para tumores de la cavidad abdominal, mientras que tumores de mama, próstata, y melanoma suelen ser correctos^{3, 4}.
3. Incluir hallazgos no malignos. Algunos de ellos pueden estar asociados a ciertos síndromes, como los osteomas y quistes epidermoides en la poliposis familiar colónica, o la macrocefalia, triquilemomas y pápulas papilomatosas en el síndrome de Cowden.
4. Considerar los familiares no afectados. La sospecha de un patrón de herencia vendrá determinado por la proporción de familiares afectados/no afectados y evidentemente esta valoración será más difícil en familias pequeñas.
5. Utilizar la construcción del árbol genealógico como una herramienta psicológica. A la vez que se pregunta sobre los antecedentes familiares, se puede

ir percibiendo cómo han sido las vivencias de cáncer en la familia, cuál es la percepción del riesgo de desarrollar cáncer, cómo es la dinámica intrafamiliar, y actitudes ante medidas de detección precoz o prevención.

La interpretación del árbol genealógico resultará clave para clasificar a las familias en bajo, moderado y alto riesgo de un síndrome de predisposición hereditaria al cáncer:

1. **Bajo riesgo.** Puede ser que haya varios casos de cáncer en la familia, pero siguen un patrón de presentación equivalente al de la población general y, por lo tanto, poco probable de deberse a una predisposición genética. Las recomendaciones de detección precoz del cáncer serán las mismas que las de la población general.
2. **Moderado riesgo.** Son familias con una agregación moderada de cáncer, sugestiva de un síndrome, pero con algunas características inconsistentes. Puede valorarse un estudio genético del síndrome que se sospecha, a pesar de que la probabilidad de identificar una mutación sea muy baja.
3. **Riesgo alto.** Se clasifican en este grupo aquellas familias con una alta sospecha de una predisposición genética. El estudio genético puede ser una opción para confirmar la sospecha clínica y distinguir aquellos individuos portadores de los que no.

Los modelos estadísticos (BRCAPRO, MMRPRO, PREMM ...) estiman la probabilidad de ser portador o de encontrar una mutación genética patogénica. Pueden ser una ayuda para calcular el riesgo de cáncer hereditario (en cohorte poblacional o previamente seleccionada), y para comunicar dicho riesgo¹².

Percepción y comunicación del riesgo

Por parte del clínico, es importante valorar los aspectos psicosociales de la persona que busca información genética con el fin de poder apreciar cuáles son los factores que influyen sobre la percepción del riesgo de cáncer y, finalmente, en cómo se va utilizar la información genética⁵. La percepción de riesgo de cáncer que un individuo pueda tener puede ser el factor más importante que determine sus decisiones sobre la adherencia a las recomendaciones de prevención o reducción del riesgo de cáncer. Por este motivo, será importante averiguar esta percepción individual. Entre la información que se puede recoger para evaluar la percepción de riesgo de cáncer del individuo y los mecanismos para la toma de decisiones se puede destacar:

1. **Motivaciones para solicitar asesoramiento genético.** Preguntar sobre los objetivos esperados, las motivaciones y las preocupaciones relacionadas con este proceso permite guiar el asesoramiento con el fin de cumplir las necesidades del individuo. En un estudio en el que se compararon las motivaciones y preocupaciones previas al estudio genético de una población a riesgo de cáncer de colon hereditario con las de una población a riesgo de cáncer de mama hereditario se observó que los primeros esperaban más que los segundos que el test genético influyera en su manejo médico y prevención del cáncer. Por otro lado, las personas sanas a riesgo mostraban una mayor preocupación acerca de una potencial discriminación genética que las personas afectas⁶.
2. **Creencias sobre la etiología del cáncer.** Cada individuo y familia puede diferir en sus creencias acerca de porqué se desarrolla el cáncer, alegando motivos ambientales, religiosos, u otros factores, de los cuales dependerá entender una posible predisposición genética.
3. **Factores psicosociales.** Identificar las reacciones emocionales ante el riesgo de cáncer, como el miedo, el enfado, o la culpabilidad, ayudarán a prever cómo el individuo o la familia afrontarán la información genética. Niveles elevados de malestar emocional pueden dificultar el proceso de información. Si se sospecha una dificultad en la toma de decisiones o para afrontar este tipo de información puede indicarse una valoración psicológica por un especialista antes de proseguir con el test genético.

Ya que la percepción subjetiva de riesgo de cáncer puede diferir de la estimación estadística que se sospecha, es aconsejable comunicar dicha estimación de diferentes maneras. Además, la comunicación y ayuda en la comprensión de dicha estimación de riesgo son una parte muy importante del proceso de asesoramiento, puesto que influirán directamente en la toma de decisiones médicas del individuo.

Existen distintos métodos para comunicar el riesgo, y se aconseja utilizar más de uno para facilitar la comprensión:

1. **Riesgo absoluto.** Indica la probabilidad de que ocurra un evento en un período de tiempo y generalmente se presenta como el riesgo a lo largo de la vida de desarrollar un determinado tipo de cáncer: “40% de riesgo de desarrollar cáncer de mama a los 80 años”.
2. **Riesgo relativo.** Indica el riesgo del individuo en comparación con un individuo sin los mismos factores de riesgo: “4 veces más de riesgo de cáncer de mama respecto la población general”.

Además, el riesgo puede comunicarse de forma numérica, gráfica, proporcional, en comparación con otros riesgos, o de forma cualitativa (“mayor, igual, o menor, riesgo que la población general”).

Asimismo, una opción es presentar la probabilidad de que el individuo no desarrolle el evento.

Finalmente, cabe resaltar que habrá que comunicar dos tipos de riesgo distintos; por un lado, el riesgo de desarrollar cáncer y por otro lado el riesgo de ser portador de una alteración en un gen de predisposición hereditaria al cáncer. En ambos casos, la valoración del árbol genealógico será crucial para determinar estas estimaciones.

El test genético como una opción

Con la excepción de aquellos síndromes en los que la realización del estudio genético puede influir claramente en el manejo médico del individuo mediante una maniobra efectiva en la prevención de un determinado cáncer, el test genético debería ofrecerse como una opción más a considerar en el manejo médico de los individuos. El último consenso publicado de la sociedad americana de oncología clínica (ASCO)⁽⁷⁾ recomienda ofrecer un test genético cuando:

1. El individuo tiene una historia personal o familiar sugestiva de un síndrome de predisposición hereditaria al cáncer.
2. Se pueden interpretar los resultados del estudio genético.
3. Los resultados del estudio genético ayudarán en el diagnóstico o influirán en el manejo médico o quirúrgico del individuo o de sus familiares a riesgo.

Dada la baja prevalencia de mutaciones en la población general actualmente no se considera apropiado utilizar estos tests genéticos en individuos asintomáticos sin ningún factor de riesgo de una predisposición hereditaria al cáncer.

Incluso en los casos que un individuo o familia tiene características de una predisposición hereditaria al cáncer, el individuo puede optar por no realizarse el test genético. Por el contrario, algunos individuos con poca información familiar por ausencia de contacto o familias pequeñas podrían optar al test genético para obtener una información más precisa de su riesgo. Para ello es importante que la primera persona de la familia que se realice el test genético sea la que pueda ofrecer el máximo de información, es decir, una persona afectada de cáncer y a ser po-

sible con las características clínicas más propias del síndrome que se sospecha (edad joven al diagnóstico, algún signo patognomónico del síndrome, etc). Si no existe ninguna persona afecta viva puede plantearse realizar el estudio a partir de material conservado de algún familiar afecto fallecido, aunque las limitaciones técnicas de estos estudios son mucho mayores. Asimismo, puede plantearse la opción de testar a un individuo a riesgo sano, a pesar de que un estudio negativo no será informativo ya que no podrá descartar la existencia de una mutación en el resto de la familia.

Las alternativas a la realización de un estudio genético son no realizar el test y adoptar un seguimiento intensivo equivalente al de los portadores de una mutación; retrasar la decisión del test; o extraer y conservar una muestra de ADN del paciente o familiar a riesgo para un estudio posterior en interés de otros familiares o descendientes.

Fases del asesoramiento genético: test genético

Potenciales beneficios y limitaciones del test

En general, hay una mayor tendencia a dar más peso a los beneficios potenciales del test genético y no considerar sus posibles limitaciones. El asesoramiento previo al estudio genético es un buen momento para presentar una visión balanceada y puede ser recomendable que el profesional pregunte al individuo sobre los pros y contras que percibe sobre el test genético.

Entre las posibles limitaciones y beneficios hay que destacar:

1. **Resultado no concluyente o de significado incierto:** es un resultado negativo en ausencia de una mutación conocida en la familia o un resultado del cuál se desconoce su significado patológico. El riesgo de cáncer es el mismo que el valorado previo al estudio genético porque éste no ha resultado informativo. Investigaciones posteriores, sin embargo, pueden ayudar a confirmar el significado patológico o no de las variantes de significado incierto (mutaciones missense, generalmente). En estos casos, puede ser necesario estudiar a otros miembros de la familia con fines de investigación, además de continuar con las recomendaciones de detección precoz de un grupo de alto riesgo y persistir la incertidumbre sobre el riesgo, hecho que puede asociarse a malestar psicológico.

2. **Resultado positivo en la primera persona estudiada en la familia.** Puede ocasionar preocupación de cómo y cuándo transmitir la información a otros miembros de la familia y cómo afrontar las propias reacciones y las de los demás. Por otro lado, este resultado proporciona una información precisa sobre el riesgo, permite explicar la agregación familiar de cáncer y es una oportunidad para que esta persona pueda informar a otros familiares interesados en clarificar su riesgo (*posibilidad de realizar diagnóstico presintomático en el resto de la familia*).
3. **Resultado positivo en una persona sana a riesgo.** Puede ocasionar ansiedad e interferir en las recomendaciones de detección precoz del cáncer, así como un exceso de preocupación, sensación de culpabilidad ante el riesgo de transmisión a la descendencia, o alterar las relaciones familiares. Sin embargo, también permite que la persona se adhiera a unas medidas de seguimiento más intensivas que permitan una detección precoz o prevención del cáncer, protocolos de quimioprevención o cirugías reductoras de riesgo.
4. **Resultado verdadero negativo.** En algunos casos, podría ocasionar una negligencia absoluta a cualquier recomendación de detección precoz del cáncer, incluso las recomendadas a la población general y de cuyo riesgo no está exento. También podría ocasionar la llamada culpabilidad de superviviente, prefiriendo ser él/ella la persona portadora en vez de otro familiar cercano. Por el contrario, la persona que sabe que no es portadora puede evitar adherirse a medidas de seguimiento intensivas y sentirse aliviada de que su descendencia no tiene un riesgo incrementado.

Consentimiento informado

Firmar un consentimiento informado por sí solo no constituye el proceso de una elección informada, pero confirma que se ha producido el proceso de asesoramiento apropiado. La Sociedad Americana de Oncología Clínica (ASCO) aconseja que el consentimiento informado forme parte del proceso de asesoramiento previo al estudio genético y que éste incluya los elementos básicos descritos en la tabla 2. Si se van a realizar estudios con fines de investigación clínica o básica es necesario que los proyectos estén aprobados por el comité de ética correspondiente y se incluya un consentimiento informado específico aparte.

Tabla 2: Elementos básicos del consentimiento informado en estudios de predisposición genética al cáncer (Adaptación ASCO)

1. Información específica del análisis que se va realizar (especificar cuál es el objetivo de realizar el test).
2. Implicaciones de un resultado positivo y negativo, dejando claro que no identificar una mutación puede ser un falso negativo.
3. Posibilidad de que el resultado del test no sea informativo (mutación no identificada variante de significado incierto que requiere más investigación).
4. Opciones de estimación de riesgo sin la información del test genético (basadas en tablas empíricas, factores de riesgo personal o modelos estadísticos).
5. Riesgo de transmitir la mutación a la descendencia.
6. Precisión técnica del análisis que se va a realizar (sensibilidad, etc).
7. Implicaciones psicológicas relacionadas con los resultados (malestar emocional, posibilidad de impacto sobre las relaciones familiares, etc).
8. Aspectos de confidencialidad de la información.
9. Posibles opciones y limitaciones actuales del seguimiento médico y estrategias de prevención después del test genético, incluyendo las recomendaciones después de un resultado negativo.
10. Importancia de compartir los resultados del estudio genético con otros familiares a riesgo que pueden beneficiarse de dicha información.

En nuestro ámbito, la Ley de Investigación biomédica de 2007 regula aspectos relativos al consentimiento informado, establece los límites de los estudios genéticos y garantiza la confidencialidad del dato genético ¹³.

Fases del asesoramiento genético: posterior al test genético

Información de resultados, educación y seguimiento

En la medida de lo posible los resultados deberían comunicarse en persona y dedicar una visita para ello. De esta forma, se pueden ofrecer explicaciones sobre el resultado obtenido, evaluar el impacto emocional, y proporcionar las recomendaciones médicas ajustadas al resultado obtenido.

Debido a que las estimaciones de riesgo de cáncer pueden variar a partir de resultados de estudios realizados a largo plazo, y debido a que la interpretación de los resultados genéticos puede también modificarse con el tiempo (por ejemplo, reclasificación de una mutación de significado incierto en una mutación patológica) es recomendable establecer un sistema de registro que permita recontactar a

los individuos o familias visitadas recientemente. Asimismo, el seguimiento post estudio genético permite asegurar que ha habido una correcta comprensión e interpretación del resultado del estudio genético, especialmente en el caso de un resultado negativo en una familia sin mutación identificada. Por otro lado, en el caso de identificarse una mutación, el seguimiento posterior puede facilitar el proceso de comunicación de los resultados a otros familiares a riesgo que puedan beneficiarse de un estudio.

A pesar de que empieza a disponerse de resultados a medio plazo de la eficacia del asesoramiento y estudio genéticos, sería útil desarrollar estudios que evaluaran las barreras al cumplimiento de las recomendaciones y la transmisión de la información a otros familiares a riesgo respetando la confidencialidad y autonomía de cada individuo.

Asesoramiento genético en niños y adolescentes

El asesoramiento genético para síndromes de predisposición hereditaria al cáncer en esta población merece una atención especial por tratarse de un grupo con unas peculiaridades muy específicas. En primer lugar, se encuentran en una edad de pleno desarrollo cognitivo y emocional y, por lo tanto, más vulnerables a un riesgo de morbilidad psicosocial. En segundo lugar, sus padres o tutores legales son los que en la mayoría de los casos tienen la autoridad de decidir a favor o en contra de la realización de un test genético^{7,8}. Por lo tanto, deben sopesarse y comunicarse muy cuidadosamente los riesgos y beneficios de realizar un test genético a individuos de esta edad.

En la tabla 3 se resumen los potenciales beneficios y riesgos de la realización de tests genéticos en niños.

Debe realizarse de forma muy cuidadosa un análisis de los riesgos y beneficios del test genético en niños y adolescentes. Las principales instituciones y sociedades médicas en este campo desaconsejan la realización de tests genéticos en niños y adolescentes si éstos no van a obtener un beneficio inmediato de la realización de este análisis (Por ejemplo, inicio de protocolo de prevención o terapéutico específico a esa edad). En cambio, son partidarios de que pueda realizarse un test genético cuando éste influya de forma efectiva en el manejo médico del individuo. Asimismo,

se recomienda que el niño/adolescente participe en la medida de lo posible en la toma de decisiones, como mínimo a través de un entendimiento básico y aceptación de la realización de dicho test (generalmente a partir de los 10 años). Así por ejemplo, mientras que actualmente no se recomienda la realización de tests genéticos predictivos para el síndrome de Lynch o el síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario en niños o adolescentes, sí que está recomendado para la poliposis adenomatosa familiar, cuyo protocolo de cribado del cáncer se inicia generalmente a los 10-12 años mediante sigmoidoscopias. De todas formas, puede ser controvertida la edad recomendada para realizar el test genético en este síndrome, dado que en algunas familias la primera manifestación del síndrome cursa con el diagnóstico de hepatoblastomas en la primera infancia. En estos casos, debe sopesarse el beneficio de iniciar o no un programa de cribado de hepatoblastoma con el riesgo de realizar un test a una edad tan joven donde el individuo no tiene ninguna capacidad de participar voluntariamente en el proceso. En resumen, el asesoramiento genético en niños y adolescentes para síndromes de predisposición hereditaria al cáncer debe evaluar los potenciales riesgos y beneficios del test genético. La mejor relación riesgo/beneficio se obtendrá cuando el resultado del test afecte el manejo médico del niño a la edad en la que se realiza el test⁹.

TABLA 3: Potenciales beneficios y riesgos de los test genéticos en niños

Beneficios	Riesgos
Posibilidad de intervención preventiva o terapéutica efectiva de forma precoz	Ausencia de intervención preventiva o terapéutica efectiva antes de la edad adulta
Prevención de procedimientos médicos innecesarios	Alteración de la autoimagen o autoestima
Reducción de la incertidumbre y ansiedad	Distorsión de la percepción de los padres hacia el hijo
Oportunidad para adaptarse al diagnóstico y realizar planes realistas sobre estilo de vida, educación, etc	Aumento de la ansiedad, o sensación de culpabilidad
Puede alertar a otros familiares de un riesgo genético	Coerción de decisiones
Influencia en los padres sobre decisiones reproductivas	Ausencia de comunicación al hijo del resultado

Un modelo de asesoramiento genético en estos casos es empezar con una sesión únicamente con los padres para determinar su conocimiento del síndrome, las implicaciones del test, y la capacidad de afrontar los resultados. Asimismo, es importante obtener de los padres una valoración del desarrollo cognitivo y emocional del niño, detectar si existe discordancia en los puntos de vista de la pareja, y desarrollar y plantear un plan de seguimiento en función de los resultados. Además, si los resultados del estudio genético no se van a compartir de forma inmediata con el niño, debería desarrollarse un plan para comunicar dichos resultados cuando el niño tenga una madurez suficiente para entenderlos.

En ese momento habrá que poner al alcance del individuo los recursos médicos y psicológicos necesarios para afrontar el resultado del test genético. La visita pre-test con el niño deberá ajustarse a su nivel educacional y de desarrollo, obtener su aceptación del test en lo posible, y dirigir de manera individualizada las posibles preocupaciones del niño (por ejemplo, la extracción de sangre en niños pequeños, mientras que los adolescentes pueden estar más preocupados en las implicaciones a nivel de autoestima, riesgos sobre la salud, o reacción de otros hermanos o compañeros).

Consideración aún más especial e individualizada se merece la solicitud de un test genético para diagnóstico prenatal *o para diagnóstico preimplantacional* en síndromes de predisposición hereditaria al cáncer. Algunos padres pueden solicitar este tipo de análisis ante síndromes de predisposición hereditaria al cáncer de inicio en la edad infantil, con una alta penetrancia, con baja eficacia de las medidas de prevención o detección precoz del cáncer, o asociado a una alta morbilidad. Así por ejemplo, existen casos descritos en la literatura de diagnóstico prenatal para descartar mutaciones en el gen *TP53*, asociado al síndrome de Li Fraumeni¹⁰. En estos casos, es aconsejable la participación de un equipo multidisciplinar, incluyendo la participación del comité de ética, que pueda ofrecer toda la información necesaria sobre el síndrome y sus consecuencias futuras. En nuestro Estado, se debe solicitar además la valoración por la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida conforme a las directrices de la ley que regula estos procedimientos¹⁴.

En conclusión, a pesar de que el riesgo familiar de cáncer se ha considerado como una curiosidad en el mundo de la oncología hasta hace relativamente poco, la identificación de los genes de susceptibilidad al cáncer y el conocimiento de su papel en la etiopatogenia de los tumores ha causado un impacto de grandes proporciones en el conocimiento de la biología del cáncer. La aplicación clínica de

estos análisis genéticos predictivos conlleva unas implicaciones médicas, psicosociales y éticas que hay que afrontar de manera multidisciplinar y especializada antes y después de la realización del test.

Resumen

- Los puntos claves del asesoramiento genético en cáncer familiar engloban la obtención de la historia médica personal y familiar, la evaluación del árbol genealógico, ofrecer información sobre el riesgo de desarrollar cáncer y el riesgo de ser portador de una mutación, y ofrecer las recomendaciones médicas adecuadas a dicho riesgo.
- La evaluación del árbol genealógico permite clasificar a las familias como bajo, moderado, o alto riesgo de un síndrome de predisposición hereditaria al cáncer.
- En la mayoría de síndromes el estudio genético es una opción.
- El consentimiento informado previo al estudio genético es un reflejo de que se ha realizado el proceso de asesoramiento genético.
- Debe valorarse el impacto emocional del estudio genético.
- El individuo que se realiza un estudio genético debe conocer las limitaciones y beneficios del mismo, así como de las medidas de detección precoz y prevención del cáncer.

Bibliografía

- 1 Genetic counseling. *Am J Hum Genet* 1975;27(2):240-2.
- 2 Bennett RL, Steinhaus KA, Uhrich SB, O'Sullivan CK, Resta RG, Lochner-Doyle D, et al. Recommendations for standardized human pedigree nomenclature. Pedigree Standardization Task Force of the National Society of Genetic Counselors. *Am J Hum Genet* 1995;56(3):745-52.
- 3 Schneider KA, DiGianni LM, Patenaude AF, Klar N, Stopfer JE, Calzone KA, et al. Accuracy of cancer family histories: comparison of two breast cancer syndromes. *Genet Test* 2004;8(3):222-8.
- 4 Murff HJ, Spigel DR, Syngal S. Does this patient have a family history of cancer? An evidence-based analysis of the accuracy of family cancer history. *Jama* 2004;292(12):1480-9.
- 5 Trepanier A, Ahrens M, McKinnon W, Peters J, Stopfer J, Grumet SC, et al. Genetic cancer risk assessment and counseling: recommendations of the national society of genetic counselors. *J Genet Couns* 2004;13(2):83-114.
- 6 Balmana J, Stoffel EM, Emmons KM, Garber JE, Syngal S. Comparison of motivations and concerns for genetic testing in hereditary colorectal and breast cancer syndromes. *J Med Genet* 2004;41(4):e44.
- 7 American Society of Clinical Oncology policy statement update: genetic testing for cancer susceptibility. *J Clin Oncol* 2003;21(12):2397-406.

- 8 Points to consider: ethical, legal, and psychosocial implications of genetic testing in children and adolescents. American Society of Human Genetics Board of Directors, American College of Medical Genetics Board of Directors. *Am J Hum Genet* 1995;57(5):1233-41.
- 9 Genetic testing for colon cancer: joint statement of the American College of Medical Genetics and American Society of Human Genetics. Joint Test and Technology Transfer Committee Working Group. *Genet Med* 2000;2(6):362-6.
- 10 Avigad S, Peleg D, Barel D, Benyaminy H, Ben-Baruch N, Taub E, et al. Prenatal diagnosis in Li-Fraumeni syndrome. *J Pediatr Hematol Oncol* 2004;26(9):541-5.
- 11 Hampel H, Frankel WL, Martin E. Feasibility of Screening for Lynch Syndrome Among Patients With Colorectal Cancer. *J Clin Oncol* 2008 (26): 5783-5788.
- 12 Parmigiani G, Sining C, Iverson ES. Validity of Models for Predicting BRCA1 and BRCA2 Mutations. *Ann Intern Med* 2007; 147: 441-450.
- 13 Ley 14/2007, de 3 de Julio de Investigación biomédica, BOE núm 159.
- 14 Ley 14/2006, de 26 de Mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida, BOE núm. 126.

Joan Brunet i Vidal

Servicio de Oncología Médica
Hospital Dr. Josep Trueta Institut Català
d'Oncologia (ICO). Girona

Pilar Nicolás Jiménez

Cátedra de Derecho y Genoma
Humano. Universidad de Deusto.
Universidad del País Vasco. Bilbao

Las características de la información genética

La información genética tiene una serie de características que la hacen objeto de una especial protección. En sentido estricto los datos genéticos no difieren de otros tipos de información médica y forman parte del espectro completo de la información sanitaria. Para algunos, el denominado “excepcionalismo” genético es incorrecto y todos los datos médicos, incluidos los genéticos, merecen los mismos niveles de confidencialidad^{1,2,3}. Pero es evidente que la percepción social no es esta, quizás debido a razones históricas y al hecho que todavía existe incerteza sobre las consecuencias de dicha información (especialmente en la predicción de enfermedades como el cáncer y la demencia) para el individuo y sus familiares. Por este motivo se están elaborando directivas, recomendaciones, textos normativos y leyes específicamente aplicables a los test genéticos y al tratamiento de estos datos. El artículo 4 de la Declaración Internacional de la UNESCO sobre los datos genéticos humanos se refiere precisamente a la singularidad de los datos:

- a) Los datos genéticos humanos son singulares porque:
- pueden indicar predisposiciones genéticas de los individuos;
 - pueden tener para la familia, comprendida la descendencia, y a veces para todo el grupo al que pertenezca la persona en cuestión, consecuencias importantes que se perpetúen durante generaciones;
 - pueden contener información cuya relevancia no se conozca necesariamente en el momento de extraer las muestras biológicas;
 - pueden ser importantes desde el punto de vista cultural para las personas o los grupos.

b) Se debería prestar la debida atención al carácter sensible de los datos genéticos humanos e instituir un nivel de protección adecuado de esos datos y de las muestras biológicas”

Estos esfuerzos responden a preocupaciones públicas concretas³⁻⁷. Por el poco tiempo que hace que tenemos la posibilidad de hacer estudios genéticos en predicción de enfermedades comunes, se deben entender como un paso hacia marcos normativos y jurídicos más reflexionados y completos que abarquen todo tipo de datos y pruebas médicas. De todas maneras y sin caer en un “excepcionalismo” genético, las siguientes características básicas de la información genética justifican actualmente un trato normativo y un debate ético específico asumiendo que se trata de una transición hacia un marco mucho más amplio de protección de datos de los individuos.

La información genética tiene un carácter único o singular, todo individuo es genéticamente irreplicable (excepto los gemelos monocigotos), es un reflejo de la individualidad de la persona y aporta la información sanitaria más personal dado que está vinculada inherentemente a la misma. Es permanente e inalterable, acompaña al individuo toda su vida y es, en cierta manera, indestructible. Por otro lado es una información no voluntaria dado que no la hemos escogido nosotros. Sin embargo, las dos características más importantes y que son las que conllevan un debate ético y legal más intenso son: la capacidad predictiva y que establece un vínculo del individuo con su familia de la que también aporta información⁸.

Estas dos características generan más debate y preocupación porque se tiende a percibir la información genética en un sentido reduccionista y determinista. Científicamente está claro que la vida humana es mucho más compleja y que se entiende desde las múltiples dimensiones: la genética, los factores ambientales, culturales, sociales,.... También se tiende, tanto a nivel de algunos profesionales sanitarios como a nivel de la sociedad, a dar como cierto lo que es simplemente un conocimiento parcial o probabilístico. Como consecuencia de estas percepciones se genera incertidumbre o miedo a la estigmatización, a la discriminación y a que esta información condicione la vida de los individuos.

Marco normativo

Como consecuencia de estas características e intentando recoger las preocupaciones de los diferentes sectores sociales³⁻⁵, se han ido desarrollando diferentes normativas. En el ámbito internacional, el año 1998 la UNESCO promulgó la Declaración Universal sobre el Genoma y Derechos Humanos donde se prohibía la discriminación por razones genéticas y se establecía la obligación de proteger la confidencialidad de los datos genéticos asociados a un individuo identificable. La misma UNESCO recientemente ha promulgado la Declaración Internacional sobre Datos Genéticos Humanos⁹ donde se trata la recogida, tratamiento, utilización y conservación de los datos genéticos y proteómicos humanos y que será revisada más adelante. Se puede consultar el texto íntegro en el Apéndice.

En el marco europeo también se prohíbe la discriminación por razones genéticas y se establece que el acceso a esta información y su uso (médico o de investigación) precisa siempre del consentimiento del individuo. Se contemplan estas premisas en la Carta de Derechos Fundamentales de la Unión Europea y sobretudo en el Convenio de Oviedo sobre Derechos Humanos y Biomedicina integrado en el ordenamiento jurídico español en el año 2000. (Se puede consultar el texto íntegro en el Apéndice). A nivel europeo también encontramos regulación de la protección de datos personales en la Directiva Europea 95/46/CEE y en la Recomendación del Consejo de Europa de 1997. En relación a la información genética también encontramos referencias en la Directiva Europea relativa a la protección jurídica de las invenciones biotecnológicas (98/44/CE) incorporada al ordenamiento jurídico español dentro de la Ley 10/2002 de modificación de la Ley de Patentes, donde se regula qué es patentable en relación a la información genética.

Como reflejo de la repercusión social que está teniendo la realización de estudios genéticos de predicción de enfermedades de alta incidencia, recientemente la Comisión Europea ha presentado las 25 Recomendaciones sobre las Repercusiones Éticas, Jurídicas y Sociales de los Test Genéticos¹⁰. En estas recomendaciones tienen un papel fundamental la autonomía, la educación, el respeto a las opciones personales, la información y el consentimiento, la protección de los grupos vulnerables, la protección de la confidencialidad, el derecho a saber y a no saber, el deber de revelar y de advertir sobre la responsabilidad, la igualdad de acceso a la asistencia sanitaria, el control de las muestras biológicas de origen humano y el control del uso de los datos en investigación, entre otros. Las recomendaciones aportan elementos nuevos en relación al

Convenio de Oviedo pero sobre todo lo que hacen es remarcar algunos de los aspectos más importantes del Convenio. Éste regula que tipo de pruebas predictivas se autorizan y limita su realización imponiendo dos condiciones: que las pruebas se hagan con finalidades médicas o de investigación y que se lleven a cabo en el marco de un asesoramiento genético adecuado. De aquí podemos interpretar, como hemos comentado en el apartado de asesoramiento genético, que los estudios genéticos no pueden hacerse a la voluntad o capricho del profesional o del individuo, si no que deben realizarse en un ámbito profesional de asesoramiento genético. Entre otras cosas lo que se intenta es garantizar que el acceso a los datos que se obtengan esté vetado a terceros (compañías de seguros,...) ya que el ámbito médico funciona en el marco jurídico de protección de datos. El asesoramiento genético pretende también ser la mejor forma de transmitir una información comprensible y de poder obtener un consentimiento informado libre y no dirigido.

El consentimiento informado es también uno de los puntos centrales de la Declaración Internacional sobre Datos Genéticos Humanos de la UNESCO. Esta Declaración define qué se entiende por datos genéticos, proteómicos y muestras biológicas y con qué finalidades pueden ser tratadas y conservadas. Establece el principio del consentimiento informado tanto para la obtención de los datos, como para la utilización y conservación. Recuerda que los datos genéticos no pueden utilizarse para una finalidad diferente que sea incompatible con el consentimiento original, a no ser que el derecho interno disponga que la utilización propuesta responde a motivos de interés público. Todo ello nos llevará en los siguientes apartados a la discusión relacionada con los sistemas de identificación de las muestras y el derecho de acceso. La Declaración también trata sobre las características que debe tener el derecho a ser informado y reconoce igualmente (de la misma manera que insiste la Comisión Europea) el derecho a no ser informado. Por este motivo, y como veremos más adelante, uno de los elementos que debe incluir el consentimiento es el derecho del individuo e incluso de todos los familiares a decidir o no ser informados.

Más recientemente se han aprobado algunos documentos directamente relacionados con este ámbito, entre los que son particularmente destacables: el Protocolo adicional al Convenio de Biomedicina del Consejo de Europa relativo a los análisis genéticos en el ámbito asistencial, de 27 de noviembre de 2008; y la Recomendación Rec (2006)4 del Consejo de Europa relativa a la investigación con material biológico humano, de 15 de marzo de 2006. Son también interesan-

tes en relación con el establecimiento de criterios de calidad, las Directrices de la OECD para garantizar la calidad de los estudios genéticos moleculares, de diciembre de 2007 ¹¹⁻¹⁴.

En el ámbito jurídico estatal, aparte de las Declaraciones, Convenios y Recomendaciones antes comentadas, la propia Constitución incluye elementos, explícitos o implícitos, en los cuales el asesoramiento y la información genética pueden ser enmarcados ⁸. El tratamiento de la información genética incide en varios derechos fundamentales, tales como el derecho a la intimidad, a la autodeterminación informativa, al libre desarrollo de la personalidad, a la integridad y a la no discriminación; y en el principio de respeto a la dignidad humana (dignidad entendida a nivel individual y también colectivo. La discusión sobre la relación con estos derechos irá saliendo a lo largo de este trabajo.

El asesoramiento genético, especialmente cuando se trata de estudios predictivos, actúa como herramienta de prevención y en este sentido la Constitución encomienda de forma explícita a los poderes públicos a vertebrar la salud pública a través de las medidas preventivas. El asesoramiento genético se contempla dentro del catálogo de prestaciones sanitarias del Sistema Nacional de Salud. Referencias indirectas al mismo aparecen también en la Ley sobre Técnicas de Reproducción Asistida y en la de Utilización de Embriones, Fetos y Tejidos.

El tratamiento de datos de carácter personal, en general, está regulada en la Ley Orgánica 15/1999 y en su reglamento de desarrollo (Real Decreto 1720/2007, de 21 de diciembre). Esta normativa instituye ciertos principios como pilares básicos del sistema de protección de datos: pertinencia del tratamiento de los datos, calidad de los datos, información y consentimiento como requisitos previos al tratamiento, y garantía de los derechos de oposición, acceso, rectificación y cancelación. Además, dota de una especial protección a ciertas categorías de datos, como los datos de salud en general y los genéticos en particular. Esta normativa general se ha proyectado en concreto al ámbito sanitario en la Ley General de Sanidad y la Legislación sobre derechos de los pacientes, tanto estatal como autonómica, y también de forma sectorial para los ensayos clínicos, reproducción asistida, trasplantes, etc.

En 2007 se publicó la Ley de Investigación Biomédica (LIB), que en su Título V regula los “análisis genéticos, muestras biológicas y biobancos”, referidos, los pri-

meros, tanto al ámbito de la investigación como al asistencial, al contrario de lo que ocurre con la regulación de las muestras y los de biobancos, que se refiere sólo a su utilización con fines de investigación biomédica.

La LIB ha concretado y ha dado efectividad a los principios ya recogidos en otros textos internacionales, proyectando, y en ocasiones adaptando, algunas de las normas más generales que ya existían en nuestro ordenamiento jurídico a este marco específico; además, se introducen definiciones útiles, como la de análisis genético, dato genético de carácter personal, muestra biológica o biobanco.

Los principios rectores establecidos en el título V la LIB hacen referencia a la accesibilidad y equidad; al respeto a los principios de protección de datos; la gratuidad de todo el proceso de obtención y utilización de muestras y datos; y la calidad de los datos, así como la pertinencia de su utilización, puesto que sólo en el ámbito asistencial o de la investigación biomédica se podrán realizar análisis genéticos.

Estos principios se plasman, primero, en la exigencia de que antes de la obtención, utilización, almacenamiento o cesión de los datos, el sujeto deba consentir por escrito y después de haber recibido información sobre el significado y consecuencias del análisis (artículos 47, 48 y 55); segundo, en la posibilidad de ejercicio del derecho a no saber (artículo 49); tercero, en la obligación de confidencialidad incluso frente a familiares (artículos 50 y 51); cuarto, en la exigencia de calidad en la realización de los análisis (artículos 55, 56 y 57); y quinto, en la regulación de los programas de cribado genético (artículo 54).

La LIB es una ley básica y general, que será desarrollada por el Gobierno Central y por los de las Comunidades Autónomas en aspectos como la forma en que se debe prestar un adecuado asesoramiento genético, o las normas de acreditación de centros que puedan realizar análisis genéticos.

Queda todavía por regular el régimen de almacenamiento de las muestras en el exclusivo ámbito asistencial, a las que, por analogía, parece procedente aplicar el de la historia clínica. En tanto la utilización de este material se refiera a fines de investigación, aunque sea de manera secundaria o residual, será de aplicación lo dispuesto en los capítulos III y IV del Título V de la LIB.

Los principios de bioética en el asesoramiento genético en cáncer

En el curso del asesoramiento genético a un individuo o familia con predisposición hereditaria a cáncer nos podemos encontrar en diferentes situaciones en las cuales se planteen dilemas éticos relacionados con los principios de la bioética^(5,16). El Informe Belmont⁵ desarrolló los principios de bioética que deben enmarcar las relaciones sanitarias. A continuación se repasan cada uno de los principios y situaciones en las cuales son aplicados o en los que entran en conflicto. En apartados posteriores se reflexiona y discute sobre conflictos éticos y legales más concretos.

El *principio de autonomía* se hace patente en todo el proceso de asesoramiento genético. El acceso a este servicio debe ser libre y no impuesto, las decisiones que tome el paciente deben ser lo más autónomas posibles. Esto implica que el asesoramiento no sea directivo y que el proceso de información sea comprensible y adecuado. La predicción del cáncer se basa en cálculos probabilísticos, no es posible saber el “cuando” y no siempre se dispone de medidas efectivas de prevención. Además, en muchos casos la percepción del riesgo dentro de una familia ya es alta y suele haber motivación para realizar medidas de prevención. Se debe respetar el derecho a saber o no saber si se es portador de mutación, y lo más importante es promover actitudes positivas hacia la prevención. Debemos recordar que la decisión de realizarse o no un estudio genético puede cambiarse en el tiempo en función de circunstancias personales, laborales, familiares (dinámica de relación familiar, deseo reproductivo,...), avances en la eficacia de las medidas de prevención, etc. El principio de autonomía debe ser aplicado tanto al individuo como al resto de miembros de la familia, evitando actitudes de coacción por parte de los profesionales del consejo genético y por parte de los propios miembros de la familia. Para facilitar el respeto al derecho a decidir realizarse o no un estudio genético dentro de una familia es importante fomentar la participación de los diferentes miembros en la toma de decisiones. Tal como hemos visto en los apartados de asesoramiento genético y marco normativo, el principio de autonomía está en el eje de las recomendaciones de las sociedades científicas y en el de todas las declaraciones internacionales, directivas,... donde se da importancia central al principio del consentimiento informado¹⁷⁻¹⁹ (ver Tablas 1 y 2). Es evidente que el principio de autonomía debe ser aplicado en las relaciones profesional sanitario-paciente, pero es en el campo de la predicción genética de enfermedades como el cáncer donde es más importante que sea el centro del proceso asistencial, desde el inicio (acceso) hasta el final (asesoramiento post-test). El principio de autonomía entra, pero, a veces en conflicto con los otros principios de la bioética.

El *principio de no maleficencia* también debe de estar presente en el asesoramiento genético en cáncer. Si el asesoramiento se hace de forma correcta se minimiza la posibilidad de que generemos daños como los psicológicos o desequilibrios en las relaciones familiares. Aunque como hemos visto antes el paciente quien pondere los riesgos y beneficios (respeto a la autonomía), en el asesoramiento es importante recomendar siempre una evaluación psicológica antes de realizarse la prueba. Forma parte de la capacidad profesional identificar aquellas situaciones en las cuales el estudio genético puede provocar daños como los antes mencionados. Nos podemos encontrar con individuos que por razones diversas les recomendemos no realizar el estudio genético a pesar que su ponderación se decante más hacia los beneficios que hacia los riesgos. Una buena recomendación en estos casos es retrasar la decisión hasta que las circunstancias que han llevado a desaconsejar el test hayan cambiado o mejorado. Podríamos decir que en estas situaciones se da prioridad al principio de no maleficencia por sobre del de autonomía. Un ejemplo de esta situación es la realización de pruebas en menores de edad. En los cánceres de aparición en la edad adulta (p.e. mama) se recomienda no realizar el estudio hasta que se alcance la edad en la cual el estudio puede orientar en iniciar o no determinadas medidas preventivas. Es frecuente que los padres movidos por la incertidumbre de haber transmitido la mutación a los hijos quieran conocer esta información²¹⁻²³. El proceso de asesoramiento debe contemplar discutir este aspecto desde su inicio. Una evaluación psicológica correcta o simplemente una dedicación suficiente a las visitas pre-test pueden permitir identificar circunstancias desfavorables a la realización del estudio.

El *principio de beneficencia* implica actuar para hacer el bien. En las relaciones sanitarias, y el asesoramiento genético en cáncer lo es, la idea de qué es lo mejor o hacer el bien para el individuo no debe de estar tanto en manos del profesional como del individuo una vez haya recibido una información comprensible y adecuada. En el asesoramiento genético en cáncer, el profesional no se debe dejar llevar por el principio de beneficencia el cual debe quedar supeditado al de autonomía y al de no maleficencia. Dadas las características de la información que se predice en los estudios genéticos de cáncer, esta actitud del profesional es tanto o más importante que en otros tipos de relaciones sanitarias. Sin embargo, al igual que en anteriores apartados, se pueden dar situaciones donde este principio entre en conflicto con el de autonomía. Este tipo de conflicto y su marco legal se discutirá más extensamente más adelante. Veamos ahora algunos ejemplos que se dan en la práctica asistencial. En algunos síndromes hereditarios de cáncer y en determinadas si-

tuaciones médicas el estudio genético puede ayudar claramente a tomar decisiones sobre el manejo (tipo de seguimiento, tipo de tratamiento) del individuo, con beneficios muy claros tanto para los portadores como para los no portadores de mutación. Por ejemplo, en la Poliposis Colónica Familiar los no portadores pueden prescindir de seguir medidas intensas de seguimiento clínico que deben iniciarse a edades muy precoces. Es decir, en casos muy individualizados y situaciones clínicas muy concretas la actitud hacia priorizar el principio de beneficencia puede ser necesario, siempre pero en el marco de un asesoramiento genético adecuado. Se puede dar también el caso de una persona que después de haberse realizado el estudio genético no quiera conocer el resultado pero que el médico considere importante dar a conocer esta información a los familiares de primer grado, este conflicto entre beneficencia y autonomía se analizará con detalle más adelante.

El *principio de justicia*. Dada la elevada incidencia del cáncer, la previsión de personas que pueden ser tributarias de realizarse un estudio genético o de solicitar asesoramiento implica destinar importantes recursos sanitarios a este campo. Los estudios genéticos tienen hoy por hoy unos costes elevados. Una vez se ha aceptado el asesoramiento genético en cáncer como una prestación sanitaria más (tanto a nivel del estado español como también en las recomendaciones de la Comisión Europea) se debe intentar que no se produzcan desigualdades sociales y territoriales en el acceso a estos servicios. Dado que en nuestro país la sanidad es pública, gratuita y universal, no se tendrían que producir discriminaciones de tipo social en el acceso²⁴. En términos de justicia distributiva los profesionales que trabajen en este campo deben tener presente los elevados costes de estos estudios y ajustar las indicaciones, y ser capaces de diferenciar lo que significa un estudio genético para diagnóstico (utilidad clínica aceptada por las sociedades científicas y que cumple los criterios de estudios predictivos que se contemplan en el Convenio de Oviedo y otros marcos normativos) los costes del cual irán a cargo del sistema nacional de salud, de los estudios que sólo tienen una finalidad de investigación bien sea en el sentido estricto o bien por que no han demostrado utilidad clínica. Dentro del concepto de justicia se pueden englobar también aquellas consecuencias que podría acarrear el tener acceso a la información genética de un individuo por parte de terceros. Tanto las dos Declaraciones de la UNESCO como el Convenio de Oviedo prohíben la discriminación por razones genéticas, tanto en los aspectos sociales, como en los laborales, seguros, etc²⁵. En los estudios genéticos de cáncer hereditario pueden detectarse mutaciones relacionadas con determinados grupos étnicos, la discriminación por este motivo también está prohibida. La mayoría de estos aspectos

también serán tratados en el apartado donde se discutirá y reflexionará sobre el derecho a la intimidad, privacidad y protección de la confidencialidad. Se generaría una injusticia al individuo al que se le ha realizado un estudio genético que demuestra ser portador de una mutación si en su entorno social, familiar o desde el propio sistema sanitario se genera una estigmatización. En la práctica no suelen producirse reacciones de este tipo, entre otras razones por que la mayoría de estas personas y su entorno más inmediato son ya conscientes y perciben un riesgo más alto de contraer la enfermedad ya sólo por los antecedentes familiares, independientemente del estudio genético.

Conflictos éticos y legales relacionados con la confidencialidad y el derecho a la intimidad

El derecho a la intimidad genética

Se enmarca dentro de los derechos fundamentales relacionados con la privacidad^{8, 26, 27}. La propia Constitución Española en su Art. 18 garantiza el derecho a la intimidad personal, de donde surge la Ley Orgánica 1/1982 de protección civil del derecho al honor, a la intimidad personal y a la propia imagen y donde específicamente se considera intromisión ilegítima la revelación de datos privados de una persona o familia. En apartados anteriores ya se ha discutido el resto de marco legal. Lo que entendemos por espacio íntimo se ha ido perfilando a través de los criterios que han ido marcando las leyes y el propio Tribunal Constitucional. El derecho a la intimidad como el derecho a mantener un espacio reservado en la vida personal y familiar, se ha ido reformulando en reacción a los avances de la tecnología de la información. El Tribunal Constitucional lo ha definido como un “ámbito de vida privada personal y familiar que debe quedar excluido del conocimiento ajeno y de las intromisiones de los demás, excepto que exista una autorización expresa del interesado”. Este ámbito es pues muy amplio e incluye aspectos que se alejan de la discusión de este trabajo. Entre ellos pero se encuentra el derecho a que no se revelen o difundan datos o hechos de la vida privada y el derecho a la autodeterminación informativa, ambos de mucha importancia en el campo de los estudios genéticos. Este último derecho pretende garantizar la capacidad de control de los datos relativos a la propia persona. Esto implica el derecho del individuo a controlar donde están y de qué manera son utilizados sus datos personales. Tanto el convenio del Consejo de Europa como la Directiva 46/95/CE han establecido los criterios para la

protección de los derechos de los ciudadanos en relación a sus datos personales. También establecen condiciones especiales de protección de los llamados datos sensibles. Se entiende por datos sensibles aquellos que están relacionados con derechos individuales como el derecho a la libertad ideológica, a no ser discriminado y a la intimidad, y donde obviamente se incluyen los datos relativos a la salud.

Como ya hemos discutido, existe consenso internacional en la necesidad de una protección especial de la información genética, admitiendo que existen corrientes críticas hacia este “excepcionalismo” genético^{1, 2, 10}. Dado que estamos intentando dar respuesta a una tecnología y a una capacidad de predecir aspectos relacionados con nuestra propia salud y vida, debemos aceptar este trato especial de la información genética diferenciándola del conjunto de los datos sensibles. Es por este motivo que actualmente se habla del derecho a la intimidad genética (o derecho de protección de la intimidad de la información genética). La protección de estos datos está reconocida, como hemos visto, en las dos Declaraciones de la UNESCO, en el Convenio de Oviedo y en la LIB. Las características de esta información, entre ellas la capacidad de predicción y el hecho que se comparte con otros familiares, hace que entren en colisión diferentes derechos: a ser informado, a la intimidad, a no saber, deber médico de informar,... La capacidad de la tecnología actual a través de la informática de recoger, almacenar y analizar gran cantidad de datos que pueden además cruzarse y asociarse hace que debamos hablar del concepto de privacidad y no restringirlo tan solo a lo que entendemos por intimidad. Este ámbito más amplio intenta ser protegido con las normativas comentadas, a nivel estatal con la Ley Orgánica 15/1999 y con la creación de la Agencia de Protección de Datos como órgano de control de aplicación de la Ley. En este sentido, dentro de los datos de salud se han incluido expresamente los datos genéticos (artículo 5.1 g del reglamento de desarrollo de la LOPD).

Aceptando pues la necesidad de protección especial de la información genética y habiendo revisado el marco normativo, analizaremos como en la práctica clínica pueden generarse conflictos éticos y legales. En la reciente Declaración de la UNESCO se incluyen también los datos proteómicos a parte de las muestras de ADN y las muestras biológicas humanas. De los datos proteómicos pueden inferirse datos genéticos y es por este motivo que se han incluido dentro del ámbito de protección.

En el proceso del asesoramiento genético y especialmente cuando se cursa un estudio genético aparecen situaciones en las cuales la protección de la intimidad

genética supone dificultades o cambios en la rutina de funcionamiento de los centros asistenciales. La primera de estas situaciones es la propia ubicación y organización de la consulta. La identificación del área específica de consulta supone una revelación del motivo de consulta de las personas que acuden a ella, este aspecto es difícil de resolver y en la práctica lo que se intenta es que estos espacios estén en áreas y horarios de tranquilidad asistencial con el fin de poder preservar la intimidad del individuo y de la familia que suele acudir con él, medidas de otro tipo podrían suponer voluntaria y paradójicamente una cierta estigmatización. Los principales conflictos éticos y legales relacionados con la protección de datos genéticos a los que se enfrentan estas unidades son: archivo de la información clínica, información a terceros y gestión de muestras. Iremos revisando cada uno de ellos.

Archivo de la información clínica

En el proceso de asesoramiento genético en cáncer se recogen un conjunto de datos clínicos del individuo y también de otros miembros de la familia, así como un árbol genealógico familiar completo de al menos tres generaciones. Toda la información médica (tipo de cáncer, edad de aparición,...) de todos los individuos afectados por la enfermedad es imprescindible para un correcto asesoramiento tanto en las medidas de prevención como en la posible indicación de un estudio genético. En la mayoría de las ocasiones las visitas no son sólo a individuos sino que durante el proceso asistencial acuden varios familiares. El esquema tradicional de almacenamiento de información de la historia clínica no se adapta a estas necesidades. Además la historia clínica es por paciente, tanto la manual como las recientemente introducidas historias informatizadas. La utilización del sistema historia clínica/paciente obligaría a hacer constar datos de otros miembros de la familia, algunos de ellos obviamente sanos, y además dificultaría el acceso y la transcripción de la información dado que habitualmente son varios los miembros de la familia que se visitan. La propia información de un árbol genealógico completo y extenso con información médica revela mucha información de miembros de la familia que no son evidentemente el caso historia clínica paciente. Es obvio que la mayoría de individuos sanos que han consentido realizarse un estudio genético de portadores es por que tienen una actitud positiva hacia las medidas de prevención y que algunas de estas medidas forman parte de la tecnología médica (colonoscopias, mamografías,...) y por tanto una vez tengan el resultado deberán acudir a algún médico para que controle estas medidas y en este momento se tendrá que entregar la información. En La mayoría de los centros, para poder cursar

un estudio genético se tiene que realizar desde el sistema de historia clínica informatizada y por tanto queda constancia del proceso de consejo genético, de la solicitud y, después, del resultado.

Si revisamos el marco legal de la historia clínica y lo que entendemos como tal, tanto la Ley catalana 21/2000 como la Ley 41/2002, así como el Codi Deontologic del Consell de Col.legis de Metges de Catalunya, se insiste en que contiene la información de un paciente. Esta información es la precisa para su proceso asistencial y se promueve la integración de la misma (historia clínica única). Dentro de esta información se recoge habitualmente, y así lo contempla el Art. 15 de la Ley 41/2002, aspectos relacionados con la “biografía” del paciente. Se puede entender que entre otros hace referencia a los antecedentes familiares, pero estos se tienen que recoger de manera genérica sin incluir nombres y apellidos. En el artículo 51.1 de la LIB se especifica que en el caso de análisis genéticos a varios miembros de la familia, los resultados se archiven y comunicaran a cada uno de ellos de forma individualizada.

Para dar respuesta a estos problemas relacionados con la protección de la información genética, y también por una cuestión operativa, se trabaja con la historia clínica por familia. Esta historia, a la cual sólo tienen acceso los profesionales que intervienen en el proceso de asesoramiento, contiene toda la información necesaria para un correcto asesoramiento (incluyendo los resultados de los estudios genéticos) de toda la familia. Una vez evaluada la familia y también cuando se obtienen resultados del estudio genético se emiten informes que se entregan individualmente a los miembros de las familias y son ellos quienes deciden a quien llevan esta información. Todo ello obliga a tener un archivo paralelo de historias clínicas (familiares) al ya existente por paciente en cada centro médico. La mayoría de Unidades de nuestro entorno han optado por este sistema de funcionamiento. El conflicto que se plantea es más de tipo legal que ético dado que en la mayoría de los centros los responsables/comisiones de documentación clínica están de acuerdo en aceptar el “excepcionalismo” genético y facilitar la protección de los datos que se obtienen en el asesoramiento genético. Desde este ámbito se insiste pero que la historia clínica tiene ya un carácter confidencial tal como establece el marco normativo, y por otro lado este marco establece que la historia clínica debe contener e integrar los datos relativos a la salud del paciente/individuo.

En resumen, se entiende que en la historia clínica de cada individuo que sigue un proceso de consejo y estudio genético debe constar esta información. Es impor-

tante que en la historia clínica no se revelen de forma directa o indirecta datos genéticos de otros miembros de la familia, aunque si pueden constar los datos biográficos como los antecedentes familiares de cáncer, de forma genérica y sin especificar los nombres. Con este sistema se respetan las previsiones legales generales sobre la historia clínica y las particulares sobre el archivo y comunicación de la información genética, a la vez que se concilian con las necesidades de la organización del proceso de consejo genético.

Revelación de información genética a familiares

La LIB prevé el deber de secreto en relación con la información genética (artículos 45 b; 50 y 51 – en caso de consejo genético familiar, la información se comunicará de manera individualizada-). Según el artículo 48 de la LIB, al sujeto se le advertirá sobre 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 información que se obtiene de un estudio genético de predisposición a cáncer tiene, al igual que otros estudios genéticos, implicación para el resto de los familiares. Sólo en el caso de mutaciones de nueva aparición esta información sólo tendrá trascendencia para la descendencia del individuo. En el resto de casos la identificación de una mutación en un miembro afectado indica que la mitad de sus familiares de primer grado pueden haberla heredado. Para centrar el tema de la información a familiares debemos distinguir dos situaciones bien diferenciadas y que se suelen olvidar cuando se hace un debate ético-legal sobre este tipo de conflictos. Cuando se hace un estudio genético se debe diferenciar el estudio inicial que se hace siempre en el paciente que ya ha tenido la enfermedad, (donde la motivación en prácticamente todos los casos suele ser la utilización de la información para orientar las medidas de prevención a los familiares directos, y por tanto la revelación de la información vulnera en menor grado el ámbito de intimidad del individuo) de la realización de un estudio de portador sano. En este segundo caso es donde se deben extremar las medidas de protección al derecho a la intimidad y de la confidencialidad. Hecho este matiz, en ambos casos se debe priorizar desde el punto de vista ético la voluntad del individuo en relación a quien se le puede dar esta información. Además, desde el punto de vista legal, el marco normativo en el que nos movemos es muy claro al indicar que es el individuo quien de forma expresa o tácita escoge si quiere dar esta información y a quien.

Hasta aquí ha habido poco espacio para la discusión. El dilema se plantea cuando el médico considera, desde el punto de vista médico, necesario o importante utilizar la información para poder estudiar al resto de miembros de la familia y el paciente se niega a ello. Desde el punto de vista legal parece claro que la responsabilidad directa de la comunicación de esta información incumbe al propio paciente⁸. En la predisposición hereditaria al cáncer se están demostrando cada vez más efectivas las medidas de prevención en los portadores de mutación, por lo tanto ante la negativa de un paciente a dar esta información, aunque tenemos respuesta legal a la cuestión, se nos plantea un dilema ético donde entran en conflicto el derecho a la privacidad del paciente con el derecho a la salud de otros miembros de la familia (conflicto entre principio de autonomía versus principio de beneficencia a terceros). Se debe plantear pues que, una vez afirmado y convencidos que los datos genéticos de predicción de enfermedades como el cáncer deben ser protegidos de terceros incluyendo a los familiares que puedan tener interés en ellos, y asumiendo la importancia del derecho de la persona sobre la utilización de su propia información genética, es posible encontrar restricciones a este derecho en determinadas circunstancias en las que exista una justificación^{8, 28}. De hecho, el propio Convenio de Oviedo prevé explícitamente la posibilidad de estas restricciones, y aunque no hubiera un marco legal adecuado se puede acudir al planteamiento de la colisión de deberes o al estado de necesidad si se piensa que la salud de terceros puede verse afectada si no se da esta información. Esta discusión tiene poca relevancia cuando se habla de predecir enfermedades hereditarias sobre las cuales no existen posibilidades preventivas, pues en este caso el no dar información a terceros podría tan solo lesionar intereses del cónyuge en materia de deseo reproductivo y descendencia. Pero, como se ha dicho antes, en predisposición hereditaria al cáncer la utilidad de las medidas de prevención obliga a plantearse estas cuestiones.

En la práctica pueden evitarse situaciones de conflicto serias si se toman algunas medidas. La primera es insistir en ofrecer un asesoramiento de calidad, este proceso contempla dentro de sus protocolos discutir antes de hacerse un estudio genético los posibles dilemas éticos y legales que pueden surgir. Otra, y muy importante, es fomentar la participación de la familia en el proceso de asesoramiento y en la toma de decisiones. Es importante también plantear dar la opción en la hoja de consentimiento a incluir el nombre o nombres de personas a las que se autoriza a dar esta información, si el paciente no la puede recoger o si se quiere evitar volver a solicitar de nuevo el consentimiento. Este aspecto cobra más importancia en el caso de paciente con cáncer a los que se hace el estudio inicial en una familia ya que se debe

prever la posibilidad de defunción del paciente en espera del resultado del estudio y se debe aclarar la voluntad del mismo, si puede ser de forma explícita, en relación a la comunicación de los resultados de su estudio. Si se tienen presentes estas medidas no suelen producirse conflictos en el sentido amplio del término. La revelación o acceso a la información genética a terceros no familiares, como empresas, compañías aseguradoras, etc, está claramente prohibida en el marco legislativo y no ofrece lugar para la discusión.

Gestión de las muestras para estudios genéticos

Las muestras que se obtienen con fines diagnósticos seguirán los protocolos de confidencialidad establecidos en los centros hospitalarios al igual que el resto de muestras biológicas. Es importante diferenciar si la muestra se obtiene para fines diagnósticos exclusivos o para investigación. En este segundo caso la gestión de la muestra está regulada por la normativa específica de la LIB. En el marco del consejo genético en cáncer la mayoría de las muestras serán almacenadas en un banco de ADN. Es importante hacer constar esta posibilidad en el consentimiento que otorga el paciente, así como hacer constar un posible uso con fines de investigación. En muchas familias con criterios de síndrome hereditario no detectaremos ninguna mutación por lo cual es importante prever que estas muestras puedan ser utilizadas con fines de investigación. Otro aspecto a tener en cuenta en relación a las muestras es el acceso futuro que puedan tener otros familiares. Los estudios genéticos se inician en cada familia en un individuo que ha padecido el cáncer, por lo cual debemos prever que otros familiares puedan tener acceso a los resultados o las muestras en un futuro si el paciente ha fallecido, aspecto que también debe ser discutido durante el proceso de consentimiento. También es cada vez más frecuente que se precise una muestra de tumor de un familiar fallecido hace tiempo y que se requiera a un familiar de primer grado el consentimiento para retirar la muestra de un hospital y/o para realizar un estudio molecular. A veces no es posible acceder a este familiar de primer grado - o bien no existe ya- y se plantea si otro miembro de la familia –de segundo o tercer grado, pero tributario de beneficiarse si el estudio sobre la muestra se lleva a cabo- puede dar la autorización para acceder a dicha muestra.

Recientemente también se debate sobre si es necesario obtener un consentimiento específico para realizar estudios moleculares sobre las muestras de tumores en el momento de su diagnóstico. Habitualmente en todos los centros hospitala-

rios se realizan múltiples estudios moleculares sobre los tumores recién diagnosticados. Estos estudios ofrecen información diagnóstica, pronóstica y predictiva de respuesta a determinados tratamientos. El conflicto aparece cuando algunos de estos estudios además de ser útiles en algunos de los aspectos que se han mencionado también pueden aportar información indirecta sobre un posible origen hereditario de dicho tumor. Se discute en este caso si este aspecto debe ser incluido en el consentimiento que otorga el paciente previo a la biopsia o intervención quirúrgica.

Los capítulos III y IV del Título V de la LIB establecen el régimen de obtención, utilización, almacenamiento y cesión de muestras y biobancos con fines de investigación biomédica, pero, salvo alguna previsión muy particular, no se refieren al régimen de las muestras “exclusivamente asistenciales”, a las que, parece, habrá de aplicarse, por analogía, el régimen previsto para la historia clínica

En cuanto a las cuestiones planteadas más arriba, en primer lugar, la LIB establece como regla general que es preciso el consentimiento escrito del paciente para que sus muestras puedan ser utilizadas con fines de investigación (artículo 58, que admite excepciones). El consentimiento debe estar precedido de una información que la propia Ley detalla en el artículo 59:

- a) Finalidad de la investigación o línea de investigación para la cual consiente.
- b) Beneficios esperados.
- c) Posibles inconvenientes vinculados con la donación y obtención de la muestra, incluida la posibilidad de ser contactado con posterioridad con el fin de recabar nuevos datos u obtener otras muestras.
- d) Identidad del responsable de la investigación.
- e) Derecho de revocación del consentimiento y sus efectos, incluida la posibilidad de la destrucción o de la anonimización de la muestra y de que tales efectos no se extenderán a los datos resultantes de las investigaciones que ya se hayan llevado a cabo.
- f) Lugar de realización del análisis y destino de la muestra al término de la investigación: disociación, destrucción, u otras investigaciones, y que en su caso, comportará a su vez el cumplimiento de los requerimientos previstos en esta Ley. En el caso de que estos extremos no se conozcan en el momento, se establecerá el compromiso de informar sobre ello en cuanto se conozca.
- g) Derecho a conocer los datos genéticos que se obtengan a partir del análisis de las muestras donadas.

- h) Garantía de confidencialidad de la información obtenida, indicando la identidad de las personas que tendrán acceso a los datos de carácter personal del sujeto fuente.
- i) Advertencia sobre la posibilidad de que se obtenga información relativa a su salud derivada de los análisis genéticos que se realicen sobre su muestra biológica, así como sobre su facultad de tomar una posición en relación con su comunicación.
- j) Advertencia de la implicación de la información que se pudiera obtener para sus familiares y la conveniencia de que él mismo, en su caso, transmita dicha información a aquéllos.
- k) Indicación de la posibilidad de ponerse en contacto con él/ella, para lo que podrá solicitársele información sobre el modo de hacerlo.

En el caso que las muestras se vayan a anonimizar, sólo es preciso informar de lo previsto en los apartados a), b), c) y d).

En segundo lugar, por lo que se refiere a la cuestión de acceso a muestras de fallecidos, es precisamente la cuestión que ha contemplado la LIB para las recogidas con fines diagnósticos, admitiendo la posibilidad tanto de obtener del cadáver como de analizar muestras almacenadas, cuando “pudiera resultar de resultar de interés para la protección de la salud, salvo que el fallecido lo hubiese prohibido expresamente en vida y así se acredite. A tal fin serán consultados los documentos de instrucciones previas y, en su defecto, el criterio de los familiares más próximos del fallecido. El acceso de los familiares biológicos a la información derivada del análisis genético del fallecido se limitará a los datos genéticos pertinentes para la protección de la salud de aquellos” (artículo 48.2). Es decir, la posibilidad queda abierta siempre que pueda interesar a la salud de un tercero (y la Ley no restringe este término), y cuando no conste acreditadamente una oposición. Si no se encontrara esta constancia en instrucciones previas, ni así lo comunicaran los familiares más próximos (por no saberlo o por no poder localizarlos), la ley permite analizar la muestra.

El tercer punto que se ha expuesto se refiere a la cuestión de la necesidad de un consentimiento específico para analizar marcadores que puedan aportar información indirecta sobre el posible origen hereditario del tumor. El asunto se sitúa en el entorno asistencial y, desde el punto de vista normativo, en el capítulo II del título V de la LIB (análisis genéticos en general). Pues bien, en este capítulo se prevé la

necesidad de consentimiento expreso, específico y por escrito para la realización de un análisis genético (artículo 48).

Por análisis genético se entiende cualquier “procedimiento destinado a detectar la presencia, ausencia o variantes de uno o varios segmentos de material genético, lo cual incluye las pruebas indirectas para detectar un producto génico o un metabolito específico que sea indicativo ante todo de un cambio genético determinado” (artículo 3 de la LIB). Y las previsiones de la LIB se aplican a la información genética hereditaria (según se define el término dato genético también en el artículo 3).

Es decir, el término “análisis genético” se refiere a un procedimiento *que está destinado* a detectar información genética, bien a través del análisis directo del ADN, o bien a través de otras técnicas, pero siempre que los resultados indiquen *claramente la existencia de una mutación hereditaria*.

En definitiva, será preciso un consentimiento específico del paciente, cuando se le vaya a someter a un análisis que por sí mismo vaya a ofrecer información genética hereditaria. Y no será preciso este consentimiento cuando lo que se vaya a obtener sea un indicio que precise de otras pruebas que confirmen una posible mutación.

Conflicto ético y legal en relación al derecho a no saber

El derecho a no saber y las cuestiones que plantea giran alrededor del principio de autonomía y del derecho a la intimidad y protección de la esfera privada, todos ellos aspectos que se han ido discutiendo. Merece pero una discusión más profunda por la importancia que reviste este derecho cuando se aplica a estudios de predicción de enfermedades como el cáncer^{6, 17, 18, 19}. La aplicación del derecho a no saber se puede dar en tres situaciones a lo largo del asesoramiento genético.

La primera es al comienzo del proceso cuando un individuo que no percibe que haya una condición hereditaria en la familia, o bien la percibe pero no la quiere afrontar, se nos plantea la necesidad de informarle del riesgo de contraer la enfermedad (antes de hacerse el estudio genético). En esta fase el médico tiene el deber de informar de la posibilidad de que pueda recibir asesoramiento y si no, como mínimo, de las medidas de prevención, especialmente en aquellos síndromes donde se han demostrado efectivas. Lo que no se puede hacer es imponer o coaccionar

para que inicie el proceso de asesoramiento, por este motivo el funcionamiento de las unidades asistenciales y los flujos entre niveles del sistema sanitario deben facilitar esta voluntariedad. Se ha de tener en cuenta en este sentido que la LIB exige que el consejo genético se desarrolle respetando la autonomía del paciente (artículo 55). Cuando los antecedentes familiares son claros y hay percepción del riesgo, el individuo que invoca el derecho a no saber parte del presupuesto que consiste en que ya sabe. Si por la condición hereditaria que hay en la familia se dispone de tratamiento o manera de paliarla o prevenirla es más importante informar al individuo, ya que si no se hiciera se podría cometer una injusticia en los individuos que desconocen que haya posibilidades terapéuticas o preventivas para la condición familiar que de facto ya conocen. La discusión ético-filosófica está más abierta cuando la condición hereditaria es una enfermedad grave, irreversible y sin tratamiento. Obligar a recibir información en estas condiciones sería incompatible con el derecho de protección de la esfera privada de las personas. Pero por otro lado, no hacerlo puede también lesionar el principio de autonomía del individuo al no poder planificar su vida adecuadamente en función de las expectativas personales. En el campo del cáncer hereditario, en los síndromes donde se dispone de posibilidades terapéuticas o preventivas, hacer llegar una información preliminar desde la atención primaria y ofrecer la posibilidad de un asesoramiento genético adecuado y no directivo, parece una actitud adecuada. Una postura del sistema sanitario en el extremo de tratar como un valor absoluto el derecho a no saber podría crear situaciones injustas vulnerando el derecho a ser informado. Ambos derechos deben ser tratados como no absolutos ni ilimitados.

Una vez iniciado el proceso de asesoramiento genético, especialmente a los miembros de las familias a los que se les ha planteado un estudio de portadores, el derecho a no saber debe estar presente en todo el proceso y debe ser una prioridad. Precisamente el asesoramiento incluye aquella información necesaria para que el individuo pueda tomar la decisión de hacerse o no el estudio genético. En esta situación no se debería generar ningún conflicto y así queda reflejado en el marco jurídico que ya se comentó. ¿Cuándo se da pues el conflicto? El conflicto ético-legal aparece cuando desde la perspectiva del profesional sanitario que conoce y conduce la familia se produce una colisión de deberes. Esta colisión de deberes es más fácil que aparezca cuando la enfermedad tiene tratamiento o posibilidades preventivas reales. Un ejemplo puede ser cuando un individuo que es el caso índice de la familia y a quien ha sido el primero al que se le ha realizado el estudio genético, después de haber dado el consentimiento para su realización rechaza conocer el resultado. El médico conoce

el resultado y sabe la importancia que puede tener para la salud de sus familiares. En este caso de colisión de deberes (proteger la confidencialidad frente al deber de proteger la salud de terceros) el médico deberá ponderar la relevancia de las dos opciones de decisión. En estos casos ayudará a decidir el grado de afectación sobre la salud de terceros que pueda acarrear el no conocer la información. De alguna manera esta discusión ya se ha tratado en el conflicto de información a familiares. Si se informa a los familiares se producirá una revelación involuntaria o indirecta del resultado del paciente que no lo quiere saber. El Convenio de Oviedo recoge de forma explícita la obligación de respetar el derecho a no ser informado, pero como ya hemos visto en otros conflictos relacionados, se admite la posibilidad de establecer límites a este derecho (se entiende tanto en interés del propio paciente como de la necesidad a terceros), de hecho se admiten como restricciones la protección de la salud pública o la protección de los derechos y libertades de las demás personas. La propia Ley de Autonomía del paciente contempla este tipo de límites como restricción al derecho de no ser informado. En resumen, el derecho a no saber debe estar presente y ser parte central del proceso de asesoramiento pero no se debe entender como un derecho absoluto si entra en colisión con otros derechos o deberes⁸.

La reciente Ley de Investigación Biomédica hace una previsión en relación al derecho a no saber en el Artículo 49 *Derecho a la información y derecho a no ser informado*: “1. El sujeto fuente será informado de los datos genéticos de carácter personal que se obtengan del análisis genético según los términos en que manifestó su voluntad, sin perjuicio del derecho de acceso reconocido en la legislación sobre protección de datos de carácter personal, que podrá suponer la revocación de la previa manifestación de voluntad libre otorgada. 2. Cuando el sujeto fuente haya ejercido el derecho a no ser informado de los resultados de un análisis genético sólo se suministrará la información que sea necesaria para el seguimiento del tratamiento prescrito por el médico y aceptado por el paciente. Cuando esta información sea necesaria para evitar un grave perjuicio para la salud de sus familiares biológicos, se podrá informar a los afectados o a su representante legalmente autorizado. En todo caso, la comunicación se limitará exclusivamente a los datos necesarios para estas finalidades”.

El alcance de esta posibilidad de comunicación a familiares en caso de que se haya ejercitado el derecho a no saber, debe interpretarse en consonancia con el deber de confidencialidad. Es decir, no se podrá ir en contra de la posición del sujeto fuente, salvo en casos muy justificados. Teniendo en cuenta que esta situación

no se ha resuelto de manera específica, la solución legal se encuentra en otros planteamientos jurídicos más generales, pero igualmente aplicables: una conducta descrita como infracción, puede quedar justificada cuando concurren ciertas circunstancias, como el cumplimiento de un deber o el estado de necesidad (esto es, dicha conducta evita un mal mayor o igual que el que está produciendo).

Cuestiones de bioética en menores de edad

En la mayor parte de los síndromes de predisposición hereditaria al cáncer, y sobre todo en los más frecuentes, las medidas terapéuticas o de prevención no se inician hasta la edad adulta, y por tanto se desaconsejan los estudios en menores de edad dado que la información obtenida en aquel momento no aporta ningún beneficio y puede crear daños en la persona y cambios en la dinámica familiar. Tal como se ha comentado al revisar los principios de bioética, en estas situaciones se debe hacer prevalecer el principio de no maleficencia por sobre del de autonomía del padre o tutor responsable^{21, 22, 23}. En el proceso de asesoramiento genético no se limita el acceso en las visitas informativas a los menores si los padres lo desean. En algunos síndromes como la Poliposis Colónica Familiar si que se plantea la realización del estudio genético a partir de los 10-12 años. En este síndrome la utilidad del diagnóstico genético es clara y prácticamente indiscutible dado que en los portadores la enfermedad se desarrolla en el 100% de los casos, y las medidas preventivas son eficaces aplicadas en edades precoces. Por este motivo el asesoramiento genético a estas familias debe implicar a los menores con riesgo y se suele solicitar el soporte de psicólogos especializados. Las recomendaciones internacionales son de escuchar y dialogar con los menores intentando no coaccionar ni por parte de los profesionales sanitarios ni por parte de los padres. El conflicto se produce en caso de negativa del menor y consentimiento de los padres. En estos casos es recomendable repetir más adelante el asesoramiento con soporte psicológico y no presionar al menor. De hecho, en estos casos de negativa es más importante trabajar la adherencia a las medidas preventivas que la cuestión de hacerse o no el estudio genético.

Si analizamos el marco normativo, se debe distinguir entre los análisis genéticos a menores y los análisis antenatales, que serán tratados en el siguiente apartado.

En cuanto al primer asunto, la LIB no establece en qué situaciones está indicado el diagnóstico genético. Ahora bien, el artículo 8. de la Declaración Internacional

de la UNESCO advierte que “En el terreno del diagnóstico y la asistencia sanitaria, sólo será éticamente aceptable, por regla general, practicar pruebas o cribados genéticos a los menores de edad o los adultos incapacitados para dar su consentimiento, cuando de ahí se sigan consecuencias importantes para la salud de la persona y cuando ello responda a su interés superior. En un sentido parecido, el Protocolo al Convenio de Biomedicina del Consejo de Europa, relativo a análisis genéticos en el ámbito sanitario, señala que cuando un menor no tenga capacidad para consentir por sí mismo a un análisis genético, éste sólo debería llevarse a cabo cuando de no hacerse se pudiera derivar un perjuicio para la salud o bienestar del menor (artículo 10). No obstante, el artículo 13 de este protocolo, prevé, por vía de excepción, la posibilidad de realizar análisis en menores cuando sea imprescindible llevarlos a cabo para beneficio de sus familiares.

Establecida la pertinencia del análisis genético de un menor, corresponde ocuparse del asunto del consentimiento. En el ámbito asistencial, en resumen y con carácter general, cuando se trate de menores con dieciséis años cumplidos, serán éstos quienes presten su consentimiento a la actuación médica, salvo que se trate de actuación de grave riesgo, caso en que la opinión de los padres será tenida en cuenta para la toma de la decisión (artículo 9.3 de la Ley 41/2002). En la comunicación de la información correspondiente, se deben seguir estos mismos criterios.

Sin embargo, el artículo 51.2 de la LIB dispone que: “En el caso de análisis genéticos a varios miembros de una familia los resultados se archivarán y comunicarán a cada uno de ellos de forma individualizada. En el caso de personas incapacitadas o menores se informará a sus tutores o representantes legales”. Parece entonces haberse establecido un régimen particular, según el cual, no haciéndose referencia explícita al consentimiento para la realización del análisis, habrían de seguirse las reglas descritas de la Ley 41/2002; pero, una vez obtenida la información, ésta debería comunicarse también a los tutores o representantes legales.

Cuestiones de bioética en relación a la libertad reproductiva y utilización de la información genética

El uso de la información genética para la reproducción se está haciendo desde hace años. Las primeras enfermedades que se incluyeron fueron patologías de baja incidencia poblacional, irreversibles, sin posibilidades de tratamiento y con caracterís-

ticas clínicas graves o invalidantes. Recientemente se han introducido los diagnósticos prenatales de otras enfermedades genéticas o hereditarias más comunes y no tan graves, como pueden ser el síndrome de Down y enfermedades de la coagulación. Paralelamente las técnicas de reproducción asistida han mejorado y el uso de la información genética para la reproducción ya no se limita al diagnóstico prenatal del primer trimestre sino que existe la posibilidad técnica de selección embrionaria preimplantacional (DGP).

Si empezamos por el análisis jurídico de esta cuestión nos encontramos con que la libertad de reproducción se puede entender como un derecho integrado dentro de otros derechos que ampara la Constitución Española, entre otros: libertad, dignidad, libre desarrollo de la personalidad, intimidad, derecho a fundar una familia,...⁸. El Convenio de Oviedo admite las posibilidades de diagnóstico genético, siempre en el marco de un asesoramiento genético adecuado, en las fases preconceptiva, preimplantatoria, prenatal y postnatal.

La LIB no contiene una regulación específica sobre las implicaciones particulares de los análisis genéticos preconceptivos, como medio de tomar decisiones relativas a la reproducción. Se enmarcan en los requisitos generales del consejo genético (artículo 55): se deberá transmitir la información relativa a la trascendencia del diagnóstico y a las alternativas sobre las que el sujeto puede optar, incluida, por tanto, la posibilidad de acudir a procesos de reproducción asistida. En todo caso, la información debe transmitirse de manera adecuada e inteligible y respetando el criterio de la persona interesada. Por otra parte, está prevista como finalidad del cribado genético, la detección de riesgos para la salud del participante o su descendencia, con la finalidad de tratar la enfermedad u ofrecer el acceso a medidas preventivas; de manera que podrían establecerse, si estuvieran indicados y autorizados (artículo 55), programas de cribado genético en el ámbito del diagnóstico preconceptivo. En cuanto al análisis genético preimplantatorio y prenatal, el artículo 48.4. de la LIB dispone que “La realización de análisis genéticos sobre preembriones in vivo y sobre embriones y fetos en el útero requerirá el consentimiento escrito de la mujer gestante”. Si se trata de preembriones in vitro habrá que estar a lo dispuesto en la Ley sobre técnicas de reproducción humana asistida.

Según el artículo 12 de la Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida, son finalidades de este diagnóstico la detección de “enfermedades hereditarias graves, de aparición precoz y no susceptibles de tratamiento

curativo posnatal con arreglo a los conocimientos científicos actuales, con objeto de llevar a cabo la selección embrionaria de los preembriones no afectos para su transferencia” y “la detección de otras alteraciones que puedan comprometer la viabilidad del preembrión”. Pero, además, este diagnóstico puede llevarse a cabo con otra finalidad si es que es autorizado en el caso concreto, por la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida, que deberá evaluar las características clínicas, terapéuticas y sociales de cada caso”. Es decir, no queda descartada la posibilidad de diagnóstico preconceptico de mutaciones relativas a susceptibilidades, o a enfermedades no graves, o de aparición tardía.

Finalmente, por lo que se refiere al diagnóstico prenatal, de preembrión o feto en el útero, sólo podrán llevarse a cabo intervenciones “cuando tengan un propósito diagnóstico o terapéutico en su propio interés, sin perjuicio de lo previsto legalmente sobre la interrupción voluntaria del embarazo (artículo 30 de la LIB). La propia Ley de Reproducción Asistida (14/2006.) prevé como uno de sus objetivos el empleo de estas técnicas para la prevención y tratamiento de enfermedades de origen genético (artículo 1.1b)

Si pasamos a un análisis desde la perspectiva bioética, el cáncer hereditario tiene unas características que lo diferencian de otras condiciones hereditarias. Las más importantes son la variabilidad en la probabilidad de desarrollar la enfermedad, la incertidumbre en la edad de aparición que puede ser muy tardía en la vida, y la existencia de tratamientos efectivos. En la práctica clínica, y después ya de unos años de haber empezado a realizar estudios genéticos en este campo, empieza a haber parejas donde uno de los dos es portador de una mutación que predispone a cáncer y que se plantean la realización de diagnóstico prenatal. Por este motivo es muy importante prever y discutir sobre estos aspectos durante el asesoramiento genético a individuos en edad reproductiva.

De alguna manera nos encontramos en una transición hacia aceptar evitar enfermedades o alteraciones del concepto de salud que hasta hace pocos años eran atribuidas al azar o “lotería de la vida”, como puede ser el caso en la enfermedad de Alzheimer y en parte el cáncer. Desde el punto de vista de justicia social se podría interpretar como una injusticia que un individuo futuro que padeciera alguna de estas condiciones no se hubiera prevenido por ausencia de información o acceso a un asesoramiento genético por parte de sus progenitores⁸. Lo que hay detrás de esta idea es que según aumentamos nuestras capacidades de actuación en materia ge-

nética para prevenir o tratar enfermedades, el territorio de lo que es natural se irá desplazando al ámbito de lo que es social y este nuevo territorio que irá surgiendo será colonizado por las ideas de justicia²⁹.

Como dice P. Singer^{30, 31}, aunque mucha gente ahora aceptaría el uso de información genética para evitar enfermedades serias, pero no la mejora de lo que se entiende por normal, no hay una línea clara que separe una selección de la otra. Con el ejemplo del cáncer hereditario se está empezando a producir un desdibujamiento de esta línea que se ha querido trazar. No existe una gran distancia entre la selección para la Corea de Huntington y la selección contra genes que aumentan el riesgo de padecer un cáncer de mama, y desde aquí será más fácil pasar a querer dar a un futuro hijo un perfil genético que le ofrezca una salud mejor que la mediana. Al fin y al cabo todo son formas de selección positiva. Podría tratarse esta cuestión con el argumento de la “pendiente resbaladiza”, pero no es aplicable dado que este proceso no parece que nos lleve a ningún abismo sino a una mejoría de aspectos relacionados con la salud y, por qué no, sociales. Otras amenazas del desplazamiento o borrado de la línea podrían estar relacionadas con el ideal de igualdad de oportunidades, creación de nuevas clases sociales, etc. En una sociedad como la nuestra, donde el acceso a técnicas de reproducción asistida para prevención de condiciones hereditarias es gratuito y universal, y con el marco jurídico actual, no es previsible que pase nada de esto. Además debemos creer en la capacidad de autorregulación de los individuos y de la sociedad en general en estas cuestiones. Muchas de las formas de reproducción asistida era impensable que fuesen aceptadas hace unos años y actualmente se está haciendo un uso elevado y no se ha producido ningún desequilibrio social, al contrario, probablemente debemos aceptar mejoras en la calidad de vida.

El debate bioético en el campo de la libertad reproductiva y el uso de la información genética es importante que continúe y se adecue a las nuevas posibilidades técnicas y nuevas necesidades y concepciones de la calidad de vida por parte de la sociedad. El primer país en regular el uso de DGP para el síndrome de CMOH relacionado con mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2, ha sido el Reino Unido. En mayo de 2006, la Human Fertilization and Embriology Authority (HFEA) decidió incluir el diagnóstico de mutaciones en BRCA para el DPI. Las clínicas que quieran aplicarlo precisan de la autorización de la HFEA para cada caso. Debe resaltarse que esta aprobación se dio después de un debate que recogió las opiniones de los pacientes y familias, público en general y profesionales sanitarios. En España, la Co-

misión Nacional de Reproducción Humana Asistida aprobó el primer caso de DPI en CMOH en abril del 2009. Este mismo año se publicó ³² - el hasta el momento único trabajo en población española- el análisis de opinión sobre decisiones reproductivas en individuos que habían realizado el estudio de los genes BRCA1 y BRCA2. El 48% se mostraban favorables al DPI en CMOH, la aceptación era más alta entre los >40 años y entre las mujeres que ya habían sufrido un cáncer de mama.

En el análisis ético del DGP, las características de los síndromes como CMOH y CCHNP han llevado a concluir por parte de varias sociedades internacionales como la American Medical Association y la American Society of Reproductive Medicine, que no siempre sería apropiado³³. En el debate está, entre otros, el derecho de los individuos de familias afectas de estos síndromes a querer un DPI, frente a la limitación de estas técnicas por parte del estado. Es de suponer que muchos padres prefieren evitar si es posible la aparición de las enfermedades que afectan a la familia en sus futuros hijos. Aunque esta opinión sea manifestada por los padres, la realidad es que cuando este debate se aplica a síndromes como el CMOH o el CCHNP son muy pocos los casos en que se han llevado a cabo DP o DPI en relación a la gran cantidad de personas en todo el mundo que se saben portadoras de mutaciones que predisponen a los cánceres de estos síndromes. Desde una perspectiva moral lo que discute es la eliminación de embriones portadores de mutaciones que pueden o no llevar a desarrollar un cáncer en edad adulta y con posibilidades de curación. No aparece en el debate actual, por lo cual debemos suponer que está ampliamente aceptado en nuestra sociedad, la aplicación de DGP o DP para enfermedades hereditarias graves de alta penetrancia.

En este punto del debate hay que hacer énfasis en insistir que las parejas que se planteen el uso de estas técnicas para enfermedades como las que estamos planteando, deben recibir un asesoramiento genético adecuado y probablemente debería ser realizado por profesionales especializados en estos aspectos. En este asesoramiento debe recordarse que la obtención de un embrión sin mutaciones en genes como los BRCA (CMOH) o reparadores de ADN (CCHNP) no elimina ni mucho menos la posibilidad de que en el futuro desarrolle algún tipo de cáncer. Un asesoramiento genético especializado debe evitar caer en el reduccionismo y el determinismo que suele rodear a la genética y que, especialmente, en estos síndromes es cuando es menos adecuado aplicarlo.

Bibliografía

- 1 Green MJ, Botkin JR. "Genetic exceptionalism" in medicine: clarifying the differences between genetic and nongenetic tests. *Ann Intern Med* 138: 571-575, 2003.
- 2 Suster SM. The allure and peril of genetics exceptionalism: do we need special genetics legislation? *Wash Univ Law Q* 79:669-748, 2001.
- 3 Annas GJ. The limits of state laws to protect genetic information. *N Engl J Med* 345:385-388, 2001.
- 4 Marteau T, Richards M. The troubled helix: social and psychological implications of the new human genetics. Ed. Cambridge University Press, Cambridge, 1996.
- 5 Clayton EW. Ethical, Legal and Social Implications of Genetic Medicine. *N Engl J Med* 349:562-569, 2003.
- 6 Katakai A, Konstadoulakis MM. Reflections of the European Conference "Molecular Screening of individuals at High Risk for Developing Cancer: Medical, Ethical, Legal and Social Issues". *Genet Test* 4:79-84, 2000.
- 7 Parker M, Lucassen A. Working towards ethical management of genetic testing. *Lancet* 360:1685-8, 2002.
- 8 Sánchez-Caro J, Abellán F. Datos de salud y datos genéticos. Su protección en la Unión Europea y en España. Ed. Derecho Sanitario Asesores, Madrid, 2003.
- 9 Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos. Octubre 2003. <http://www.unesco.org>
- 10 McNally E, Cambon-Thomsen A. 2004. Comisión Europea. 25 recomendaciones sobre las repercusiones éticas, jurídicas y sociales de los tests genéticos. Bruselas, http://ec.europa.eu/research/conferences/2004/genetic/pdf/recommendations_es.pdf
- 11 <http://conventions.coe.int/Treaty/EN/Treaties/Html/203.htm>
- 12 Informe explicativo: <http://conventions.coe.int/Treaty/EN/Reports/Html/203.htm>
- 13 <https://wcd.coe.int/ViewDoc.jsp?id=977859>
- 14 http://www.iscii.es/htdocs/investigacion/publicaciones_agencia/AETS_53.pdf
- 15 Yesley MS, Alexander D, Beauchamp T, et al. Principios Éticos y Orientaciones para la protección de sujetos humanos en la experimentación. National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research. DHEW Publication n. (OS) 78-0012, 1978.
- 16 Beauchamp T, Childress J. Principios de Bioética Médica. Ed. Masson, Barcelona, 1999.
- 17 American Society of Clinical Oncology Statement. Genetic testing for cancer susceptibility. *J Clin Oncol* 21: 2397-2406, 2003.
- 18 American Society of Human Genetics Report. Statement on informed consent for genetic research. *Am J Hum Genet* 59:471-474, 1996.
- 19 Hallowell N, Foster C, Eeles R. Balancing autonomy and responsibility: the ethics of generating and disclosing genetic information. *J Med Ethics* 29:74-9, 2003.
- 20 Geller G, Botkin JR, Green MJ, et al. Genetic testing for susceptibility to adult-onset cancer: the process and content of informed consent. *JAMA* 277:1467-1474, 1997.
- 21 Elger BS, Harding TW. Testing adolescents for a hereditary breast cancer gene (BRCA1): respecting their autonomy is in their best interest. *Arch Pediatr Adolesc Med* 154:113-119, 2000.
- 22 Geller G, Tambor ES, Bernhardt BA, et al. Informed consent for enrolling minors in genetic susceptibility research: a qualitative study of at-risk children's and parent's views about children's role in decision-making. *J Adolesc Health* 32:260-271, 2003.
- 23 American Society of Human Genetics Board of Directors. Points to consider: ethical, legal and psychosocial implications of genetic testing in children and adolescents. *Am J Hum Genet* 57:1233-1241, 1995.

- 24 Mehlman M, Botkin J. Acces to genome: the challenge to equality. Ed. Georgetown University Press, Washington, 1998.
- 25 Rothstein MA, Anderlik MR. What is genetic discrimination, and when and how can it be prevented? *Genet Med* 3:354-358, 2001.
- 26 Rodríguez-Seoane JA. De la intimidad genética al derecho a la protección de datos genéticos. La protección iusfundamental de los datos genéticos en el Derecho español. Parte II. *Revista Derecho y Genoma Humano* 17:135-175, 2002.
- 27 Ruiz C. La nueva frontera del derecho a la intimidad. *Revista Derecho y Genoma Humano* 14:147-167, 2001.
- 28 Abbing R. La información genética y los derechos de terceros. ¿Cómo encontrar un adecuado equilibrio? *Revista Derecho y Genoma Humano* 2:38, 1995.
- 29 Buchanan A, Brock D, Daniels N, et al. *Genética y justicia*. Ed. Cambridge University Press, Cambridge, 2002.
- 30 Singer P. *Ética pràctica*. Ed. Cambridge University Press, Madrid, 2003.
- 31 Singer P. De compras en el supermercado genético. <http://www.petersingerlinks.com/supermercado.htm>
- 32 Fortuny D, Balmaña J, Graña B, Torres A, Ramon y Cajal T, Gadea N, Velasco A, López C, Sanz J, Alonso C, Brunet J. Opinion about decisions making among individuals undergoing BRCA1/2 genetic testing in a multicentre Spanish cohort. *Human Repro* 24(4):1000-6, 2009
- 33 Ofit K, Kohut K, Clagett B, et al. Cancer genetic testing and assisted reproduction. *J Clin Oncol* 24:1-7, 2006

Impacto psicológico del Consejo Genético Oncológico

Juan Antonio Cruzado Rodríguez

Dpto. de Personalidad, Evaluación y Tratamientos Psicológicos I
Facultad de Psicología. Universidad Complutense de Madrid

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 psico-educativo que capacita a los usuarios para tomar decisiones acerca del test genético, el screening y los tratamientos profilácticos disponibles y el seguimiento posterior a través de la adecuada comprensión e integración de la información genética, médica, psicológica y social (Pérez-Segura y Díaz Rubio, 2002). La meta es capacitar al participante para usar la información genética en una forma útil que minimice el malestar psicológico e incremente el control personal (Biesecker y Peters, 2001). Son centrales en la filosofía y práctica del CGO los principios de utilización voluntaria de los servicios, la toma de decisión asesorada, la atención a los aspectos psicológicos, la protección de la confidencialidad y la privacidad del paciente. La efectividad de las unidades de CGO dependerá de la medida en que se cumplen dichos objetivos.

El objetivo del presente trabajo es exponer el impacto psicológico del CGO en los participantes, por ello en primer lugar conviene aclarar los motivos y metas de las personas inician este proceso.

Determinantes del inicio de CGO

¿Cuáles son las razones por las cuales las personas inician el CGO? Las investiga-

ciones sobre los motivos de las personas para iniciar el CGO (véase la revisión de Meiser, 2005) están determinadas por las siguientes variables:

- 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 su 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.
- Historia familiar de cáncer, a mayor número de pacientes con cáncer más probabilidad de iniciar el proceso.
- Factores psicológicos: ansiedad, preocupación, temor o *distress* ante posibilidad de contraer cáncer ya sea personal o familiar.
- Alta percepción de riesgo.
- Entre los datos sociodemográficos se ha constatado que el tener hijos, sobre todo si son pequeños, contribuye a participar en el CGO, así como el ser más joven (Lodder et al. 2003; Riedjk, 2005). La principal motivación para realizar el consejo genético es la salud de los hijos y la disminución personal del riesgo (Biesecker 2007; Cabrera et al. 2006; Snoo et al. 2008).

El efecto de creencias y factores emocionales como determinantes de la no realización del test genético se ejemplifica en el trabajo de Riedjk et al. (2005), que encontraron que quienes rechazaban llevar a cabo el test genético -en concreto una mutación en el CDKN2A, p16-Leiden que se asocia a un 80% de desarrollar melanoma- lo hacían por motivaciones racionales, fundados en que se podía preseleccionar a los miembros de la familia, ya que creían que los cambios en la piel son la señal de la mutación, o por motivaciones emocionales: ansiedad elevada, una percepción poco realista y consideraciones muy negativas de las consecuencias del test. Los motivados racionalmente se beneficiaban de una información adecuada acerca de la enfermedad y los factores genéticos, mientras que los motivados emocionalmente lo hacían del entrenamiento en control de sus respuestas de estrés.

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 ellos mismos como para sus hijos, hermanos y otros familiares.

Dado que una variable fundamental por las cuales se inicia el CGO es la percepción de riesgo de cáncer y las preocupaciones de contraer cáncer, 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 el obtener certidumbre, ser capaz de estimar el riesgo y tomar acciones preventivas, así como ayudar a sus hijos y a sus hermanos (Bleiker, Hahn y Aaronson, 2003). El riesgo percibido juega un importante papel para que una persona se decida a 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. En distintos estudios se informa que la percepción de riesgo de cáncer en mujeres con historia familiar de cáncer es muy variable, ya que va del 9 al 57% (Van Dooren et al. 2004), pero en general la sobreestimación del riesgo es el dato más frecuente (Croyle y Lerman, 1999, Leventhal, Nelly y Leventhal, 1999; Codori et al. 2005; Cabrera et al. 2006).

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 (Bjorvatn et al. 2007), y es el factor principal que determina la satisfacción de los participantes en el CGO (Pieterse et al. 2007). La utilización de materiales educativos de ayuda (ej. Lobb et al. 2006) es altamente útil, debido a las dificultades que entraña la comprensión del CGO.

La comunicación de riesgo conlleva dificultades ya que implica un grado de incertidumbre (Marteau, 1999; O'Doherty, 2007). 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 desarrollarían 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 ha de ser consciente que a los participantes las probabilidades de riesgo pueden resultarles confusas, y al discutirlos se debe aclarar que las probabilidades o frecuencia poblacionales no son el único elemento para la toma de decisión, ya que no se debe confundir 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 (O'Doherty y Suthers, 2007). 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 (O'Doherty y Suthers 2007). 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 está dando una información menos precisa que 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 (O'Doherty y Suthers, 2007). Es muy útil añadir ayudas visuales en forma de gráficos de barras, diagramas de Venn etc.

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 está 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.

Asimismo 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 casos de cáncer; b) la presencia de acontecimientos de estrés familiar (ej. “mi hermana fue diagnosticada de cáncer de mama, justo en el aniversario en que comencé el CGO”); c) niveles elevados de la ansiedad, que perturban la atención y amplifican los hechos amenazantes; d) creencias previas; e) informaciones en los medios públicos; y f) variables de personalidad como el optimismo, autoestima o estilos de afrontamiento.

Las estimaciones del riesgo de cáncer mejoran tras el CGO (Smerecnik et al. 2009), pero con mucha frecuencia continúan siendo imprecisas y con frecuencia suceden sobreestimaciones o infraestimaciones, aunque presenten mejorías (Croyle y Lerman, 1999). Meiser y Halladay (2002) 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 hacen estimaciones erróneas. Se ha encontrado que el riesgo percibido cambia muy poco tras el CGO cuando se compara la evaluación en pretest, 2 semanas y 12 meses tras el consejo (Bish et al. 2002).

Los datos de Kelly et al. (2005) muestran una clara imprecisión de los participantes (112 sujetos) tras recibir la información para mutaciones BCRA1/2 en su percepción de riesgo. En concreto los participantes 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 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. (2004) en un estudio con 351 mujeres con riesgo 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 el sentimiento emocional del riesgo (“¿En que medida te sientes en riesgo de cáncer?”) más que la valoración cognitiva objetiva de dicho riesgo (“¿Cuál es tu probabilidad de desarrollar cáncer?”).

Gurmankin et al. (2005) llevaron a cabo un estudio longitudinal de octubre 2002 a febrero de 2004 de 108 mujeres que participaron en CGO. Las percepciones de riesgo de las mujeres fueron menores tras el CGO (cáncer de mama: 17%, $p < .001$; mutación: 13%, $p < .001$) pero significativamente más altas que la información realmente comunicada (cáncer de mama: 19%, $p < .001$; mutación: 24%, $p < .001$). La precisión del riesgo de cáncer de mama, pero no el de mutación, se asociaba a las preocupaciones en preconsejo. En la misma línea Shedlosky-Shoemaker et al. (2009) informan que un mayor nivel de *distress* determina una comprensión imprecisa y una elevada percepción de riesgo.

Las revisiones recientes de Cruzado et al. (2007), Smerecnik et al. (2009) y Schlich-Bakker (2009) concluyen que el consejo genético es eficaz para mejorar la percepción del riesgo, pero en un cierto porcentaje no se detecta el efecto benéfico. En concreto, Smerecnik et al. (2009) encuentran que un 25% de las personas seguía sobreestimando el riesgo y el 19% infraestimaba el riesgo.

En resumen, el CGO es eficaz para mejorar la percepción de riesgo, aunque para algunas personas persisten errores de estimación, bien por fallos en la comprensión de la información, bien por creencias erróneas o su estado emocional. Asimismo, es preocupante el que algunos pacientes interpreten los resultados no informativos como un riesgo disminuido de cáncer. La discordancia entre riesgo empírico, riesgo percibido y conductas de salud preventivas es muy importante en cáncer y se detecta con bastante frecuencia. Por esto, es importante al comenzar el proceso de CGO evaluar la percepción del riesgo del participante, sus preocupaciones acerca de ello y como afecta a su vida diaria. Si las respuestas emocionales están interfiriendo habrá de proporcionarse la atención psicológica adecuada. A lo largo del proceso, el médico se debe evaluar la comprensión de lo que está siendo discutido, y como el individuo cuantitativa y cualitativamente conceptualiza la información acerca del riesgo.

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 (Lim et al. 2003; McIntosh A, et al. 2004; Trepanier et al. 2004):

Consecuencias del test no informativo

Las personas que reciben resultados no informativos o no concluyentes pueden presentar problemas, debido a que la mayoría siguen manteniendo un alto nivel de incertidumbre, otros casos pueden sentirse falsamente reasegurados, interpretando que tienen un menor riesgo de padecer cáncer que en pretest, y por último, con menor frecuencia consideran que son portadores (Cypowyj et al. 2009). Las mujeres que reciben resultados no informativos (BRCA1/2) presentan malestar emocional durante el mes siguiente a su recepción, esta reacción es mayor en aquellas que esperaban resultados positivos (O'Neill et al. 2009). Por ello, se ha de informar claramente de la posibilidad de resultados no informativos previamente y de su significado. 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 toleran la incertidumbre presenten alteraciones emocionales (Miller et al. 1999).

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 mutación 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, en estos casos habría que prestar atención psicológica y médica apropiada. Cullen et al. (2004) han constatado en una revisión de 210 publicaciones estos efectos adversos transitorios del CGO, en la misma línea se encuentran los datos aportados por Meiser et al. (2002), Gritz, et al. (2005) y Van Oostrom et al. (2007).

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)

Aquellos personas con resultados negativos en el test sin diagnóstico de cáncer previo tiende a disminuir los niveles ansiedad y depresión tras recibir los resultados, mejoran su bienestar y no presentan resultados adversos (Meiser et al. 2002). En el estudio de Van Oostrom et al. (2003) además de constatarse una sobreestimación del riesgo en no portadores, se encontró que presentaban dificultades para adaptarse

a una situación sin riesgo de cáncer.

Consecuencias resultado positivo en personas previamente diagnosticadas de cáncer

Beneficios potenciales:

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

Efectos potenciales negativos:

- Riesgos y costos de someterse a screening o profilaxis
- *Distress* psicológico: ansiedad, depresión, disminución de auto-estima
- Preocupación acerca del cáncer
- 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 diagnosticados hace mayor tiempo. Además, se ha de tener en cuenta que las personas afectadas de cáncer son los primeras de la familia en llevar a cabo el test, y sus resultados contienen consecuencias para la determinación del riesgo de los otros familiares. Las personas afectadas de cáncer deben beneficiarse de evaluación y tratamiento psicológico.

Consecuencias para los probandos primeros de las familias que son positivos

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 ello puede tener un efecto importante en el proceso. Halbert et al. (2004) demostraron que los primeros en la familia en someterse al test manifiestan mayor percepción de estrés y falta de confianza en el CGO.

Impacto en la salud mental y en la calidad de vida CGO

¿Cuál es el impacto del CGO en la salud mental y calidad de vida del participante? En general tal como concluye en sus revisiones Bleiker et al. (2003), Braithwaite et al. (2004), McIntosh et al. (2004) y Meiser (2005), así como en el meta-análisis de Hamilton et al. (2009), el CGO globalmente tiene efectos positivos en la reducción de las preocupaciones y ansiedad ante el riesgo de cáncer, así como el nivel de *distress* y ansiedad general; sí como no produce efectos negativos en la calidad de vida de los participantes. Roshanai et al. (2009) mostraron en 218 probandos, con riesgo de cáncer familiar de mama, colon u otros la ausencia de efectos negativos a los de 3 a 7 años tras el CGO. Véase en la tabla 1 una exposición resumida de los principales trabajos empíricos que constatan estas conclusiones. En la experiencia de la Unidad de CGO del Hospital Clínico San Carlos, se ha encontrado un gran satisfacción por parte de los participantes que tras más de un año de terminación del CGO (80 participantes: 55 con riesgo cáncer de mama y 25 de colon), el 100% afirma que volvería a repetir del proceso de CGO, y un 98% estaba totalmente o muy satisfecho del proceso y se lo recomendaría a otras personas (Sanz, 2004; Olivera, 2004).

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

Tabla 1: Impacto del CGO para cáncer de mama, ovario y colon.

Mama y ovario

Estudio	Nº portadores	Nº No portadores	Momentos	Hallazgos (cambios a través del tiempo)
Beran et al. (2008)	38	117	1, 6 y 12 meses	Las portadoras muestran más depresión, afecto negativo y <i>distress</i> por cáncer a 1 y 6 meses tras los resultados, al año vuelven a los niveles previos, el <i>distress</i> por el cáncer es superior a las no portadoras al año.
Claes et al. (2006)	34	34	12 meses	Las portadoras 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 y Lerman (1999)	25	35	1-2 semanas	Los portadores no cambiaron en ansiedad general. No portadores disminuyeron ansiedad general.
Foster et al. (2007)	71	122	36 meses	Portadores mayores medidas de control de riesgo que no portadores. Muchos no portadores descuidan el screening. Nivel de <i>distress</i> igual para portadores y no portadores
Lerman et al. (1996)	46	50	1 mes	Portadores no cambios en depresión. No portadores disminuyeron frente a los no portadores o declinadores
Lodder et al. (2001) Lodder et al. (2002)	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. (2002)	30		7-10 días, 4 y 12 meses	Portadores aumentaron la ansiedad al cáncer de mama. No portadores disminuyeron ansiedad y depresión
Reichelt et al. (2004)	95	142	6 semanas	Los portadores no cambiaron los resultados independientemente de la enfermedad. Los no portadores no cambiaron en resultados psicológicos
Sanz et al. (2005)	14	25	Entre 3 meses y 5 años	Las participantes en CGO no presentaron problemas de malestar.
Schwartz et al. (2002)	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 (2003)	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 (2007). Van Oostrom et al. (2007)	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 Oostrom et al. (2007)	175	—	6 meses	En el 37% mejoran las relaciones familiares; en un 19% cambios familiares negativo, un 13% situaciones problemáticas y un 4% conflictos.
Van Roosmalen et (2004)	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. (2004)	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.

No poliposis hereditaria

Estudio	Nº portadores	Nº No portadores	Momentos	Hallazgos cambios a través del tiempo)
Aktan-Collan et al. (2001)	84	187	Tras la información, 1 y 12 meses	Portadores no cambiaron en ansiedad al cáncer, aumentaron ansiedad generalizada inmediatamente tras la información, la ansiedad volvió a los niveles de línea base 1 y 12 meses. Los portadores no cambiaron en ansiedad generalizada pero bajaron en ansiedad de cáncer en todos los puntos
Claes et al. (2004)	19	21	1 mes	Portadores no cambios en resultados psicológicos. No portadores disminuyeron en ansiedad generalizada y ansiedad al cáncer de colon. No portadores disminuyeron frente a no portadores o declinadores
Collins et al. (2007)	19	54	3 años	Mayor distress específico al cáncer en los portadores. No diferencias entre portadores y no portadores en ansiedad y depresión. Efectos benéficos del CGO para no portadores y no detección de malestar para los portadores.
Gritz et al. (2005)	52/ 56 no informativos	47 no portadores	Previo, 2 semanas, 6 y 12 meses.	Los portadores no afectados: ansiedad, depresión y preocupación por cáncer se elevaron de pretest a las 2 semanas y bajaron a los 6 meses. En no afectados no hubo cambios en depresión y ansiedad, bajo la preocupación por el cáncer. Todos los portadores afectados no tuvieron elevaciones en <i>distress</i> a las 2 semanas superiores a los no portadores. A 12 meses los niveles <i>distress</i> eran bajos. Los que tenían peores niveles previos de ansiedad, depresión y calidad de vida tenían puntuaciones más altas en <i>distress</i> .
Meiser et al. (2004)	32	82	7-10 días, 4 y 12 meses	Portadores aumentan ansiedad cáncer de colon a 7-10 días y disminuyen depresión a 7-10 días y 4 meses. No portadores disminuyen ansiedad cáncer de colon y depresión en todos los puntos del tiempo
Murakami et al. (2004)	11	34	1 mes	Ninguno de los participantes presenta depresión mayor, estrés postraumático, 7% presentaban depresión menor y un 5% síntomas de estrés postraumático. La presencia de historia previa de depresión predecía el <i>distress</i> . 12% presentaba sentimientos de culpa
Sanz et al. (2005)	10	15	Entre 3 meses y 5 años	Los participantes en CGO no presentaron problemas de malestar.

Poliposis Adenomatosa Familiar

Estudio	Nº portadores	Nº No portadores	Momentos	Hallazgos cambios a través del tiempo)
Codori et al. (2003)	22	26	1 año, 5 años	Los portadores no cambios clínicos significativos en resultados psicológicos
Michie et al. (2001)	16	15	2 y 7 meses	Portadores no cambios en resultados psicológicos. No portadores bajaron la ansiedad generalizada

Si bien la mayoría de las personas que llevan a cabo el CGO se adapta satisfactoriamente, existe un cierto número de personas con reacciones de *distress*. Se ha de determinar cuáles sus características. En este sentido, 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 caso de malas noticias, corren riesgos de desadaptación, ya que 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 esta asociado a mayor *distress*.

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 y peor adaptación posterior (Gritz, et al. 2005). Michie et al. (2001) han encontrado en su trabajo sobre poliposis adenomatosa familiar que los padres que presentan menor autoestima y optimismo en pretest mostraban mayor ansiedad tras recibir los resultados de los test genéticos. Murakami et al. (2004) señalan como los resultados del test genético en carcinoma colorectal no polipósico se asociaban a problemas psicológicos para una minoría de los participantes con antecedentes familiares de depresión.

Codori et al. (2003) estudiaron a 48 niños y su padres, a los 2, 12 y 23-55 meses (media: 38 meses; 22 niños fueron positivos, 26 niños negativos para la mutación). Después de la revelación de los resultados no hubo cambios clínicamente significativos en niveles de *distress* en niños o padres. Los niños con hermanos afectados puntuaron más en depresión y los niños negativos con hermanos positivos tuvieron más problemas de ansiedad, siempre en niveles subclínicos. Cuando las madres estaban afectadas tuvieron más *distress*.

En menores la iniciación de CGO debe postergarse hasta el momento en que puedan tomar una decisión informada, salvo que existan razones médicas objetivas que aconsejen iniciarlo, dado que puede producir incertidumbre, ansiedad, baja autoestima o síntomas de depresión en el menor (Borry et al. 2007), por ello es necesario asesorar adecuadamente a los padres, ya que con frecuencia desconocen estas implicaciones

El tipo de síndrome por el que se consulta: mama, ovario u otros no es predictivo de una mayor o menor adaptación (Sanz et al. 2007; Von Oostrom et al. 2007).

El hecho de estar diagnosticado de cáncer y llevar a cabo tratamientos activos en el momento de iniciar el consejo genético no aumenta el malestar emocional de los pacientes, salvo para pacientes con vulnerabilidad psicológica previa, quienes deberían ser atendidos psicológicamente (Schlich-Bakker et al. 2006; Schlich-Bakker et al. 2007)

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 ser portadores, es decir 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 hermanos/as 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

Los participantes en CGO parten de una preocupación por el cáncer muy duradera y suelen cumplir muy bien las recomendaciones de screening y profilácticas. Braithwaite et al. (2004) informan que la adherencia al screening suele ser muy elevada

en las personas que acuden a CGO, y los resultados del test genético no la modifica. En concreto, Lerman et al. (2000) señalan que un 30% de las mujeres con menos de 40 años con resultado negativos llevaban a cabo mamografías que no estaban recomendadas.

Michie et al. (2002) en un estudio de 127 personas con riesgo de poliposis adenomatosa familiar, encontraron que 54 (42%) personas con resultados negativos continuaban llevando a cabo pruebas de screening, que eran innecesarias, además de ser aversivas. Lo cual se debía a que estas personas consideraban que su riesgo de cáncer era más alto del estimado a través del test genético, no consideraban seguro el resultado del test creían que podrían producirse nuevas mutaciones, o podrían actuar otras causas, independientes de los genes (Michie et al. 2003). Parece ser que los participantes consideran que el test genético, que consiste en simplemente tomar una muestra de sangre, no puede ser tan seguro como la prueba de screening. En la prueba de screening ellos ven una relación directa, como la que se observa entre un síntoma y la enfermedad, mientras que la prueba sanguínea y el test genético tienen una relación indirecta con el cáncer según su punto de vista. Asimismo, en el screening observan una relación de simetría entre la intensidad del síntoma y el tratamiento, un test genético les parece una prueba muy leve y el screening una prueba invasiva más seria, como corresponde a su posible gravedad, es decir observan una relación de dependencia de la dosis. Los participantes no eran de bajo nivel cultural, ni desconocían los principios elementales de la genética, sino que partían de creencias equivocadas y de una percepción de riesgo muy alta.

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

Comunicación y apoyo familiar

Los participantes que llevan a cabo el CGO están muy influenciados por sus familiares, que pueden apoyarles o disuadirles en su realización y en la toma de decisiones, a su vez el participante puede ser determinante de que los otros familiares lleven a cabo el CGO. Se han llevado a cabo diversos estudios sobre la comunicación en la familia durante y después del CGO.

Las personas que acuden a CGO informan sobre todo a parientes cercanos, fundamentalmente a hijos y hermanos (además de sus cónyuges) en más del 80% de los casos (Finlay et al. 2008). Informan con menor frecuencia a los padres, y menos de un 10% a parientes lejanos (tíos, primos, sobrinos); en caso de cáncer de mama/ovario se informa más a las mujeres que a los hombres, y las mujeres más jóvenes informan más que las mayores (Claes et al. 2003).

Finlay et al. (2008) encuentra que las mujeres informan mucho más que los hombres, se habla más sobre los resultados sobre todo a los familiares en primer grado y menos a los de segundo grado, más en la línea familiar maternal que parental, y se informa menos a los parientes si se tiene un alto riesgo sobre todo en el caso de los hombres.

Con respecto a la comunicación con los hermanos, Hughes et al. (2002) encontraron que en promedio las mujeres que llevan a cabo el CGO comunicaban sus resultados en un 85% a sus hermanas. Sobre todo, en el caso de resultado positivo (95%) más que en el no informativo (76%). La principal razón era aportar información de riesgo, recibir apoyo emocional y consejo para la decisión médica. El motivo principal para la falta de comunicación era el distanciamiento personal

Con respecto a las parejas se ha encontrado que las mujeres suelen comunicar y recibir apoyo por parte de sus maridos, quienes presentan claro desconocimiento del CGO y exageración del riesgo (Bluman et al. 2003). Estos datos muestran que es muy importante informar adecuadamente a los cónyuges y corregir creencias erróneas.

Las hijas de las pacientes con cáncer de mama son una población vulnerable, que pueden estar afectadas: a) por respuestas emocionales ante el diagnóstico de la madre; b) cambios percibidos en la relación madre-hija y c) el incremento de la percepción de riesgo personal de cáncer. Este sentimiento de vulnerabilidad hace que con cierta frecuencia se originen problemas sobre la idoneidad de llevar a cabo test genéticos con menores debido a la presencia de mutaciones BCR1/2 en la madre. En este caso, lo sensato es persuadir tanto a la madre como a la hija de esperar a su mayoría de edad para llevar a cabo esas pruebas y poder tomar decisiones adecuadamente fundadas.

Aproximadamente la mitad de los padres que llevan a cabo consejo genético les comenta esta experiencia a sus hijos, normalmente entre las edades de 11 a 17 años

(Tercyak et al. 2001). Los hijos de estas familias tienen un ambiente familiar en que el cáncer esta presente, no obstante estos niños no se diferencian de los niños sin riesgo familiar de cáncer. Es importante a la hora de informarles tener en cuenta la edad, el nivel de comprensión y la estrategia de comunicación, en la que debe predominar el proporcionar una perspectiva de controlabilidad del problema y de tranquilidad, de forma que los niños pueden mantener un sentido de seguridad, que les impida que adopten estrategias evitativas, pesimistas o que impliquen pérdida de auto-estima. En niños con síntomas claros de *distress* psicológico se experimentan más pensamientos de estar enfermo y mayor preocupación por el cáncer tras ser informados, ello se debe a su vulnerabilidad psicológica previa (Tercyak et al. 2001). Es importante que los padres reciban asesoramiento y consejo psicológico sobre como orientar esta comunicación con sus hijos.

Kenen, Arden-Jones, y Eeles (2004) en un estudio sobre la comunicación entre los miembros de la familia en torno al CGO, identificaron los siguientes patrones de comunicación familiar:

- Abierto:
 - Apoyativo (hablar con libertad y sentirse escuchado)
- Bloqueo (Directo)
 - Colgar el teléfono
 - Rechazar responder
 - Acordar no hablar acerca del cáncer
- Bloqueo (indirecto)
 - No responsivo
 - Muestran malestar cuando se aborda el tema
- Coloquio auto-censurado
 - Pro-activo: cuando el que quiere hablar tiene miedo de causar ansiedad a los hijos, madres u hombres de la familia.
 - Reactivo: sentir que alguien no quiere hablar y retraerse
- Usar terceros
 - Intermediarios
 - Buscar información de otros miembros familiares para aproximarse a otros familiares implicados.

Kenen et al. (2004) encontraron que la mayoría de la familias estaban abiertas a la discusión del cáncer, pero incluso las predominantemente abiertas incluían a miembros que querían evitar el tema.

La comunicación abierta de forma adecuada entre los miembros de la familia es muy importante para asegurar el bienestar y la adaptación psicológica de los participantes. El apoyo familiar es necesario para estimular la continuación del CGO, la toma de decisión y la adherencia a las medidas profilácticas. Asimismo, la comunicación entre los miembros de la familia 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 informa solo a los parientes más cercanos y que la comunicación de esta materia es problemática para muchas personas. La atención psicológica beneficiaría a muchas de estas personas a lograr una comunicación idónea.

Van Oostrom et al. (2007a), en un estudio 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 (Van Oostrom et al. 2007a; Van Oostrom et al. 2007b).

En concreto es muy importante el papel de los maridos, ya que Mireskandari et al. (2006) han encontrado que los esposos de las mujeres portadoras y con resultados no informativos presentaban mayores niveles de *distress* que los de 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 cuál es el comportamiento más adecuado, lo que resulta altamente estresante para ellos mismos. Es muchas ocasiones, muchas mujeres confían más la información a sus hermanas e hijas mayores que a sus propios maridos, aunque preferían un apoyo más directo de ellos.

Impacto de mastectomía u ooforectomía profiláctica

Es muy importante determinar el impacto a medio y largo plazo de la cirugía profiláctica, tanto de la mastectomía como de la ooforectomía. En general la preocupación y la percepción de riesgo de cáncer, así como la falta de confianza en las medidas de screening predicen una actitud más favorable hacia la cirugía profiláctica, mastectomía u ooforectomía profiláctica (véase Olivera et al. 2007).

Mastectomía Profiláctica

La investigación con respecto al impacto psicológico de la mastectomía profiláctica (MP) ofrece resultados positivos. Hoopwood et al. (2000) encontraron que la mayor parte de las mujeres transcurridos 3 años de la MP no presentaba problemas graves de salud mental o imagen corporal, no obstante un 55% manifestó cambios en cuanto al atractivo sexual o físico, sentían vergüenza de su aspecto físico (53%) o insatisfacción corporal (47%) y un tercio se sentía menos femenina. Los problemas eran más ostensibles en aquellas mujeres que habían tenido problemas con la cirugía.

Frost et al. (2000) estudiaron el efecto a largo plazo de la MP (14,5 años atrás en promedio) en 572 mujeres con historia de cáncer familiar, el 70% estaban satisfechas con el procedimiento, el 11 % eran neutrales y el 19% estaban insatisfechas. El 74% se encontraban más tranquilas por el menor riesgo de cáncer. Se encontraron cambios favorables o no hubo cambios en estabilidad emocional (91%), estrés (86%), auto-estima (82%), relaciones sexuales (77%), sentimientos de feminidad (75%) y satisfacción con la apariencia corporal (64%). El 67% volvería a repetir el procedimiento en la actualidad, el 15% no estaban seguras y el 18% probablemente lo repetirían. Las que estaban más satisfechas citaban sobre todo la paz de espíritu, su buena salud desde la operación, la satisfacción con la imagen corporal y la reducción del riesgo. Las mujeres descontentas lo estaban por complicaciones quirúrgicas, problemas de imagen corporal o insuficiente apoyo o información.

Brandberg, et al. (2004) examinaron a 56 mujeres, 16 con cáncer previo y 40 no afectadas, antes de realizar la MP. Las mediciones de ansiedad y depresión medidas por el HAD se encontraban en rangos normales y la estimación del riesgo era correcta. La decisión acerca de la cirugía profiláctica no se debía a factores emocionales o es-

timaciones exageradas del cáncer, sino que era una decisión fundamentada racionalmente.

Metcalf, Esplen, Goel y Narod (2004) estudiaron a las mujeres de Ontario, en Canadá, que llevaron a cabo la MP entre 1991 y 2000, encontrando que el 97% volvería a repetir el procedimiento. Las mujeres más jóvenes, de menos de 50 años, estaban más insatisfechas que las mayores aquellas que procedían de familias con mayor historia familiar mostraban mayor *distress*. En general no presentaban niveles altos en *distress*, actividad sexual o imagen corporal.

Hatcher y Fallowfield (2003) llevaron a cabo un estudio con 60 mujeres que llevaron a cabo mastectomía profiláctica y 20 que optaron por no realizarla. Los resultados más importantes que encontraron fueron los siguientes:

- Las mujeres que optaron por la cirugía mostraban mayor ansiedad preoperativa acerca de desarrollar cáncer, más pensamientos intrusivos y examen obsesivo de las mamas, sobre todo si se acercaban a la edad de riesgo por su experiencia familiar.
- Las que declinaban la cirugía se sentían nerviosas con respecto al cáncer, pero pensaban que sobrevivirían al cáncer al igual que lo habían hecho otros familiares.
- Deseaban llevar a cabo la MP por sus hijos, para poder atenderlos y que no sufrieran la pérdida de su madre. Muchas de ellas informaban de problemas físicos y molestias posteriores a la cirugía, incluso 18 meses después. No obstante, la mayor parte de quienes la habían realizado consideraban que habían hecho lo mejor.
- En cuanto a la reconstrucción, se encontraban dificultades con respecto a decidir el mejor modo de reconstrucción, deseaban haber podido ver fotografías de los resultados cosméticos. La mayor parte estaba satisfecha de los resultados de la reconstrucción 6 meses después, pero muchas se quejaban de falta de sensación, entumecimiento, frialdad, sensaciones de picor y de que no los sentían como suyos.
- En relación al impacto sexual, a los 6 meses la mayor parte informa que las relaciones sexuales eran normales, aunque muchas no deseaban que su pareja le tocara las mamas, a los 18 meses prácticamente no se manifestaban problemas, y sus parejas también se habían adaptado satisfactoriamente, salvo para dos mujeres que manifestaban claros deterioros en la relaciones sexuales.

- En cuanto al apoyo social recibido se encontró que en general se sentían apoyadas emocionalmente. En el post-operatorio manifestaron que no estaban preparadas para afrontar todos los problemas con respecto a las tareas domésticas, actividades de la vida diaria, ya que se veían superadas por las dificultades de movilidad, cansancio, tendencia a dormirse etc. Claramente percibían la necesidad de apoyo instrumental.

Los autores concluyen que es necesario dar información completa y escrita, hay que prestar ayuda psicológica tanto pre como postoperativamente. Así como dar información completa tanto oral como escrita a lo largo de todo el proceso.

Van Oostrom et al. (2003) llevaron a cabo un estudio de 65 participantes con riesgo de cáncer de mama/ovario (23 portadores, 43 no portadores) con 5 años de seguimiento, los datos mostraron que el CGO no producía problemas psicológicos, pero sí pusieron de manifiesto que la cirugía profiláctica tuvo un impacto en la imagen corporal y sexualidad, y que algunas mujeres con alto *distress* necesitaban atención psicológica.

Bresser et al. (2007) compararon a mujeres portadoras que habían elegido MP frente a las que habían optado por otras medidas. Se observó que las mujeres portadoras que optaron por cirugía profiláctica experimentaron un mayor *distress* que aquellas que optaron por la vigilancia, lo que se atribuyó a que se trataba de mujeres más jóvenes, generalmente con un mayor número de hijos pequeños y que presentaban una mayor conciencia de susceptibilidad familiar al cáncer.

Sin embargo, en un estudio publicado por Tercyak et al. (2007) no se encontraron diferencias en la calidad de vida de mujeres de alto riesgo que habían optado por la cirugía frente a aquellas que no lo hicieron. Estos resultados fueron similares a los obtenidos por Gieger et al. (2006) en los que se afirmaba que la aplicación de mastectomía profiláctica contralateral producía resultados satisfactorios en calidad de vida similares a los de las mujeres que decidieron no optar por este procedimiento

En un estudio más reciente, Geiger et al. (2007)) evaluaron la calidad de vida de 167 mujeres a las que se ofreció la cirugía profiláctica de las mamas. De estas mujeres, 106 decidieron finalmente llevarla a cabo, mientras que 61 mujeres optaron por otras alternativas de prevención. La mayoría de las mujeres operadas manifestaron no haber experimentado problemas en su calidad de vida tras la cirugía y afirmaron sentirse

satisfechas con la decisión tomada, así como los resultados estéticos derivados de la mastectomía. Brandberg et al. (2008) estudiaron 90 mujeres que llevaron a cabo mastectomía profiláctica, en un año de seguimiento, encontrando que no presentaban problemas de ansiedad, depresión o calidad de vida, aunque más del 40% presentan problemas de imagen corporal y sexualidad

Dado que se ha encontrado en numerosos trabajos que la percepción de riesgo de desarrollar cáncer es fundamental a la hora de tomar decisiones, pudiendo afectar a la elección y cumplimiento de las medidas de prevención y seguimiento, Metcalfe y Narod (2002) se plantearon que una sobreestimación en esta percepción podía aumentar el nivel de preocupación y llevar a las mujeres a tomar decisiones como la de una mastectomía profiláctica, siendo en algunos casos poco apropiado. Encontraron que la mayoría de las mujeres sobreestimaron su riesgo, aunque esta sobreestimación fue más frecuente en las que no eran portadoras de mutaciones en BRCA. Esta sobreestimación fue también mayor cuanto más tiempo hubiera transcurrido desde la cirugía, ya que las que se sometieron más tiempo atrás tendieron a sobreestimar en mayor medida su riesgo que aquellas que la habían realizado unos años más tarde. Las mujeres portadoras de mutación en el gen BRCA no sobreestimaron su riesgo, a diferencia de los otros dos grupos.

Tras la revisión de estos estudios cabe destacar que los resultados positivos más importantes tras la realización de una mastectomía incluyen disminución de malestar emocional por la posibilidad de desarrollar cáncer de mama y cambios positivos en general a nivel psicosocial, lo que debe tenerse en cuenta a pesar de la irreversibilidad del proceso, las complicaciones derivadas de la cirugía y la reconstrucción. Mientras que los resultados negativos más relevantes están relacionados con la afectación de la imagen corporal, la sexualidad y la aparición de problemas derivados de la cirugía en algunas mujeres. Se puede concluir también que el nivel de satisfacción de las mujeres que se sometieron a una mastectomía profiláctica fue muy alto, y se produjo una buena adaptación a nivel emocional, a pesar de esa menor satisfacción con la reconstrucción.

Es importante destacar que la morbilidad psicológica encontrada al inicio de la mayoría de los trabajos generalmente disminuye una vez que las mujeres se someten a la mastectomía, mientras que en el caso de las mujeres que rechazan el procedimiento los niveles de ansiedad y malestar emocional tienden a mantenerse (Olivera et al. 2007). Parece que los resultados de los trabajos revisados indican que la cirugía profiláctica es un procedimiento que resulta beneficioso en cuanto a la reducción del

riesgo de cáncer de mama, nivel de ansiedad y preocupaciones relacionadas con la enfermedad. Sin embargo, debemos resaltar la necesidad de evaluar a las mujeres que lo van a llevar a cabo y determinar en qué casos no es recomendable o debe aplazarse, ya que en ocasiones la decisión de llevar a cabo la mastectomía se realiza bajo condición de elevada ansiedad por los resultados obtenidos o falta de información y esto puede conllevar una mala adaptación una vez llevada a cabo la operación (Olivera et al., 2007). No debemos olvidar a aquellas mujeres que reciben una recomendación del médico y deciden no someterse a este tipo de cirugía, ya que pueden presentar un nivel elevado de ansiedad en torno al cáncer y se debe realizar una intervención psicológica en el caso de ser necesaria (Olivera et al. 2007).

De cualquier forma, es necesario ampliar la investigación en esta área debido a los aspectos psicosociales que conlleva para las mujeres que deciden llevar a cabo un procedimiento tan agresivo como es una cirugía profiláctica. No existen apenas estudios basados en muestra española, por lo que es una línea de investigación que está abierta para futuros trabajos

Ooforectomía profiláctica

En cuanto a la ooforectomía profiláctica (OP), en el momento presente no se puede determinar todavía sus consecuencias psicológicas y el efecto en la calidad de vida, pues sólo se dispone de estudios trasversales, y no prospectivos o de seguimiento, además las muestra de los estudios son muy pequeñas, oscilan entre 14 pacientes y 57, por todo lo cual apenas se pueden extraer conclusiones provisionales.

El comienzo de la menopausia y la pérdida de la fertilidad pueden provocar síntomas psicológicos, a los que se acompaña el riesgo de osteoporosis y de enfermedades cardiacas. La histerectomía puede provocar trastornos psicopatológicos. Richards (1974) describe un “síndrome post-histerectomía” que se caracteriza por: depresión fatiga, sofocos y síntomas urinarios. La mayor parte de los estudios demuestran que los síndromes de depresión tras histerectomía se deben a psicopatología previa.

Fry et al. (2001) informan que las mujeres que optan por la OP presentan síntomas físicos propios de la menopausia, cefaleas, dolores en general, ganancia de peso, e interferencia en actividades laborales y sociales. Las mujeres premenopáusicas presentaban mayores niveles de *distress* emocional y tuvieron mayor tiempo de recuperación postoperatoria que las mujeres posmenopáusicas.

Tiller et al. (2002) obtuvieron resultados que señalaron una reducción del nivel de ansiedad y preocupaciones en torno al cáncer en mujeres que llevaron a cabo este tipo de cirugía en comparación con aquellas mujeres que tras la recomendación rechazaron llevarla a cabo. Por el contrario, Fry et al. (2001) encontraron que las mujeres operadas que llevaron a cabo una OP presentaban puntuaciones más elevadas en malestar psicológico en comparación con las mujeres no operadas y no encontraron que se produjeran beneficios en relación a las preocupaciones en torno al cáncer.

En cuanto a la satisfacción con el procedimiento se han encontrado resultados más favorables. Meiser et al. (2002) refieren que las mujeres que han llevado a cabo una ooforectomía manifiestan sentirse muy satisfechas con el procedimiento y enfatizaban que experimentaban una reducción en el nivel de ansiedad y preocupaciones en torno al cáncer una vez finalizado el proceso. Por otro lado, Bleikerm et al. (2003) concluyen que la satisfacción de las mujeres que llevan a cabo la OP es adecuada y consideran que los beneficios de la intervención superan los costos, si bien presentan síntomas físicos y problemas importantes en su calidad de vida. Sería necesario ampliar la información previa acerca de problemas físicos, sexuales y emocionales consecuentes a la OP.

Bresser et al. (2007) evaluaron a 78 mujeres con MP y/o OP antes y después de la cirugía. Los resultados revelaron que la ansiedad precirugía se redujo, así como el malestar verbalizado por las mujeres antes de la cirugía de las mamas. No se encontraron cambios en el malestar expresado por las mujeres antes y después de la OP. En la evaluación previa se encontró un mayor nivel de malestar en las mujeres que optaron por cirugía frente a vigilancia, si bien este nivel disminuyó tras la cirugía debido a que se redujeron el gran número de pruebas a las que eran sometidas estas mujeres como prevención del cáncer de mama. En el caso de la OP no se produjo una disminución de los niveles de malestar tras la cirugía, si bien las puntuaciones obtenidas antes de la intervención se encontraban dentro de un rango muy adecuado. La ausencia de puntuaciones elevadas en malestar antes de la cirugía se atribuye a que la mayor parte de las mujeres que optaron por la cirugía ovárica eran mujeres menopáusicas o con presencia de alteraciones en el ciclo menstrual previas a la misma.

Madalinska et al. (2005) encontraron que las mujeres que obtuvieron peores resultados tras la cirugía profiláctica fueron aquellas con un bajo nivel educacional, que presentaban una peor percepción de salud, que consideraban el cáncer ovárico como

incurable y que creían fuertemente en los beneficios de la cirugía. Consideran que la opinión o punto de vista del médico es determinante, ya que, en concreto, el no discutir aspectos relacionados con la cirugía puede ser interpretado como que se trata de una medida que no es aconsejable. Las mujeres con alto riesgo deben estar bien informadas sobre las escasas posibilidades de detección precoz del cáncer de ovario, se debe llevar a cabo una evaluación psicológica exhaustiva de aquellas mujeres a las que se ha ofrecido una cirugía profiláctica ovárica y desestimar la intervención en aquellas mujeres en las que se considere que la intervención puede tener un impacto negativo en la calidad de vida. En este estudio fueron evaluadas 846 mujeres de alto riesgo y se encontró que el 44% decidieron llevar a cabo la OP, mientras que el 56% optaron por el screening de ovario. Se encontraron niveles bajos de preocupación sobre el cáncer en las mujeres operadas en comparación con el grupo que hace screening. El 45% de las mujeres operadas manifestaron haber experimentado una reducción de su preocupación por el cáncer de mama y el 82% por cáncer de ovario, a pesar de que las mujeres que decidieron operarse presentaron síntomas físicos endocrinos y problemas en relaciones sexuales. Una minoría de las mujeres evaluadas presentaron niveles de malestar que fueran objeto de atención psicológica.

Michelsen et al. (2009) evaluaron a 301 mujeres que llevaron a cabo la OP, en una media de seguimiento de 5 años, y encontraron ausencia de problemas de calidad de vida en comparación con la población normal, aunque las mujeres que habían sido diagnosticadas de cáncer previamente a la OP presentaban problemas de calidad de vida y astenia.

Fang et al. (2009) evaluaron a 38 mujeres antes de la OP y después al mes, 6 meses y al año. Sus resultados muestran importantes déficit en calidad de vida en el primer mes, al año dejaban de manifestarse los problemas de calidad de vida, no había diferencias en las medidas de *distress* con respecto a las mujeres que escogieron realizar screening en lugar de la intervención quirúrgica.

En conclusión, cabe destacar que los estudios revisados reflejan un efecto beneficioso en relación a la reducción del riesgo de padecer cáncer en mujeres portadoras de mutaciones en los genes BRCA1/2. Sin embargo, no se encuentran resultados concluyentes en relación al impacto psicológico derivado de la realización de este tipo de cirugía. Las preocupaciones en torno al cáncer y la satisfacción con la realización del procedimiento varían en los distintos estudios revisados, lo que se atribuye a la influencia de factores relacionados, tales como la edad.

El proceso de decisión de cirugía profiláctica

Lobb y Meiser (2004) subrayan que es muy importante la información y la discusión de todas las dudas de la paciente sobre la MP y/o OP. Las participantes se sienten muy satisfechas si se abordan y se discuten estos temas en profundidad y ello no contribuye a aumentar la ansiedad, sino que al contrario sirve para tranquilizarlas. Tiller et al. (2005) en una amplia muestra de mujeres con riesgo de cáncer de ovario (129 mujeres) encontraron que el 82% deseaban una información completa, ya fuera positiva o negativa, así como asesoramiento y participación en la decisión final.

Para tomar una decisión adecuada con respecto a la OP es necesario aportar a la paciente con información completa acerca de la función ovárica y la menopausia, la terapia hormonal sustitutiva, el procedimiento quirúrgico, la convalecencia, el riesgo de desarrollar cáncer ovárico y de cáncer peritoneal u otros tras la cirugía. Hay que informar no sólo del riesgo de cáncer, sino también de los procedimientos quirúrgicos y las secuelas físicas y emocionales. La información escrita acerca del de la cirugía profiláctica y sus efectos aumenta la satisfacción y el recuerdo (Hallowell, 2000)

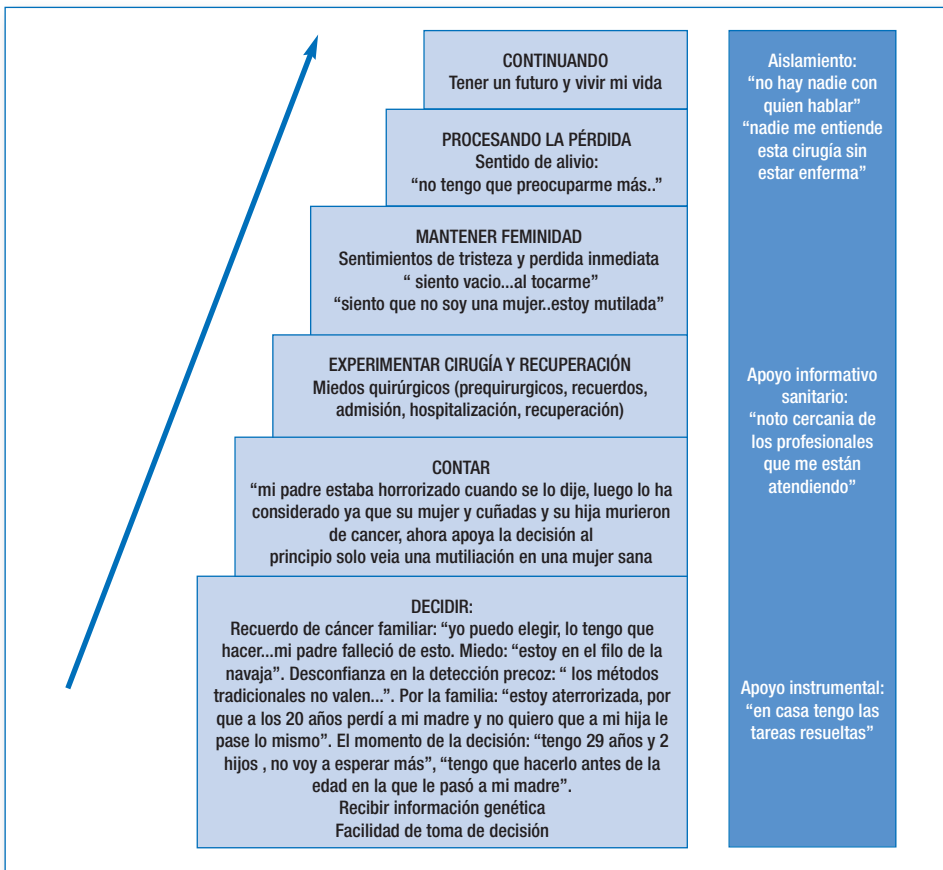
Los datos en al Unidad de CGO del Hospital Clínico San Carlos revelan que las mujeres que llevan a cabo la MO o la OP más de 6 meses después se encuentran satisfechas con su decisión, y la totalidad volvería a adoptarla de nuevo. Los niveles de afectación recaen sobre todo en el área de sexualidad, imagen corporal, dolores y molestias físicas (Olivera, 2004).

La mujer que ha de decidir una cirugía profiláctica debe valorar que si bien obtendrá una la reducción en el riesgo de cáncer habrá de afrontar posibles problemas (Hallowell; Van Oostrom et al. 2003), los más importantes son los siguientes:

- Imagen corporal:
- Limitación movimiento
 - Sensación de dolor con cierta frecuencia
 - No mostrar los pechos a su pareja
 - Vestirse de forma diferente después de la cirugía
 - Sentir vergüenza de su cuerpo
 - Sentirse menos femenina
 - Sentir que la mastectomía profiláctica es una mutilación
- Relaciones íntimas
 - Carencia o pérdida de sensibilidad

- Sentirse innatural o con molestias cuando se tocan los pechos
- Se ignoran los pechos durante las relaciones sexuales
- Llevar camiseta durante las relaciones sexuales
- Pérdida de libido
- Pérdida de lubricación
- Más dificultad para tener el orgasmo
- Menor placer durante el coito
- Cambios a largo plazo en las relaciones sexuales
- Sentirse con reservas para mantener relaciones íntimas con una nueva pareja

Fig. 1.- Proceso psicológico cirugía profiláctica



Lloyd et al. (2000) en un estudio cualitativo estudiaron el proceso de toma de decisión quirúrgica en CGO, que según estos autores sigue las siguientes fases (véase la figura 1):

- a) Decidir, es decir plantearse el problema de si la cirugía es la decisión correcta:
 - Recuerdos de experiencias pasadas, personales y familiares, relativas al cáncer.
 - Recibir información genética
 - Miedo estar en el filo de la navaja
 - Poca confianza en las pruebas de screening
 - Interés familiar: dejar a los hijos o familiares en mala situación o ante hechos traumáticos
 - Facilidad para la toma de decisión
- b) Decir: comunicárselo a los otros miembros de la familia para recibir apoyo y asesoramiento.
- c) Experimentar la cirugía y la recuperación. Es decir afrontar el proceso quirúrgico y el postoperatorio.
- d) Mantener la feminidad: hacer frente a los cambios físicos para mantener el sentido de ser mujer; sostener creencias y actitudes adecuadas acerca de los pechos y del resultado cosmético. Mostrarse a la pareja y a los otros. Normalizar la sexualidad.
- e) Procesar la pérdida: adquirir un sentido de alivio, sentir que e han reducido las preocupaciones. Ir hacia delante. Sentir que tiene un futuro y vivir su vida

A lo largo de este proceso la persona puede estar en una condición de *Aislamiento*, que consiste en distanciarse del especialista y de redes de apoyo no formales; inmovilidad, dificultad para contactar con otras personas similares; no expresar sentimientos, para proteger a los otros; o culpabilizarse al considerar que no se atendió bien a otros parientes que murieron. En este caso, el proceso el afrontamiento adecuado y la toma de decisión se verán obstaculizados y repercutirá en manifestaciones de *distress*.

De forma alternativa la persona puede estar en una condición de *Apoyo*: recibir apoyo a la decisión, sentirse acompañada. Sentir que puede hablar con los demás sobre el tema sin perturbación. Disponer de apoyo instrumental, sentirse con apoyo informativo (bien asesorada en sus decisiones por los demás)

La decisión sobre la cirugía profiláctica requiere un equipo interdisciplinar en el que se lleve a cabo una discusión realista, en las que se valoren las consecuencias, y se prepare a la persona a tomar la decisión más idónea y con la que esté más satisfecha. De ningún modo es forzoso la cirugía, ya que las mujeres que no llevan a cabo la cirugía también se encuentran satisfechas de su decisión en la mayor parte de los casos, y por ello la decisión acerca de la MP u OF se puede retrasar hasta que se den las condiciones idóneas.

El asesoramiento adecuado para recomendar MP u OP requiere la evaluación de las siguientes variables:

- Estado de salud mental
- Historia familiar, Comunicación familiar, pérdidas familiares y duelo
- Ansiedad, miedo y preocupación sobre el cáncer
- Precisión del riesgo de cáncer percibido y del riesgo residual de cáncer quirúrgico
- Apoyo social
- Imagen corporal: valoración de las mamas para su sentido de feminidad e implicación de las mamas en la respuesta sexual.
- Actitud de pareja ante la cirugía y el riesgo de cáncer. Evaluar necesidades de atención psicológica para la pareja o cuidador principal.
- Sexualidad y conciencia del posible impacto en el funcionamiento sexual
- Calidad de la relación de pareja
- Acontecimientos o situaciones estresantes actuales.

La toma de decisión sobre la MP u OF requiere:

- Preparación e información sobre el procedimiento quirúrgico y sus consecuencias.
- Tiempo de recuperación (físico y emocional)
- Dificultades postoperatorias ej, dolor, procedimiento médico, complicaciones
- Carencia de sensaciones en las mamas en postcirugía e impacto en la relación sexual
- Consecuencias psicológicas de la cirugía
- Resultado cosmético (a ser posible incluir fotografías de efectos inmediatos quirúrgicos para preparar mujeres y sus parejas para la primera visualización)

Véase en la tabla 2 el listado de temas implicados en la decisión de la cirugía profiláctica.

Tabla 2. Temas básicos que se requieren en la decisión de cirugía profiláctica (modificado a partir de Lobb y Meiser, 2004)

Mastectomía Profiláctica Bilateral

<ul style="list-style-type: none"> • Eficacia para reducir el riesgo de cáncer de mama incluyen do el riesgo residual
<ul style="list-style-type: none"> • El momento de la mastectomía profiláctica (ej. cuando el riesgo aumenta)
<ul style="list-style-type: none"> • Consideraciones quirúrgicas <ul style="list-style-type: none"> – Total vs. parcial vs subcutánea – Planes y tipo de la reconstrucción (expansor, implante, pezón, areola) – Complicaciones quirúrgicas y dificultades post-operativas. – Factores temporales de recuperación física
<ul style="list-style-type: none"> • Consideraciones psicológicas <ul style="list-style-type: none"> – Discusión de los factores que motivan la cirugía (riesgo percibido, experiencias personales, preocupación por el cáncer...) – Impacto psicológico. Factores temporales de recuperación emocional. – Imagen corporal. Cambios en sensaciones en mamas. – Impacto en las relaciones sexuales . Planes de lactancia – Obligaciones familiares

Salpingo-ooforectomía bilateral profiláctica

<ul style="list-style-type: none"> • Efectividad de reducción de riesgo de mama y ovario
<ul style="list-style-type: none"> • Momento de la ooforectomía (cuando el riesgo aumenta o después de gestaciones)
<ul style="list-style-type: none"> • Consideraciones quirúrgicas <ul style="list-style-type: none"> – Laparotomía vs. Laparoscopia – Consideración de histerectomía – Complicaciones quirúrgicas y dificultades post-operativas
<ul style="list-style-type: none"> • Consideraciones hormonales premenopáusicas <ul style="list-style-type: none"> – Pérdida de fertilidad – Menopausia – Riesgo incrementado de osteoporosis y enfermedades coronarias – Rol de la Terapia hormonal sustitutiva y su efecto en riesgo de cáncer . de mama
<ul style="list-style-type: none"> • Consideraciones psicosociales <ul style="list-style-type: none"> – Planes de fecundidad – Impacto psicosexual (deseo sexual) – Experiencias familiares de cáncer de ovario – Obligaciones familiares

Wagner et al. (2000), evaluaron la percepción y actitud de mujeres con riesgo de padecer cáncer de mama acerca de la mastectomía profiláctica, antes de llevar a cabo el test genético y después de recibir los resultados. Los resultados mostraron que todos los participantes presentaban un gran interés general en llevar a cabo una cirugía en el caso de una enfermedad seria. Sin embargo, solo un 21% de las por-

tadoras de mutación llevarían a cabo una mastectomía. Encontraron que los sentimientos más asociados con la mastectomía fueron la ansiedad, la invasión de la privacidad, y el miedo a que pudiera afectar a su calidad de vida. Los factores que consideraron más favorables para llevar a cabo la mastectomía fueron la muerte de familiares cercanos debido al cáncer de mama, la reducción del riesgo de padecer cáncer y el miedo a morir de cáncer.

Además de las ganancias en las expectativas de vida deben ser tenidas en cuenta los potenciales riesgos de desfiguración y daño psicológico que puede ocasionar la mastectomía profiláctica (Wagner et al., 2000). Debemos de tener en cuenta que tanto los aspectos médicos como los psicológicos van a influir en la actitud de las mujeres y en la decisión de llevar a cabo este procedimiento.

Meiser et al. (2000) evaluaron la intención de llevar a cabo una mastectomía profiláctica en 333 mujeres con riesgo alto y moderado de desarrollar cáncer de mama. Se valoró su percepción subjetiva de riesgo clasificando a las mujeres en función de si sobreestimaban, percibían adecuadamente o infraestimaban su riesgo de padecer cáncer de mama. Se les preguntó acerca de la intención de llevar a cabo una mastectomía en el caso de que los resultados de un test genético fueran positivos. Un 19% de las mujeres la llevarían a cabo, mientras que un 47% no lo harían y un 34% no estaban seguras. La ansiedad relacionada con el cáncer y la intención de llevar a cabo la cirugía estuvieron correlacionadas, al igual que la sobreestimación subjetiva del riesgo. Sin embargo, no se encontró ninguna relación entre el riesgo objetivo y la intención de llevar a cabo una mastectomía.

En la misma línea Stefanek et al. (1999) expusieron a 233 mujeres con y sin historia familiar de cáncer a una serie de situaciones relacionadas con el riesgo de desarrollar cáncer de mama, en las que debían elegir entre llevar a cabo una cirugía profiláctica o realizar medidas de seguimiento periódicas. No se encontraron diferencias entre los dos grupos a la hora de elegir la mastectomía. El grupo con historia familiar de cáncer manifiesta tener una percepción de riesgo más elevada y una mayor preocupación acerca de la posibilidad de desarrollar cáncer de mama que el grupo que no tiene historia familiar. Se encontró que la historia familiar de cáncer no estaba relacionada directamente con la toma de decisión. Sin embargo, sí se encontró relación entre la preocupación en torno a desarrollar cáncer y la toma de decisiones, ya que aquellas que presentaban una mayor preocupación tendían a elegir en mayor medida la realización de la mastectomía profiláctica. Por este mo-

tivo se vuelve a poner de manifiesto la necesidad de evaluar e intervenir ante estas preocupaciones, ya que pueden influir en la elección y seguimiento de las medidas de prevención.

Como conclusión acerca del proceso de toma de decisión de llevar a cabo una cirugía profiláctica se debe decir que las mujeres que tienen mutaciones en BRCA deben afrontar decisiones difíciles sobre la forma de reducir su riesgo de cáncer de mama. Debido a que los estudios acerca de la cirugía profiláctica no son del todo concluyentes, estas mujeres deben tomar decisiones bajo condiciones de incertidumbre (Olivera et al. 2007). Schwartz et al. (2009) han mostrado como un método de ayuda a la toma de decisión computarizado puede ser altamente eficaz para reducir el conflicto decisional y mejorar la satisfacción en mujeres portadoras de mutaciones BRCA1/BRCA2. Mellan et al. (2009) ha subrayado la importancia de tener en cuantas en el asesoramiento en la toma de decisión tanto los aspectos individuales (historia familiar de cáncer, percepción de riesgo, modos de afrontamiento), como familiares (comunicación y apoyo familiar, opiniones y preferencias familiares etc.). Un método o de ayuda sencillo y útil es el empleado por O'Connor y Jacobsen (2007), que se expone en la tabla 3.

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 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.

Tabla 3. Guía decisión tratamiento (Traducido y modificado de O'Connor y Jacobsen, 2007)

La guía tiene 4 pasos:

1. Clarificar la Decisión.
2. Identificar tus necesidades en la toma de decisión.
3. Explorar tus necesidades.
4. Planear los siguientes pasos

1. Clarificar la decisión:

- ¿Qué decisión debe tomar?:.....
- ¿Cuáles son las razones para tomar esta decisión?:.....
- ¿Cuándo debe tomar esa decisión?:
- ¿En que fase está en la toma de decisión?:
 - No ha pensado acerca de las opciones
 - Esta pensado acerca de las opciones
 - Esta muy próximo a hacer una elección
 - Ya ha hecho la elección
- ¿Hay una elección por la que tenga preferencia?
 - Sí ¿Cuál de ellas?.....
 - No

2. Identificar sus necesidades en la toma de decisión

- Certidumbre: ¿Se siente seguro de cuál es la mejor elección para Vd.?
- Conocimiento: ¿Conoce cuáles son las opciones disponibles para su caso?
 - ¿Conoce tanto los beneficios como los riesgos de cada opción?
- Valores: ¿Tiene claro cuales son los beneficios y riesgos que más le importan?

- A. En la lista de abajo haga una lista de las opciones, y riesgos y beneficios principales, que ya conoce.
- B. Subraye los beneficios y riesgos que piense que pueden suceder de forma más probable.
- C. Califique del 1 al 5 la importancia en términos de beneficio o riesgo de cada opción siendo 5 muy importante y 1 no del todo.

	Beneficios	Valor	Riesgos	Valor
Opción 1				
Opción 2				
Opción 3				

3. Explorar tus necesidades

- ¿Tiene suficiente apoyo y consejo de otros para tomar la decisión?
- ¿Quién más esta implicado? (nombre):.....
- ¿Qué opción prefiere esta persona?
- ¿Cómo puede ayudarte esta persona?
- ¿Esta eligiendo sin estar presionado por otros?
- Apoyo: ¿Qué rol prefiere en la tomar de decisión?
 - Prefiero compartir la decisión con:.....
 - Prefiero decidir por mi mismo después de escuchar la opinión de:.....
 - Prefiero que alguien decida además ¿Quién?:.....

4. Pasos siguientes:

Conocimiento (si no tiene suficiente información):

- Haga una lista con sus preguntas
- Observe donde encontrar las respuestas
- Averigüe las opciones de beneficios y riesgos

Apoyos (si siente que no tiene suficiente apoyo):

- Discuta sus opciones con una persona en la que confíe (Ej. Profesional de la salud, psicólogo, familia, amigos)
- Entérese de las ayudas disponibles para apoyar su elección (ej. Recursos económico, transporte, cuidados de niños).

Si se siente presionada por otros:

- Céntrese en las opiniones de otros que sean importantes para usted.
- Comparta su guía con otros
- Hable con otros para completar esta guía. Encuentra áreas de acuerdo. Cuando este en desacuerdo con los hechos, acuerde obtener más información. Cuando Vd. esté en desacuerdo en lo que considera más importante, respete las opiniones de los otros. Escuche y repase los que los otros han dicho que considere más importante para Vd.
- Encuentra a una persona neutral que le sirva de ayuda a Vd. Y a los otros implicados.

Valores (si no esta seguro de que es lo más importante)

- Revise las valoraciones en la hoja de balance para ver que es lo más importante - -
- Contacte con las personas que conozcan los beneficios y riesgos
 - Hablar con otros que hayan hecho la decisión
 - Leer sobre los aspectos más importantes en de la decisión.
 - Dialogar con los otros acerca de lo que es más importante para Vd.

Otros factores que hacen la decisión difícil:

- Haga una lista con todo lo que necesite

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 intervención 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. (2002), 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. (2005) 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, 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, 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 experiencias negativas de cáncer en la familia durante la adolescencia (11- 20 años) (Raveis y Pretter, 2005). 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.

Resumen

- El CGO tiene efectos positivos en las preocupaciones y ansiedad ante el cáncer, el *distress* y ansiedad general, y no tiene efectos negativos en la calidad de vida de los participantes.
- El CGO mejora la percepción de riesgo, pero la discordancia entre riesgo empírico, riesgo percibido y conductas de salud preventivas se detecta con bastante frecuencia. Es necesario evaluar la percepción del riesgo del participante al comenzar el proceso de CGO. 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 preocupación y la percepción de riesgo de cáncer, y la falta de confianza en las medidas de screening predicen una actitud más favorable a la cirugía profiláctica.

- La mastectomía profiláctica: tiene efectos psicológicos positivos, pero tiene un impacto negativo en la imagen corporal y sexualidad, y algunas mujeres necesitan atención psicológica.
- La ooforectomía profiláctica: no se puede determinar todavía sus consecuencias psicológicas y en la calidad de vida, pues no hay investigación suficiente. Las mujeres que la llevan a cabo están satisfechas, si bien presentan problemas físicos y de calidad de vida sobre todo en el caso de mujeres jóvenes..
- La decisión sobre cirugía profiláctica requiere un equipo interdisciplinar en el que se lleve a cabo una discusión realista, se valoren las consecuencias, y se prepare a la persona para tomar la decisión con la que esté más satisfecha. Las mujeres que deciden no llevar a cabo la cirugía también se encuentran satisfechas de su decisión. Se recomienda usar métodos de ayuda a la decisión.
- La evaluación psicológica debe ser una parte integral del proceso de consejo genético oncológico y la intervención psicológica debe estar disponible en la Unidad de CGO.
- Las personas que con mayor probabilidad necesitan atención psicológica son las siguientes:
 - a) Los participantes que presentan problemas de comunicación con los otros familiares.
 - b) Los participantes con elevados niveles previos de ansiedad, pesimismo, baja autoestima en el pretest.
 - c) Los participantes que provienen de familias con alteraciones psicopatológicas.
 - d) Los participantes que han tenido experiencia negativas de cáncer en la familia durante la adolescencia (11- 20 años).
 - e) La muerte reciente por cáncer de familiares 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.
 - h) Los participantes cuyos resultados del test no concuerdan con los anticipados.
 - i) Cuando se considera la cirugía profiláctica.

Bibliografía

- 1 Beran, T.M.; Stanton, A.L., Kwan, L.; Seldon, J.; Bower, J.E.; Vodermaier, A. y Ganz, P.A. (2008) The trajectory of psychological impact in BRCA1/2 genetic testing: does time heal? Annual of Behavioural Medicine, 36: 107-116.

- 2 Biesecker, B.B. y Peters, K.F. (2001) Process studies in genetic counseling: Peering into the box. *American Journal of Medical genetics*, 106: 191-198.
- 3 Biesecker, B.B. (2007). Colorectal cancer survivors undergoing genetic testing for hereditary non-polyposis colorectal cancer: motivational factors and psychosocial functioning. *Clinical Genetics*, 72: 394-401
- 4 Bish, A.; Sutton, S.; Jacobs, C.; Levene, S.; Ramirez, A.; Hodgson, S. (2002) Changes in psychological distress after cancer genetic counselling: A comparison of affected and unaffected women, *British Journal of Cancer*, 86: 43-50
- 5 Bleiker, E, M. A; Hahn, E.E. y Aaronson, N.K. (2003) Psychosocial issues in cancer genetics. *Acta Oncológica*, 42: 276-286
- 6 Bluman, L.G.; Rimer, B.K.; Sterba, K.R.; Lancaster, J.; Clark, S.; Bostelmann, Iglehart, J.D. y Winer, E.P (2003) Attitudes, knowledge, risk perceptions and decision-making among women with breast cancer and/or ovarian cancer considering testing for BCR1 and BCR2 and their spouses. *Psycho-Oncology*, 12: 410-427.
- 7 Bjorvatn, C.; Eide; G.E.; Hanestad, B.R.; Oyen, N.; Havik, O.E.; Carlsson, A. et al. (2007). Risk perception, worry and satisfaction related to genetic counselling for hereditary cancer. *Journal of Genetic Counseling*, 16: 211-222.
- 8 Borry, P.; Stultiens, L.; Nys, H., Dierick, K. (2007) Attitudes towards predictive genetic testing in minors for familial breast cancer: A systematic review. *Critical Reviews in Oncology/Hematology*, 64:173-181
- 9 Braithwaite, D.; Emery, J. Walter, F, y Toby, A, y Sutton, S. (2004) Psychological impact of genetic counselling for familial cancer: A systematic review and meta-analysis, *Journal of the National Cancer Institute*, 96: 122-133.
- 10 Brandberg, Y.; Arder, B.; Lindblom, A.; Sandelin, K. ; Wickman, M. y Hall, P. (2004). Preoperative psychological reactions and quality of life among women with an increased risk of breast cancer who are considering a prophylactic mastectomy. *European Journal of Cancer*, 40: 365-374.
- 11 Brandberg, Y.; Sandelin, K.; Erikson, S.; Jurell, G.; Liljegren, A.; Lindblom, A.; Lindén, A.; von Wachenfeldt, A.; Wickman M.; Arver B. (2008) Psychological reactions, quality of life, and body image after bilateral prophylactic mastectomy in women at high risk for breast cancer: a prospective 1-year follow-up study. *Journal of Clinical Oncology*, 26(24):3943-3949.
- 12 Bresser, P.J.; Van Gool, A.R.; Seynaeve, C.; Duivendoorn, H.J.; Niermeijer, M.F.; van Geel, A.N., (2007). Who is prone to high levels of distress after prophylactic mastectomy and/or salpingo-ovariectomy?. *Annals of Oncology*, 18(10):1641-5
- 13 Cabrera-Torres, E.; Yagüe-Muñoz, C.; Schiaffino-Rubinat, A.; Llorca-Pursals G. y Blanco, I. (2006). Información, percepción de riesgo y ansiedad antes de recibir consejo genético en predisposición hereditaria al cáncer. *Enfermería Clínica*, 16(3):112-8
- 14 Claes, E. Evers-Kiebooms, G.; Boogaers, A.; Decruyenaere, M.; denayer, L.; Legius, E. (2003). Communication with close and distant relatives in the context of genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer in cancer patients. *American Journal of Medical Genetics* 116A:11-19.
- 15 Claes, E.; Evers-Kiebooms, G.; Denayer, L.; Decruyenaere, M.; Boogaers, A.; Philippe, K, et al. (2006). Predictive genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer: Psychological distress and illness representations 1 year following disclosure. *Journal of Genetic Counseling*, 14: 349-63.
- 16 Codori, A.-M.; Zawacki, K.L.; Petersen, G.M.; Miglioretti, D.L.; Bacon, J.A.; Trimpath, J.D.; Broker, S.V.; Picarillo, K. y Giardiello, F.M. (2003) Genetic testing form hereditary colorectal cancer in children: Long-term psychological effects. *American Journal of Medical Genetics*, 116A:117-128.
- 17 Codori, A.M.; Waldeck, T.; Petersen, G.M.; Miglioretti, D.; Trimpath, J.D. y Tillery, M.A. (2005). Genetic counseling outcomes: Perceived risk and distress after counseling for hereditary colorectal cancer. *Journal of Genetic Counseling*, 14 (2): 119-132

- 18 Condit, C. M.; Dubriwny, T.; Lynch, J.; Parrott, R. (2004) Lay people's understanding of and preference against the word "mutation" *American Journal Medical Genetics*, 15;130(3):245-50
- 19 Croyle, R.T. y Lerman, C. (1999) Risk communication in genetic testing for cancer. *Journal of the National Cancer Institute Monographs*, 25: 59-66
- 20 Cruzado, J.A.; Pérez Segura, P.; Olivera, H. (2005) Aspectos psicológicos en consejo genético en cáncer de mama. *Psicooncología*, 4 (2-3): 465-482.
- 21 Cruzado, J.A.; Pérez Segura, P.; Olivera, H.; Sanz, R.; Hernández, V.; Suárez, A. et al. (2006). Necesidad de tratamiento psicológico en personas con riesgo de cáncer hereditario que inician consejo genético. *Psicooncología*, 5 (2-3): 303-316
- 22 Cullen, J; Schartz, M.D.; Lawrence, W.F., Selby, J.V. y Manddelbatt, J.S. (2004) short-term impact of cancer prevention and screening activities on quality of life. *Journal of Clinical Oncology*, 22: 943-952
- 23 Cypowyj, C.; Eisinger, F.; Huiart, L.; Sobol, H.; Morin, M. y Julian-Reynier, C. (2009) Subjective interpretation of inconclusive BRCA1/2 cancer genetic test results and transmission of information to the relatives. *Psycho-Oncology* 18: 209–215.
- 24 Fang, C.Y.; Cherry, C.; Devarajan, K.; Li T.; Malick, J.; Daly, M.B. (2009). A prospective study of quality of life among women undergoing risk-reducing salpingo-oophorectomy versus gynecologic screening for ovarian cancer. *Gynecological Oncology*, 112(3):594-600.
- 25 Finlay, E.; Stopfer, J.E.; Burlingame, E.; Evans, K.G., Nathanson, K.L.; Weber, B.L.; Armstrong, K.; Rebbeck, T.R.; Domchek, S.M. (2008) Factors determining dissemination of results and uptake of genetic testing in families with known BRCA1/2 mutations. *Genetic Testing* 12(1):81-91.
- 26 Foster, C.; Watson, M.; Eeles, R.; Eccles, D.; Ashley, S.; Hopwood, P.; Evans, D.G.R. and Psychosocial Study Collaborators (2007). Predictive genetic testing for BRCA1/2 in a UK clinical cohort: three year follow-up. *British Journal of Cancer*; 96: 718-724
- 27 Frost, M.H.; Schaid, D.J.; Sellers, T.A.; Slezak, J.M.; Arnold, P.G.; Woods, J.E.; Petty P.M.; Johnson, J.L.; Sitta, D.L.; McDonnell, S.K.; Rummans, T.A.; Jenkins, R.B.; Sloan J.A.; Hartmann, L.C.. (2000). Long-term satisfaction and psychological and social function following bilateral prophylactic mastectomy. *JAMA*, 284(3):319-24.
- 28 Fry, AS.; Busby-Earle, C. Rush, R. y Cull, A. (2001) Prophylacty oophorectomy versus screening: psychosocial outcomes in omen al increased risk of ovarian cancer. *Psycho-Oncology*, 10: 231-241.
- 29 Geiger, A.M.; West, C.N.; Nekhlyudov, L.; Herrinton, L.J.; Liu, I.L. y Altschuler, A. (2006). Contentment with quality of life among breast cancer survivors with and without contralateral prophylactic mastectomy. *Journal of Clinical Oncology*, 24(9):1350-1356.
- 30 Geiger, A.M.; Nekhlyudov, L.; Herrinton, L.J.; Rolnick, S.J.; Greene, S.M.; West, C.M. (2007). Quality of Life after bilateral prophylactic mastectomy. *Annals of Surgical Oncology*, 14(2):686-694.
- 31 Gritz, E.R.; Peterson, S.K.; Vernon, S.W.; Marani, S.K. ; Baile, W.F.; Wats, B.G.; Amos, C.I.; Frazier, M-L. Y Lynch, P.M (2005) Psychological impact f genetic testing for hereditary nonpolyposis colorectal cancer. *Journal of Clinical Oncology*, 23: 1902-1910
- 32 Gurmankin, A.D; Domchek, S.; Stopfer, J.; Fels, C.; Armstrong, K (2005) Patients' resistance to risk information in genetic counseling for BRCA1/2 *Archives of Internal Medicine* 165:2005, 523-529
- 33 Halbert, C.H.; Schwartz, M. D; Wenzel, L.; Narod, S.; Peshkin, B.N; Cella, D.; Lerman, C. (2004) Predictors of cognitive appraisals following genetic testing for BRCA1 and BRCA2 mutations *Journal of Behavioral Medicine*, 27(4):373-92
- 34 Hallowell, N. (2000). A qualitative study of the information needs of high-risk women undergoing prophylactic oophorectomy. *Psycho-Oncology*, 9: 486-495.
- 35 Hamilton, J.G.; Lobel, M. y Moyer, A. (2009). Emotional distress following genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer: A meta-analytic review. *Health Psychology*, 28(4):510-512.

- 36 Hatcher, M.B.; Fallowfield, L.J.(2003). A qualitative study at the psychosocial implications of bilateral prophylactic mastectomy. *The Breast*, 0: 1- 9
- 37 Hopwood, P.; Le, A.; Shenton, A.; Baidam, A.; Brain, A.; Lalloo, F.; Evans, G. y Howell, A. (2000) Clinical follow-up after bilateral risk reducing (“prophylactic”) mastectomy: mental health and body image outcomes. *Psycho-Oncology*, 462-472
- 38 Hughes, C.; Lerman, C.; Schwartz, M.; Peshkin, B.N.; Wenzel, L.; Narod, S.; Corio, C.; Tercyak, K.P.; Hanna, D.; Isaacs, C. y Main, D. (2002) All in the family: evaluation of the process and content of sisters’ communication about BRCA1 and BRCA2 genetic test results *American Journal Medical Genetics*, 15; 107(2): 143-150.
- 39 Kelly, K; Leventhal, H; Andrykowski, M; Toppmeyer, D.; Much, J.; Dermody, J.; Marvin, M.; Baran, J. y Schwalb, M. (2005) Using the common sense model to understand perceived cancer risk in individuals testing for brca1/2 mutations. *Psycho-Oncology*, 14: 34-48
- 40 Kenen, R.; Arden-Jones, A. y Eeles, R. (2004) We are talking, but are they listening? Communication patterns in families with a history of breast/ovarian cancer (HBOC). *Psycho-Oncology*, 13: 335-345.
- 41 Landsbergen, K.M.; Prins, J.B., Brunner, H.G.; Kraaimaat, F.W.,; Hoogerbrugge, N. (2009). Genetic testing for Lynch syndrome in the first year of colorectal cancer: a review of the psychological impact. *Familial Cancer*, 8(4):325-337
- 42 Lerman, C.; Hughes, C.; Croyle, R.T.; Main, D.; Durham, C.; Snyder, C.; Bonney, A.; Lynch, J.F.; Narod, S.A.; Lynch, H.T. (2000) Prophylactic surgery decisions and surveillance practices one year following BRCA1/2 testing. *Preventive Medicine*, 31(1):75-80.
- 43 Lim J, Macluran M, Price M, Bennett B, Butow P; Psychosocial Group (2004) Short- and long-term impact of receiving genetic mutation results in women at increased risk for hereditary breast cancer. *Journal of Genetic Counseling*, 13(2): 115-133.
- 44 Lobb, E. A.; Butow, P. N. ; Moore, A.; Barratt, A.; Tucker, K.; Gaff, C.; Kirk, J.; Dudding, T y Butt, D. (2006) Development of a communication aid to facilitate risk communication in consultations with unaffected women from high risk breast Cancer Families: A pilot study. *Journal of Genetic Counseling*, 15 (5): 393-405.
- 45 Lobb, E.A. y Meiser, B. (2004) Genetic counselling and prophylactic surgery in women for families with hereditary breast or ovarian cancer. *Lancet*, 263: 1841-1842
- 46 Lodder, L.; Frets, P.G.; Trijsburg, R.W.,; Meijers-Heijboer E.J.; Klijn, J.G.; Duivenvoorden, H.J. et al. (2001). Psychological impact of receiving a BRCA1/BRCA2 test result. *American Journal of Medical Genetics* 2001, 98: 15–24.
- 47 Lodder, L.; Frets, P.G.; Trijsburg, R.W.; Meijers-Heijboer, E.J.; Klijn, J.G.; 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 Research and Treatment*, 73: 97–112.
- 48 Lodder, L; Frest, PG; Trijsburg, R.W.; Klijn JG; Seuynaeve, C; Tilanus, MM; Bartels, C.C.; Meijers-Heijboer, EJ; Verhoog, L. C.; Neirmeijer, M.F. (2003) attitudes and distress levels in women at risk to carry a BRCA /BRCA” gene mutation who decline genetic testing. *American Journal of Medical Genetics*, 119: 266-272
- 49 Lloyd, S.M.; Watson, M.; Oake, G.; Sacks, N.; Query Della Rovere, U; Gui, G. (2000) Understanding the experience of prophylactic bilateral mastectomy; a qualitative study of ten women. *Psycho-Oncology*, 9: 473-485.
- 50 Marteau, T.M. (1999) Communicating genetic risk information. *British Medical Bulletin*, 55:414-428
- 51 Matthews, A.K.; Branderburg, D.L.; Cummings, S. y Olopade, O.I. (2002) Incorporing psychological counsellor in a cancer risk assessment program: necessity, acceptability, and potential roles. *Journal of Genetic Counseling*, 11: 51-64

- 52 McIntosh, A.; Shaw C.; Evans, G.; Turnbull, N.; Bihar, N.; Barclay, M.; Easton, D.; Emery, J.; Gray, J.; Halpin, J.; Hopwood, P.; McKay, J.; Sheppard, C.; Sibbering, M.; Watson, W.; Wailoo, A. y Hutchinson, A. (2004) 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 http://www.rcgp.org.uk/nccpc/docs/full_guide.pdf
- 53 McInerney-Leo, A.; Biesecker, B.B.; Hadley, D.W.; Kase, R.G.; Giambarsesi, T.R.; Johnson, E.; Lerman, C.; Struwing, J.P. (2004). BRCA1/2 testing in hereditary breast and ovarian cancer families: effectiveness of problem-solving training as a counseling intervention American Journal Medical Genetics 15;130(3):221-7
- 54 Meiser, B. (2005) Psychological impact of genetic testing for cancer susceptibility: an update of the literature. *Psycho-Oncology*, 14:1060-1074
- 55 Meiser, B.; Butow, P.; Friedlander, M.; Barrat, A.; Schnieden, V.; Watson, M.; Brown, J. y Tucker, K. (2002) Psychological impact of genetics testing in women for high-risk breast cancer families. *European Journal of Cancer*, 38:2025-2031
- 56 Meiser, B.; Halladay, J.L. (2002) What is the impact of genetic counseling in women at increased risk of developing hereditary breast cancer?. *Social & Science Medicine*, 54: 1463-70.
- 57 Meiser, B.; Butow, P.; Friedlander, M.; Schnieden, V., Gattas, M.; Kirk, J., et al. (2002). Intention to undergo prophylactic bilateral mastectomy in women at increased risk of developing hereditary breast cancer. *Journal of Clinical Oncology*, 18:2250-7.
- 58 Mellon, S.; Janisse, J.; Gold, R.; Cichon, M.; Berry-Bobovski, L.; Tainsky, M.A.; Simon M. S. P. (2009) Predictors of decision making in families at risk for inherited breast/ovarian cancer. *Health Psychology*, 28(1):38-47.
- 59 Metcalfe, K.A., Narod, S. (2002) Breast cancer risk perception among women who have undergone prophylactic mastectomy. *Journal of National Cancer Institute* 2002, 94:1564-9.
- 60 Metcalfe, K.A.; Esplen, M.J.; Goel, V. y Narod, S.A. (2004) Psychosocial functioning in women who have undergone bilateral prophylactic mastectomy. *Psycho-Oncology*, 13: 14-25
- 61 Michie, S.; Bobrow, M.; Marteau, T.M. (2001) Predictive genetic testing in children and adults: a study of emotional impact. *Journal of Medical Genetics*, 38: 519-526
- 62 Michie, S.; Smith, J.A.; Señor, V. y Marteau, T.M. (2003) Understanding why negative genetic test results sometimes fail to reassure. *American Journal of Medical Genetics*, 119A: 340-347.
- 63 Michie, S.; Weinman, J.; Millar, J.; Collins, V.; Halliday, J. y Marteau, T.M. (2002) Predictive genetic testing: High risk expectations in the face of low risk information *Journal of Behavioral Medicine*, 25: 33-50
- 64 Michelsen, T.M.; Dørum, A.; Tropé, C.G.; Fosså, S.D.; Dahl, A.A. (2009) Fatigue and quality of life after risk-reducing salpingo-oophorectomy in women at increased risk for hereditary breast-ovarian cancer. *International Journal of Gynecological Cancer*, 19(6):1029-36.
- 65 Miller, S.M.; Fang, C.Y.; Maanne, S.L.; Engstrom, P.F. y Daly, M.B (1999) decision making about prophylactic oophorectomy among at-risk women: psychological influences and implications. *Gynecological Oncology*, 75: 406-412
- 66 Murakami, Y.E.; Okamura, H.; Sugano, K.; Yoshida, T.; Kazuma, K.; Akechi, T.; Uchitomi, Y. (2004) Psychologic distress after disclosure of genetic test results regarding hereditary nonpolyposis colorectal carcinoma. *Cancer*, 15;101(2):395-403
- 67 O'Connor, A.M. y Jacobsen, M.J. (2007) Decisional conflict: Supporting people experiencing uncertainty about options affecting their health [En línea]. Ottawa: Ottawa Health Decision Centre; [acceso el 1 de septiembre de 2008]. Disponible en: https://decisionaid.ohri.ca/ODST/pdfs/DC_Reading.pdf
- 68 O'Doherty, K. y Suthers, G.K. (2007). Risky communication: pitfalls in counselling about risk, and how to avoid them. *Genetic Counseling*; 16(4):409-17.

- 69 Olivera, H.; Cruzado, J.A. y Pérez Segura, P. (2007). Cirugía profiláctica como medida preventiva del cáncer de mama y ovario hereditario *Psicooncología*, 4(2-3): 483-497
- 70 O'Neill, S.C.; Rini, C.; Goldsmith, R.E.; Valdimarsdottir, H.; Cohen, L.H. y Schwartz, M.D. (2009) Distress among women receiving uninformative BRCA1/2 results: 12-month outcomes. *Psycho-Oncology*, 18(10):1088-1096.
- 71 Pieterse, A.H.; van Dulmen, A.M.; Beemer, F.A.; Bensing, J.M.; Ausems, M.G.E.M (2007). Cancer genetic counselling: Communication and counselee' post-visit satisfaction, cognitions, anxiety and needs fulfilment. *Journal of Genetic Counseling*, 16: 85-96.
- 72 Raveis, V.H. y Pretter, S. (2005) Existential plight of adults daughters following their mother's breast cancer diagnosis. *Psycho-Oncology*, 14: 49-69
- 73 Reichelt, J.G.; Heimdal, K.; Moller, P. y Dahl AA. (2004). BRCA1 testing with definitive results: A prospective study of psychological distress in a large clinic-based sample. *Familial Cancer* 2004, 3: 21-8.
- 74 Riedijk, SR; De Snoo, F.A.; Van Dijk, S.; Bergmsn, W.; Van Haeringen, A.; Silberg, S.; Van Elderen, T.M.T. y Tibben, A. (2005) Hereditary melanoma and predictive genetic testing: Why Not? *Psycho-Oncology*, 14(9):738-745.
- 75 Richards, D.H., "A post-hysterectomy syndrome", *Lancet*, 1974, vol. 2, 983-985.
- 76 Sanz, R.; Cruzado, J.A. ; y Pérez-Segura, P. (2005) Aplicación del cuestionario multidimensional de impacto de la evaluación de riesgo de cáncer (MICRA) en una muestra española. *Psicooncología*, 2 (3-4): 347-360
- 77 Schwartz, M.; Peshkin, B.; Hughs, C.; Main, D.; Isaacs, C.; Lerman, C. (2002). Impact of BRCA1/BRCA2 mutation testing on psychological distress in a clinic-based sample. *Journal of Clinical Oncology*, 20:514-20.
- 78 Schwartz, M. D.; Valdimarsdottir, H. B.; DeMarco, T.A.; Peshkin, B. N.; Lawrence, W.; Rispoli, J.; Brown, K.; Isaacs, C.; O'Neill, S.; Shelby, R.; Grumet, S.C.; McGovern, M.M.; Garnett, S.; Bremer, H.; Leaman, S.; O'Mara, K.; Kelleher, S; Komaridis, K. (2009). Randomized trial of a decision aid for BRCA1/BRCA2 mutation carriers: Impact on measures of decision making and satisfaction. *Health Psychology*, 28(1):11-19.
- 79 Schlich-Bakker, J.K.; Wa'rla'm-Rodenhuis, C.C.; van Echtelt J.; van den Boutm J.; Ausems, M.G.E.; ten Kroode, H.F.J. (2006) Short term psychological distress in patients actively approached for genetic counselling after diagnosis of breast cancer. *European Journal of Cancer*, 42: 2722-2728
- 80 Schlich-Bakker, K.J.; ten Kroode H.F.J. y Ausems, M.G.E.M. (2009) A literature review of the psychological impact of genetic testing on breast cancer patients *Patient Education and Counseling*, 62(1): 13-20
- 81 Schlich-Bakker, K.J.; Ausems, M.G.E.M.; Schipper, M.; ten Kroode, H.F.J.; Carla C. Wa'rla'm-Rodenhuis, C.C.; van den Boutm J (2008) BRCA1/2 mutation testing in breast cancer patients: a prospective study of the long-term psychological impact of approach during adjuvant radiotherapy. *Breast Cancer Research and Treatments*, 109: 507-514
- 82 Shedlosky-Shoemaker, R.; Ngo ,T.L.; Ferketich, A.K.; Porter, K.; Leventhal ,H.; Kelly, K.M. (2009) Exploring perceptions of genetic testing: An examination of perceived accuracy over time. *Patient, Education and Counseling*. En Prensa.
- 83 Smerecnik, C.M.R.; Mesters, I.; Verweij, E.; de Vries, N.K. y de Vries H. (2009) A systematic review of the impact of genetic counseling on risk perception accuracy *Journal of Genetic Counseling*, 18 (3): 217-228.
- 84 Snoo de FA, Riedijk SR, van Mil AM, Bergman W, ter Huurne JA, Timman R, Bertina W, Gruis NA, Vasen HF, van Haeringen A, Breuning MH, Tibben A. (2008) Genetic testing in familial melanoma: uptake and implications. *Psychooncology*,17(8):790-796.
- 85 Stefanek, M.; Enger, C.; Benkendorf, J.; Flamm Honig S.; Lerman, C. (1999).. Bilateral prophylactic mastectomy decision making: a vignette study. *Preventive Medicine*; 29:216-21.

- 86 Tercyak, K.P.; Peshkin, B.N.; Streisand, R. y Lerman, C. (2001) Psychological distress among children of hereditary breast cancer gene (BCR1/2) testing participants. *Psycho-Oncology*, 10 336-346.
- 87 Tercyak, K.P.; Peshkin, B.N.; Brogan, B.M.; DeMarco, T.; Pennanen, M.F.; Willey S.C., et al. (2007). Quality of life after contralateral prophylactic mastectomy in newly diagnosed high-risk breast cancer patients who underwent BRCA1/2 gene testing. *Journal of Clinical Oncology*, 25(3):285-291.
- 88 Tiller, K.; Meiser, B.; Butow, P.; Clifton, M.; Thewes, B., Friedlander, M., et al. (2002). Psychological impact of prophylactic oophorectomy in women at increased risk of developing ovarian cancer: a prospective study. *Gynecological Oncology*, 86:212-9.
- 89 Tiller K.; Meiser B; Gould L; Tucker K, Dudding T; Franklin J., Friedlander, M. y Andrews, L (2005) knowledge of risk management strategies, and information and risk management references of women at increased risk for ovarian cancer *Psycho-Oncology*, 14: 249–261.
- 90 Trepanier, A.; Ahrens, M.; McKinnon, W.; Peters, J.; Stopfer, J.; Grumet, S.C.; Manley, S.; Culver, J.O.; Acton, R.; Larsen-Haidle, J., Correia, L.A.; Bennett, R., Pettersen, B., Ferlita, T.D. Costalas, J.W.; Hunt, K., Donlon, S.; Skrzynia, C., Farrel, I., C., Callif-Daley, F., Vockley, C.W.; National Society of Genetic Counselors (2004) Genetic cancer risk assessment and counseling: recommendations of the national society of genetic counsellors. *Journal of Genetic Counseling*, 13(2):83-114
- 91 Van Dooren, S.; Rijnsburger, A.J.; Seynaeve, C.; Duivenvoorden, H.J.; Essink-Bot, M.L.; Tilanus-Linthorst, M.A.; de Koning H.J. y Tibben A. (2004) Psychological distress in women at increased risk for breast cancer: The role of risk perception *European Journal of Cancer*, 40: 2056–2063.
- 92 Van Oostrom, I.; Meijeres-Heijboer, H.; Lodder, L.N.; Duivenvoorden, H.J.; Gool, A.R., Seynaeve, C.; Vander Meer, CA; Klijn, JGM, Van Geel, B.N.; Burgfer, C.W.; Wladimiroff, J.W. y Tibben, A. (2003) Long-term psychological impact of carrying a BRCA1/2 mutation and prophylactic surgery: A 5-year follow-up study. *Journal of Clinical Oncology*, 21(20): 3867-3874.
- 93 Van Oostrom, I.; Meijeres-Heijboer, H.; Duivenvoorden, H.J.; Brocker-Vriends, A.H.; van Asperen, C.J.; Sijmons, R.H., et al. (2007a). Prognostic factors for hereditary cancer distress six months after BRCA1/2 or HNPCC genetic susceptibility testing. *European Journal Cancer*, 43(1):71-7.
- 94 Van Oostrom, I.; Meijeres-Heijboer, H.; Duivenvoorden, H.J.; Bröcker-Vriends, A.H.J.T.; van Asperen, C.J.; Sijmons, R.H., et al. (2007ab). A prospective study of the impact of genetic susceptibility testing for BRCA1/2 or HNPCC on family relationships. *Psycho-Oncology*, 16 (4): 320–328.
- 95 Van Oostrom, I.; Meijeres-Heijboer, H.; Duivenvoorden, H.J.; Bröcker-Vriends, A.H.J.T.; van Asperen, C.J.; Sijmons, R.H., et al. (2007). Family system characteristics and psychological adjustment to cancer susceptibility genetic testing: a prospective study. *Clinical Genetics*, 2007: 71: 35-42.
- 96 Van Oostrom, I.; Meijeres-Heijboer, H.; Duivenvoorden, H.J.; Bröcker-Vriends, A.H.J.T.; van Asperen, C.J.; Sijmons, R.H., Seynaeve, C.; Van Gool, A.R.; Klijn, J.G.; Tibben, A. (2007) Comparison of individuals opting for BRCA1/2 or HNPCC genetic susceptibility testing with regard to coping, illness perceptions, illness experiences, family system characteristics and hereditary cancer distress. *Patient, Education and Counseling*, 65(1):58-68.
- 97 Van Roosmalen, P.F.M.; Stalmeier, L.C.G.; Verhoef, J.E.H.M.; Hoekstra-Weebers, J.C.; Oosterwijk, N.; Hoogerbrugge, U. et al. (2004) Impact of BRCA1/2 testing and disclosure of a positive result on women affected and unaffected with breast or ovarian cancer. *American Journal of Medical Genetics*, 124A: 346–55.
- 98 Wagner, T.M.U.; Möslinger, R.; Langbauer, G. y Ahner, R. (2000). The Austrian Hereditary breast and ovarian cancer group, Fleischmann E, et al. Attitude towards prophylactic surgery and effects of genetic counselling in families with BRCA mutations. *British Journal of Cancer*; 82:1249-1253.
- 99 Watson, M.; Foster, C.; Eeles, R.; Eccles, D.; Ashley, S.; Davidson, R. et al. (2004). Psychosocial Study Collaborators. Psychosocial impact of breast/ovarian (BRCA1/2) cancer-predictive genetic testing in a UK multi-centre cohort. *British Journal of Cancer*, 91: 1787–1794.

Francisco Luis Gil Moncayo

Unidad de Psico-oncología
Hospital Durán i Reynals (ICO).
Barcelona

Consejo genético en Oncología: aspectos psicológicos

Las unidades de consejo genético proveen al paciente de una estimación de riesgo personal o familiar, ejercen una labor educativa, facilitan la prueba o test genético, ofrecen una labor de counselling pre y post-test, dan recomendaciones en el manejo de riesgo de desarrollar la enfermedad ajustada a las necesidades del paciente y ofrecen al paciente apoyo psicológico cuando es necesario ^{1,2,3,4,5,6}. Esta necesidad de una atención especializada en Consejo Genético, se ha visto reflejada en la creación de nuevas unidades de Consejo Genético a nivel estatal, apoyados por los planes de atención oncológica que se están desarrollando en nuestro país ⁷.

Avances en genética molecular han abierto la posibilidad de detectar mutaciones genéticas que predisponen a desarrollar cáncer ^{8,9}. En España, la Unidad de Consejo Genético del Institut Català d'Oncologia ha sido pionera en el estudio de familias con riesgo genético de cáncer de mama-ovario y colorectal ¹⁰. Las personas que pertenecen a estos grupos de riesgo de desarrollar la enfermedad afrontan decisiones difíciles en relación a su participación en estudios genéticos y en la realización de medidas preventivas o profilácticas. No obstante, la literatura nos señala en este grupo de personas una intención y actitud positiva a priori de participar en estudios genéticos de determinación de mutaciones asociadas a riesgo de cáncer ^{11,12}.

Las personas en riesgo hereditario de cáncer difieren en la búsqueda de información sobre el riesgo de desarrollar la enfermedad, en su participación en programas de determinación de mutaciones genéticas asociadas a cáncer y en la adherencia a medidas de seguimiento. Watson et al. señalan como tan sólo un 41% de familiares

de dos familias con alto riesgo aceptaron realizar un test genético para cáncer de mama y ovario (test genético BRCA1)¹³. De igual manera, en USA, Lerman et al. recogen una participación del 58% (test genético BRCA1) en once familias en riesgo¹⁴. Entre los factores que facilitan o dificultan la asistencia a clínicas o unidades de consejo genético (UCG) cabe señalar el estado de salud de la persona^{15,16}, ya que su participación dependerá si el estado de salud que presenta es saludable o no. Otro factor importante a considerar de cara a la aceptación del familiar en riesgo de participar en un estudio genético, es el tiempo de que disponga el profesional para la comunicación de información del riesgo que posee de desarrollar la enfermedad¹⁷, así como las medidas de seguimiento y profilácticas que tiene el paciente a su alcance.

Una vez informado el paciente del riesgo que tiene de desarrollar la enfermedad, el siguiente paso es informarle de las medidas de seguimiento y profilácticas de las que disponemos. No obstante, la presencia de ansiedad, la sobreestimación de riesgo de desarrollar la enfermedad asociada a estos estados de ansiedad señalados y la no percepción de control sobre su propia salud, puede llegar a afectar la adherencia a las medidas de seguimiento ofrecidas por el profesional¹⁸. Los modelos teóricos que la mayoría de los estudios utilizan para explicar la participación en programas de detección o en la adherencia a medidas de seguimiento son: el modelo de creencias de salud¹⁹ y el modelo de autorregulación de la representación de la enfermedad^{20,21}.

Estrategias terapéuticas en Consejo Genético

Los profesionales de las Unidades de Consejo Genético, médico o enfermera, desde el primer encuentro con el paciente con cáncer o familiar en riesgo, pone en marcha una serie de estrategias generales, modificadas para cada tipo de paciente, y una serie de técnicas específicas que facilitan al paciente o familiar afrontar las situaciones difíciles, tanto a nivel individual o familiar, que conlleva el proceso del estudio genético.

Estrategias generales adaptadas a la experiencia del estudio genético

La relación profesional-paciente, requiere por parte del primero de la capacidad de empatizar con la experiencia concreta que éste último está viviendo²².

La historia que el paciente o familiar ha auto-verbalizado sobre si mismo cambia

en el momento de la notificación de un resultado positivo en Consejo Genético. En muchos casos, la intervención psicoterapéutica es necesaria, adaptándose a las peculiaridades de una intervención en crisis. Es decir, está limitada en el tiempo, se centra en los problemas de aquí y ahora suscitados por la notificación de los resultados, siendo la meta la de ayudar a la persona a volver a un nivel de equilibrio previo con la mayor rapidez posible. Asimismo, por las implicaciones familiares que los resultados de un estudio genético tienen, esta situación de crisis puede observarse también en otros miembros de la familia, una vez éste notifique los resultados al resto de los miembros de la familia. Cada una de estas situaciones va a requerir por parte del profesional de una actitud empática.

El objetivo final es poder conseguir una alianza terapéutica, entendida ésta como una relación interpersonal basada en la empatía, confianza y calidez afectiva con un objetivo de ayuda²². Esta alianza terapéutica facilitará el cambio en paciente y familia, entendiéndose por cambio, no sólo una mejor relación terapéutica, sino una normalización emocional e integración de la información recibida, facilitando la adherencia a medidas preventivas o de seguimiento.

Técnicas específicas

La situación clínica que se presenta en Consejo Genético requiere del manejo de técnicas específicas, por parte del profesional, que facilite una buena alianza terapéutica y una toma de decisión informada, respecto a la realización del estudio genético.

Partiendo siempre de una intervención no directiva y centrada en las necesidades del paciente, son necesarias desarrollar la siguientes técnicas:

Facilitar a la persona hablar de sus sentimientos

En ocasiones pensamos erróneamente que cuanto más información tiene el paciente, mejor se siente. Si embargo no siempre es así. La expresión emocional ayuda a procesar y moderar la relación entre ideas intrusivas sobre riesgo de cáncer y estrés²³. Si partimos de una intervención centrada en el paciente, lo primero que debemos hacer es que nos exprese sus sentimientos y preocupaciones, con el fin de que podamos empatizar con ellos y aliviarlos. Para poder lograr esta expresión emocional, es necesario partir de una relación de aceptación incondicional, en la que no enjuiciemos al paciente, creando un contexto terapéuticamente seguro y en

el cual el paciente pueda expresar cualquier sentimiento, duda o preocupación. Es importante recordar al paciente que no existe preguntas absurdas o desacertadas, que si algo le preocupa, debe expresarlo o preguntarlo. Una actitud empática, los silencios y la escucha activa ayuda a que el paciente siga hablando y se siente mejor.

Percepción de control

La incertidumbre y la percepción de amenaza son los dos sentimientos mas frecuentes, no sólo en Consejo Genético, sino en Medicina en general. Mantener un adecuado control sobre el posible riesgo de cáncer, a través de la información de medidas preventivas y profilácticas, ayuda al familiar en riesgo hereditario de cáncer a reducir los sentimientos de ansiedad y depresivos, aliviando asimismo los sentimientos de culpa en el probando. Asimismo, una revisión realista de la situación actual y del riesgo familiar de cáncer ayudará a no anticipar situaciones futuras que puede no llegar. Con todo ello, lo que vamos a lograr es un mayor sentido de competencia personal, que va unido a una mayor sensación de control.

Algunas de las estrategias que ayudan al autocontrol son:

- Favorecer la expresión de los miedos y los sentimientos en relación al riesgo familiar de cáncer ayuda a reducir su intensidad y a potenciar el autodomnio del paciente.
- Animar a los pacientes a preguntar e informarse sobre su situación de riesgo de cáncer y las medidas preventivas y de reducción de riesgo disponibles.
- Recomendar o indicar el uso de técnicas de control de ansiedad, como la relajación, meditación o autohipnosis.

Identidad y autoimagen

La identidad según su género, hombre o mujer, y su autoimagen de una persona incluye su imagen corporal, valores y creencias. Las recomendaciones o medidas preventivas y profilácticas deben considerar estos aspectos.

Cabe añadir, que partiendo del modelo teórico de la Disonancia Cognitiva²⁴, podríamos explicar como es frecuente que los candidatos a estudio genético sobreestime su capacidad de afrontamiento una vez obtenga los resultados del estudio genético o hayan realizado una cirugía de reducción de riesgo (por ejemplo, mastectomía profiláctica), y minimice el posible daño o impacto que puede conllevar sobre su integridad²⁵. Por ello, es imprescindible una evaluación psicológica pre-notificación de los resultados, con el fin de asegurar que se ha realizado una ade-

cuada toma de decisión informada y compartida con el candidato a estudio sobre los beneficios y posibles costes emocionales y sociales del estudio genético. Además, lograremos una mayor integración en el candidato de lo que el resultado del estudio genético puede conllevar sobre la imagen e identidad de si mismo.

Familia

La posible notificación de un resultado positivo en un test genético, aunque no tenga una equiparación igual a tener una enfermedad, es decir, cáncer, puede llegar a suponer una fuerza desestabilizadora en cualquier grupo familiar. El apoyo, la cohesión y clima familiar ayudará a poder integrar esta sensación de amenaza y a realizar las medidas de seguimiento, preventivas o profilácticas necesarias. Así, es necesario considerar este aspecto dentro del proceso del estudio genético, como elemento facilitador.

Por otro lado, el probando, paciente con cáncer con resultado positivo en el estudio genético realizado, debe afrontar la difícil tarea de comunicar al resto de familiares los resultados de dicho estudio. Daly et al (2001) realizan una adecuada estrategia o protocolo para poder ser utilizado por el probando, para que éste, de una manera efectiva, pueda comunicar la información sobre riesgo genético a su familia²⁶. Para ello utiliza y adapta el protocolo SPIKES de Robert Buckman²⁷. Este protocolo aborda las importantes preguntas de qué decir y cómo decirlo. Comprende seis pasos:

- Paso 1: Inicio
 - Identificar qué familiares se pueden beneficiar de realizar un estudio genético.
 - Elegir un adecuado momento y lugar.
- Paso 2: ¿Qué saben los miembros de la familia?
 - ¿Quiénes son los familiares que conocen que usted ha realizado un estudio genético?
 - ¿Los familiares reconocen que riesgo de cáncer poseen?
- Paso 3: ¿Qué quieren saber?
 - ¿Qué miembros de la familia están interesados en conocer su riesgo de cáncer?
 - Ofrézcale el recurso de poder asistir a una Unidad de Consejo Genético para conocer su riesgo de cáncer.
- Paso 4: Compartir la información recibida sobre los resultados del estudio genético

- Informe del significado de los resultados de su estudio genético.
- Hable sobre quienes dentro de la familia pueden ser portadores de una mutación genética.
- Utilice los materiales que le sean necesarios para poder dar toda la información posible.
- Paso 5: Atender a las reacciones emocionales
 - Sea sensible a las posibles reacciones emocionales o sentimientos de su familiares.
 - Mantenga una actitud de apoyo.
 - Detecte cuando es necesario una intervención más especializada (ejemplo, derivación a un psicooncólogo o psicólogo clínico).
- Paso 6: Planificar y seguimiento
 - Indique o derive a sus familiares a una Unidad de Consejo Genético.
 - Comparta información bibliográfica y videos sobre riesgo genético de cáncer con la familia.

Otro aspecto que debemos tener en cuenta en el proceso del estudio genético, son las pérdidas familiares y duelos complicados que pueden haber en la familia. La presencia de un duelo no resuelto debe ser un elemento a tener en cuenta de cara a realizar un estudio genético. Sería recomendable aplazarlo después de que el paciente halla podido normalizar su pérdida.

Habilidades o técnicas de comunicación

La comunicación de malas noticias es un elemento crucial en la formación dentro de Oncología, y especialmente en Consejo Genético. Para ello, se requiere de unas habilidades o técnicas para maximizar el nivel de competencia del profesional al menor coste emocional posible. A continuación, señalaremos las habilidades básicas y avanzadas de comunicación necesarias en el campo del Consejo Genético.

Los objetivos generales son:

- Explorar preocupaciones y estrategias de afrontamiento por parte del paciente.
- Facilitar la expresión emocional del paciente y la comunicación con éste.
- Favorecer la contención emocional por parte del profesional
- Transmitir comprensión y aliviar la afectación emocional del paciente

Habilidades básicas de comunicación

Sus objetivos son:

- Favorecer la expresión de preocupaciones por parte del paciente
- Conocer la forma de cómo el paciente afronta una situación difícil

Como técnicas emplean:

- Uso de preguntas abiertas-cerradas : ¿Cómo se siente?, ¿Qué es lo que le preocupa?
- Escucha activa
- Uso del silencio
- Evitar interrumpir al paciente

Habilidades avanzadas de comunicación

Sus objetivos son:

- Establecer una respuesta empática entre profesional y paciente
- Transmitir comprensión por parte del profesional
- Facilitar la información solicitada

Como técnicas emplean:

- Identificar qué emoción o estado emocional presenta el paciente: ¿Cómo se siente?, ¿Qué le preocupa?.
- Explorar las razones de la demanda de información o de su estado emocional: ¿Por qué me hace usted esta pregunta?, ¿Qué le hace sentirse desanimado?.
- Establecer una respuesta empática con la situación emocional que presenta el paciente y/o su demanda de información: Me hago cargo que es difícil para usted afrontar esta situación. Muchas personas tienen la misma reacción que usted ante situaciones similares a la suya.

Técnicas de facilitación de la comunicación

Sus objetivos son:

- Promover la comunicación entre paciente y terapeuta
- Explorar el estado emocional del paciente
- Transmitir comprensión al paciente
- Ofrecer soporte o apoyo emocional al paciente

Como técnicas emplean:

- *Exploración*
 - Objetivo: Conocer el estado emocional del paciente, sus preocupaciones y la percepción que tiene de la enfermedad (paciente con cáncer) o el riesgo de desarrollarla (familiares en riesgo).
 - Ejemplo: “¿Cómo le ha hecho sentirse la información que le he dado?”

- *Reflexión*
 - Objetivo: Utilizar las mismas palabras del paciente en forma de “checking”, con el fin de hacer reflexionar al paciente sobre lo que nos ha expresado.
 - Ejemplo:
Paciente: “El médico me dijo que la situación de la familia era preocupante”
Profesional: ¿Preocupante?

- *Resignificar*
 - Objetivo: cambiar el significado de una expresión, emoción o conducta.
 - Ejemplo:
Paciente: “No puedo dejar de llorar, y no quiero llorar...”
Profesional: Llorar no es signo de debilidad, sino facilita la expresión emocional, reduciendo su malestar.

- *Clarificación*
 - Objetivo: Clarificamos cuando le pedimos al paciente que precise o que quiere decir con lo que ha manifestado.
 - Ejemplo: “¿Qué quiere decir usted con que no podrá soportar si el resultado del estudio genético es positivo?”

- *Validación/Normalización*
 - Objetivo: Dejarle ver al paciente que sus preocupaciones o reacciones emocionales son normales, ya que muchas personas manifiestan el mismo temor, preocupación o respuesta emocional.
 - Ejemplo: “Muchos pacientes se sienten como usted tras conocer los resultados...”

- *Empatizar*
 - Objetivo: Empatizamos con el paciente a través de una corta frase en la cual reconocemos o apreciamos lo difícil o triste que debe ser para el paciente vivir o afrontar situaciones concretas.

- Ejemplo: “Que difícil tuvo que ser ese momento para usted ... (fallecimiento de la madre por cáncer). “Suenan terrible lo que me está contando...”
- *Uso del silencio*
 - Objetivo: El uso del silencio es una forma de facilitación. El silencio es una técnica que facilita y posibilita al paciente a expresar sus emociones (llanto, por ejemplo), y a encontrar la palabra correcta para manifestar sus preocupaciones o emociones.
- *Facilitación*
 - Objetivo: Es el uso de palabras o gestos que facilita que el paciente siga hablando. Esta técnica le da seguridad al paciente, por dos razones, por un lado el paciente se siente escuchado, y por otro lado, le damos feedback al paciente de que lo que nos está expresando es normal y lógico que le preocupe.
 - Ejemplo:
 - Verbal: “sí”, “de acuerdo”, “Mmm”, “siga”
 - No verbal: postura atenta, sonrisa, contacto ocular, asentir con la cabeza.
- *Resumen*
 - Objetivo: Es una técnica muy útil, ya que permite resumir lo hablado durante la visita, permitiendo al paciente conocer que usted le ha estado prestando atención.
 - Ejemplo: “Observo que lo que más le afecta es el riesgo que puede tener sus hijos de haber adquirido la mutación...”

Asimismo, es importante evitar los siguientes errores

- Uso de tecnicismos.
- Minimizar (“no se preocupe”) o no atender a las preocupaciones del paciente.
- Dar consejo de manera prematura, sin comprender antes que es lo que le preocupa al paciente.
- Interrumpir al paciente o desviar la conversación a otros aspectos no tan relevantes o importantes para el paciente.

A continuación se expone uno de los guiones que utilizo a nivel docente para ilustrar el uso de estas habilidades dentro de un contexto terapéutico en Consejo Genético:

- *Guión*

- Contexto: Notificación de resultado positivo en el estudio genético BRCA.
- Características: Mujer de 60 años, sana, con dos hijas de 35 y 30 años.
- Antecedentes oncológicos: madre éxitus de cáncer mama, hermana diagnosticada de cáncer mama 45 ⁴⁰, hermana 55 años con BRCA+.

Mal Manejo

- Setting o contexto: El médico está tras la mesa. Aparta la mirada del paciente cada vez que tiene que dar información o la paciente habla. No hay escucha activa, con frecuentes interrupciones.
 - M. Bueno, hoy es la tercera visita que tenemos, y viene usted a conocer el resultado del estudio genético que hemos realizado con la extracción de sangre . El resultado ha sido positivo. SILENCIO – IMPACTO EMOCIONAL
 - P. ¡No!...Eso significa que tendré cáncer como mi hermana y mi madre. COMIENZA A LLORAR
 - M. Mire no se preocupe, no es momento ahora de ponerse nerviosa. Siempre cabe la posibilidad de que no llegue a desarrollar la enfermedad. VANALIZAR
 - P. Pero es que usted no me asegura de que este libre de riesgo de desarrollar la enfermedad... INTERRUMPIR – DESVIA LA MIRADA DEL PACIENTE
 - M. Ahora esta usted muy nerviosa. Créame, lo que debe hacer ahora es no pensar sobre ello y optar por una de las opciones de tratamiento que le voy a señalar.
 - P. Pero si soy positiva, eso quiere decir que tengo más riesgo de tener cáncer..INTERRUMPIR
 - M. Claro, creo que ya lo expliqué antes de hacer el estudio genético. Le repito no es momento de hablar de ello. Empecemos a hablar sobre lo que debe hacer ahora.
 - P. SCHOCK EMOCIONAL “La paciente se siente impactada, secándose las lágrimas, la mirada pérdida, dando la sensación de estar ausente”.
 - M. Usted debe decidir entre varias opciones del tratamiento, seguimiento, con visitas médicas, autoexploraciones o mamografías cada año, o bien, comenzar con tratamientos quimiopreventivos. También cabe la posibilidad de la cirugía profiláctica o de reducción de riesgo de desarrollar cáncer, es decir quitarles los pechos y ovarios antes de que pueda tener cáncer de mama o de ovario, ¿Entiende lo que le digo?.

- P. ¿Cómo?. No entiendo...INTERRUMPIR
- M. Mire veo que esta usted muy nerviosa. Es mejor que pida otro día de visita y hablemos de todo ello.

Buen Manejo

- Setting o contexto: No hay mesa entre la paciente y el médico. Hay una distancia de un metro entre paciente y médico. Mantiene una actitud de escucha activa, mirando a la paciente cuando habla o cuando ésta habla.
- M. Hola María, ¿Cómo se siente hoy? EXPLORACIÓN – PREGUNTA ABIERTA
- P. Pues la verdad es que algo nerviosa.
- M. Me hago cargo que este momento no es fácil para usted, y todos nos encontraríamos algo nervioso en estos momentos EMPATIZAR + NORMALIZAR-VALIDAR. Bien, como le comenté por teléfono tenemos el resultado del estudio genético. Los resultados son positivos. SILENCIO
- P. ¡No!...Eso significa que tendré cáncer como mi hermana y mi madre. COMIENZA A LLORAR
- M. PAUSA. LE ACERCA UN PAÑUELO A LA PACIENTE. DEJAMOS PASAR UNOS SEGUNDOS. ¿Cómo se siente?. EXPLORACIÓN – PREGUNTA ABIERTA
- P. ¿Cómo quiera que me sienta?. No se puede hacer nada. ESCUCHA ACTIVA- FACILITACION
- M. Creo hacerme la idea lo difícil que debe ser estos momentos para usted. Pero permíteme María, ¿Qué quiere decir con que no se puede hacer nada? EMPATIZAR + CLARIFICACION
- P. Pues está claro ¿no?. Seguro que tendré cáncer como mi hermana y llegaré a morirme como mi madre.
- M. Bien, si le parece María podemos hablar de lo que supone para usted estos resultados.
- P. De acuerdo.

Estilos de counselling

Existen dos estilos de counselling, counselling orientado en el contenido, el cual va dirigido a proveer de información al cliente, y counselling orientado hacia las emociones y el proceso terapéutico. Un análisis de contenido nos ayuda a conocer que

contenidos o temas se han abordado en consulta, así como que técnicas de counselling o habilidades de comunicación han sido utilizadas con el fin de normalizar las emociones de nuestros clientes. Un registro por parte de un observador externo, nos puede ayudar a corregir nuestro estilo de counselling, con el fin de que este más centrado en la agenda o necesidades del cliente.

El asesoramiento personal en consejo genético engloba tres tareas: comprender las necesidades del paciente, transmitir al cliente dicha comprensión, y en la medida de lo posible, ayudar al paciente a sentirse bien consigo mismo o con sus circunstancias tras los resultados del estudio genético. A todo ello, se nos suma la necesidad de que dicha interacción con el cliente sea no-directiva, es decir, informamos al pacientes pero no lo dirigimos hacia una determinada decisión (por ejemplo, cirugía profiláctica). En consejo genético, los profesionales tienen la oportunidad de usar las técnicas de comunicación para informar o educar, además de facilitar la comprensión y el apoyo al cliente. Sin embargo, la organización de las unidades de consejo genético, y la demanda asistencial, tienden a dirigir el asesoramiento genético hacia la información (counselling centrado en el contenido), quedando relegado a un segundo término los aspectos emocionales. No obstante, la información, por si sola, no es suficiente para ayudar a los pacientes a tomar una decisión respecto a realizar o no un estudio genético, o llevar a cabo medidas profilácticas o preventivas de cáncer. Debemos, por tanto, proveer al paciente de información, así como de estrategias de afrontamiento para las posibles consecuencias de los resultados (por ejemplo, cómo comunicar a los familiares los resultados, abordar diferencias dentro de la pareja, manejar el sentimiento de culpa que puede surgir, etc.).

Con el fin de favorecer la puesta en práctica de estas estrategias de afrontamiento, los profesionales pueden actuar favoreciendo la autoestima del paciente, orientarlo en la forma en como superar obstáculos, reforzando los progresos o solución del problemas, mostrar interés humano por él, cuidar las expresiones que pueden provocar daño, validar las emociones, pensamientos y acciones del cliente y empatizar o consolar. Estas acciones del profesional ayudarán a disminuir la incertidumbre y el miedo al futuro de nuestros clientes, así como a favorecer que tratemos al cliente no como un caso, sino como un ser humano. Algunos profesionales, van un poco más lejos, y hablan de un trato decente, evitando un acercamiento desapegado.

Contratransferencia en Consejo Genético

Médicos, enfermeras, trabajadores social y psicólogos, como asesores (“counselors”), no sólo abordamos las dificultades dentro de nuestras propias vidas, sino que intentamos ayudar a nuestros pacientes en la toma de decisiones respecto al estudio genético, y las posibles medidas preventivas o profilácticas que se pueden derivar de éste. Asimismo, no somos inmunes a los sentimientos de nuestros pacientes, y en muchos aspectos y momentos nos sentimos reflejados.

Hay dos tipos de reacciones de contratransferencia, la asociativa y la proyectiva. Por un lado, los discursos o narrativas de nuestros pacientes nos provocan asociaciones con pensamientos e imágenes del pasado o presente. Estas interferencias nos dificultan la completa comprensión de las dificultades o problemas de nuestros pacientes, ya que nos trasladan a nuestras propias pérdidas o experiencias traumáticas. Por otro lado, podemos desarrollar una identificación proyectiva con las experiencias que nos narra nuestros pacientes. Al identificarnos, sufrimos, y nos distanciamos emocionalmente de ellos, perdiendo nuestra empatía o capacidad de transmitir comprensión. En otras ocasiones, caemos en el error de decir a nuestros pacientes que lo comprendemos. Como dice Cassel²⁸, nosotros nunca podemos conocer o comprender el sufrimiento ajeno. Ya que es propio del paciente, y lo que podemos hacer es transmitir comprensión y validar o normalizar sus emociones y pensamientos. Asimismo, algunos profesionales son partidarios de las auto-revelaciones, es decir comunicar a nuestros pacientes aspectos de nuestra vida personal (áreas de fortaleza o debilidad), con el objetivo de empalmar con ellos. Personalmente, pienso que no es adecuado, ya que perdemos el foco de atención sobre los problemas de nuestros clientes.

Ser conscientes de la contratransferencia con nuestros pacientes, nos facilitará comprender o conocer de mejor manera sus dificultades, y contener nuestros sentimientos, con el fin de poder actuar de la manera más correcta, pudiendo crecer personalmente como profesionales y personas, previniendo la fatiga por compasión en nuestro trabajo terapéutico.

Conclusión

El presente capítulo ha querido ser una guía para la mejora de las habilidades de comunicación de los profesionales en el área del Consejo Genético. Como sugiere la estructura del capítulo, la adquisición de habilidades de comunicación requiere

un aprendizaje progresivo, desde las habilidades y estrategias más básicas a las más avanzadas para lograr un doble fin, proveer de información y transmitir comprensión y apoyo emocional al paciente o familiar en riesgo de cáncer. Asimismo, debemos ser conscientes de las reacciones emocionales que la relación terapéutica con los pacientes nos provoca, con el fin de no perder de vista cual es nuestro objetivo asistencial: informar, educar, prevenir y dar soporte emocional.

Resumen

- Los profesionales de las Unidades de Consejo Genético son los primeros referentes emocionales del paciente o familiar en riesgo.
- A la vez de estar capacitados para la detección y derivación de pacientes y familiares en riesgo de cáncer que presenten distrés emocional o posibles trastornos mentales a psicooncólogos o psicólogos clínicos, deben ser capaces de establecer una alianza terapéutica con éstos.
- Las principales habilidades o técnicas de facilitación de comunicación que deben adquirir estos profesionales son: explorar, uso del silencio, reflexionar, facilitar, normalizar o validar, empatizar, clarificar y resumir.
- Los profesionales deben ser conscientes en cada momento de cual es su objetivo asistencial o terapéutico, con el fin de controlar los efectos de la contratransferencia que se produce con nuestros pacientes.

Bibliografía

- 1 Gil F, Lianes P, Kash KM, Holland JC. Soporte psicológico, consejo genético y alto riesgo hereditario de cáncer. *Oncología* 1994; 17 (11): 463-468.
- 2 Gil F, Lianes P, Kash KM, Arranz P, Holland JC. Riesgo de cáncer de mama hereditario y conductas preventivas. *Neoplasia* 1994; 11 (5): 182-184.
- 3 Gil F. Hereditary breast cancer risk: factors associated with the decision to undergo BRCA1 testing. *European Journal of Cancer Prevention* 1996; 5: 488-490.
- 4 Gil F, Kash KM. Grado de satisfacción alcanzado en mujeres con normal o alto riesgo hereditario de cáncer de mama. Participantes en un programa de detección precoz. *Oncología* 1996; 19 (11): 538-544.
- 5 NH and MRC. *Familial aspects of cancer: a guide to clinical practice* National Health and Medical Research Centre: Canberra, 1999.
- 6 Gil F, Méndez I, Sirgo A, Llorc G, Blanco I, Cortés-Funes H. Perception of breast cancer risk and surveillance behaviours of women with family history of breast cancer. *Psycho-Oncology* 2003; 12: 821-827.
- 7 Plan Director de Oncología en Cataluña. Departament de Sanitat i Seguretat Social. Generalitat de Catalunya. Barcelona 2001.

- 8 Miki, Y., Swensen, J., Shattuck-Eidens, D., et al. A strong candidate for breast and ovarian cancer susceptibility gene, BRCA1. *Science* 1994; 266: 66-71.
- 9 Wooster, R., Bignell, G., Lancaster, J., et al. Identification of the breast cancer susceptibility gene BRCA2. *Nature* 1995; 378, 789-792.
- 10 Llorc, G., Muñoz, C.Y., Tuser, MP, Guillermo, I.B., Lluch, J.R., Bale, A.E., Franco, M.A. Low frequency of recurrent BRCA1 and BRCA2 mutations in Spain. *Hum Mutat* 2002; 19 (3), 307.
- 11 Lerman, C., Daly, M., Masny, A., Balshem, A. Attitudes about genetic testing for breast-ovarian cancer susceptibility. *J Clin Oncol* 1994; 12, 843-850.
- 12 Watson, M., Murday, V., Lloyd, S., Ponder, B., Averill, D., Eeles, R. Genetic testing in breast/ovarian cancer (BRCA1) families. *Lancet* 1995; 346, 583.
- 13 Watson, M., Lloyd, S. M., Eeles, R., Ponder, B., Easton, D., Seal, S., et al. Psychosocial impact of testing (by linkage) for the BRCA1 breast cancer gene: An investigation of two families in the research setting. *Psycho-Oncology* 1996; 5(3), 233-239.
- 14 Lerman, C., Schwartz, M., Lin, T.H., Hughes, C., Narod, S., Lynch, H.T. The influence of psychological distress on use of genetic testing for cancer risk. *J Consult Clin Psychol* 1997; 65, 414-420.
- 15 Julian-Reynier, C., Eisinger, F., Vennin, P., et al. Attitudes towards cancer predictive testing and transmission of information to the family. *Journal Medical Genetic* 1996; 33, 731-736.
- 16 Julian-Reynier, C., Eisinger, F., Chabal, F., et al. Cancer genetic clinics: why do women who already have cancer attend?. *European Journal of Cancer* 1998; 34, 1549-1553.
- 17 Julian-Reynier, C., Sobol, H., Sevilla, C., Noguès, C., Bourret, P., and The French Cancer Genetic Network. Uptake of hereditary breast/ovarian cancer genetic testing in a french national sample of BRCA1 families. *Psycho-Oncology* 2000; 9, 504-510.
- 18 Kash, K.M., Holland, J.C., Halper, M.S., Miller, D.G. Psychological distress and surveillance behaviours of women with a family history of breast cancer, *Journal of the National Cancer Institute* 1992; 8, 24-30.
- 19 Aiken, LS., West, SG., Woodward, CK., Reno, RR. Health beliefs and compliance with mammography screening. Recommendations in asymptomatic women. *Health Psychology* 1994; 13: 122-129.
- 20 Kash, K., Holland, J.C., Osborne, M.P., Miller, D.G. Psychological counseling strategies for women at risk of breast cancer. *J Natl Cancer Inst Monogr* 1995; 17, 73-79.
- 21 Botkin JR, Croyle RT, Smith KR, et al. A model protocol for evaluating the behavioural and psychosocial effects of BRCA1 testing. *Journal of the National Cancer Institute* 1996; 88, 13, 872-81.
- 21 Rodríguez B, Fernández A. La perspectiva integradora en la psicoterapia de paciente medicoquirúrgico. *Acta Española de Psiquiatría* 2005; 3, 81-86.
- 23 Zakowski SG, Valdimarsdottir HB, Bovbjerg DH. Emotional expressivity and intrusive cognitions in women with family histories of breast cancer: application of a cognitive processing model. *British Journal of Health Psychology* 2001; 6, 2: 151-165.
- 24 Festinger L (Ed.). *Conflict, decision and dissonance*. Stanford, CA: Stanford University Press, 1964.
- 25 Grover S. The psychological dimension of informed consent: dissonance processes in genetic testing. *Journal of Genetic Counseling* 2003; 12, 5, 389-403.
- 26 Daly MB, Barsevick A, Miller SM, Buckman R, Costalas J, Montgomery S, Bingler R. Communicating genetic test results to the family: a six-step, skills-building strategy. *Family and Community Health* 2001; 24, 3, 13-26.
- 27 Buckman R. *How to break bad news: a guide for health care professionals*. Baltimore, MD: The Johns Hopkins University Press, 1992.
- 28 Cassel FJ. Recognizing suffering. *Hastings Center Rep* 1991; 21(3):24-31.

