



Módulo II

PRINCIPIOS DEL
ASESORAMIENTO
GENÉTICO





EL CONSEJO GENÉTICO COMO PROCESO



Judith Balmaña i Gelpí e Irene Mensa Rodríguez
Unidad de alto riesgo y prevención del cáncer
Hospital General Universitari Vall d'Hebrón. Barcelona

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 éticolegales. 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 de 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 a parte de las visitas para obtener y revisar los informes médicos, hacer diagnósticos diferenciales, búsqueda de grupos de apoyo para los individuos afectados, 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 inexistente 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.

En algunos casos, el beneficio del asesoramiento no estará vinculado directamente con la realización de un estudio genético, si no 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

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

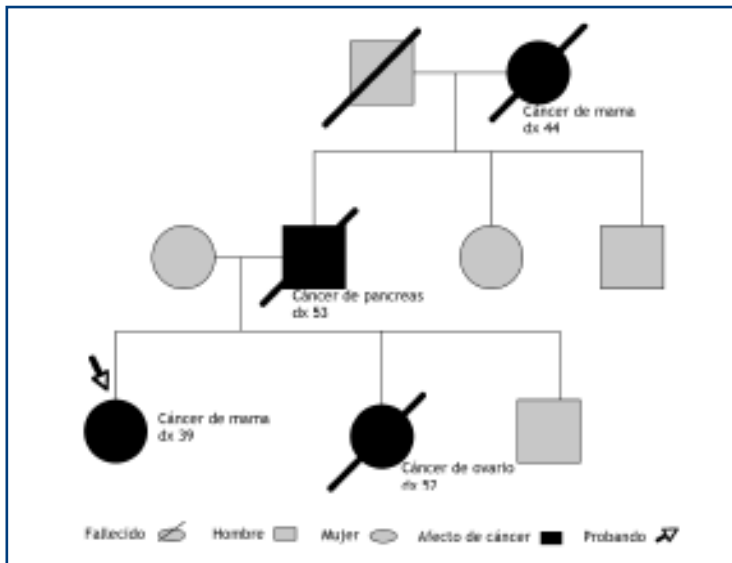
Obtener y analizar un árbol genealógico es una de las piedras angulares en el asesoramiento genético. Se recomienda recoger información médica de hasta 3 generaciones utilizando la

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 edad a la menarquía, edad en el momento del primer embarazo, anticonceptivos orales, terapia hormonal sustitutiva, edad de inicio de la menopausia.

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.

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.

Percepción y comunicación de 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 por qué 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 periodo 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”). Así mismo, 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 afecta de cáncer y a ser posible 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. Así mismo, 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.

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 cual 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.
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 a 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 o 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 información 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.

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. Así mismo, 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. Así mismo, 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

Tabla 3. Potenciales beneficios y riesgos de los tests genéticos en niños

Beneficios	Riesgos
<ul style="list-style-type: none"> - Posibilidad de intervención preventiva o terapéutica efectiva de forma precoz - Prevención de procedimientos médicos innecesarios - Reducción de la incertidumbre y ansiedad - Oportunidad para adaptarse al diagnóstico y realizar planes realistas sobre estilo de vida, educación, etc. - Puede alertar a otros familiares de un riesgo genético - Influencia en los padres sobre decisiones reproductivas 	<ul style="list-style-type: none"> - Ausencia de intervención preventiva o terapéutica efectiva antes de la edad adulta - Alteración de la autoimagen o autoestima - Distorsión de la percepción de los padres hacia el hijo - Aumento de la ansiedad, o sensación de culpabilidad - Coerción de decisiones - Ausencia de comunicación al hijo del resultado del test

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 afectará el manejo médico del niño a la edad en la que se realiza el test ⁹.

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. Así mismo, 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 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 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 gran impacto 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



ASPECTOS ÉTICOS Y LEGALES



Joan Brunet i Vidal
Hospital Josep Trueta (ICO). Barcelona

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}. Es evidente que la percepción social no es ésta, quizás esto sea 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) sobre 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. 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 irrepetible (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, discriminación y de un condicionamiento de la vida de uno mismo.

MARCO NORMATIVO

(Los documentos, normativas, leyes, etc. que se citan pueden ser consultados a través de enlaces en la dirección del Observatorio de Bioética y Derecho, Universidad de Barcelona: <http://www.ub.edu/fildt/bioetica.htm>)

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 sobre todo 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 Genéticos ¹⁰. 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 qué 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.

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 enmarcados⁸. El tratamiento de la información genética pone en juego varios de los diferentes derechos fundamentales de la Constitución. Entre ellos, el derecho a la intimidad, el derecho a la libertad y al libre desarrollo de la personalidad, el derecho a la dignidad y a la integridad de las personas (dignidad entendida a nivel individual y también colectivo), y el principio de igualdad de oportunidades. 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. En relación a la manipulación genética se describen los delitos en el Código Penal, aunque este tema se aleja de la presente discusión. La Ley de Protección de Datos da amplia cobertura jurídica a la protección de los datos genéticos identificables. Los derechos a la información y la regulación del proceso de consentimiento informado tienen referencia en la Ley General de Sanidad, en parte también en el RD 223/2004 donde se regulan los ensayos clínicos, y en la Ley catalana 21/2000 sobre los derechos de información concernientes a la salud y a la autonomía del paciente y la documentación clínica (versión estatal 41/2002). Las leyes establecen el deber de informar de forma adecuada y comprensible a los ciudadanos sobre los aspectos de su salud y sobre la necesidad de obtener el consentimiento.

En el marco jurídico estatal hay todavía lagunas en relación, sobre todo, al uso de muestras biológicas humanas aunque acaba remitiendo a los derechos fundamentales de la persona y a los postulados éticos de la biomedicina. En cualquier caso, al no existir una regulación específica en el derecho español en este campo, resultan de aplicación las normas obtenidas en las Leyes 21/2000 y 41/2002 donde se establecen los principios básicos del consentimiento libre y voluntario y el respeto a la

intimidad del paciente y el carácter confidencial de los datos referentes a su salud. Para las muestras identificables la normativa actual es bastante explícita. Tanto la Declaración de la UNESCO como el Comité de Ministros del Consejo de Europa en la recomendación 5/1997 tratan las definiciones del concepto de individuo identificable. Pero no existe una normativa explícita sobre la gestión de las muestras biológicas humanas no identificables o anonimizadas. En este sentido se debe remarcar que diferentes recomendaciones internacionales, donde se incluye The Future Directions of Human Genome Research in Europe ¹¹ y también la Human Genome Organization indican que con independencia de la titularidad de los bancos de muestras y de si reciben las muestras disociadas (no identificables) éstas deben ser sometidas a una evaluación externa por parte de los Comités de Ética y que un organismo público debería poder efectuar inspecciones especialmente relacionadas con el mantenimiento de la confidencialidad, la existencia de consentimientos informados y sobre el cumplimiento de los principios éticos, legales y sociales sobre la utilización de muestras biológicas humanas. El Comité de Bioética de Catalunya ha solicitado un informe a un grupo de trabajo de expertos sobre los Problemas Éticos en el Almacenamiento y Utilización de Muestras Biológicas donde se recogen la mayoría de estas cuestiones y aporta propuestas para ser introducidas en la práctica asistencial y de la investigación ¹².

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 ^{13,14}. En el Apéndice se puede consultar el Informe Belmont ¹⁵ sobre los principios de bioética. 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 "cuándo" 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 informado¹⁵⁻¹⁸. 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 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 sea 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 recomendamos 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 información¹⁹⁻²¹. 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 extensamente más adelante. Veamos ahora algunos ejemplos que se dan en la práctica asistencial. En algunos síndromes hereditarios de cáncer y en determinadas situaciones 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 ente 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 acceso²². 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, etc.²³. 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 porque 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

El derecho a la intimidad se enmarca dentro de los derechos fundamentales relacionados con la privacidad^{8,24,25}. 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 derecho a mantener reservado el espacio más próximo de la vida privada 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 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 dónde 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 y en el Convenio de Oviedo. 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 sólo 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. Aceptando pues la necesidad de protección especial de la información genética y habiendo revisado el marco normativo, analizaremos cómo 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. Si además se cursa un estudio genético, cuando éste se hace en un paciente que ya ha desarrollado cáncer, esta información no aporta datos nuevos que no consten ya en la historia clínica, pero a su vez revela una condición hereditaria de otros miembros de la familia. La información obtenida no debería ser accesible desde la historia clínica normal, se entiende también que no se debe hacer constar el resultado de un individuo en la historia clínica de otro miembro de la familia. Si consta en la historia clínica normal el resultado de un estudio genético –centrándonos sobre todo en un individuo sano que se hace un test predictivo– al ser la historia clínica única esta información podría ser visualizada por cualquier otro facultativo que visite al paciente por motivos no relacionados con la enfermedad, en este caso cáncer, de la que tiene riesgo de desarrollar. Es obvio que la mayoría de individuos sanos que han consentido realizarse un estudio genético de portadores es porque 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 lo 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.

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 CODIG Deontològic 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 éstos se tienen que recoger de manera genérica sin incluir nombres y apellidos. 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 quién 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 en 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. Por lo tanto, nos encontramos ante un conflicto de un aparente vacío legal (siempre se puede hacer referencia a las Declaraciones de la UNESCO y al Convenio de Oviedo), en la práctica clínica se da una situación de moratoria a esta situación.

REVELACIÓN DE INFORMACIÓN GENÉTICA A FAMILIARES

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 es prácticamente todos los casos suele ser la utilización de la información para orientar las medidas de prevención a los familiares directos, y por lo 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 quién.

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^{8,26}. 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 sólo 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

Ya se ha discutido la conveniencia e importancia de las cuestiones relacionadas con la intimidad, privacidad y confidencialidad. Una vez obtenido el consentimiento y se da curso al estudio genético la muestra pasará por varias “manos” y en muchos casos por más de un centro. La mayoría de los centros de referencia suelen estar especializados en determinados estudios y para el resto las muestras son derivadas a otros centros. Parte de la muestra suele quedar almacenada en uno o más Bancos de muestras. Por las características químicas del ADN las muestras pueden quedar durante mucho tiempo en estos Bancos y pueden ser reutilizadas en cualquier momento. Las muestras entran en estos circuitos con finalidades diagnósticas y de investigación. En la práctica habitual el estudio genético se realiza sobre ADN obtenido de sangre periférica, pero en algunos casos, especialmente cuando el caso índice de la familia ha fallecido, pueden utilizarse muestras de tejidos que se guardan en los laboratorios de Anatomía Patológica con consentimiento del cónyuge o hijos. Todo ello nos da una idea de las dificultades que pueden surgir en estos procesos a la hora de proteger los derechos antes comentados. Por este motivo se están haciendo esfuerzos normativos y recomendaciones con el fin de regular lo que se ha dado en llamar *habeas genoma*^{8,12,27}. La UNESCO ha aprobado recientemente la Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos como reflejo de la importancia que se le da a este tema actualmente.

Para la gestión de las muestras biológicas humanas podemos encontrar diferentes tipos de cobertura legal ya descritas en el apartado de marco normativo, pero también hemos comentado que en la práctica clínica continuamos teniendo dilemas ético-legales. Por este motivo la Comisión Europea ha tratado estos aspectos en sus últimas 25 Recomendaciones¹⁰. En el ámbito catalán, el Comité de Bioética de Catalunya ha encargado a un grupo de trabajo de expertos un informe sobre los problemas éticos en el almacenamiento y utilización de las muestras¹². En todos estos textos se encuentra amplia información al respecto, las definiciones de los diferentes conceptos y las recomendaciones de actuación.

Uno de los aspectos que tratan es el sistema de codificación de las muestras y datos con el objetivo de que no puedan ser asociados con personas inidentificables. Nos volvemos a encontrar ante un

trato de “excepcionalismo” de los datos genéticos. Este hecho se hace más evidente cuando se señalizan estudios genéticos para diagnóstico en los centros sanitarios. En la mayoría de unidades que atienden personas o familias con predisposición hereditaria se utilizan sistemas de codificación de las muestras. Sin embargo estas precauciones no se toman cuando se cursan otros tipos de estudios ya que se entiende que el sistema sanitario ya tiene los mecanismos para proteger la confidencialidad. El sistema que se utiliza en algunas ocasiones es el de las muestras con datos disociados de una persona identificable, y otras veces se utiliza el sistema de doble código (el que genera la unidad asistencial que es la depositaria del vínculo con la identificación, y el que genera el laboratorio donde se deposita la muestra). Este sistema permite que en el complejo proceso de las muestras biológicas para estudios genéticos no sea posible la asociación con una persona identificable.

Ahora bien, si con estos protocolos intentamos proteger la privacidad de los individuos que se hacen el estudio, no debemos olvidar los derechos que mantienen en relación a las muestras^{8, 27}. En el apartado de elementos que se deben incluir en el consentimiento informado se detallan estos derechos y se pueden consultar los textos que ya se han citado en el marco normativo. Cabe remarcar varios aspectos. La persona que acepta hacerse un estudio genético de predicción de enfermedades debe conocer bien cuál es la finalidad con la cual se hace el estudio y debe poder tener acceso a la información y derecho sobre la muestra (a ser retirada por ejemplo) en todo momento. Cualquier nuevo estudio que se pueda hacer en el futuro sobre la muestra debe ser compatible con la finalidad por la cual se otorgó el consentimiento, en caso contrario se ha de solicitar de nuevo el consentimiento, y si esto no es posible se necesitará previamente la aprobación del Comité de Ética de la institución. En caso que el estudio genético sea por motivos de investigación, el paciente, y probablemente también sus familiares, deben poder expresar si desean o no conocer los resultados. Cuando se llevan a cabo estudios sólo para investigación pueden realizarse disociaciones irreversibles o anonimizaciones, es decir son muestras y/o datos que no pueden asociarse con una persona identificable por haberse destruido los nexos con toda información que identifique a quien suministró la muestra. Una vez se ha realizado la anonimización se entiende que el individuo pierde sus derechos sobre la muestra. Se recomienda que los estudios sobre muestras anonimizadas tengan también un control por los Comités de Ética. La cuestión que se plantea es si la persona que da o dio la muestra debe ser informado o debe dar el consentimiento para la anonimización de su muestra.

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 una discusión más profunda por la importancia que reviste este derecho cuando se aplica a estudios de predicción de enfermedades como el cáncer^{6,15,16,17}. 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. 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.

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 lo 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^{19,20,21}. 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 sí 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.

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 características 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.

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 preconcepcional, preimplantatoria, prenatal y postnatal. La propia Ley de Reproducción Asistida admite que las técnicas puedan ser utilizadas para la prevención de enfermedades de origen genético o hereditario.

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 genética 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 justicia²⁸.

Como dice P. Singer^{29,30}, 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 borramiento de esta línea que se ha querido dibujar. 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 si no a una mejoría de aspectos relacionados con la salud y, por qué no, sociales. Argumentos como el peligro a la reducción de la diversidad humana son difíciles de aceptar dado que la propia evolución de la especie humana se hace de forma natural en un sentido de selección positiva. Otras amenazas del desplazamiento o borramiento 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 cuestiones³¹. 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 sociedad³¹.

RESUMEN

La información genética tiene como características principales su capacidad predictiva y el vínculo que establece entre el individuo y su familia. Existe acuerdo en proteger y regular esta información de manera diferenciada del resto de datos personales.

Se dispone de un amplio marco normativo que cubre todo el proceso de asesoramiento genético. Aparte de las normativas propias de cada estado o comunidad, es importante conocer la Declaración de la UNESCO del 2003 sobre los Datos Genéticos Humanos, y sobre todo el Convenio de Oviedo sobre Derechos Humanos y Biomedicina vigente en muchos países europeos.

Deben tenerse presentes los principios de bioética en todo el asesoramiento genético, priorizando el de autonomía a través de un adecuado proceso de consentimiento informado, y el de no maleficencia.

En la práctica asistencial se produce colisión entre los principios éticos en determinadas situaciones (información a terceros, derecho a no saber, estudios en menores de edad...) que pueden ser prevenidas, y de las que se debe conocer el marco legal.

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. Kataki 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. Comisión Europea. 25 recomendaciones sobre las repercusiones éticas, jurídicas y sociales de los tests genéticos. Bruselas, 2004. http://europa.eu.int/comm/research/science-society/index_es.html

11. The Future Directions of Human Genome Research in Europe, The European Commission, DG XII, University of Florence. The Association for the Identification of Genetic Syndromes, The Netherlands Council for Medical and Health Research, Florencia, 1999
12. Comitè de Bioètica de Catalunya. <http://www.genocat.net>. Problemes Ètics en l'Emmagatzematge i Utilització de mostres biològiques. Maig, 2004
13. 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
14. Beauchamp T, Childress J. Principios de Bioética Médica. Ed. Masson, Barcelona, 1999
15. American Society of Clinical Oncology Statement. Genetic testing for cancer susceptibility. *J Clin Oncol* 21: 2397-2406, 2003
16. American Society of Human Genetics Report. Statement on informed consent for genetic research. *Am J Hum Genet* 59:471-474, 1996
17. 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
18. Geller G, Botkin JR, Green MJ, et al. Genetic testing for susceptibility to adult-onset cancer: the process and content of informed consent. *JAMA* 277:1467-74, 1997
19. 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* 154:113-9, 2000
20. 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 parents' views about children's role in decision-making. *J Adolesc Health* 32:260-271, 2003
21. 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* 57:1233-41, 1995
22. Mehlman M, Botkin J. Access to genome: the challenge to equality. Ed. Georgetown University Press, Washington, 1998
23. Rothstein MA, Anderlik MR. What is genetic discrimination, and when and how can it be prevented? *Genet Med* 3:354-8, 2001
24. 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* 17:135-75, 2002
25. Ruiz C. La nueva frontera del derecho a la intimidad. *Revista Derecho y Genoma Humano* 14:147-67, 2001.
26. Abbing R. La información genética y los derechos de terceros. ¿Cómo encontrar un adecuado equilibrio? *Revista Derecho y Genoma Humano* 2:38, 1995
27. Nicolás P. Los derechos del paciente sobre sus muestras biológicas: distintas opiniones jurisprudenciales. *Revista Derecho y Genoma Humano* 19:207-28, 2003
28. Buchanan A, Brock D, Daniels N, et al. Genética y justicia. Ed. Cambridge University Press, Cambridge, 2002.
29. Singer P. Ética práctica. Ed. Cambridge University Press, Madrid, 2003
30. Singer P. De compras en el supermercado genético. <http://www.petersingerlinks.com/supermercado.htm>
31. Camps V. Una vida de calidad. Reflexiones sobre bioética. Ed. Crítica (col. Ares y Mares), Barcelona, 2003



IMPACTO PSICOLÓGICO DEL CONSEJO GENÉTICO

Juan A. Cruzado Rodríguez¹, Pedro Pérez Segura² y Helena Olivera Pérez-Frade¹

¹ Facultad de Psicología. Universidad Complutense de Madrid

² Servicio de Oncología Médica del Hospital Clínico Universitario San Carlos. 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 social¹. La meta es capacitar al participante para usar la información genética de una forma útil que minimice el malestar psicológico e incremente el control personal². 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 cumplan dichos objetivos. En la Tabla 1 se exponen las metas, las variables de proceso y resultados en Consejo Genético, siguiendo el esquema propuesto por Wang et al³.

Tabla 1. Metas y variables en Consejo Genético

Metas de unidades de consejo genético	Variables de proceso	Variables de resultado
Educar e informar	Competencias del médico (capacidad para escuchar/aclarar valores o intereses del participante) Comunicación entre el consultor y el participante Estilo/formato del Consejo (individual, pareja, familia; información escrita, medios audiovisuales)	Conocimiento Compresión del riesgo (incluyendo el recuerdo) Satisfacción con la información aportada Tiempo empleado en el Consejo
Aportar apoyo y ayudar a los otros	Solución de problemas (incremento del afrontamiento) Consejo/guía anticipatoria Apoyo social Sentimientos de conexión/ confianza con el consultor	Malestar psicológico Satisfacción con el Consejo Control personal percibido Cumplimiento de expectativas del paciente Reducción de la incertidumbre
Facilitar la toma de decisiones informadas	Estrategias de toma de decisión Clarificación de valores Conocimiento de pros/contras Consejos/guías anticipatoria Decisión	Calidad de vida Conflicto decisional Satisfacción con la decisión Elección informada Arrepentimiento Persistencia en la decisión vs cambio en la decisión Adherencia al tratamiento escogido
Decisiones subsecuentes	Intenciones	Tratamiento Cirugía profiláctica Decisiones sobre gestación
Conductas de salud	Consejo cambio conductual (directivo) Motivación Autoeficacia Intención Habilidades	Frecuencia/adherencia al screening Conducta estilo de vida (dieta, ejercicio, fumar)
Estatus de salud		Morbilidad/mortalidad

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

DETERMINANTES DEL INICIO DE CGO

¿Cuáles son las razones por las cuales las personas inician el CGO? Las investigaciones sobre los motivos para iniciar el CGO (véase la revisión de Meiser⁴), están determinadas por las siguientes variables:

- Estado de la enfermedad. El inicio del CGO entre las personas con diagnóstico previo es alta, lo cual refleja su fuerte motivación para ayudar a las personas no afectadas de su familia, así como recibir información para aclarar el riesgo de sus hijos o hermanos, y obtener información sobre las causas del cáncer y las medidas preventivas en su propio caso.
- Historia familiar de cáncer. A mayor número de familiares con cáncer, mayor probabilidad de iniciar el proceso.
- Factores psicológicos: ansiedad, preocupación, temor o *distress* ante posibilidad de desarrollar cáncer, ya sea personal o familiar.
- Alta percepción de riesgo.
- Aspectos sociodemográficos. Se ha constatado que tener hijos, sobre todo si son pequeños, contribuye a participar en el CGO, así como ser más joven^{5,6}.

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

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

IMPACTO DEL CGO EN EL RIESGO PERCIBIDO DE CÁNCER

El CGO tiene como beneficio principal para los participantes obtener certidumbre, ser capaces de estimar su riesgo de desarrollar cáncer y adoptar medidas preventivas, así como ayudar a otros familiares (hijos, hermanos)⁷. El riesgo percibido juega un importante papel para decidir participar en el CGO y en la toma de decisiones posteriores de cara al screening o a la adopción de otras estrategias de reducción del riesgo. Gil et al⁸ muestran cómo en mujeres procedentes

de familias con amplia historia de cáncer de mama se presenta una elevada percepción de riesgo de cáncer, mayor del 50% de su riesgo real, según las tablas de Claus. En distintos estudios se informa que la percepción de riesgo de cáncer en mujeres con historia familiar es muy variable, ya que oscila entre el 9 y el 57% (Van Dooren et al⁹), pero en general la sobrestimación del riesgo es el dato más frecuente, tal como señalan Croyle y Lerman¹⁰ o Leventhal et al¹¹.

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 forma en que se comunica el riesgo es diversa, con números, palabras o gráficos; se puede informar sólo o en relación a otros riesgos, en términos relativos o absolutos, o una combinación de estos métodos. En general, las estimaciones de riesgo relativas (ej. "Usted tiene un riesgo de desarrollar cáncer colorrectal 3 veces mayor que la población media") son percibidas como menos informativas que el riesgo absoluto (ej. "Tiene un 25% de riesgo de desarrollar cáncer colorrectal"). Los participantes en CGO prefieren estimaciones de riesgo en términos numéricos, mientras que las expresiones en términos cualitativos, con palabras tales como "raro" o "común", se interpretan de forma más ambigua¹². Lo más apropiado será informar en ambos términos absolutos y relativos, de forma numérica, para terminar con una valoración cualitativa, escogiendo lo que mejor se ajuste a las necesidades y comprensión del paciente.

Así mismo, la percepción de riesgo está muy determinada por: a) las características personales y de historia familiar del cáncer más que por los juicios estadísticos o la información médica, especialmente en el caso de familias en las que ha habido muchos diagnósticos oncológicos; b) la presencia de acontecimientos estresores familiares (ej. "mi hermana fue diagnosticada de cáncer de mama, justo en el aniversario en que comencé el CGO"); c) niveles elevados de ansiedad, que perturban la atención y amplifican los hechos amenazantes; d) creencias previas; e) información en los medios públicos; y f) variables de personalidad como el optimismo, autoestima o estilos de afrontamiento.

Las estimaciones del riesgo de padecer cáncer pueden mejorar tras el CGO, pero con mucha frecuencia continúan siendo imprecisas y con frecuencia suceden sobrestimaciones o infraestimaciones, aunque presenten mejorías¹⁰, Meiser y Halladay¹³ llevaron a cabo un meta-análisis para obtener el tamaño del efecto del CGO en la precisión de la percepción de riesgo. Encontraron un tamaño del efecto medio significativo ($r=0,56$, $p<0,01$). Estos datos revelan que aunque el CGO produce mejorías, todavía quedan muchas personas que realizan estimaciones erróneas. Se ha observado que el riesgo percibido cambia muy poco tras el CGO cuando se compara la evaluación en pretest, 2 semanas y 12 meses tras el consejo¹⁴.

Los datos de Kelly et al¹⁵ muestran una clara imprecisión en la percepción de riesgo de los participantes (112 sujetos) tras recibir la información en relación a las mutaciones en BCRA1/2. En concreto, aquellos con resultados no informativos creían tener menos riesgo comparativo, y los que tenían historia personal de cáncer con resultados no informativos disminuían su percepción de riesgo absoluto. Los pacientes sin historia personal de cáncer con resultados negativos no disminuían su percepción de riesgo de volver a tener cáncer con respecto al pretest, ni diferían de aquellos con historia personal de cáncer, lo que refleja un pesimismo no realista.

En la misma línea Van Dooren et al⁹, 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 sobrestimaban 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 qué medida te sientes en riesgo de desarrollar cáncer?”) más que la valoración cognitiva objetiva de dicho riesgo (“¿Cuál es tu probabilidad de desarrollar cáncer?”).

Gurmankin et al¹⁶ llevaron a cabo un estudio longitudinal de 108 mujeres que participaron en CGO. Las percepciones de riesgo de las mujeres fueron menores tras el CGO (cáncer de mama: 17%, $P < 0,001$; mutación: 13%, $P < 0,001$) pero significativamente más altas que la información realmente comunicada (cáncer de mama: 19%, $P < 0,001$; mutación: 24%, $P < 0,001$). La precisión del riesgo de cáncer de mama, pero no el de mutación, se asociaba a las preocupaciones que presentaban antes del CGO. Los autores señalan cómo la percepción inadecuada de riesgo puede conducir a aumentar los niveles de *distress* o a tomar decisiones equivocadas.

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, o bien por factores cognitivos o emocionales. Así mismo, la interpretación de los resultados no informativos en un cierto número de pacientes como un riesgo disminuido de cáncer es preocupante. La discordancia entre riesgo empírico, riesgo percibido y conductas de salud preventivas es muy importante en Oncología y se detecta con bastante frecuencia. Por esto, es importante evaluar la percepción del riesgo del participante al comenzar el proceso de CGO, sus preocupaciones acerca de ello y cómo afecta a su vida diaria. Si las respuestas emocionales están interfiriendo de forma negativa, será necesario recibir la atención psicológica adecuada para facilitar su adaptación emocional. A lo largo del proceso, el médico debe evaluar la comprensión de lo que está siendo discutido, y cómo el individuo conceptualiza la información acerca del riesgo, cuantitativa y cualitativamente.

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 siguiente¹⁷⁻¹⁹:

CONSECUENCIAS DEL TEST NO INFORMATIVO

Las personas que reciben resultados no informativos o no conclusivos pueden presentar problemas. En primer lugar, en cuanto a la interpretación del test, ya que en muchos casos pueden sentirse falsamente reasegurados, interpretando que tienen un menor riesgo de padecer cáncer que en la evaluación inicial previa al test. En segundo lugar, pueden reaccionar con frustración e incertidumbre acerca de su riesgo y posibles tratamientos, sobre todo si habían iniciado el CGO para tomar decisiones sobre posibles cirugías profilácticas. Por ello, se ha de informar claramente de la posibilidad de resultados no informativos previamente. No se ha estudiado claramente a este grupo de personas con resultados inciertos, puede ser que las personas que adoptan estrategias de afrontamiento basadas en obtener la máxima información y control, así como que no toleren la incertidumbre presenten alteraciones emocionales²⁰.

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 continúa, por lo que será preciso prestar atención psicológica y médica apropiada. Cullen et al²¹ han constatado en una revisión de 210 publicaciones estos efectos adversos transitorios del CGO, y en la misma línea se encuentran los datos aportados por Meiser et al²² o Gritz et al²³.

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 medidas de screening y preventivos innecesarios.
- Alivio por la disminución de riesgo en los hijos.

Efectos potenciales negativos

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

Aquellas personas con resultados negativos en el test sin diagnóstico de cáncer previo tienden a disminuir su nivel de ansiedad y depresión tras recibir los resultados, mejoran su bienestar y no presentan resultados adversos²². En el estudio de Van Oostrom et al²⁴, además de constatarse una sobrestimación del riesgo en no portadores, se encontró que presentaban dificultades para adaptarse a una situación sin riesgo de cáncer.

CONSECUENCIAS DEL RESULTADO POSITIVO EN PERSONAS PREVIAMENTE DIAGNOSTICADAS DE CÁNCER

Beneficios potenciales

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

Efectos potenciales negativos

- Riesgos y costos de someterse a pruebas de screening o medida profilácticas.
- *Distress* psicológico: ansiedad, depresión, disminución de autoestima.

- Preocupación acerca del cáncer.
- Sentimientos de culpa.
- Riesgo por discriminación laboral o social.

Las mujeres diagnosticadas previamente de cáncer presentan puntuaciones más altas en ansiedad, depresión y *distress* que las no afectadas, tanto en línea base como en periodos posteriores. Sobre todo las mujeres diagnosticadas menos de un año antes de iniciar el CGO muestran mayores niveles de malestar que las que han sido diagnosticados hace mayor tiempo. Además, se ha de tener en cuenta que las personas afectadas de cáncer son las 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 PRIMEROS PROBANDOS DE LA FAMILIA QUE OBTIENEN UN RESULTADO POSITIVO

Beneficios potenciales

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

Efectos potenciales negativos

- Encontrarse ante el problema 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 esto puede tener un efecto importante en el proceso. Halbert et al²⁵ demostraron cómo con puntuaciones elevadas en ansiedad de rasgo que son 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 DEL CGO

¿Cuál es el impacto del CGO en la salud mental y calidad de vida de los participantes? En general, tal como concluyen en sus revisiones Bleiker et al⁷, Braithwaite et al²⁶, McIntosh et al¹⁸ y Meiser⁴, el

CGO globalmente tiene efectos positivos en la reducción de las preocupaciones y ansiedad ante el cáncer, así como el nivel de *distress* y ansiedad general, y no produce efectos negativos en la calidad de vida de los participantes. Ver en la Tabla 2 una exposición resumida de los principales trabajos empíricos que constatan estas conclusiones.

Tabla 2. Impacto del CGO para cáncer de mama/ovario y cáncer de colon

Estudio	Número Portadores	Número No portadores	Momentos temporales	Hallazgos (cambios a través del tiempo)
Mama y ovario				
Croyle et al ¹⁰	25	35	1-2 semanas	Los portadores no cambiaron en ansiedad general. No portadores disminuyeron ansiedad general.
Lerman et al ²⁷	46	50	1 mes	Portadores no cambios en depresión. No portadores disminuyeron frente a los no portadores o declinadores
Lodder et al ²⁸ Lodder et al ²⁹	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 general y depresión.
Van Oostrom et al ²⁴	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
Meisser et al ²²	30	60	7-10 días, 4 y 12 meses	Portadores aumentaron la ansiedad al cáncer de mama. No portadores disminuyeron ansiedad y depresión
Reichelt et al ³⁰	95	142	6 semanas	Los portadores no cambiaron los resultados independientemente de la enfermedad. Los no portadores no cambiaron en resultados psicológicos
Schwartz et al ³¹	78	58	1 y 6 meses	Los portadores no cambiaron en resultados psicológicos. Independientemente del estatus de la enfermedad. No portadores inafectados disminuyeron la ansiedad al cáncer de mama y al malestar general
Von Roosmalen et al ³²	89	-	2 semanas	Portadores disminuyeron el bienestar (más pronunciado entre mujeres afectadas) y disminuyeron en incertidumbre en la decisión (independientemente del estatus de la enfermedad)

Estudio	Número Portadores	Número No portadores	Momentos temporales	Hallazgos (cambios a través del tiempo)
Watson et al ³³	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

Aktan-Collan et al ³⁴	84	187	Tras la información, 1 y 12 meses	Portadores no cambiaron en ansiedad al cáncer, aumentaron ansiedad general inmediatamente tras la información, la ansiedad volvió a los niveles de línea base 1 y 12 meses. Los portadores no cambiaron en ansiedad general pero bajaron en ansiedad de cáncer en todos los puntos
Claes et al ³⁵	19	21	1 mes	Portadores no cambios en resultados psicológicos. No portadores disminuyeron en ansiedad general y ansiedad al cáncer de colon. No portadores disminuyeron frente a no portadores o declinadores
Meiser et al ³⁶	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
Gritz et al ²³	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, bajó 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> .

Poliposis Adenomatosa Familiar

Codori et al ³⁷	22	26	1 año, 5 años	Los portadores no cambios clínicos significativos en resultados psicológicos
Michie et al ³⁸	16	15	2 y 7 meses	Portadores no cambios en resultados psicológicos. No portadores bajaron la ansiedad general

En la experiencia de la Unidad de CGO del Hospital Clínico San Carlos, se ha encontrado un gran nivel de satisfacción por parte de los participantes. En una muestra de 80 participantes (55 con riesgo cáncer de mama y 25 con riesgo de cáncer de colon), tras más de un año de haber finalizado el proceso de CGO, se encontró que el 100% volvería a repetir del proceso, y un 98% estaba totalmente o muy satisfecho con el proceso y se lo recomendarían a otras personas^{39,40}.

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 el 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; así mismo, las mujeres no afectadas de cáncer que están esperando los resultados de las personas afectadas presentan elevaciones en la ansiedad.

Si bien la mayoría de las personas que llevan a cabo el CGO se adaptan satisfactoriamente, existe un cierto número de personas con reacciones de *distress*. Se ha de determinar cuáles son sus características. En 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 lo 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 de las que habían anticipado. La infraestimación previa de la amenaza que supone la notificación de resultado positivo está asociada 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 resultados²³. Michie et al²⁹ 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 al⁴¹ señalan cómo los resultados del test genético en carcinoma colorrectal no polipósico se asocia a problemas psicológicos para una minoría de los participantes con antecedentes familiares de depresión.

Codori et al³⁷ estudiaron a 48 niños y sus padres, a los 2, 12 y 23-55 meses. De ellos, 22 obtuvieron un resultado positivo de mutación y 26 un resultado negativo. 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 conclusión, los factores determinantes del impacto del CGO en la salud mental y calidad de vida son los siguientes:

Factores personales

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

Factores familiares

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

Los participantes en CGO parten de una preocupación por el cáncer muy duradera y suelen cumplir de forma apropiada las recomendaciones de screening y profilácticas. Braithwaite et al²⁶ informan que la adherencia al screening suele ser muy elevada en las personas que acuden a CGO, y los resultados del test genético no las modifican. En concreto, Lerman et al⁴⁴ señalan que un 30% de las mujeres con menos de 40 años con resultados negativos llevaban a cabo mamografías que no estaban clínicamente recomendadas.

Michie et al⁴³, en un estudio de 127 personas con riesgo de poliposis adenomatosa familiar, encontraron que 54 personas (42%) 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 genes⁴⁴. Parece ser que los participantes consideran que el test genético, que consiste simplemente en 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. Así mismo, en el screening observan una relación de simetría entre la intensidad del síntoma y el tratamiento, un test genético es 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, si no 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 de padecer 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 realizado 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, en menor medida a los padres y menos de un 10% a parientes lejanos (tíos, primos, sobrinos). En el caso del cáncer de mama/ovario se informa más a las mujeres que a los hombres, y las mujeres más jóvenes informan más que las mayores⁴⁵. Segal et al⁴⁶ encontraron que 31 mujeres de 40 portadoras de mutaciones, 16 se lo comunicaron a hijos (con edades entre 19 y 24 años) y 13 no lo contaron, la decisión sobre la comunicación dependía de la edad de los hijos y lo hacían las mujeres a solas. La revelación mejoraba la relación entre madres e hijos. Las que optaban por la no comunicación estaban más interesadas en recibir consejo psicológico, vídeos e información con el objeto de aprender a hacer esta revelación de forma adecuada.

Con respecto a la comunicación con los hermanos, Hughes et al⁴⁷ 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 riesgo⁴⁸. 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 BRCA1/2 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 fundamentadas. Raveis y Pretter⁴⁹ han mostrado cómo en las mujeres con historia familiar de cáncer aquellas que han cuidado de sus madres con cáncer de mama informan de mayor *distress* que las que no lo hicieron.

Aproximadamente la mitad de los padres que llevan a cabo consejo genético comentan esta experiencia con sus hijos, normalmente con edades comprendidas entre 11 y 17 años⁵⁰. Estos hijos tienen un ambiente familiar en que el cáncer está 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 puedan mantener un sentido de seguridad, que les impida que adopten estrategias evitativas, pesimistas o que impliquen pérdida de autoestima. En niños con síntomas claros de *distress* psicológico se experimentan más pensamientos de estar enfermo y mayor preocupación por el cáncer tras ser informados, que se debe a su vulnerabilidad psicológica previa⁵⁰. Es importante que los padres reciban asesoramiento y consejo psicológico sobre cómo orientar esta comunicación con sus hijos.

Kenen, Arden-Jones, y Eeles⁵¹ 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
- Mostrar 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 al⁵¹ encontraron que la mayoría de las 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. Así mismo, 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 sólo 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 para lograr una comunicación idónea.

IMPACTO DE LA MASTECTOMIA 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, tanto mastectomía como ooforectomía profiláctica.

MASTECTOMIA PROFILÁCTICA

La investigación con respeto al impacto psicológico de la mastectomía profiláctica (MP) ofrece resultados positivos. Hoopwood et al⁵² 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 (53%), 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 presentaron problemas derivados de la cirugía.

Frost et al⁵³ estudiaron el efecto a largo plazo de la MP (14,5 años atrás en promedio) en 572 mujeres con historia familiar de cáncer, el 70% estaban satisfechas con el procedimiento, el 11% eran neutrales y el 19% estaban insatisfechas. El 74% se encontraban más tranquilas por la reducción del riesgo de cáncer. Se encontraron cambios favorables o no hubo cambios en estabilidad emocional (91%), estrés (86%), autoestima (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 hacían referencia a complicaciones quirúrgicas, problemas de imagen corporal o insuficiente apoyo o información.

Brandberg, et al⁵⁴ examinaron a 56 mujeres, 16 diagnosticadas de cáncer previamente y 40 no afectadas, antes de realizar la MP. Las mediciones de ansiedad y depresión realizadas mediante 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 estimaciones exageradas del cáncer, si no que era una decisión fundamentada racionalmente.

Metcalf, Esplen, Goel y Narod⁵⁵ 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*, o afectación de la actividad sexual o imagen corporal.

Hatcher y Fallowfield⁵⁶ llevaron a cabo un estudio con 60 mujeres que realizaron una mastectomía profiláctica y 20 que optaron por no realizarla. Los resultados más relevantes 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 según 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 “no sentir el pecho como suyo”.
 - 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 2 mujeres que manifestaban un claro deterioro en las 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 o tendencia a dormirse. 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 post-operatoria, así como dar información completa tanto oral como escrita a lo largo de todo el proceso.

Van Oostrom et al²⁴ 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 imagen corporal y sexualidad, y que algunas mujeres con alto distress necesitaban atención psicológica.

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 transversales, y no prospectivos o de seguimiento. Además, las muestras de los estudios son muy pequeñas, oscilan entre 14 pacientes y 57, por lo que 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 cardíacas. La histerectomía

puede provocar trastornos psicopatológicos. Richards⁵⁵ 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 al⁵⁷ 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 post-operatoria que las mujeres post-menopáusicas. Según concluyen Bleikerm, Hahn y Aaronson⁷ las mujeres que llevan a cabo la OP están satisfechas 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.

EL PROCESO DE DECISIÓN DE LA CIRUGÍA PROFILÁCTICA

Lobb y Meiser⁵⁹ subrayan que es muy importante la información y la discusión de todas las dudas de la paciente sobre la MP y/u 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, si no que al contrario sirve para tranquilizarlas. Tiller et al⁶⁰ en una amplia muestra de mujeres con riesgo de cáncer de ovario (129) 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 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 de la cirugía profiláctica y sus efectos aumenta la satisfacción y el recuerdo⁶¹.

Los datos en al Unidad de CGO del Hospital Clínico San Carlos revelan que las mujeres que llevan a cabo la MP 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 físicas³⁹.

La mujer que ha de decidir una cirugía profiláctica debe valorar que si bien obtendrá una reducción en el riesgo de cáncer habrá de afrontar posibles problemas^{24,61}, los más importantes son los siguientes:

Imagen corporal

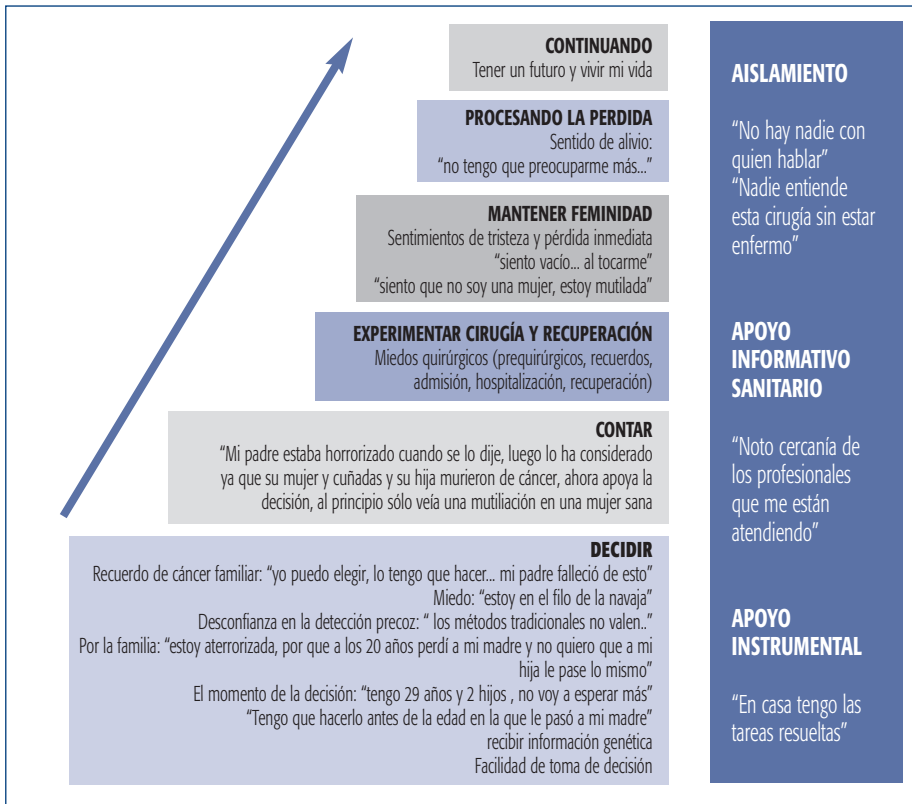
- Limitación del movimiento
- Sensación de dolor con cierta frecuencia
- Evitación de mostrar los pechos a su pareja
- Vestirse de forma diferente después de la cirugía
- Sentir vergüenza de su cuerpo
- Sentirse menos femenina
- Sentir que la mastectomía profiláctica es una mutilación

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
- Dificultad para tener un 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

Lloyd et al⁶² en un estudio cualitativo estudiaron el proceso de toma de decisión quirúrgica en CGO, que según estos autores sigue las siguientes fases (ver la Figura 1).

- a) Decidir 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 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 post-operatorio.

Figura 1. Fases del proceso psicológico en la toma de decisión de cirugía profiláctica

- 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 se 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 las 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 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 para tomar la decisión más idónea y con la que esté más satisfecha. En ningún modo es forzoso realizar 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 OP 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, pérdidas familiares y duelo
- Comunicación familiar
- Ansiedad, miedo y preocupación sobre el cáncer
- Precisión del riesgo de cáncer percibido y del riesgo residual de cáncer post-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 post-operatorias (ej, dolor, procedimiento médico, complicaciones)
- Carencia de sensaciones en las mamas en post-cirugía 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)

(Ver en la Tabla 3 el listado de temas implicados en la decisión de la cirugía profiláctica.)

Tabla 3. Temas básicos que se requieren en la decisión de cirugía profiláctica (modificado a partir de Lobb y Meiser, 2004)

MASTECTOMÍA PROFILÁCTICA BILATERAL

- Eficacia para reducir el riesgo de cáncer de mama incluyendo el riesgo residual
- El momento de la mastectomía profiláctica (ej. cuando el riesgo aumenta)
- Consideraciones quirúrgicas
 - Total vs. parcial vs. subcutánea
 - Planes y tipo de la reconstrucción (expansor, implante, pezón, areola)
 - Complicaciones quirúrgicas y dificultades post-operatorias
 - Factores temporales de recuperación física
- Consideraciones psicológicas
 - 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-OOFORRECTOMÍA BILATERAL PROFILÁCTICA

- Efectividad de reducción de riesgo de mama y ovario
- Momento de la ooforectomía (cuando el riesgo aumenta o después de gestaciones)
- Consideraciones quirúrgicas
 - Laparotomía vs. Laparoscopia
 - Consideración de histerectomía
 - Complicaciones quirúrgicas y dificultades post-operativas
- Consideraciones hormonales premenopáusicas
 - 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
- Consideraciones psicosociales
 - Planes de fecundidad
 - Impacto psicosexual (deseo sexual)
 - Experiencias familiares de cáncer de ovario
 - Obligaciones familiares

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 evaluación⁶³ consisten en conocer: a) la idoneidad del inicio o continuación del GGO en cada caso individualmente; b) la adaptación de los participantes y sus familiares al proceso: realización del test, afrontamiento de resultados, toma de decisión; c) interacción médico-paciente (estrategias de comunicación, manejo de situaciones difíciles, tiempos espera), y d) la adherencia al screening, adaptación a las intervenciones profilácticas y a sus consecuencias a medio y largo plazo.

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

- Sociodemográficas: edad, educación y estado 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 él 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 CGO.

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 los individuos que se proponen hablar o motivar a los 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 estado de las relaciones (divorcio, matrimonio, duelo) son necesarias para conocer el momento óptimo para llevar a cabo el CGO.

NECESIDADES DE ATENCIÓN PSICOLÓGICA

¿Quiénes necesitan atención psicológica? Todos los participantes en CGO deben disponer de atención psicológica a lo largo de todo el proceso. Matthews et al⁶⁴, 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. 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 psicológica⁷, que en concreto serían las siguientes:

- a) Los participantes que tienen problemas para comunicarse con los otros miembros de la familia. La información hereditaria no siempre es bien recibida o procesado adecuadamente por los otros miembros de la familia. El ser el primer mensajero o el primer usuario es algo muy importante y podría ser beneficioso si se interpreta en términos de ser un buen ejemplo y un benefactor para los otros miembros de la familia, pero también implica competencias comunicativas, responsabilidades y riesgos personales.
- b) Los participantes que muestran un alto nivel de estrés previo al consejo genético, ansiedad, pesimismo, y pérdida de autoestima en el pretest, ya que el estado psicológico previo se ha demostrado que es el 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). 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. Estas personas pueden estar en riesgo de depresión o con profundo *distress*, y ello puede incidir negativamente no sólo en su bienestar personal y familiar, si no 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 post-quirúrgicamente.

RESUMEN

El CGO tiene efectos positivos en las preocupaciones y ansiedad ante el cáncer, el *distress* y ansiedad general, y 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 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.

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.

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 experiencias 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. Pérez Segura P. Modelos y organización de una unidad de Consejo Genético. *Psicooncología* 2005; 2(2-3):261-3
2. Biesecker BB, Peters KF. Process studies in genetic counseling: Peering into the box. *Am J Med Genet* 2001; 106:191-8
3. Wang C, Gonzalez R, Merajver SD. Assessment of genetic testing and related counseling services: current research and future directions. *Soc Sci Med* 2004; 58:1427-42
4. Meiser B. Psychological impact of genetic testing for cancer susceptibility: an update of the literature. *Psychooncology* (en prensa)
5. Lodder L, Frest PG, Trijsburg RW, Klinjn JG, Seuynaeve C, Tilanus MM, et al. Attitudes and distress levels in women at risk to carry a BRCA /BRCA2 gene mutation who decline genetic testing. *Am J Med Genet* 2003; 119:266-72
6. Riedjk SR, De Snoo FA, Van Dijk S, Bergman W, Van Haeringen A, Silberg, et al Hereditary melanoma and predictive genetic testing: Why Not? *Psychooncology* (en prensa)
7. Bleiker EMA, Hahn EE, Aaronson NK. Psychosocial issues in cancer genetics. *Acta Oncol* 2003; 42: 276-86
8. Gil F, Méndez I, Sirgo A, Llorc G, Blanco I, Corte-Funes H. Perception of breast cancer risk and surveillance behaviors of women with family history of breast cancer: a brief report in a Spanish cohort. *Psychooncology* 2003; 12: 821-5
9. Van Dooren S, Rijnsburger AJ, Seynaeve C, Duivendoorn HJ, Essink-Bot MLA, Tilanus-Linthorst MA et al Psychological distress in women at increased risk for breast cancer: the role of risk perception *Eur J Cancer* 2004; 40: 2056-63
10. Croyle RT, Lerman C. Risk communication in genetic testing for cancer. *J Natl Cancer Inst Monogra* 1999; 25: 59-66
11. Leventhal H, Kelly K, Leventhal EA. Population risk, actual risk, perceived risk, and cancer control: a discussion. *J Natl Cancer Inst Monogr* 1999; 25:81-5
12. Marteau TM. Communicating genetic risk information. *Br Med Bull* 1999; 55:414-28
13. Meiser B, Halladay JL What is the impact of genetic counseling in women at increased risk of developing hereditary breast cancer?. *Soc Sci Med* 2002; 54: 1463-70
14. Bish A, Sutton S, Jacobs C, Levene S, Ramirez A, Hodgson S. Changes in psychological distress after cancer genetic counselling: A comparison of affected and unaffected women. *Br J Cancer* 2002; 86:43-50
15. Kelly K, Leventhal H, Andrykowski M, Toppmeyer D, Much J, Dermody J et al. Using the common sense model to understand perceived cancer risk in individual testing for BCRA1/2 mutations. *Psychooncology* 2004; 14: 34-48
16. Gurmankin AD, Domchek S, Stopfer J, Fels C, Armstrong K Patients' resistance to risk information in genetic counseling for BRCA1/2 *Arch Inter Med* 2005; 165:523-9
17. Lim J, Macluran M, Price M, Bennett B, Butow P. Psychosocial Group Short- and long-term impact of receiving genetic mutation results in women at increased risk for hereditary breast cancer. *J Genet Couns* 2004; 13(2): 115-33
18. McIntosh A, Shaw C, Evans G.; Turnbull N, Bahar N, Barclay M, et al. Clinical Guidelines and Evidence Review for The Classification and Care of Women at Risk of Familial Breast Cancer, London: National Collaborating Centre for Primary Care/University of Sheffield, 2004 http://www.rcgp.org.uk/nccpc/docs/full_guide.pdf
19. Trepanier A, Ahrens M, McKinnon W, Peters J, Stopfer J, Grumet SC, National Society of Genetic Counselors. Genetic cancer risk assessment and counseling: recommendations of the national society of genetic counselors. *J Genet Couns* 2004, 13(2):83-114

20. Miller SM, Fang CY, Meanne SL, Engstrom PF, Daly MB. Decision making about prophylactic Oophorectomy among at-risk women: psychological influences and implications. *Ginecol Oncol* 1999; 75: 406-12
21. Cullen J, Schwartz MD, Lawrence WF, Selby JV, Manddelbatt JS. Short-term impact of cancer prevention and screening activities on quality of life. *J Clin Oncol* 2004; 22: 943-52
22. Meiser B, Butow P, Friedlander M, Barrat A, Schnieden V, Watson M, et al. Psychological impact of genetics testing in women for high-risk breast cancer families. *Euro J Cancer* 2002, 38: 2025-31
23. Gritz ER, Peterson SK, Vernon SW, Marani SK, Baile WF, Wats BG. Psychological impact of genetic testing for hereditary nonpolyposis colorectal cancer. *J Clin Oncol* 2005, 23: 1902-10
24. Van Oostrom I, Meijeres-Heijboer H, Lodder LN, Duivenvoorden HJ. Gool, AR, Seynaeve C, et al. Long-term psychological impact of carrying a BCCA1/2 mutation and prophylactic surgery: A 5-year follow-up study. *J Clin Oncol* 2003; 21(20): 3867-74
25. Halbert CH, Schwartz MD, Wenzel L, Narod S, Peshkin BN, Cella D, et al. Predictors of cognitive appraisals following genetic testing for BRCA1 and BRCA2 mutations *J Behav Med* 2004, 27(4):373-92
26. Braithwaite D, Emery J, Walter F, Toby A, Sutton S. Psychological impact of genetic counselling for familial cancer: A systematic review and meta-analysis. *J Natl Cancer Inst* 2004; 96, 122-33
27. Lerman C, Narod S, Schulman K, Hughes C, Gomez-Caminero A, Bonney G, et al. BRCA1 testing in families with hereditary breast-ovarian cancer. *J Am Med Ass* 1996; 275: 1885-92
28. Lodder L, Frets PG, Trijsburg RW, Meijers-Heijboer EJ, Klijn JG, Duivenvoorden HJ et al. Psychological impact of receiving a BRCA1/BRCA2 test result. *Am J Med Genet* 2001 98: 15-24
29. Lodder L, Frets PG, Trijsburg RW, Meijers-Heijboer EJ, Klijn JG, Seynaeve C, et al. 2002. One year follow-up of women opting for presymptomatic testing for BRCA1 and BRCA2: Emotional impact of the test outcome and decisions on risk management (surveillance or prophylactic surgery). *Breast Cancer Res Treat* 2002; 73: 97-112
30. Reichelt JG, Heimdal K, Moller P, Dahl AA. BRCA1 testing with definitive results: A prospective study of psychological distress in a large clinic-based sample. *Fam Cancer* 2004; 3: 21-28
31. Schwartz M, Peshkin B, Hughs C, Main D, Isaacs C, Lerman C. Impact of BRCA1/BRCA2 mutation testing on psychological distress in a clinic-based sample. *J Clin Oncol* 2002; 20: 514-20
32. van Roosmalen PFM, Stalmeier LCG, Verhoef JEHM, Hoekstra-Weebers JC, Oosterwijk N, Hoogerbrugge U et al. Impact of BRCA1/2 testing and disclosure of a positive result on women affected and unaffected with breast or ovarian cancer. *Am J Med Genet* 2004; 124A: 346-55
33. Watson M, Foster C, Eeles R, Eccles D, Ashley S, Davidson R et al. Psychosocial Study Collaborators. Psychosocial impact of breast/ovarian (BRCA1/2) cancer-predictive genetic testing in a UK multi-centre cohort. *Br J Cancer* 2004; 91: 1787-94
34. Aktan-Collan K, Mecklin JP, Jarvinen H, Nystrom-Lahti M, Peltomaki P, Soderling I et al. (2000). Predictive genetic testing for hereditary non-polyposis colorectal cancer: Uptake and long-term satisfaction. *Int J Cancer* 89: 44-50
35. Claes E, Denayer L, Evers-Kiebooms G, Boogaerts A, Legius E. Predictive testing for hereditary non-polyposis colorectal cancer: Motivation, illness representation and short-term psychological impact. *Patient Educ Couns* 2004; 55: 265-74
36. Meiser B, Collins V, Warren R, Gaff C, St John DJ, Young MA, et al. Psychological impact of genetic testing for hereditary non-polyposis colorectal cancer. *Clin Genet* 2004; 66: 502-11
37. Codori A-M, Zawacki KL, Petersen GM, Miglioretti DL, Bacon JA, Trimbath JD et al. Genetic testing form hereditary colorectal cancer in children: Long-term psychological effects. *Am J Med Genet* 2003, 116A:117-28
38. Michie S, Bobrow M, Marteau TM. Predictive genetic testing in children and adults: a study of emotional impact. *J Med Genet* 2001, 38: 519-26
39. Olivera H. Efectos de la adherencia a la recomendación de cirugía profiláctica para la prevención del cáncer de mama y ovario en mujeres participantes en consejo genético oncológico. Informe Investigación Diploma de Estudios Avanzados. Programa de Doctorado Psicología Clínica Experimental. Universidad Complutense de Madrid 2004

40. Sanz R. Valoración de las consecuencias psicológicas del Consejo genético Oncológico a medio y largo plazo. Informe Investigación Diploma de Estudios Avanzados. Programa de Doctorado Psicología Clínica Experimental. Universidad Complutense de Madrid 2005
41. Murakami YE, Okamura H, Sugano K, Yoshida T, Kazuma K, Akechi T et al. Psychological distress after disclosure of genetic test results regarding hereditary nonpolyposis colorectal carcinoma. *Cancer*, 2004; 101(2):395-403
42. Lerman C, Hughes C, Croyle RT, Main D, Durham C, Snyder C, et al Prophylactic surgery decisions and surveillance practices one year following BRCA1/2 testing. *Prev Med* 2000; 31(1):75-80
43. Michie S, Weinman J, Millar J, Collins V, Halliday J, Marteau TM. Predictive genetic testing: High risk expectations in the face of low risk information *J Behav Med* 2002; 25: 33-50
44. Michie S, Smith JA, Señor V, Marteau TM. Understanding why negative genetic test results sometimes fail to reassure. *Am J Med Genet* 2003; 119A: 340-7
45. Claes E, Evers-Kiebooms G, Boogaers A, Decruyenaere M, Denayer L, Legius E. Communication with close and distant relatives in the context of genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer in cancer patients. *Am J Med Genet* 2003; 116A:11-9
46. Segal J, Esplen MJ, Toner B, Baedorf S, Narod S, Butler K. An investigation of the disclosure process and support needs of BRCA1 and BRCA2 carriers. *Am J Med Genet* 2004; 125: 267-72
47. Hughes C, Lerman C, Schwartz M, Peshkin BN, Wenzel L, Narod S, et al. All in the family: evaluation of the process and content of sisters' communication about BRCA1 and BRCA2 genetic test results *Am J Med Genet* 2002; 15: 107(2):143-50
48. Bluman LG, Rimer BK, Regan SK, Lancaster J, Clark S, Bostelmann N et al. Attitudes, knowledge, risk perceptions and decision-making among women with breast and/or ovarian cancer considering testing for BRCA1 and BRCA2 and their spouses. *Psychooncology* 2003; 12: 410-27
49. Raveis VH, Pretter S. Existencial plight of adult daughters following their mother's breast cancer diagnosis. *Psychooncology* 2005; 14: 49-60
50. Tercyak KP, Peshkin BN, Streisand R, Lerman C. Psychological issues among children of hereditary breast cancer gene (BCR1/2) testing participants. *Psychooncology* 2001; 10: 336-46
51. Keen R, Arden-Jones A, Eeles R. We are talking, but are they listening? Communication patterns in families with a history of breast/ovarian cancer (HBOC). *Psychooncology* 2004; 13: 335-45
52. Hopwood P, Lee A, Shenton A, Baildam A, Brain A, Lalloo F et al A. Clinical follow-up after bilateral risk reducing ("prophylactic") mastectomy: mental health and body image outcomes. *Psychooncology* 2000; 9: 462-72
53. Frost MH, Staid DJ, Sellers TA, Sleazy JM, Arnold PG, Woods JE, et al. Long-term satisfaction and psychological and social function following bilateral prophylactic mastectomy. *JAMA* 2000; 284(3):319-24
54. Brandberg Y, Arver B, Lindblom A, Sandelin K, Wickman M, Hall P. Preoperative psychological reactions and quality of life among women with an increased risk of breast cancer who are considering a prophylactic mastectomy. *Eur J Cancer* 2004; 40: 365-74
55. Metcalfe KA, Esplen MJ, Goel V, Narod SA. Psychosocial functioning in women who have undergone bilateral prophylactic mastectomy. *Psychooncology* 2004; 13: 14-25
56. Hatcher MB, Fallowfield LJ. A qualitative study at the psychosocial implications of bilateral prophylactic mastectomy. *Breast* 2003; 0: 1-9
57. Richards DH. A post-hysterectomy syndrome. *Lancet* 1974; 2: 983-5
58. Fry AS, Busby-Earle C, Rush R, Cull A. Prophylactic oophorectomy versus screening: psychosocial outcomes in women at increased risk of ovarian cancer. *Psychooncology* 2001, 10: 231-41
59. Lobb E, Meiser B. Genetic counseling and prophylactic surgery in women from families with hereditary breast or ovarian cancer. *Lancet* 2004; 263: 1841-2
60. Tiller K, Meiser B, Gould L, Tucker K, Dudding T, Franklin J, Friedlander M, Andrews L. Knowledge of risk management strategies, and information and risk management references of women at increased risk for ovarian cancer *Psychooncology* 2005;14: 249-61

61. Hallowell N. A qualitative study of the information needs of high-risk women undergoing prophylactic oophorectomy. *Psychooncology* 2000; 9: 486-95
62. Lloyd SM, Watson M, Oake G, Sacks N, Query Della Rovere U, Gui G. Understanding the experience of prophylactic bilateral mastectomy; a qualitative study of ten women. *Psychooncology* 2000, 9: 473-85
63. Cruzado JA, Sanz R, Olivera H, Pérez Segura P. Evaluación e intervención psicológica en consejo genético oncológico. *Rev Psicol Univ Tarracon* 2003; 25: (1-2): 59-72
64. Matthews AK, Branderburg DL, Cummings S, Olopade OI. Incorporing psychological counselor in a cancer risk assessment program: necessity, acceptability, and potential roles. *J Genet Couns* 2002; 11: 51-64



COMUNICACIÓN



Francisco Luis Gil Moncayo
Unidad de Psico-Oncología
Hospital Duran 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 país⁷.

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 colorrectal¹⁰. 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 cómo 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 sobrestimación 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 autoverbalizado sobre sí 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. Así mismo, por las implicaciones familiares que los resultados de un estudio genético tiene, 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.

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 así mismo los sentimientos de culpa en el proband. Así mismo, 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 autodominio 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 cómo es frecuente que los candidatos a estudio genético sobrestime 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 adecuada 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 sí 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 proband, 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 proband, 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?
- Ofrezcale 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 quiénes 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 cuándo 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.

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?

CLARIFICACIÓN

Objetivo: Clarificamos cuando le pedimos al paciente que precise o qué 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:

“Qué 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 pueden tener sus hijos de haber adquirido la mutación...”

Así mismo, 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 qué 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 esté libre de riesgo de desarrollar la enfermedad... INTERRUMPIR – DESVÍA LA MIRADA DEL PACIENTE.

M.: Ahora está 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 está 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 nerviosos 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- FACILITACIÓN.

M.: Creo hacerme la idea lo difícil que debe ser estos momentos para usted. Pero permíname María, ¿Qué quiere decir con que no se puede hacer nada? EMPATIZAR + CLARIFICACIÓN.

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.

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.

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 sintomatología ansiosa y depresiva severa o posibles trastornos mentales a psicooncólogos o psicólogos clínicos, deben ser capaces de establecer una alianza terapéutica empática 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.

BIBLIOGRAFÍA

1. Gil F, Lianes P, Kash KM, Holland JC. Soporte psicológico, consejo genético y alto riesgo hereditario de cáncer. *Oncología* 1994; 17 (11): 463-8
2. Gil F, Lianes P, Kash KM, Arranz P, Holland JC. Riesgo de cáncer de mama hereditario y conductas preventivas. *Neoplasia* 1994; 11 (5): 182-4
3. Gil F. Hereditary breast cancer risk: factors associated with the decision to undergo BRCA1 testing. *European Journal of Cancer Prevention* 1996; 5: 488-90
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): 538-44
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, Llorca 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: 821-7
7. *Plan Director de Oncología en Catalunya*. 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, 789-92
10. Llorca, 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, 843-50

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), 233-9
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, 414-20
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, 731-6
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, 1549-53
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, 504-10
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, L.S., West, S.G., Woodward, C.K., Reno, R.R. Health beliefs and compliance with mammography screening. Recommendations in asymptomatic women. *Health Psychology* 1994; 13: 122-9
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, 73-9
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
22. Rodríguez B, Fernández A. La perspectiva integradora en la psicoterapia de paciente médicoquirúrgico. *Acta Española de Psiquiatría* 2005; 3, 81-6
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: 151-65
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, Bingle 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