

CONSEJO GENÉTICO Y RESPUESTA EMOCIONAL

Pedro Pérez Segura y Helena Olivera Pérez-Frade
Servicio de Oncología Médica (Unidad de Consejo Genético)
Hospital Clínico San Carlos. Madrid

INTRODUCCIÓN

El cáncer es una enfermedad predominantemente esporádica; es decir, no existen patrones de herencia francos. Sin embargo, entre un 5 y 10% de los casos sí que asistimos a un trastorno con un patrón de herencia claro y, hasta en un 20% de todos los cánceres que se atienden en una consulta de oncología presentan datos familiares de agregación familiar.

Estas familias pueden y deben ser asesoradas en una unidad o consulta de consejo genético (UCG). Intentaremos explicar en las próximas líneas que es y como funciona una unidad de este tipo así como los objetivos que persigue.

Las UCG son áreas de trabajo que dedican su labor asistencial e investigacional al cáncer hereditario y el asesoramiento genético. Deberíamos empezar, por tanto, explicando qué es el consejo genético (CG) para aquellos que no estén habituados a este tipo de actividad. El CG se puede definir como un proceso en el que se evalúa el riesgo de padecer cáncer debido a la historia familiar, la posibilidad de transmitir ese riesgo a la descendencia así como las posibilidades de manejo tanto médico como psicológico.

Si analizamos detenidamente esta definición nos deberíamos parar en algunos términos de interés; por un lado estamos hablando de proceso y no de un acto médico aislado; por otro, vamos a valorar no sólo los aspectos individuales de la persona que acude a nuestra consulta sino que nos centraremos en la información familiar; y, por último, se tratarán con la persona que ha acudido a nuestra consulta aspectos del manejo médico de ese riesgo pero también se

hará hincapié en aquellas situaciones psicológicas que comprometan, o puedan comprometer, la salud psicológica de aquellos que están en riesgo.

CARACTERÍSTICAS DEL PROCESO ASISTENCIAL DEL CG

El proceso de asesoramiento genético tiene una serie de características que no podemos pasar por alto y que le diferencian de otros procesos asistenciales.

Como ya hemos comentado no se trata de una consulta única donde se le cuenta a la persona que ha acudido que riesgo tiene y qué medias puede tomar para manejar ese riesgo. Es un proceso mucho más complejo que puede llevar horas de entrevista y días distintos de asistencia hasta llegar al final de dicho asesoramiento.

Vamos a comentar, de manera didáctica, como son las distintas fases de este asesoramiento.

1ª consulta

En esta visita se procede a evaluar si nos encontramos realmente ante un proceso de cáncer hereditario o familiar. Para ello deberemos recoger de manera detallada el pedigree o historia familiar de la persona que consulta; en él recogeremos todos los datos referentes a la historia oncológica de la familia (tipos de cánceres, quién los ha padecido, a qué edad, si ha fallecido, a qué edad ha fallecido y la causa). De igual manera recogeremos datos de otras patologías que puedan relacionarse con síndromes hereditarios concretos y que nos puedan ayudar a encuadrar a esa persona en un síndrome exacto.

También se procederá a recoger datos de filiación así como aspectos de interés sobre otros factores exógenos de riesgo oncológicos (hábitos de salud, hábitos tóxicos, etc.).

Tras la realización de esta historia podremos, en algunos casos, orientar a la persona que nos consulta sobre la posibilidad de que nos encontremos ante un síndrome hereditario o no. Podremos también informarle de las posibilidades de tener cáncer que puede llegar a tener a lo largo de su vida; para ello disponemos, en ocasiones, de programas y tablas de riesgo que nos ayudarán en este trabajo (algunos de ellos están disponibles en internet para ser instalados en nuestros ordenadores y utilizarlos cuando sea necesario).

Tras conocer si esa persona realmente se encuentra ante un síndrome hereditario concreto procederemos a localizar ese síndrome con nombres y apellidos; se le explicará a esa persona qué aspectos clínicos, moleculares y de manejo médico son característicos del mismo para que, con esta información, comprenda hasta qué punto la Medicina puede ayudarle a convivir con esa enfermedad (o posibilidad de padecerla), así como orientarle sobre la necesidad o no de realizar un test genético.

Sobre este último aspecto es conveniente conocer que sólo en algunos síndromes hereditarios conocemos qué genes están implicados y que, de ellos, sólo vamos a poder realizar ese estudio de manera asistencial en un porcentaje pequeño de los mismos. Además, en ocasiones, aunque conozcamos el gen alterado que produce la enfermedad y podamos realizar su análisis de manera asistencial es importante que el probando conozca que en ocasiones, no nos va a permitir tomar medidas preventivas eficaces dadas las características de los tumores que produce ese síndrome.

Si tras explicarle estos aspectos al probando éste decide someterse a la realización de dicha prueba es indispensable que firme un consentimiento informado autorizando la realización del mismo.

2ª consulta

En esta consulta se procede a la extracción de sangre para el estudio de los genes que puedan estar implicados en dicho síndrome. En ocasiones esta visita se incluye en la primera aunque, lo más ortodoxo es que la persona tenga un tiempo de reflexión en casa para tomar la decisión de realizar o no el test genético.

Es fundamental que exista una coordinación exquisita entre la enfermera que realiza la extracción y el laboratorio que recibe la muestra para que no se produzcan situaciones de equívocos de muestras (malas filiaciones) o intervenciones en el proceso que alteren la calidad del material genético que vamos a estudiar.

3ª consulta

En este acto médico se procederá a explicar a la persona que se ha realizado el test el resultado del mismo. Lo habitual, además, es que realicemos un rápido recordatorio del síndrome ante el que nos encontramos y las implicaciones que va a tener el conocer el resultado del test tanto para él como para el resto de sus familiares.

Tras conocer el resultado hablaremos con detenimiento de todas las dudas que la persona pueda tener en cuanto a la terminología expresada en el informe de laboratorio.

Con la idea clara sobre lo que significa ese resultado, empezaremos a comentar las distintas opciones de manejo a la hora de intentar reducir el riesgo o detectar de manera precoz ese posible cáncer. Lo habitual es que en esa consulta se proceda a tratar temas muy preliminares sobre estos aspectos de manera que en la próxima visita se plantee el programa definitivo de manejo.

En esta visita también se informará sobre la posibilidad de que acudan otras personas de su familia se encuentren en riesgo y de que sería conveniente que contactase con ellas para que inicien el proceso de asesoramiento si así lo consideran oportuno.

4ª visita

En esta visita se asientan las recomendaciones definitivas sobre las medidas a tomar y se evalúa el impacto psicológico que el resultado del test ha producido. Esta evaluación se va realizando a lo largo de todo el proceso pero en esta visita tiene una especial repercusión debido a que la persona ya ha tenido un tiempo para procesar todo acerca del síndrome ante el que nos encontramos y las posibilidades de manejo.

Por otra parte, lo habitual es que tras esta visita, y si ambas partes lo consideran adecuado, se dé de alta a la persona que acude a dicha unidad para que siga su proceso de manejo médico en manos de los profesionales que participarán en su seguimiento; sin embargo, y por motivos muy diferentes, en ocasiones algunas personas/familias seguirán de manera indefinida en dicha unidad.

ASPECTOS CLÍNICOS DEL TEST GENÉTICO

El hecho de poder conocer si una persona es portadora de una mutación germinal en un gen de predisposición a padecer cáncer es esencial en el manejo de la misma y su familia. Sin embargo, en los síndromes más prevalentes y en los cuales conocemos los genes implicados en el desarrollo de estas enfermedades, no podemos detectar la alteración que buscamos la totalidad de los casos; por ejemplo, en el síndrome de cáncer de mama-ovario hereditario, la posibilidad de detectar una mutación de los genes BRCA1 y 2 en familias de alto riesgo ronda el 50%; o lo que es lo mismo, en 1 de cada 2 familias que cumplen los criterios de cáncer hereditario no vamos a ser capaces de detectar la alteración.

Pero ¿porqué ocurre esto?. Existen distintas razones por las que no somos capaces de detectar mutaciones en todas aquellas familias etiquetadas como de alto riesgo.

1. Problemas con las técnicas de análisis molecular: ninguna técnica es perfecta por lo que, en ocasiones, podremos no detectar la alteración aunque se halle presente. En función del tipo de técnica reduciremos el porcentaje de falsos negativos en estas familias. También es necesario conocer que estas técnicas son muy costosas tanto en tiempo como en personal y en dinero por lo que la utilización de la técnica menos mala debe ir valorada en el totum del proceso y no sólo por el hecho de que deja de detectar menos fallos (si para conseguir un 1% menos de falsos negativos debemos invertir 10 veces más recursos a lo mejor debemos mejorar nuestra rentabilidad en otros puntos del proceso).
2. Selección equívoca del probando: no se debe realizar el test genético a la primera persona de la familia que acude a nuestra consulta por el hecho de que pertenece a una familia de riesgo; es esencial que seleccionemos a aquella persona que claramente tenga más posibilidades de ser portadora de la mutación. Para ello intentaremos que el test se le realice de inicio a aquella persona que ha padecido cáncer, que el tipo de cáncer es uno de los que definen el síndrome y, a ser posible, que lo haya padecido a edad joven. En el caso de que le realicemos el test a un sano de la familia sin conocer el estatus mutacional previo de la misma, nos dirigiremos hacia una calle sin salida que nos dará muchos quebraderos de cabeza, así como a la familia.
3. Fenocopias: es habitual que se piense que todos los cánceres que existen en una familia con predisposición son debidos a mutaciones germinales. Sin embargo, en una familia de este tipo pueden existir casos de cáncer esporádico que lleven a error a la hora de decidir quién es el miembro más adecuado de la familia a la hora de determinar si existe o no una mutación germinal en un gen de susceptibilidad a cáncer.
4. Implicación de genes desconocidos: es éste un aspecto fundamental a la hora de determinar porque un test ha sido negativo a pesar de que hemos detectado una familia de claro riesgo hereditario y de que hemos solicitado la realización del test genético a la persona ideal de la familia. Lamentablemente, nuestros conocimientos actuales sobre los genes que están implicados en los síndromes hereditarios no llegan, ni de lejos, a explicar molecularmente por qué se producen esos tumores. Es lógico pensar, pues, que deben existir otros genes que aún no se han descubierto que expliquen por qué una determinada familia claramente hereditaria y en quien hemos estudiado correctamente la muestra tisular, no hayamos encontrado ninguna mutación.

Un aspecto que debemos abordar en este apartado es la interpretación del resultado final del test genético. Dicho resultado no es blanco ni negro o, lo que es lo mismo, positivo o negativo; existe un porcentaje muy importante de casos en los que el resultado se mueve en una escala de grises que, lamentablemente, no sabemos cómo utilizar en bien del paciente. A este respecto podemos clasificar los resultados obtenidos en los tests genéticos en 2 grandes grupos:

1. Test informativos

Es aquel resultado que nos permite asesorar correctamente a la persona que se ha realizado dicho test; dentro de este grupo habría 2 opciones:

Verdadero positivo

Es aquella situación en la que, conociendo previamente el estatus de portador de la familia para una determinada mutación patogénica, detectamos a un portador sano de la misma mutación. En este caso podemos saber de manera más concreta ante qué riesgo de cáncer nos encontramos así como las opciones que hoy en día se plantean para ese grupo poblacional.

Verdadero negativo

Es aquella situación en la que, conociendo previamente el estatus de portador de la familia de una determinada mutación patogénica, al realizar el estudio en una persona sana de la familia, no se detecta la mutación. En este caso podremos informar a esa persona de que el riesgo de padecer alguno de los tumores asociados a ese síndrome es similar al de la población general y que no debe someterse a ningún tipo de seguimiento especial salvo el recomendado a la población general.

2. Test no informativos

Son todas aquellas situaciones no incluidas en el apartado anterior. Entre ellas podemos destacar el hecho de que una persona sana se haya realizado el estudio y éste haya sido negativo pero no conocemos si algún otro miembro de la familia es portador; otra situación es aquella en la que detectamos alteraciones de significado incierto o lo que es lo mismo, cambios genéticos que nadie sabe hasta la fecha qué implicación puede tener en la patogénesis del cáncer.

No es necesario remarcar, tras leer las líneas previas, la importancia de la formación específica en el campo del asesoramiento genético de aquellas personas que vayan a dedicarse a esta actividad oncológica; una mala interpretación de los resultados puede llevar a informar a una persona sana en riesgo de que realmente no lo tiene porque el resultado ha sido negativo y

evitar la detección precoz o la prevención de un determinado cáncer; o, en el otro extremo, informar a una persona de que tiene un riesgo muy elevado porque se ha detectado una variante de significado incierto, sin que sepamos realmente qué significa, y producir una ansiedad y preocupación extrema en una persona que realmente no debería estar etiquetada como de alto riesgo.

OPCIONES DE MANEJO MÉDICO ANTE UN SÍNDROME HEREDITARIO

El estudio del cáncer hereditario tiene 2 vertientes claras: por un lado, la asistencial y, por otro, la investigacional. Vamos a centrarnos en este apartado del capítulo exclusivamente en el primero de ellos analizando qué podemos ofrecer a una persona de alto riesgo de padecer cáncer en cuanto a medidas de reducción de riesgo y/o detección precoz.

Las medidas que podemos recomendar se encuentran divididas en 3 grandes grupos: cribaje o detección precoz, quimioprevención y cirugía profiláctica.

1. Cribaje (detección precoz)

En estas situaciones lo que vamos a intentar hacer es detectar, de la manera más precoz posible, una lesión maligna o premaligna. Dentro de las patologías más frecuentes que se suelen ver en una UCG están el síndrome de cáncer de mama-ovario hereditario (CMOH) y el de cáncer de colon hereditario no polipósico o síndrome de Lynch (HNPCC). En el caso del primero de ellos se establecen revisiones más frecuentes, empezando en edades más precoces y utilizando técnicas radiológicas no habituales como la resonancia magnética mamaria.

En el caso del HNPCC la prueba de elección es la colonoscopia; los datos actuales permiten reducir la incidencia de cáncer colorectal y la mortalidad por dicha enfermedad por encima del 60% sólo con la realización de colonoscopias cada 3 años.

2. Quimioprevención

Definimos con esta palabra aquellas intervenciones farmacológicas que reducen el riesgo de padecer cáncer. En la actualidad es un campo en plena investigación pero ya disponemos de sustancias con actividad preventiva para la poliposis adenomatosa familiar (sulindac, celecoxib) o para las mujeres de alto riesgo de desarrollar cáncer de mama (tamoxifeno).

3. Cirugía profiláctica

Cuesta pensar que, en una época en la que abogamos cada vez más por el tratamiento oncológico conservador desde el punto de vista quirúrgico, podamos plantear como una opción preventiva la extirpación de órganos sanos; sin embargo, esto viene dado por la falta de eficacia de las medidas de diagnóstico precoz y del desarrollo aún inicial de la quimioprevención. Existen síndromes hereditarios, como la poliposis adenomatosa familiar o el carcinoma medular de tiroides donde este tipo de técnicas es el tratamiento de elección.

En conclusión, las opciones de manejo médico son variadas y con distintos niveles de eficacia; no existe una fórmula fantástica que nos oriente sobre la mejor medida en cada caso pero sí disponemos de la posibilidad de discutir con el afecto las distintas opciones de manera que, en función de su programa de vida, pueda tomar la decisión más adecuada.

ASPECTOS PSICOLÓGICOS IMPLICADOS EN EL CONSEJO GENÉTICO

El interés creciente hacia el CG entre la población general, pacientes y profesionales, así como la mayor accesibilidad a las consultas de este ha producido un aumento de la derivación de pacientes y cada vez son más las familias que acuden a las unidades de CG para ser asesoradas sobre su posible riesgo de cáncer hereditario.

Así mismo, los aspectos psicológicos implicados en la realización del proceso y el impacto que puede suponer someterse a una prueba genética han adquirido gran importancia en este ámbito. Las Unidades de Consejo Genético cuentan, cada vez en mayor medida, con psicólogos encargados de evaluar a las personas que acuden para asesoramiento y realizan un seguimiento de las familias a medida que se avanza en el proceso, ofreciendo un apoyo especializado en función de la fase en la que se encuentren.

Son muchas las vías de derivación de pacientes a las consultas de consejo genético, así como los motivos por los que estas personas deciden acudir para ser asesoradas. En la mayoría de las ocasiones el test genético es ofrecido por diversos especialistas (oncólogos, ginecólogos, médicos de Atención Primaria, etc) a pacientes diagnosticados de algún tipo de cáncer debido a su historia familiar o a la aparición de la enfermedad de forma muy temprana, así como a los familiares de dichos pacientes. Por otro lado, existen muchas personas que acuden de forma voluntaria, generalmente mujeres sanas que tienen un riesgo elevado de desarrollar

cáncer de mama debido a la amplia historia de casos en sus familias o bien porque conocen la existencia de estas unidades y desean un asesoramiento. Existe además un grupo de participantes en consejo genético que, sin tener historia familiar de cáncer acuden a estas consultas porque han oído hablar de ellas y les gustaría “descartar” que ellos puedan tener un cáncer algún día, porque tienen hijos pequeños y quieren evitarles cualquier enfermedad, o bien para solicitar información.

Es importante tener en cuenta la vía de derivación de los pacientes, ya que pueden existir diferencias en la vulnerabilidad psicológica de estas personas.

Por lo general las personas que acuden a las consultas de consejo genético de manera voluntaria suelen estar más informadas y preparadas para afrontar el proceso, ya que ellas mismas han buscado información y la vía para poder acceder a estos servicios y se enfrentan de una forma más activa a la enfermedad, por lo que se consideraría que tienen una menor vulnerabilidad de malestar psicológico que aquellas mujeres que acuden derivadas por un especialista y no han contado con ninguna información previa.

En ocasiones la falta de información a los pacientes cuando se derivan a una consulta provoca que acudan a la primera entrevista sin saber por qué han sido derivados y sin conocer que pueden tener un riesgo hereditario elevado de padecer cáncer, hecho que puede producir un impacto negativo una vez que reciben información. Debido a estas diferencias se debería hacer especial hincapié en la difusión de la información sobre las consultas de consejo genético, ya que facilitaría que pudieran ser derivados aquellos pacientes que cumplieran los criterios adecuados y contarían con una información previa a la consulta, lo que supondría un menor impacto.

En los casos en los que se trata de pacientes oncológicos, en muchas ocasiones acuden recién diagnosticados o en fase de tratamiento activo de la enfermedad, por lo que se considera que tienen una mayor vulnerabilidad psicológica ya que en este periodo presentan una mayor preocupación respecto al cáncer derivada del propio diagnóstico. Es importante prestar atención a estas variables y hacer especial hincapié en su asesoramiento para minimizar en la medida de lo posible el impacto psicológico que puede suponer el consejo genético.

Aquellos pacientes que acuden a la consulta sin cumplir criterios claros de personas de alto riesgo suelen hacerlo porque tienen una sobreestimación del riesgo de padecer la enfermedad y un nivel de preocupación y ansiedad elevado en torno al cáncer. A pesar de que a estas perso-

nas no se les realice un test genético, siempre reciben información acerca de las medidas de prevención dirigidas a la población general y asesoramiento dirigido a su caso en concreto y debemos prestar atención la respuesta emocional tras la información para asegurarnos que lo han comprendido y poseen una percepción de riesgo más ajustada a la realidad.

Por este motivo, es importante tener en cuenta todas las variables individuales de cada caso que se ve en consulta, ya que existen numerosos aspectos, tanto personales como del sistema, que van a determinar la adaptación de los participantes en consejo genético.

RESPUESTAS DE LOS PARTICIPANTES EN LAS DISTINTAS FASES DEL CONSEJO GENÉTICO

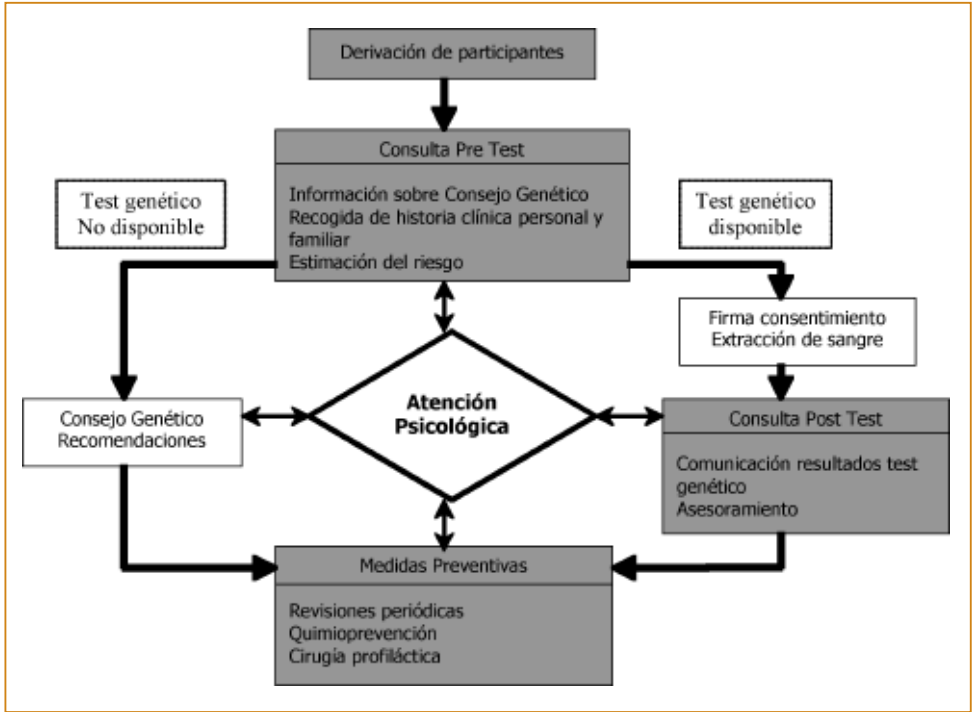
Como se ha visto anteriormente, el proceso de consejo genético está dividido en distintas fases. En cada de una de ellas suelen aparecer una serie de respuestas emocionales características, por lo que a lo largo de todo el estudio deberemos prestar atención a las diferentes reacciones de los participantes y su adaptación. En la Figura 1 se expone el proceso por el que pasa una persona desde que acude a una Unidad de Consejo Genético hasta que se le recomiendan las medidas preventivas necesarias, y se resalta la necesidad de que el sujeto disponga de atención psicológica individualizada en cada una de ellas.

1. Consulta Pre Test

La primera visita es fundamental para determinar cómo será la adaptación del sujeto. En esta primera fase es importante evaluar qué grado de información posee el paciente acerca del consejo genético, el riesgo de desarrollar cáncer y las medidas de prevención. Como hemos dicho anteriormente, muchos de los pacientes acuden a la consulta sin saber por qué han sido derivados, por lo que les supone un impacto negativo verse sometidos a la recogida de datos sobre su historia familiar, las enfermedades, fallecimientos, etc.

Por lo general durante la primera entrevista el grado de ansiedad es elevado, ya que la gran mayoría de los pacientes presentan una percepción de riesgo de desarrollar la enfermedad por encima de la realidad. Hay que tener en cuenta que en su mayoría se trata de familias que han sufrido numerosos diagnósticos oncológicos, probablemente a edades muy tempranas y que en muchos de los casos se ha producido el fallecimiento. Es importante manejar esta ansiedad durante esta consulta para facilitar la comprensión de la información ofrecida en la consulta y la adaptación a las pruebas genéticas.

Figura 1. Proceso de Consejo Genético.



En la mayor parte de las ocasiones la información ofrecida en la consulta permite a las familias ajustar su percepción de riesgo de desarrollar cáncer, ya que en la mayoría de las ocasiones sobreestiman este riesgo. El hecho de recibir información sobre su caso concreto y sus familiares permite reducir el nivel de ansiedad con que acudieron a la consulta.

1.1. Firma del consentimiento informado y extracción

Es importante hacer hincapié en la firma del consentimiento informado antes de llevar a cabo cualquier test genético. El paciente debe leer detenidamente la información sobre el test, las implicaciones, posibles resultados y medidas preventivas y decidir finalmente si quiere llevarlo a cabo o no. En ocasiones el paciente muestra dudas sobre la realización de la prueba. En estos casos es preferible no realizarlo y esperar a que el paciente pueda tomar la decisión de forma más adecuada, facilitando atención psicológica en caso necesario para facilitar la toma de decisión.

Otro aspecto importante es la autorización a otras personas para disponer de la información. Esta información se ofrecerá únicamente a la persona que llevó a cabo la prueba. En ningún caso se facilitará a otros familiares, salvo expreso deseo del participante y previa autorización firmada en el consentimiento.

La información genética debe ser manejada con estricta confidencialidad, ya que puede tener implicaciones tanto para el sujeto como para sus familiares, cobrando especial importancia los aspectos éticos y legales en torno a este tipo de pruebas. Aunque en nuestro país no se conocen casos, en países como EEUU se han dado casos de discriminación laboral o problemas con seguros médicos privados derivados de la información obtenida tras el genético.

Por este motivo es importante remarcar al paciente la necesidad de tener en cuenta el posible manejo de la información para evitar problemas. En la mayoría de los casos el paciente no entiende por qué debe firmar esta autorización, ya que considera que cualquier miembro de su familia podría obtenerla. Sin embargo se han dado casos en los que han acudido familiares en tercer grado o familiares con los que existe una mala relación y en ocasiones el manejo de esta información ha ocasionado problemas para el paciente.

En el documento debe figurar un apartado en el que el paciente pueda firmar para revocar el consentimiento para el estudio. Al tratarse de una prueba que se demora varios meses, en ocasiones personas que llevaron a cabo el test genético deciden al cabo del tiempo que no quieren conocer los resultados. En este periodo pueden aparecer dudas o malestar acerca del estudio, problemas de ansiedad durante la espera, bajo estado de ánimo por la anticipación de un resultado positivo, preocupación por la implicación de los resultados para la familia. Es fundamental evaluar el motivo por el que el participante ha decidido no conocer los resultados y ofrecerle atención psicológica. En caso de que finalmente el paciente decida no conocer el resultado deberá firmar la revocación y la muestra de sangre será destruida.

2. Consulta Post Test (Comunicación de resultados)

Durante la espera de los resultados es importante prestar atención a las respuestas emocionales de los pacientes. En la mayoría de los casos los pacientes se muestran preocupados por la realización del test y sus implicaciones durante las primeras semanas tras la primera consulta, y el resto del tiempo de espera suelen mostrarse tranquilos al saber que será una prueba que se demorará. Sin embargo hay algunos casos en los que, teniendo la información de que el resultado tardará meses, los pacientes se muestran nerviosos y llaman a la consulta en numerosas ocasiones para preguntar por los resultados o manifestar su preocupación. En la mayor

parte de las ocasiones en las que esto ocurre, el paciente está anticipando un resultado positivo y se está planteando todas las opciones de tratamientos profilácticos posteriores tanto para él mismo como para sus familiares. En estos casos es importante manejar esta preocupación e intentar evitar esta anticipación, que puede producir un elevado ansiedad durante la espera. En muchas ocasiones es necesaria la atención psicológica e incluso se llega a retrasar la comunicación de los resultados hasta que se valore que la persona va a asimilar la información adecuadamente.

Las reacciones de los participantes ante los resultados son muy variados. Generalmente están relacionados con el tipo de resultados obtenidos tras el test genético.

Como se ha visto anteriormente, existen tres tipos de resultados. A continuación se detallan las reacciones más habituales de los participantes.

2.1. Resultado positivo

La obtención de un resultado positivo suele generar en la persona que lo recibe un nivel elevado de ansiedad. En el momento de la comunicación, así como en los días posteriores, se va a producir un incremento de las preocupaciones en torno al cáncer y muy especialmente la preocupación por los familiares. Generalmente la información ofrecida no es asimilada hasta varios días después, e incluso surgen preocupaciones y dudas sobre la forma de transmisión de esa información a los familiares cercanos.

En este momento adquiere especial relevancia el apoyo psicológico, ya que los pacientes suelen necesitar atención al recibir esta información. Este apoyo va dirigido a asimilar la información, a facilitar su transmisión a otros miembros de la familia y a plantearse las distintas opciones de manejo en función del resultado. En ocasiones va a ser necesaria una intervención psicológica más prolongada debido al impacto negativo de los resultados.

Las preocupaciones que aparecen con más frecuencia ante este tipo de resultados son las siguientes:

- Miedo a la aparición de la enfermedad o a la recidiva en el caso de personas ya diagnosticadas, tanto en uno mismo como en familiares cercanos.
- Sentimientos de culpa por la posibilidad de la transmisión de la mutación a los hijos e incluso a los nietos.
- Miedo a sentirse “extraño” o rechazado e incluso a considerarse “enfermo” por el hecho de ser portador de una mutación.

- Dificultades a la hora de transmitir la información a familiares cercanos, así como a familiares con los que no ha tenido contacto desde hace mucho tiempo.
- Sentimientos de culpa por haber iniciado el proceso de consejo genético e involucrar a la familia.
- Preocupación en torno a las medidas preventivas disponibles y a la toma de decisión de llevarlas a cabo.
- Miedo a la posible discriminación social, laboral o de seguros médicos.

Sin embargo, no siempre un resultado positivo produce un impacto psicológico negativo. Existen numerosas familias para las que un resultado de este tipo supone encontrar la causa de la aparición de los numerosos diagnósticos oncológicos de su familia, y les permite reducir enormemente la incertidumbre en torno a la causa de aparición y en torno a la espera del resultado de las pruebas. No debemos olvidar que las familias que acuden a estas consultas suelen tener numerosos diagnósticos oncológicos a edades muy tempranas, y generalmente no son capaces de comprender por qué está sucediendo esto en sus familias. Además, en muchos casos estas familias han consultado a varios especialistas por estos diagnósticos y solo con el hallazgo de la mutación en la familia se pueden explicar lo que les está pasando. Conocer la existencia de esta mutación les va a permitir elegir los tratamientos preventivos que se han demostrado eficaces para cada síndrome específico, por lo que a pesar del notable incremento del riesgo se sienten menos vulnerables ante la enfermedad al reducir la incidencia e incluso la mortalidad.

2.2. Resultados negativos

Cuando se comunica un resultado negativo las reacciones de los participantes son completamente distintas a las anteriores. En un primer momento los participantes se sienten aliviados, ya que el riesgo de padecer cáncer se iguala al riesgo de la población general y no deberán llevar a cabo ningún seguimiento específico.

El aspecto que más suele aliviar a los participantes cuando reciben el resultado es que al haber sido negativo en su caso no podrán transmitir a sus hijos ninguna mutación. Este hecho disminuye el nivel de ansiedad con el que acuden los pacientes a recibir los resultados y elimina el sentimiento de culpa sobre la posible transmisión de la mutación a los hijos.

Sin embargo, no todas las personas que reciben un resultado negativo lo consideran buenas noticias. Por ejemplo, al tratarse de una familia con historia de cáncer en la que el probando ideal ha resultado negativo se mantiene la incertidumbre sobre la incidencia de casos en la

familia, lo que produce elevados niveles de ansiedad en sus miembros. En aquellas familias en las que se ha identificado una mutación y uno de los miembros ha resultado negativo suelen aparecer sentimientos de culpa por el hecho de ser un miembro negativo en una familia positiva. En estos casos aparecen pensamientos como “¿por qué mis hermanas si lo tienen y yo no?, ¿Por qué habré metido a mi familia en todo esto?, Como mi caso es negativo ¿me echarán la culpa de haberles hecho venir?”).

Por tanto, aunque el sentimiento generalizado de las personas con un resultado negativo es de alivio y podrían considerar buenas noticias, no debemos olvidarnos de que muchos de ellos pueden tener un impacto negativo derivado de los resultados.

Los posibles efectos adversos de un resultado negativo son:

- Miedo a que se haya producido un fallo y se trate de un falso negativo.
- Sentimientos de alivio que provoquen descuidos en las conductas de salud adecuadas que el sujeto había llevado a cabo hasta el momento.
- Dificultades de adaptación a la nueva situación de ausencia de riesgo de padecer cáncer que siempre habían considerado.
- Inadaptación a la situación de presencia de mutación en la familia cuando ellos han recibido un resultado negativo.

2.3. Resultados no informativos

Generalmente un resultado no informativo suele generar sentimientos ambiguos en la persona que los recibe. Por un lado aparece una sensación de alivio, ya que no se ha detectado una mutación de forma clara. Sin embargo se trata de una falsa sensación de alivio, ya que en la mayoría de los casos lo que se encuentran son variantes sin clasificar o de significado incierto, cambios que se conocen pero que no se ha determinado qué efectos pueden tener en la aparición de la enfermedad. Por este motivo es importante transmitirle al paciente la información lo más clara posible, de tal forma que comprenda que presenta un riesgo elevado y que deberá llevar a cabo un seguimiento como cualquier persona de alto riesgo aunque no se haya identificado la mutación.

En ocasiones los pacientes se muestran confusos ante la falta de información específica de los resultados, y el mantenimiento de la incertidumbre que presentaban cuando acudieron a la consulta se va a mantener una vez entregados los resultados, lo que facilita que existan niveles elevados de ansiedad.

En estos casos es importante ofrecer atención psicológica para manejar esta ansiedad e incertidumbre.

3. Toma de decisiones de medidas preventivas

En el momento en que el médico informa a una familia de los resultados del test y plantea las distintas medidas preventivas disponibles comienza un periodo de toma de decisiones para el participante. En este momento debe decidir qué medidas preventivas prefiere llevar a cabo y las implicaciones de cada una de ellas. Como se ha visto anteriormente las medidas preventivas se dividen en tres grandes grupos. En este apartado solo hablaremos del seguimiento y la cirugía profiláctica, ya que la quimioprevención apenas se utiliza con las pacientes que se ven en consulta.

3.1. Seguimiento

La preocupación en torno al cáncer se suele mantener en aquellas personas que han participado en un proceso de consejo genético. Estas personas suelen estar preocupadas por su salud y consideran beneficiosas las recomendaciones ofrecidas durante el asesoramiento, por lo que generalmente van a tener una buena adherencia a las distintas medidas.

Generalmente es la opción que van a elegir en un primer momento aunque más adelante se planteen cirugías u otras medidas y es elegido en su mayoría en personas de menor edad, ya que posponen medidas que consideran más agresivas.

En ocasiones las personas que deciden llevar a cabo un seguimiento se sienten “poco vigiladas” y mantienen la sensación de vulnerabilidad ante la enfermedad. Por este motivo existen casos en los que se llevan a cabo medidas preventivas excesivas e innecesarias, por lo que es importante tener en cuenta este aspecto para intervenir sobre estas preocupaciones de los pacientes y favorecer un seguimiento adecuado.

3.2 Cirugía profiláctica

Desde que una persona decide llevar a cabo una cirugía profiláctica hasta que se realiza suele pasar un tiempo. La toma de decisiones debe ser pausada, ya que en ocasiones encontramos mujeres que solicitan la cirugía por los elevados niveles de ansiedad tras los resultados. Es fundamental que la mujer pase por un proceso en el que consultará con diferentes especialistas que le informarán detalladamente de la cirugía antes de llevarla a cabo. En un primer momento recibirá información por parte del médico que le asesoró en la UCG, y posteriormente será informada detalladamente por parte de cirujanos ginecológicos, cirujanos plásticos y psicólogos.

El papel del psicólogo en estos casos está dirigido a facilitar la toma de decisiones. Para ello es necesario que persona tenga toda la información acerca de las posibles implicaciones que una cirugía de este tipo puede tener sobre su calidad de vida. La comunicación con la familia y la pareja y el planteamiento de la posible cirugía antes de la toma de decisión es fundamental, ya que el acuerdo con el hecho de llevarla a cabo va a facilitar a la persona sentirse apoyada en su decisión y por tanto facilitará la adaptación de la mujer una vez llevada a cabo. Es importante además abordar aspectos relacionados con la imagen corporal y la sexualidad, ya que se ha demostrado que son las dos áreas más afectadas en las mujeres que se someten a cirugía profiláctica de mama/ovario. Algunos aspectos a destacar son:

- El cambio en la imagen corporal que supone la realización de una mastectomía a pesar de que exista la posibilidad de una reconstrucción inmediata y las implicaciones que puede conllevar hacia uno mismo y hacia la pareja. En ocasiones este cambio puede provocar una disminución en la autoestima de las mujeres, provocando un nivel de ansiedad elevado o estado de ánimo bajo.
- Los cambios en la sensibilidad de las mamas tras la cirugía o la pérdida de lubricación tras la ooforectomía pueden alterar las relaciones sexuales, pudiendo aparecer dolor o dificultades para retomar las relaciones previas a la cirugía.
- Los cambios hormonales derivados de la retirada de los ovarios, van a producir una menopausia precoz en las mujeres premenopáusicas. Es importante describir los efectos derivados de la menopausia para que los conozcan y sepan identificarlos en el caso de que aparezcan.

Todos estos aspectos van a ser fundamentales a la hora de tomar la decisión de llevar a cabo una cirugía profiláctica u optar por otra medida preventiva.

En el caso de que se tome la decisión de llevar a cabo la cirugía será necesario hacer un seguimiento de la persona que la realiza para comprobar que existe una buena adaptación y no se ha producido un impacto negativo en su calidad de vida. En el caso de que se detecten dificultades derivadas de la cirugía se deberá prestar atención psicológica a estas personas.

En un estudio llevado a cabo en la UCG del Servicio de Oncología Médica del Hospital Clínico San Carlos se evaluó a 35 mujeres que llevaron a cabo mastectomías profilácticas. El 95% de las mujeres se mostraron satisfechas de haber llevado a cabo esta cirugía y volverían a tomar la decisión de llevarla a cabo si se encontraran de nuevo en la toma de decisión, considerándolo además una medida muy recomendable para otras mujeres que se encontraran en su misma situación.

Como conclusión, cabe destacar que la atención psicológica en Consejo Genético debe estar integrada a lo largo de todo el proceso, ya que el paciente va a ir pasando por una serie de fases en las que experimentará reacciones distintas y es necesario que cuente con un apoyo continuado para facilitar la adaptación a todo este proceso.

Es importante transmitir a las familias que acuden a estas unidades que se trata de una consulta de prevención y que el primer objetivo es lograr un beneficio para el paciente. Ese beneficio se vería anulado si se produjera un impacto negativo en su calidad de vida derivado de estas pruebas, por lo que es importante hacerle saber que cuenta con apoyo psicológico a lo largo de todo el proceso para que pueda contar con ello en el caso de que se vea afectado.

BIBLIOGRAFÍA

1. American Society of Clinical Oncology Policy Statement Update. Genetic testing for cancer susceptibility. *J Clin Oncol* 2003; 21: 1-10.
2. Parker M, Lucassen A. Working towards ethical management of genetic testing. *Lancet* 2002; 360: 1685-8.
3. Offit K. Clinical Cancer Genetics and Risk Counselling. *Clinical Cancer Genetics*. Ed Wiley-Liss. USA, 1998.
4. Schlich-Bakker KJ, ten Kroode HFJ, Ausems MG. A literature review of the psychological impact of genetic testing on breast cancer patients. *Patient Education and Counseling* 2006; 62:13-20.
5. 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.
6. Meiser B, Butow P, Friedlander M, Barrat A, Schnieden V, Watson M, Brown J, Tucker K. Psychological impact of genetics testing in women for high-risk breast cancer families. *Euro J Cancer* 2002, 38: 2025-31.