Valoración, percepción del riesgo e impacto psicológico del consejo genético en el cáncer

N. Gadea

Unitat d'Alt Risc i Prevenció del Cáncer, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona

Resumen: Entre un 5% y un 10% de los diagnósticos de cáncer se relacionan con una alteración genética en la línea germinal, que da lugar a los llamados síndromes de predisposición hereditaria al cáncer. La importancia de la identificación de estos individuos y familias estriba en el alto riesgo de desarrollar determinados tipos de cáncer y la posibilidad de realizar programas de detección precoz y de reducción del riesgo, con el objetivo de conseguir una disminución de la incidencia y sobre todo un aumento de la supervivencia relacionada con el cáncer. El proceso del consejo genético pretende capacitar a los individuos para que puedan tomar decisiones informadas en cuanto a las medidas de prevención y detección precoz, y para que elaboren un afrontamiento efectivo para adaptarse a la situación y disminuir el impacto psicológico. La motivación para realizar un estudio genético y la percepción del riesgo son dos elementos que deben ser ampliamente evaluados en las unidades de consejo genético, pues influyen en todo el proceso. Las implicaciones psicológicas de recibir un resultado genético se han descrito en diversos estudios, y la mayoría concluyen que las personas que reciben un resultado positivo o indeterminado no experimentan efectos adversos a corto plazo.

Palabras clave: Valoración del riesgo – Percepción del riesgo – Prevención primaria – Consejo genético – Síndromes de predisposición hereditaria.

Introducción

Ya a finales del siglo xix se empezó a pensar que la herencia podía tener un papel importante en aquellas familias que concentraban gran cantidad de casos de cáncer a edades tempranas, pero no ha sido hasta la última década del siglo pasado que el descubrimiento de genes implicados en síndromes de predisposición hereditaria ha permitido identificar a familias con alto riesgo de desarrollar determinados tipos de cáncer.

La identificación de estos genes, junto al conocimiento de sus implicaciones clínicas, ha 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 multidisciplinario por abarcar distintos aspectos médicos, psicosociales, éticos y legales. El proceso de asesoramiento genético tiene como finalidad reconocer las necesidades médicas, psicológicas y étnico-culturales del individuo que se realiza el estudio,¹ y capacitarle para que pueda utilizar la información genética de manera que minimice el malestar psicológico e incremente el control personal.²

La American Society of Human Genetics³ define el asesoramiento genético como un pro-

ceso de comunicación que trata con los problemas asociados con la aparición o el riesgo de aparición de una enfermedad genética en la familia. El proceso del asesoramiento genético requiere la participación de uno o varios profesionales formados en este campo, para avudar al individuo o la familia a:

- Comprender qué es la predisposición hereditaria al cáncer y la posibilidad de transmitirla.
- Entender cúal es el riesgo personal y de la familia
- Adecuar la percepción subjetiva de riesgo al riesgo real estimado.
- Conocer y adherirse a las estrategias de detección precoz y prevención de acuerdo con los antecedentes personales o familiares.
- Conocer la posibilidad de realizar un diagnóstico molecular cuando esté indicado.
- Adaptarse y afrontar la situación de riesgo y sus posibles implicaciones.

Las competencias de enfermería en este ámbito deben ir encaminadas a lograr un proceso de afrontamiento y adaptación a la situación de riesgo, para motivar al individuo a adherirse a las medidas de prevención y detección precoz, minimizando el malestar psicológico y aumentado el autocontrol.

Valoración del riesgo

Uno de los primeros pasos para la valoración del riesgo de cáncer consiste en la recogida exhaustiva de los antecedentes personales y familiares (Fig. 1). Obtener y analizar un árbol genealógico es una de las piedras angulares en el asesoramiento del consejo genético. Se recomienda recoger información médica de hasta tres generaciones, utilizando la nomenclatura estándar y con información sobre consanguinidad, adopciones y procedencia de los antepasados.⁴

La construcción del árbol genealógico es una herramienta indispensable, no sólo para establecer el riesgo sino también para valorar el impacto del cáncer en el individuo y la familia. Se puede percibir cómo han sido las vivencias en la familia, cuál es la percepción del riesgo de desarrollar cáncer, cómo es la dinámica familiar y cuáles son las actitudes ante las medidas de detección precoz o preventivas.

La interpretación del árbol genealógico, y en ocasiones la consulta de los modelos

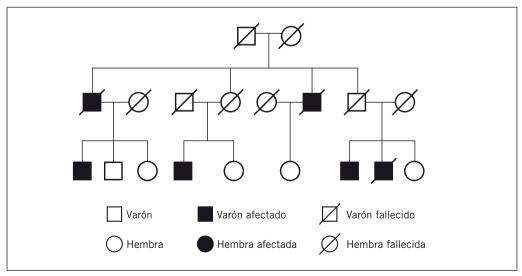


Figura 1. Principales símbolos de los árboles genealógicos.

de cálculo de riesgo (BRCAPRO, BOADICEA, PREMM), nos permite clasificar a las familias en bajo, moderado y alto riesgo de predisposición hereditaria al cáncer:

- Bajo riesgo o riesgo poblacional: puede ser que haya varios casos en la familia, pero siguen un patrón de presentación equivalente al de la población general y, por tanto, es poco probable que haya una predisposición genética. Las recomendaciones de detección precoz del cáncer serán las mismas que en la población general.
- Riesgo moderado: son familias con una agregación moderada de cáncer, sugestiva de un síndrome, pero con algunas características inconsistentes. Puede valorarse un estudio genético, a pesar de que la probabilidad de identificar una mutación sea muy baja.
- Riesgo alto: familias con una alta sospecha de predisposición genética. El estudio puede ser una opción para confirmar la sospecha clínica y diferenciar aquellos individuos portadores de la mutación de los que no lo son.

En los individuos que han sido valorados como de riesgo bajo o moderado hay una baja probabilidad de identificar una mutación, y por ello no se les ofrece el estudio genético. El asesoramiento del riesgo consiste, en estos casos, en las recomendaciones de prevención y detección precoz adecuadas al riesgo observado, y en la educación sanitaria sobre estilos de vida saludables.

Impacto psicosocial de la información genética

Otro elemento clave del asesoramiento genético es la valoración de aspectos psicosociales de la persona que pide la información. 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. Un gran malestar emocional puede dificultar el proceso de información.

Si se sospecha una dificultad en la toma de decisiones o en el afrontamiento de información, debe ofrecerse una valoración psicológica por un especialista.

Las motivaciones para solicitar asesoramiento genético y la percepción del riesgo de cáncer son factores que influyen en la utilización de la información genética.⁵

Las motivaciones para buscar asesoramiento genético están determinadas por las siguientes variables:⁶

- Estado de la enfermedad: la demanda de asesoramiento genético en las personas con diagnóstico previo es alta, lo cual refleja su fuerte motivación para ayudar a los miembros de su familia no afectados, así como para recibir información que aclare el riesgo de sus hijos o hermanos, y sobre las causas del cáncer y las medidas preventivas en su propio caso.
- Antecedentes familiares de cáncer: a mayor número de familiares con cáncer, mayor probabilidad de iniciar el proceso.
- Factores psicológicos: ansiedad, preocupación, temor o estrés ante la 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 asesoramiento genético.
- La posibilidad de tener acceso a nuevos tratamientos, si son personas diagnosticadas de cáncer y con enfermedad activa.

Las personas buscan obtener alivio a su ansiedad relacionada con el cáncer y sentirse seguras tanto en lo que respecta a sí mismas como a sus hijos, hermanos y otros familiares. El asesoramiento genético tiene como beneficio principal obtener certidumbre, ser capaces de estimar su riesgo de desarrollar cáncer y adoptar medidas de prevención y detección precoces, así como ayudar a otros familiares.⁷

Sin embargo, de manera contradictoria, la información que proporciona es incierta y probabilística, y se relaciona con un cambio en la

condición de salud, desde el estado previo de salud hasta la enfermedad e incluso la muerte. La sensación de pérdida de control puede ser importante y llevar a sentimientos de desesperanza e impotencia,⁸ puede influir en el autoconcepto y la autoestima, y tener implicaciones en el propio sujeto y en la familia.⁹ Es importante considerar que la mayoría de las familias de alto riesgo muchas veces ya han experimentado una gran carga de diagnósticos de cáncer y a veces de muerte.

Algunos autores sugieren que la información del test genético puede proporcionar beneficios considerables, pero también puede generar estrés psicológico y malestar, ya que revela información sobre el riesgo de desarrollar cáncer.¹⁰ Teniendo en cuenta el resultado del estudio genético, la mayoría de los estudios indican que las personas que obtienen un resultado negativo experimentan beneficios, mientras que no parece que haya efectos adversos en los que reciben un resultado positivo.¹¹

Percepción del riesgo

El concepto de riesgo se utiliza habitualmente en oncología. Se habla de riesgo de recaída de un cáncer o de riesgo de desarrollar cáncer si la persona tiene una mutación genética. ¿Pero significa lo mismo el concepto de riesgo para los pacientes que para los profesionales? ¿Qué se entiende por riesgo? Si los profesionales hablamos de riesgo, ¿qué entienden los pacientes?

En muchas ocasiones, en relación al cáncer, el riesgo es sinónimo o se asocia a incertidumbre, miedo, sufrimiento y amenaza.¹² Es importante dar al concepto su significado de probabilidad. Uno de los objetivos del consejo genético es que el individuo sea capaz de adecuar su percepción de riesgo al riesgo real estimado. El reto está en su comunicación.¹³ Es un concepto incluso difícil de expresar y cuantificar por los pacientes. En un estudio que comparaba la expresión de la percepción del riesgo de cáncer de tres maneras distintas (porcentaje, escala categórica, comparación con otros individuos de la misma edad)

no hubo coincidencia en la expresión entre las diferentes medidas. 14

La percepción del riesgo de cáncer que un individuo tenga puede ser un factor importante que determine sus decisiones sobre la adherencia a las recomendaciones de prevención o reducción del riesgo de cáncer.

La percepción del riesgo está determinada por:

- Las características personales y los antecedentes familiares de cáncer, en especial cuando ha habido muchos diagnósticos.
- La presencia de acontecimientos estresores personales o familiares.
- Elevados grados de ansiedad, que amplifican los hechos amenazantes.
- Creencias previas.
- Información en los medios públicos.
- Variables de personalidad, como el optimismo, la autoestima o los estilos de afrontamiento.

Conclusiones

La identificación de los individuos en riesgo y la valoración de sus motivaciones, la percepción subjetiva del riesgo y el impacto psicológico, son elementos indispensables en el proceso de consejo genético. La educación es la base del proceso, e incluye conceptos como la etiología del cáncer, los factores de riesgo, conceptos básicos de genética, patrones de herencia, factores hereditarios y el significado de los síndromes de predisposición hereditaria. La valoración y la búsqueda de nuevos modelos y estrategias educativas es uno de los retos que las enfermeras tenemos en este ámbito. El obietivo principal del conseio genético es identificar a las personas y familias en riesgo, ayudarlas a afrontar el impacto psicológico, médico y social que supone la información, y asesorarlas en las medidas de prevención y detección precoces con el fin de disminuir la incidencia y aumentar la supervivencia del cáncer. La enfermera oncológica formada en consejo genético tiene las habilidades y actitudes necesarias para responder a esta necesidad y ofrecer cuidados especializados a la cada vez mayor demanda de consejo genético.

Bibliografía

- Balmaña J, Mensa I. El consejo genético como proceso. En: Alonso A, Benavides MM, Blanco I, Brunet J, García-Foncillas J, Mayordomo JI, et al., editores. Cáncer hereditario. Madrid: Sociedad Española de Oncología Médica; 2006. pp. 233-46. Disponible en: www.institu toroche.es/web/pdf/librol.pdf
- Biesecker BB, Peters KF. Process studies in genetic counseling: peering into the box. Am J Med Genetics. 2001;106:191-8.
- 3. American Society of Human Genetics. Genetic counseling. Am J Hum Gen. 1975;27:240-2.
- Bennet RL, Steinhaus KA, Uhrich SB, O'Sullivan CK, Resta RG, Lochner-Doyle, et al. Recommendations for standardized human pedigree nomenclature. Pedigree Standardization Task Force of The National Society of Genetic Counselors. Am J Hum Gen. 1995;56:745-52.
- 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;13:83-114.
- Meiser B. Psychological impact of genetic testing for cancer susceptibility: an update of the literature. Psychooncology. 2005;14:1060-74.

- Bleiker EMA, Hahn EE, Aaronson NK. Psychological issues in cancer genetics. Acta Oncol. 2003;42:276-86.
- Butow N, Lobb E, Meiser B, Barrat A, Tucker K. Psychological outcomes and risk perception after genetic testing and counseling in breast cancer: a systematic review. Med J Austr. 2003;178:77-81.
- Croyle RT, Smith KR, Botkin JR, Baty B, Nash J. Psychological responses to BRCA1 mutation testing. Preliminary findings. Health Psychology. 1997;16:63-72.
- Meiser B, Julian-Reyner C, Biesecker BB, Esplen MJ, Vodermaier A, Tibben A. International perspectives on genetic counseling and testing for breast cancer risk. Breast Disease. 2007;27:109-25.
- 11. Junyent N, Mensa I, Fortuny D, Balmaña J. Implicación clínica y psicosocial a medio plazo del estudio genético en síndromes de predisposición hereditaria al cáncer. En preparación.
- González JL, Moreno V, Fernández E, Izquierdo A. Probabilidad de desarrollar y morir por cáncer. Med Clin. 2005;124:411-4.
- Lipkus IM, Klein WM, Rimer BK. Communicating breast cancer risks to women using different formats. Cancer Epidemiol Biomark. 2001;10:895-8.
- 14. Bjorvatn C, Eide GE, Hanestad BR, Oyen N, Berglung G. Risk perception, worry and satisfaction related to genetic counseling for hereditary cancer. J Gen Coun. 2007;16:211-21.

DISCUSIÓN

- **P. Calvo:** ¿Cuál es tu aportación como enfermera al equipo de consejo genético?
- N. GADEA: Las aportaciones más importantes de enfermería en las unidades de consejo genético son la educación sanitaria y la relación con el paciente. En primer lugar, realizamos una labor constante de educación sanitaria en cuanto a estilos de vida. Indagamos en el estilo de vida del paciente de manera muy detallada y luego impartimos la educación sanitaria adaptada a ese estilo de vida. En segundo lugar, la relación terapéutica con los pacientes es más inherente a enfermería porque nos acercamos a ellos y nos ven de una manera distinta. como un traductor de
- lo que los médicos les han contado en un tiempo reducido. Desde enfermería les podemos explicar y clarificar muchos conceptos. Afortunadamente, en consejo genético disponemos de tiempo, ya que una primera visita de consejo genético puede durar una hora y media. Además, también involucramos a la familia del paciente y ofrecemos la posibilidad de hacer consultas generales, con toda la familia a la vez.
- R. Bayés: Quisiera compartir una experiencia personal acerca del consejo genético. Hace unos años, una alumna de doctorado, que era psicóloga y enfermera, me pidió que fuera el tutor de su trabajo de doctorado

sobre consejo genético en la enfermedad oncológica. Personalmente no lo tenía claro, porque mi idea, y la de mucha gente, era que una vez hecho el consejo genético no se podía hacer prácticamente nada para prevenir el cáncer. El iefe del servicio consintió en organizar una reunión con siete muieres que se habían sometido a consejo genético y que sabían que tenían los genes predisponentes a padecer cáncer; algunas de ellas va estaban mastectomizadas. En dicha reunión pregunté a las muieres qué sentían y opinaban, y qué aconsejarían acerca del conseio genético. Inmediatamente entraron en discusión v al final de la reunión lo tuve muy claro: todas volverían a someterse al consejo genético, porque éste había aumentado su percepción de control sobre la enfermedad

N. GADEA: La mayoría de los artículos publicados concluye que las personas que reciben un resultado positivo en los genes BRCA1 y BRCA2 (breast cancer 1 y 2) no ven alterado su bienestar, sino que se reduce su ansiedad porque va saben qué les ocurrirá. Creo que es importante tener estudios a largo plazo para averiguar cómo están los pacientes 3. 4 o 5 años después de su diagnóstico. En este sentido, hay un estudio finlandés que concluve que la ansiedad desaparece 7 años después de la realización del consejo genético y la obtención del diagnóstico, y sin signos de depresión. Además, ahora hay escalas validadas específicas para la población que se somete a consejo genético en cáncer, como la escala MICRA (Multidimensional Impact of Cancer Risk Assessment, de Cella y cols.), que creo que nos van a dar información muy buena. Lo que es cierto es que la percepción de las personas que estamos en las unidades, aunque sesgada, es que hay que trabajar mucho con las pacientes, porque tienen que tomar decisiones difíciles, como mastectomías preventivas. Las pacientes han de tener el control: nosotros les damos los instrumentos, pero son ellas las que deciden y lo hacen teniendo un soporte, que somos nosotros.

- A. Puvol: Quería preguntar acerca de la confidencialidad de los datos y de la información. Supongamos que pido consejo genético porque mi padre o mi abuelo han tenido problemas, y me dais un diagnóstico que incluye también a mis hermanos y hermanas. El resultado es que tenemos una probabilidad muy alta de padecer la enfermedad. ¿Cómo funciona la confidencialidad? ¿Se informa también a los hermanos?
- N. GADEA: La confidencialidad es total. Tú nos das información de terceras personas (de tus hermanos) porque la necesitamos para hacer tu valoración del riesgo, porque es necesaria la información familiar. Si el resultado es que tienes una alta probabilidad de padecer cáncer, a tus hermanos no se les dice nada. Este aspecto está muy claro en la Ley de Protección de Datos, de mayo de 2007. Sólo recibe la información la persona que viene a someterse al consejo genético. Por otro lado, en el consentimiento informado cabe la posibilidad de que la información la reciba otra persona, que hay que especificar. En cuanto a la transmisión de los resultados del consejo genético, eres tú el encargado, si quieres, de transmitirlos a tus familiares. Retomando el tema de los antecedentes familiares, en Estados Unidos hav quien propone que quien tenga dinero o su seguro lo pague pueda hacerse un estudio de BRCA, igual que se está empezando a hacer en España. No se tienen en cuenta los antecedentes familiares y simplemente se hace un estudio del DNA en el cual nadie te explica qué significan los resultados. Está claro que este tipo de procedimientos son ilegales y antiéticos.
- A. Puvol: ¿Y si descubres que mi padre, que murió de cáncer, no es mi padre, me lo dirías?
- N. GADEA: Nosotros no descubriremos expresamente si es tu padre o no. Gracias a las leyes de Mendel, todos tenemos dos copias del mismo gen. Si en una misma familia los tres hermanos tienen una mutación en una

de las copias del gen BRCA y ninguno de los padres tiene dicha mutación, algo ha pasado. Si esta mutación sólo la tiene uno de los hermanos, podríamos decir que es una mutación *de novo*, pero si aparece en los tres hermanos de una misma generación, pero en

ninguno de los padres, ésta ha tenido que venir de algún lado. Y aquí sí hay un problema importante, pero afortunadamente aún no nos hemos encontrado con ningún caso así. Pero es cierto que éste es un tema que se debate en los foros de ética.