



Universitat
Internacional
de Catalunya

ESTADO EMOCIONAL Y CREENCIAS DE SALUD EN
PERSONAS CON AGREGACIÓN FAMILIAR AL CÁNCER
DE MAMA QUE RECIBEN CONSEJO GENÉTICO



Esther Cabrera Torres
Tesis Doctoral, Marzo 2008



**ESTADO EMOCIONAL Y CREENCIAS DE SALUD EN PERSONAS CON AGREGACIÓN
FAMILIAR AL CÁNCER DE MAMA QUE RECIBEN CONSEJO GENÉTICO**

Departamento de Medicina. Facultad de Ciencias de la Salud.
Programa de Doctorado para profesionales en Atención Primaria.

Universitat Internacional de Catalunya

Tesis Doctoral, Marzo 2008

ESTHER CABRERA TORRES

DIRECTORES:

Dra. Adelaida Zabalegui Yarnoz

Dr. Ignacio Blanco Guillermo



Universitat
Internacional
de Catalunya

Campus Barcelona

Immaculada 22, 08017 Barcelona
Tel. 93 254 18 00 Fax 93 254 18 50

Campus Sant Cugat

Josep Trueta s/n, 08195 Sant Cugat del Vallès
Tel. 93 504 20 00 Fax 93 504 20 01

DIRECTORES DE TESIS

Dra. Adelaida Zabalegui Yárnoz, Directora de Enfermería de la Universitat Internacional de Catalunya

Dr. Ignacio Blanco Guillermo, Coordinador de la Unidad de Consejo Genético del Servicio de Prevención y control del Cáncer del Institut Català de Oncologia.

CERTIFICAN

Que la tesis *“Estado emocional y creencias de salud en personas con agregación familiar al cáncer de mama que reciben Consejo Genético”*, presentada por la Sra. Esther Cabrera Torres, para acceder al grado de Doctor, ha estado realizada bajo nuestra dirección y es apta para su defensa pública.

Dra. Adelaida Zabalegui

Dr. Ignacio Blanco

Sant Cugat, 29 de febrero de 2008

A mis padres, Fernando y Esther, por esos años de sacrificio, por todas las oportunidades que me dieron, por su cariño...por todo lo que me ha permitido llegar hasta aquí.

AGRADECIMIENTOS

Durante estos años de trabajo son muchas las personas que me han ayudado de una manera u otra a realizar esta tesis, y a todos ellos me gustaría mostrales en estas líneas, mi agradecimiento.

En primer lugar dar las gracias a mis directores de tesis la Dra. Adela Zabalegui y el Dr. Ignacio Blanco por su valioso asesoramiento, por su apoyo, su confianza en mí y por su insistencia en perseguir el rigor y la calidad científica en esta investigación.

Mi sincero agradecimiento también a la Universitat Internacional de Catalunya principalmente al Dr. Argemí, rector y además director de este programa de doctorado. Gracias por su siempre manifiesta confianza en mí. Gracias por entender nuestra profesión y perseguir con nosotras el empeño de obtener un doctorado.

Gracias a la Dra. Mercè Peris, Jefe del Servicio de Prevención y Control del Cáncer del Institut Català d'Oncologia, por permitirme realizar este estudio, por su buena disposición y valiosa colaboración.

A los profesionales de la Unidad de Consejo Genético del Institut Català d' Oncologia; a Carmen Yagüe, a la Dra. Gemma Llorca, a Olga Larraz y Meritxell José por su participación y colaboración en el seguimiento de este estudio.

A Lluçia Benito por su infinita paciencia en el asesoramiento estadístico.

Gracias a mis compañeros de la Universidad y también amigos; a Albert Gallart por su apoyo durante este duro y apasionante tiempo compartido, a Lola Bardallo por su empatía y comprensión, a Encarna Rodríguez y Montse Navarro por su paciencia y horas de escucha, a Dolors, Gemma, Asun, Queralt, Montse, Isabel, Pilar, María, Nuria, Marian, Mayte, Nati, Carles, Albert, Carol, Andrés y tantos otros que siempre se han interesado por el desarrollo de esta tesis y mi ánimo en cada momento.

Mi más sincero agradecimiento a todos los hombres y mujeres que han participado en este estudio. Por aceptar formar parte, por continuar con nosotros durante meses, por confiar en que la investigación puede ayudar a mejorar el abordaje del cáncer de mama. A todas esas familias...muchas gracias.

Gracias también a mi familia, mis padres, mis hermanas Beatriz, Piluca, Güisi, y Natalia, a mis cuñados, a Yolanda, a Juan, a mis amigos, por su paciencia en torno a la interminable “tesis”, por su apoyo emocional y en muchas ocasiones logístico.

A mis padres políticos Paquita y Lorenzo por estar siempre cuando los he necesitado, por su ayuda incondicional en tantos y tantos momentos.

Finalmente mi más profundo agradecimiento a mi marido Ignacio y a mis hijas Andrea y Helena, gran parte de esta tesis les pertenece, por todo el tiempo que les he quitado. Os quiero mucho. Gracias a los tres de corazón.

Premia de Mar, 16 de febrero del 2008

ABREVIATURAS

CM	Cáncer de mama
<i>BRCA1</i>	Breast cancer gen 1
<i>BRCA2</i>	Breast cancer gen 2
CMH	Cáncer de mama hereditario
CMOH	Cáncer de mama y ovario hereditario
UCG	Unidad consejo genético
ADN	Ácido desoxirribonucleico
PC	Preocupación por el cáncer
SEOM	Sociedad Española de Oncología Médica
ESCA	Encuesta de Salud de Catalunya
EQ-5D	Cuestionario EUROQUOL 5 dimensiones
BDIE	Base de datos para la investigación en enfermería
ENFISPO	Base de datos; enfermería, fisioterapia, enfermería. Universidad Complutense de Madrid
BIREME	Centro Latinoamericano y del Caribe de Información en Ciencias de la Salud
TESEO	Base de datos de tesis doctorales
CancerLit	Base de datos. <i>Cancer literature</i>
PsychINFO	Base de datos. <i>American Psychological Association</i>
EMBASE	Base de datos. <i>Biomedical database.</i>
CINAHL	Base de datos de enfermería. <i>Cumulative Index to Nursing & Allied Health Literature</i>
RIES	<i>Revised Impact of Events Scale</i>
WIS	<i>Worry Interference Scale</i>
EE.UU.	Estados Unidos
TACS	<i>Thoughts About Cancer Scale</i>
CWS	<i>Cancer Worry Scale</i>
STAI	<i>State-Trait Anxiety Inventory</i>
CG	Consejo Genético
UHCF	Unidad hospitalaria de cáncer familiar

ICO	<i>Institut Català d' Oncologia</i>
UCG-HDiR	Unidad de Consejo Genético. Hospital Duran i Reynals
AP	Atención primaria
MCS	Modelo de Creencias de Salud
HBM	<i>Health Belief Model</i>
EPC	Escala de preocupación por el cáncer
FIS	Fondo de Investigación sanitaria
O	Observación
I	Intervención
T1	Tiempo 1
T2	Tiempo 2
D.E.	Desviación estandard
HAD	Escala Hospitalaria de Ansiedad y Depresión
CVRS	Calidad de vida relacionada con la salud
EVA	Escala visual analógica
ID	Número de identificación
SPSS	<i>Statistical Package for the Social Sciences</i>
ANOVA	Análisis de la varianza

ÍNDICE

INDICE GENERAL

RESUMEN	5
1. INTRODUCCIÓN	
1.1 CÁNCER DE MAMA.....	9
Etiopatogenia. Epidemiología. Atención oncológica	9
Prevención	12
El cáncer de mama hereditario	15
1.2 ASPECTOS EMOCIONALES RELACIONADOS CON EL CÁNCER DE MAMA HEREDITARIO	21
Concepto de preocupación por el cáncer.....	22
<i>Preocupación por el cáncer en el contexto del cáncer familiar</i>	
<i>Preocupación por el cáncer de mama en el contexto español</i>	
<i>Comportamientos preventivos y calidad de vida en relación a la preocupación por el cáncer de mama hereditario</i>	
<i>Escalas relacionadas con la preocupación por el cáncer. Cancer Worry Scale (CWS).</i>	
Percepción del riesgo	38
Ansiedad y distrés ante el riesgo familiar-personal de cáncer de mama	39
1.3 CONSEJO GENÉTICO EN EL CÁNCER DE MAMA HEREDITARIO.....	42
Consejo genético como proceso de comunicación. Aspectos cognitivos.....	44
Impacto emocional individual y familiar de la intervención	46
Identificación genes BRCA1 y BRCA2, beneficios, riesgos y limitaciones del estudio genético.	48
Consejo genético en nuestro entorno.....	52
1.4 MARCO CONCEPTUAL. EL MODELO DE CREENCIAS DE SALUD EN LA PREVENCIÓN DEL CÁNCER DE MAMA.....	56
Modelo de Creencias de Salud.....	57
Modelo conceptual propuesto para este estudio	61

2. HIPÓTESIS Y OBJETIVOS

FASE I. Traducción, retrotraducción y validación en el contexto cultural español de la <i>Cancer Worry Scale (CWS)</i>	65
FASE II. Estudio pre y post intervención de consejo genético en relación al estado emocional y creencias de salud en personas con agregación familiar al cáncer de mama.....	66

3. METODOLOGÍA

3.1 FASE I. TRADUCCIÓN, RETROTRADUCCIÓN Y VALIDACIÓN EN EL CONTEXTO CULTURAL ESPAÑOL DE LA ESCALA <i>CANCER WORRY SCALE (CWS)</i>	69
Adaptación transcultural y validación de un instrumento de evaluación en lengua inglesa	69
Traducción, retrotraducción y pretest de la escala de preocupación por el cáncer (EPC)	69
Proceso de validación de la EPC	72
Aspectos éticos de la investigación.....	74
3.2 FASE II. ESTUDIO PRE Y POST INTERVENCIÓN DE CONSEJO GENÉTICO EN RELACIÓN AL ESTADO EMOCIONAL Y CREENCIAS DE SALUD EN PERSONAS CON AGREGACIÓN FAMILIAR AL CÁNCER DE MAMA.....	75
Diseño y cronograma	75
Población y muestra.....	77
Variables de estudio.....	78
Instrumentos de medida.....	82
Procedimiento para la recogida de datos.....	85
Análisis de datos	87
Aspectos éticos de la investigación.....	90
Limitaciones del estudio	90

4. RESULTADOS

4.1 FASE I. TRADUCCIÓN, RETROTRADUCCIÓN Y VALIDACIÓN EN EL CONTEXTO CULTURAL ESPAÑOL DE LA ESCALA <i>CANCER WORRY SCALE (CWS)</i>	96
---	----

Resultados de la adaptación cultural.	96
Propiedades psicométricas de la EPC.....	97
<i>Validez</i>	
<i>Fiabilidad</i>	
4.2 FASE II. ESTUDIO PRE Y POST INTERVENCIÓN DE CONSEJO GENÉTICO EN RELACIÓN AL ESTADO EMOCIONAL Y CREENCIAS DE SALUD EN PERSONAS CON AGREGACIÓN FAMILIAR AL CÁNCER DE MAMA.....	102
Resultados del análisis descriptivo univariante del estudio antes de la intervención	102
Resultados del análisis descriptivo del estudio antes de la intervención.....	115
Resultados del análisis de las medidas repetidas post- intervención.....	122
Resultados de la submuestra con resultados del estudio genético.....	138
 5. DISCUSIÓN	
FASE I del estudio.....	147
FASE II del estudio	151
 6. CONCLUSIONES	179
 BIBLIOGRAFÍA	183
 ANEXOS	

ANEXOS

1. Documentos del Institut Català d'Oncologia (ICO)
 - Dirección de Enfermería del ICO
 - Dirección del Servicio de Prevención y Control del Cáncer
2. Documentos de la Universitat Internacional de Catalunya
 - Comité de Ética
 - Comité de Investigación
3. Documentos entregados a los sujetos de investigación
 - Tarjeta de participación
 - Consentimiento Informado
 - Instrumentos de medida
 - Cuestionario de conocimientos
 - Escala de Preocupación por el Cáncer (EPC)
 - Escala Hospitalaria de Ansiedad –Depresión (HAD)
 - Cuestionario de calidad de vida EuroQol
 - Modelo de Creencias de Salud
 - Datos sociodemográficos
 - Cartas recordatorio
4. Cancer Worry Scale (CWS)
5. Test de evaluación de la traducción de la CWS
6. Aprobación proyecto Fondo Investigaciones Sanitarias (FIS)
7. Certificados y permisos
 - Grupo EuroQol
 - Autora CWS. Dr. Lerman
8. *Oncoguía del consell i assessorament genètics en el càncer hereditari*
 - Algorisme 1. Consell genètic en el càncer*
 - Algorisme 8. Diagnòstic genètic del CMOH*
 - Algorisme 9. Seguiment del CMOH*
9. Póster presentado en el International Psycho-Oncology Society (IPOS)

INDICE DE TABLAS Y FIGURAS

- Tabla 1.** Factores relacionados con el Cáncer de Mama
- Tabla 2.** Prevención secundaria del Cáncer de Mama según el riesgo.
- Tabla 3.** Genes de susceptibilidad al cáncer de Mama
- Tabla 4.** Criterios para la identificación de familias con alto riesgo de cáncer de mama / ovario hereditario
- Tabla 5.** Criterios para la identificación de familias con moderado riesgo de cáncer de mama / ovario hereditario
- Tabla 6.** Estudios que muestran relación entre la preocupación por el cáncer (PC) y los comportamientos preventivos en cáncer de mama.
- Tabla 7.** Estrategias de medida de la preocupación por el cáncer
- Tabla 8.** Escalas que miden la preocupación por el cáncer de mama.
- Tabla 9.** Objetivos básicos adquiridos después del CG
- Tabla 10.** Elementos que debe incluir el proceso de consentimiento informado en CG
- Tabla 11.** Estructura asistencial en Cataluña respecto al CMH
- Tabla 12.** Plan de trabajo de la tesis
- Tabla 13.** Contenidos básicos impartidos en el Consejo Genético de la UCG (ICO)
- Tabla 14.** Datos sociodemográficos de la muestra utilizada para la validación de la EPC.
- Tabla 15.** Matriz factorial de la EPC
- Tabla 16.** Correlación entre los diferentes ítems de la EPC en T1 y T2
- Tabla 17.** Propiedades psicométricas de la EPC y la CWS
- Tabla 18.** Características de la muestra
- Tabla 19.** Frecuencia de respuestas (%) por ítem de la EPC antes de la intervención
- Tabla 20.** Puntuaciones obtenidas del HAD
- Tabla 21.** Experto que realizó el cálculo del riesgo
- Tabla 22.** Conocimiento sobre el CMH según nivel de estudios
- Tabla 23.** Variable dependiente Ansiedad / Depresión
- Tabla 24.** Frecuencia de respuestas en las tres medidas
- Tabla 25.** Variaciones significativas del nivel de conocimientos en las tres medidas
- Tabla 26.** Preocupación por el cáncer pre y post- intervención
- Tabla 27.** Puntuaciones de la EPC según el riesgo estimado

- Tabla 28.** Variaciones significativas del nivel de preocupación en las tres medidas
- Tabla 29.** Variación de los niveles de Preocupación por el Cáncer según el riesgo percibido antes de la intervención
- Tabla 30.** Niveles de ansiedad y depresión pre y post- intervención
- Tabla 31.** Cambios en los niveles de ansiedad en las tres observaciones según el riesgo estimado
- Tabla 32.** Frecuencias según la percepción del riesgo en las 3 observaciones
- Tabla 33.** MCS 7. *“Si me hago un estudio genético me podrán diagnosticar el CM*
- Tabla 34.** Índice calidad de vida pre y post- intervención
- Tabla 35.** Frecuencia de respuestas (%) por dimensión del EuroQol-5D en las tres medidas
- Tabla 36.** Medias del Euroqol
- Tabla 37.** Puntuaciones de la EPC en la submuestra según riesgo estimado
- Tabla 38.** Puntuaciones de la EPC de la submuestra en la post-intervención- 2
- Tabla 39.** Porcentaje de respuestas en las preguntas del MCS en las tres observaciones del subgrupo con resultados del estudio genético
- Tabla 40.** Variables emocionales según el riesgo estimado en cada medida temporal
- Tabla 41.** Cambios identificados en las variables emocionales del estudio después de la intervención

FIGURAS

- Figura 1.** Clasificación y frecuencia del Cáncer de Mama
- Figura 2.** Tendencia de la incidencia al cáncer en Cataluña
- Figura 3.** Tendencia de la mortalidad por cáncer en Cataluña
- Figura 4.** Genograma de una familia con CMH
- Figura 5.** Variables del Modelo de Creencias de Salud en CM
- Figura 6.** Diagrama del modelo de estudio pre-intervención de consejo genético en cáncer
- Figura 7.** Diagrama del modelo de estudio post-intervención de consejo genético en cáncer
- Figura 8.** Descripción del proceso de adaptación cultural de la CWS vs EPC
- Figura 9.** Algoritmo del proceso de Consejo Genético en la UCG (ICO)
- Figura 10.** Seguimiento del estudio observacional
- Figura 11.** ¿Quién le ha hablado de la existencia de genes de predisposición al CM?
- Figura 12.** Expectativas de la visita de CG
- Figura 13.** Puntuación total de conocimientos sobre el CMH
- Figura 14.** Grado de acierto en preguntas sobre el CMH.
- Figura 15.** Valores de ansiedad/ depresión encontrados en la muestra
- Figura 16.** Riesgo estimado a padecer CM
- Figura 17.** Percepción de riesgo subjetiva a padecer CM en las tres preguntas formuladas
- Figura 18.** Clasificación del riesgo percibido a padecer CM pre-intervención
- Figura 19.** Motivos por los que NO se realizaría el estudio genético.
- Figura 20.** Grado de preocupación por el cáncer y puntuación de la EPC
- Figura 21.** Puntuaciones medias de la EPC respecto al nivel de estudios
- Figura 22.** Correlación entre el HAD (ansiedad y depresión) y preocupación por el cáncer
- Figura 23.** Riesgo percibido y preocupación por el cáncer.
- Figura 24.** Percepción del riesgo a padecer CM
- Figura 25.** Media de conocimientos en las tres observaciones (n=150).
- Figura 26.** Cambios en los niveles de preocupación por el cáncer en el tiempo
- Figura 27.** Niveles de preocupación según el riesgo

- Figura 28.** Cambios en los niveles de preocupación según el riesgo percibido
- Figura 29.** Percepción del riesgo en las tres observaciones
- Figura 30.** Beneficios del estudio genético en las tres observaciones
- Figura 31.** Barreras del estudio genético en las tres observaciones
- Figura 32.** Riesgo percibido por la submuestra después del resultado del test
- Figura 33.** Modelo de Creencias de Salud en personas con sospecha de cáncer de mama hereditario después del Consejo Genético

Resumen

Durante el año 2006, se produjeron 1.703.000 defunciones a causa del cáncer en Europa. El cáncer más frecuente fue el de mama, siendo el 13,5% de todos los casos de neoplasias. Sin embargo en España, los pacientes diagnosticados con cáncer de mama presentan mayor supervivencia que otros tipos tumorales; 94% al año, 84% a los 3 años y 78% a los 5 años. La mejora de la supervivencia es uno de los indicadores más importantes de la eficacia del sistema asistencial en la lucha contra el cáncer y también de la eficacia de los programas de cribado. Entre un 5% y un 10% de los cánceres de mama son hereditarios, los genes que se asocian a síndromes de predisposición genética al cáncer de mama son el *BRCA1* y *BRCA2*, aunque se sospecha que puede haber otros todavía no identificados. Cuando se sospecha la alteración de estos genes en una familia, se puede identificar a las personas portadoras de una mutación genética que les predispone a padecer cáncer de mama. De este modo se pueden establecer estrategias preventivas específicas, de vigilancia y seguimiento; además, en ocasiones estará indicado realizar el estudio genético. El proceso de asesoramiento genético es un proceso de comunicación no directivo que tiene como objetivo atender las necesidades e inquietudes de las personas o familias con sospecha de predisposición hereditaria e informarles de su riesgo a padecer la enfermedad. La literatura identifica factores emocionales como la preocupación hacia la enfermedad, la percepción del riesgo y la ansiedad asociados a la intervención de Consejo Genético. Asimismo se prevee que la información que se ofrece en una intervención de Consejo Genético puede mejorar los conocimientos acerca del cáncer de mama y las medidas preventivas dirigidas a la detección precoz de la enfermedad.

Este estudio explora la eficacia de una intervención de Consejo Genético en relación a los factores emocionales y creencias de salud de las personas con agregación familiar al cáncer de mama en una Unidad de Consejo Genético (UCG) española.

Metodología: No existe ninguna escala validada en español que mida la preocupación a padecer cáncer a lo largo de la vida. Por este motivo el estudio se dividió en dos fases. La primera fase consistió en una traducción, retrotraducción y validación al castellano de la escala inglesa de preocupación por el cáncer Cancer Worry Scale (CWS) desarrollada por Lerman (1991). En la segunda fase se realizó un estudio pre y post intervención con una muestra de 212 sujetos que acudieron a la UCG del Institut Català d'Oncologia de Barcelona. Como variables dependientes se estudiaron la preocupación por el cáncer, percepción del riesgo, ansiedad/ depresión, variables sociodemográficas, conocimientos sobre el cáncer de mama hereditario, calidad de vida y creencias de salud. Las observaciones se realizaron en tres momentos; la primera antes de la intervención y las posteriores un mes después de la intervención y a los seis meses. La variable independiente, la intervención de Consejo Genético, fue estandarizada y controlada durante el tiempo que duró el estudio. Un total de 152 sujetos cumplimentaron los cuestionarios en las tres ocasiones. Durante el periodo que duró el estudio a 34 personas

se les realizó el estudio genético, 28 de ellas obtuvieron el resultado antes de la última observación.

Resultados: La Escala de Preocupación por el Cáncer (EPC) es la versión española de la CWS, consta de 6 preguntas con un rango de puntuación que oscila de 6 (mínima preocupación) a 24 (máxima preocupación). La escala tiene unas buenas propiedades psicométricas: el análisis de la validez de contenido demostró que la EPC era conceptualmente equivalente a la escala original. El análisis factorial mostró un solo factor que explicaba el 53,07% de la varianza lo que confirmó una única dimensión de la escala. La EPC presentó una buena fiabilidad test-retest con una correlación significativa que confirmó su estabilidad temporal ($r= 0,75$; $p<0,001$). El coeficiente alfa de Cronbach fue de 0,82 para el conjunto de la escala mostrando una buena consistencia interna.

Las personas ($N=212$) que acudieron a la UCG, en la primera observación pre-intervención se evidenció que tenían un nivel medio de conocimientos, la media de preocupación por el cáncer fue de 11,45 (D.E.:3,1), y presentaron niveles bajos de ansiedad (HAD=7,6) y depresión (HAD=3,3). Un total de 123 personas fueron clasificadas con riesgo alto de padecer cáncer de mama pero sólo 42 de ellos percibieron su riesgo alto, es decir un 49% infraestimó su riesgo. Tras la intervención de Consejo Genético el nivel de conocimientos aumentó significativamente, en los sujetos identificados con riesgo bajo y en personas con edades superiores a cincuenta y cuatro años, el aumento fue discreto. Las medias de la EPC disminuyeron después de la intervención: 10,79 (D.E.:3,2) y 10,74 (D.E.:3,4) en todos los grupos de riesgo. No existieron cambios significativos en la percepción del riesgo ni en la calidad de vida en ninguna de las dos observaciones post-intervención. Además, 28 sujetos recibieron el resultado del test genético. De ellos, los que resultaron ser portadores de la mutación genética no aumentaron significativamente su preocupación por el cáncer ni su ansiedad. Sin embargo, las personas que obtuvieron un resultado negativo del test sí que disminuyeron sus niveles de preocupación en la última observación.

Conclusiones: La intervención de Consejo Genético mejora el conocimiento acerca del cáncer de mama hereditario y disminuye la preocupación por el cáncer sin aumentar la ansiedad ni modificar la calidad de vida de las personas durante el proceso de asesoramiento. Esta intervención no ajusta significativamente la percepción del riesgo subjetiva a padecer cáncer.

A partir de este estudio se dispone de una escala, la EPC, en lengua castellana, válida y fiable para evaluar el concepto de preocupación por el cáncer.

Palabras clave: preocupación cáncer, consejo genético, cáncer de mama hereditario, creencias de salud, percepción riesgo.

1. INTRODUCCIÓN

1.1 EL CÁNCER DE MAMA

Etiopatogenia, epidemiología y atención oncológica

El cáncer es un conjunto de trastornos que comparten la característica común de un crecimiento celular incontrolado que origina una masa de células denominada neoplasia o tumor. En el transcurso de nuestra vida, la mayoría de nuestras células continúan creciendo y diferenciándose sin embargo en algunas ocasiones algunas de estas células pierden su capacidad de respuesta adecuada a las señales ambientales o internas y no se diferencian, continúan dividiéndose sin limitaciones. Las células descendientes se convierten en precursoras de las neoplasias, capaces en fases posteriores de evolucionar en un cáncer metastático e invasivo. A nivel celular el cáncer es intrínsecamente genético. Sin embargo, gran número de factores ambientales son elementos carcinogénicos y pueden modificar la frecuencia y las consecuencias de estas mutaciones. La comparación de diferentes poblaciones con estilos y hábitos diferentes de vida corrobora la idea de que existe una relación muy estrecha entre cáncer genético y el ambiente. Esta relación determina en gran medida nuestros abordajes terapéuticos. En la valoración del riesgo que puedan tener las personas a padecer cáncer se debe contemplar el entorno en el que viven y su interacción con el medio ambiente (Jorde , Carey, Bamshad, White, 2006).

Los sucesos genéticos constituyen la base principal de la carcinogénesis y la mayoría de estos sucesos se producen durante la vida del individuo, en sus tejidos somáticos y por lo que no se transmiten a generaciones futuras. Estas mutaciones somáticas aparecen en tejidos no germinales, que no participan en la creación de un nuevo ser, por lo tanto no son mutaciones que se transmiten a la siguiente generación y en estos casos el cáncer no es hereditario. Este es el caso de la mayoría de los tipos de cáncer (90-95%), por lo que el cáncer hereditario se considera esporádico.

Sin embargo, si durante el proceso de gametogénesis aparece una mutación genética en uno de los genes implicados en la aparición del cáncer, el individuo no presenta cáncer ni predisposición hereditaria al cáncer pero el ser que se forme a partir de la célula germinal portadora de la mutación genética, presentará esta alteración en todas las células de su organismo. En este caso presentará una predisposición hereditaria al cáncer, dándose la posibilidad de transmitir esta susceptibilidad a generaciones posteriores. Este fenómeno se denomina cáncer hereditario (5-10%), como puede pasar en el cáncer de mama (CM), objeto de estudio en esta tesis (figura 1).

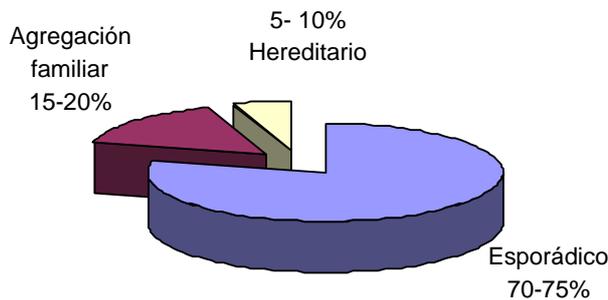


Fig. 1 Clasificación y frecuencia del CM

Según los datos publicados por el *Departament de Sanitat i Seguretat Social* en el año 2001, el cáncer de mama (CM) fue el tumor más frecuente en las mujeres con una media anual de 280 casos nuevos en Tarragona y 267 en Gerona, (únicas provincias con registro poblacional de cáncer en Cataluña) presentando un incremento anual del 2,2%. Este cáncer ha sido la principal causa de muerte en las mujeres en las últimas décadas, con una tasa bruta de 32,5 muertes por 100.000 habitantes (1997-1998), significando en la actualidad el 28% de todos los cánceres femeninos, seguido del cáncer colorectal (15%)(Borras, Borras J, Bosch FX, Fernández E et al., 2001). En el conjunto de la Unión Europea, la incidencia es más elevada y en la mayoría de registros de los países occidentales se constata una tendencia al aumento de la incidencia del cáncer de mama. En el año 2003 en Cataluña se diagnosticaron alrededor de 3650 nuevos casos de cáncer de mama. En los años (1996-1997) en Tarragona, la tasa bruta de incidencia era de 97,3 nuevos casos por 100.000 mujeres y en Gerona de 99,3, mientras que la tasa ajustada a la población mundial es de 63,5 por cada 100.000 mujeres y 63,3 respectivamente. La supervivencia del cáncer de mama es alta y continua aumentando gracias a las medidas de prevención incorporadas en las políticas sanitarias. En Cataluña la supervivencia a los 5 años ha pasado del 66,7% (63,4-70,1) en el periodo 1985-1989 al 75,9% (72,9-79,1) en el periodo 1990-1994. Estos valores son similares a la media española y europea. Las figuras 2 y 3 nos muestran las tendencias de la incidencia y mortalidad del cáncer según datos publicados por el *Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya* (Borras et al., 2001).

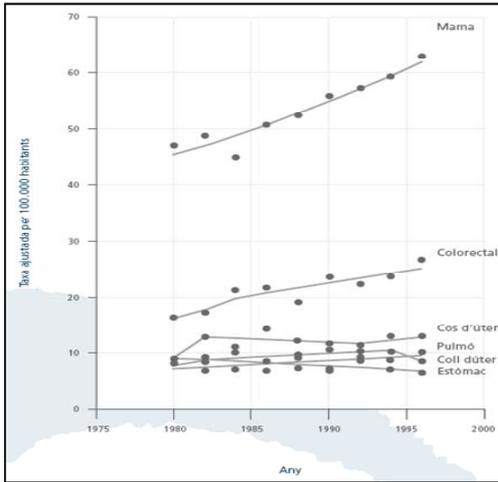


Fig. 2. Tendencia de la incidencia de cáncer en Cataluña. Todas las edades (1980 a 1997). Hombres y mujeres

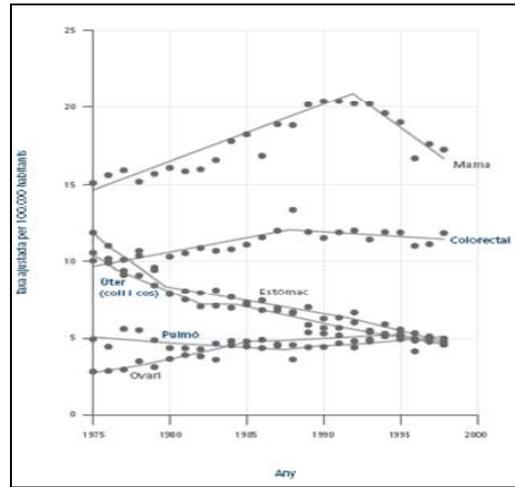


Fig. 3. Tendencia de la mortalidad por cáncer en Cataluña. Mujeres.

Según un estudio publicado en el año 2005 (González, Moreno, Fernández, Izquierdo et al., 2005a) la probabilidad, a lo largo de la vida, de desarrollar un cáncer en Cataluña es de casi 1 de cada 2 en los varones (43,7%) y 1 de cada 3 en las mujeres (32,1%). Una de cada 11 mujeres en Cataluña desarrollará cáncer de mama. Este riesgo está todavía lejos de las estimaciones americanas dónde una de cada 8 mujeres en EEUU y una de cada 8,8 mujeres en Canadá desarrollará cáncer a lo largo de su vida. Sin embargo el riesgo es dos o tres veces mayor en el caso de mujeres con familiares directos afectados de cáncer de mama, es decir en personas con una posible predisposición hereditaria.

El Pla de Salut de Catalunya (2002-2005) y el *Plà Director d' Oncologia a Catalunya (2001-2004)* (Generalitat de Catalunya, 2003; Generalitat de Catalunya, 2006b) abordan el cáncer de mama como un tema prioritario para mejorar la salud de la población catalana en los próximos años. Como objetivos de salud para el año 2010 están el conseguir estabilizar la tendencia de la incidencia del cáncer de mama, y reducir su mortalidad en un 10%. Para ello estos planes marcan unas directrices a seguir entre las que se encuentra como eje fundamental la prevención, de la cual hablaremos en el siguiente apartado.

El tratamiento del cáncer está viviendo una etapa de cambio acelerado que se reflejará en los cuidados que proporcionemos los profesionales de la salud en los próximos años. La introducción continuada de nuevos fármacos en el tratamiento del cáncer que benefician sobretudo a tumores de alta incidencia como es el caso del CM y las nuevas tecnologías en radioterapia han permitido aumentar la supervivencia de las personas con cáncer. Paralelamente los estudios sobre el abordaje en el cuidado oncológico, el control del dolor y los cuidados paliativos han permitido mejorar la calidad de vida de estos pacientes. Y por último, no hay que olvidar el cambio en las expectativas y los conocimientos de los pacientes y sus familias acerca del cáncer y con ello el cambio

también en la disposición a recibir determinados tratamientos y la posibilidad de ampliarlos, permitiendo ofertar terapias más personalizadas.

Ante este nuevo escenario el *Pla Director d' Oncologia a Catalunya* propone los siguientes principios de la atención oncológica:

- Centrada en el paciente, teniendo en cuenta sus necesidades y valores
- Basada en la mejor evidencia científica posible
- Basada en el equilibrio coste-efectividad
- Cercana al paciente y manteniendo la calidad asistencial
- Facilitadora de formación e investigación para producir evidencia científica
- Promotora de la atención multidisciplinar con continuidad en los diferentes niveles asistenciales
- Integradora de los aspectos psicosociales y médicos
- Basada en la evaluación de los resultados clínicos del tratamiento del cáncer

Prevención

Los indicadores sanitarios antes mencionados nos muestran que en los próximos años veremos un aumento progresivo del CM en nuestra población y eso, junto con el aumento de la supervivencia y el envejecimiento de la población, nos hacen apuntar que el cáncer centrará gran parte de nuestros cuidados de salud. Por todo ello las medidas de prevención serán las estrategias más eficaces para disminuir la morbimortalidad de la enfermedad.

Existen tres tipos de argumentos procedentes de la investigación epidemiológica que permiten afirmar que el cáncer se puede prevenir. En primer lugar, es muy improbable que las diferencias de la incidencia del cáncer entre países sean causadas sólo por razones genéticas. En segundo lugar, los cambios de tendencia de muchos tipos de cáncer han estado precedidos o acompañados de cambios en los factores de riesgo asociados a estos cánceres y, en tercer lugar, poblaciones que han emigrado a países con baja incidencia de determinados tumores cambian adoptando los patrones epidemiológicos del país receptor (Generalitat de Catalunya, 2006a; Generalitat de Catalunya, 2006b).

De estos argumentos se deduce que los factores ambientales juegan un papel decisivo en desarrollo de determinados cánceres. Los estudios epidemiológicos han permitido identificar diversos factores de riesgo del cáncer de mama (tabla 1) entre ellos; la edad, la historia familiar de CM, factores ligados a la historia reproductiva y hormonal (edad de la menarquia, edad de la menopausia, edad del primer embarazo a término), determinadas alteraciones benignas de la mama o la obesidad posmenopáusica y la presencia de determinados genes que predisponen al CM como son el *BRCA1* y *BRCA2*.

Tabla 1. Factores relacionados con el CM	
FACTORES NO MODIFICABLES	FACTORES MODIFICABLES
Edad Sexo femenino Factores genéticos Historia familiar de CM Historia personal de CM Raza	Consumo de alcohol Terapia hormonal sustitutiva Disminución de la actividad física Obesidad Tabaquismo Dieta

En el cáncer de mama se han identificado los tres niveles de prevención como herramientas eficaces en la lucha frente a la enfermedad. La prevención primaria tiene como objetivo la reducción de la incidencia de la enfermedad, por ello debe ir encaminada a evitar o disminuir que los factores de riesgo estén presentes. En el cáncer de mama estamos hablando de una alimentación equilibrada, ejercicio saludable, cese del hábito tabáquico si es que existe, etc. El Código Europeo contra el Cáncer (1994) recoge estos y otros factores para la prevención primaria del cáncer. La adopción de estilos de vida saludables sería la recomendación general para la prevención de la enfermedad, sin embargo el consejo individualizado desde la atención primaria parece ser la estrategia más eficaz para poder garantizar un buen seguimiento de las personas. Los medios de comunicación, las escuelas, la familia son agentes de salud con responsabilidad para fomentar estas conductas que pueden ayudar a disminuir la incidencia del cáncer en nuestra sociedad.

El segundo nivel de prevención con demostrada efectividad en el cáncer de mama es la prevención secundaria, es decir el cribado o diagnóstico precoz. La prevención secundaria se define como la aplicación de procedimientos de selección a poblaciones, individuos, y/o colectivos de individuos aparentemente “sanos”, con el objetivo de identificar, en la fase de latencia, aquellos que pueden estar enfermos o que pueden presentar un mayor riesgo de padecer la enfermedad por que tengan un factor de riesgo. Se trata de la detección temprana de la enfermedad, antes de que los signos y síntomas aparezcan. Sin embargo, no todas las enfermedades son susceptibles de ser cribadas. Son necesarios unos requisitos ya consensuados; la enfermedad debe representar un problema de salud importante, se debe conocer su historia natural, ha de tener una fase de latencia identificable, los criterios para su diagnóstico deben estar bien establecidos y tiene que tener una forma aceptable de tratamiento. En España, existen recomendaciones consensuadas para los programas de cribado del el cáncer de mama y el cáncer de cervix (Generalitat de Catalunya, 2006a).

Si bien el diagnóstico precoz tiene un beneficio evidente para el individuo, éste no está exento de problemas sobre los cuales las personas sujetas al cribado deberían estar informadas. Todo cribado debe ir acompañado de una información médica detallada

sobre las ventajas e inconvenientes de las pruebas y siempre debe realizarse bajo el consentimiento de la persona afecta. Como veremos en el punto siguiente estas consideraciones adquieren mayor relevancia en el caso del cribado del cáncer de mama hereditario.

Se proponen tres pruebas de cribaje poblacional del cáncer de mama: la mamografía, el examen de las mamas por un profesional (examen clínico) y la autoexploración mamaria. En la tabla 2 se exponen las pruebas de diagnóstico precoz al alcance de la población española según el riesgo de la persona. De estas tres pruebas la mamografía es la prueba de elección para el cribado poblacional. En el caso del examen clínico, hay pocos estudios que analicen su efectividad y la mayoría lo hacen como una prueba añadida a la mamografía.

En relación a la autoexploración mamaria, la evidencia disponible indica que no es una prueba efectiva si bien es todavía hoy recomendada.

El cribado de cáncer de mama mediante la mamografía ha estado el cribado más estudiado en la literatura. La mamografía ha demostrado ser un prueba eficaz en el cribado poblacional aunque sus resultados hayan sido cuestionados (Olsen, Gotzsche, 2001; Gotzsche, Olsen, 2000). Dos nuevas revisiones sistemáticas realizadas por la Agencia de Investigación de la Calidad y Cuidados de salud de la *Preventive Services Task Force* (Humphrey, Helfand, Chan, Woolf, 2002) se han reafirmado en la eficacia del cribado mamográfico, a pesar de ello el debate sigue abierto. Según Borrás et al.,(2003) (Borras, Espinas, Castells, 2003) los temas principales en discusión son:

- a) Los grupos de edad que se pueden beneficiar del cribado, sobretodo centrado en ampliar a los grupos 40-49 años y 70-74 años.
- b) La periodicidad de las mamografías: anual, bienal o en algún caso trienal
- c) Tipo de proyección de la mamografía
- d) Riesgo de cáncer inducido por la radiación
- e) Aumento del riesgo de CM por el tratamiento hormonal sustitutivo
- f) Reducción de la sensibilidad de la mamografía en mujeres con tratamiento hormonal sustitutivo
- g) Actitud frente a las mujeres con alto riesgo de CM
- h) Papel de la autoexploración mamaria en el cribado

El cribado del CM presenta unos aspectos positivos y otros negativos que se deben tener en cuenta en las políticas sanitarias. En nuestro entorno, parece generalizado el consenso de que el cribado dirigido a mujeres entre los 50 y 69 años presenta más beneficios que riesgos y una relación coste-efectividad aceptable (Borras et al., 2003) Se sigue cuestionando la relación beneficio-riesgo del cribado en mujeres menores de 50 años prueba de ello es la revisión sistemática publicada recientemente por Armstrong y

colaboradores (Armstrong, Moye, Williams, Berlin et al., 2007) que avala la mamografía como prueba de cribado eficaz en mujeres entre 40-49 años con una la reducción de la mortalidad por CM entre un 7-23%.

En Cataluña el cribado poblacional incluye la totalidad de mujeres entre los 50 y 69 años. Según los datos de la Encuesta de Salud de Cataluña 2006, (Generalitat de Catalunya. Departament de Salut, 2007) la práctica preventiva de mamografías periódicas ha aumentado significativamente en las mujeres del grupo diana (50-69 años) sobre las cuales está indicado el cribado poblacional, e incluso en el grupo de mujeres de edades entre los 40-49 años. En la primera Encuesta de Salud realizada en 1994 el 26,6% de las mujeres de este grupo diana realizaba periódicamente sus mamografías mientras que en la última encuesta publicada (febrero 2007) esta prueba se realiza en el 85,5% de las mujeres. La mejora de las técnicas de cribado, la mayor accesibilidad a las pruebas y la mayor información y sensibilidad de la población hacia la prevención de la enfermedad son alguna de las posibles causas del incremento de la participación en los programas de cribado.

Finalmente hay que mencionar como tercera herramienta preventiva frente al cáncer, la prevención terciaria. Esta prevención persigue el enlentecimiento del curso de la enfermedad y minimizar las secuelas o incapacidades que de ella se deriven. Cualquier medida que consiga retardar las complicaciones o prevenirlas se considera prevención terciaria. En el caso del cáncer se trata de conseguir cronificar la enfermedad, mantener una buena calidad de vida y realizar las medidas de seguimiento adecuadas (tratamiento, pruebas de control y exámenes médicos).

El cáncer de mama hereditario

La primera descripción significativa de un árbol genealógico familiar con presencia de cáncer de mama fue publicada en 1866 por un cirujano francés, Paul Broca. Broca detectó las causas de fallecimiento de 38 miembros de la familia de su mujer a lo largo de 5 generaciones. Diez de las 24 mujeres de la familia murieron de cáncer de mama. Sin embargo, no fue hasta 1990 cuando Hall y sus colaboradores identificaron la relación del CM de inicio precoz con un punto específico del cromosoma 17q donde sabemos que está el gen *BRCA1*. Poco después Narod y colaboradores identificaban el gen *BRCA2* en el cromosoma 13 (Alonso A, Benavides M, Blanco I, Brunet J et al., 2006). En la actualidad, *BRCA1* y *BRCA2* son los genes de alta penetrancia que se asocian con una mayor proporción de casos de cáncer de mama y ovario hereditario. Se sabe que un porcentaje pequeño (5-10%) de todos los tumores de mama presentan un componente hereditario directamente relacionado con mutaciones germinales en genes de alta penetrancia con un patrón de herencia autonómica dominante.

Tabla 2. Prevención secundaria del cáncer de mama según el riesgo. Fuente: elaboración propia				
PRUEBA PREVENTIVA	RIESGO POBLACIONAL (riesgo bajo)	HISTORIA FAMILIAR (riesgo moderado)	POSIBLE O CONOCIDO CANCER DE MAMA HEREDITARIO (riesgo alto)	CONSIDERACIONES
Autoexploración mamaria	Inicio a los 18 años mensual	Inicio a los 18 años mensual	Inicio a los 18 años mensual	No beneficio demostrado <i>The American Cancer Society</i> lo modificó en 2005
Examen clínico	Inicio a los 20 cada tres años y a partir de los 40 años anual	Inicio a los 20 cada tres años y a partir de los 35 años anual	Inicio a los 20 años anual y semestral a partir de los 25	Nada
Mamografía	Bienal de los 50 hasta los 69 años	Anual a partir de los 35-45 años y bienal a partir de los 50 años	Anual desde los 25 años	Efectividad demostrada pero la densidad de las mamas puede limitar la eficacia
Resonancia Magnética Mamaria	No indicada	No indicada salvo en mujeres jóvenes con mamas densas	Anual desde los 25 años	Tiene mayor sensibilidad que la mamografía en portadora/es de mutaciones en los genes BRCA1/2
Tamoxifeno	No indicado	No indicado	Opcional en el contexto de ensayos clínicos	Efectos secundarios; sofocos, trombosis venosa, riesgo cáncer uterino
Mastectomía reductora de riesgo	No indicada	No indicada	Opcional, considerando situación individual	Reconstrucción, consideraciones sexuales, y pequeño pero riesgo residual de cáncer de mama

Sin embargo, no hay que olvidar que entre un 15% y un 20% adicional de individuos afectados presenta alguna forma de historia familiar de la enfermedad, sin un patrón de herencia claro. De esta manera podemos decir que de todos los casos de cáncer de mama, el 70% son tumores esporádicos, entre un 15-20% corresponden a casos de agregación familiar y sólo entre un 5-10% son hereditarios. La presencia de una historia familiar de CM es un factor de riesgo importante. Estudios de cohortes han demostrado que tener un familiar de primer grado (madre y/o hermana y/o hija), con CM incrementa entre 1,5-2 veces el riesgo de una mujer a desarrollar la enfermedad. Este riesgo es superior si la edad al diagnóstico es inferior a los 50 años o si es un cáncer de mama bilateral (Andreu, Balil, Balmaña, Bellosillo et al., 2006). Cuando hablamos de agregación familiar nos estamos refiriendo a aquellas familias con diversos casos de CM sin que haya un patrón de herencia autonómica dominante. Se consideran aquellos casos en los que la predisposición genética está menos definida y en dónde los factores ambientales, de hábitos de vida junto con genes de baja penetrancia juegan un papel importante. Las personas que pertenecen a este grupo de riesgo tienen mayor probabilidad de padecer la

enfermedad que la población en general (riesgo moderado) y por ello adoptar medidas preventivas acorde a su riesgo familiar (tabla 2).

Cuando hablamos de cáncer de mama hereditario (CMH) nos referimos al cáncer desarrollado como consecuencia de mutaciones en la línea germinal de genes de susceptibilidad a cáncer de alta penetrancia como son los genes *BRCA1* y *BRCA2*. Se han descrito también otros genes de alta penetrancia para el CM como son el gen *p53* (síndrome de Li-Fraumeni), el gen *PTEN* (síndrome de Cowden) y el gen *STK11* (síndrome de Peutz-Jeghers) entre otros. Estos síndromes son minoritarios por lo que no es asunto de esta tesis su descripción (tabla 3).

Tabla 3. Genes de susceptibilidad al cáncer de mama. Fuente: (Caldés T, 2005)					
GEN	CROMOSOMA	FRECUENCIA	PENETRANCIA	TIPO DE CÁNCER	TUMORES ASOCIADOS
BRCA1	17q21	Rara	Alta	Mama, ovario	Colon, próstata
BRCA2	13q12-13	Rara	Alta	Mama, ovario	Mama varón, páncreas
P53 (Li-Fraumeni)	17p13.1	Muy raro	Alta	Mama, cerebro, sarcoma, leucemia	Melanoma
PTEN (Cowden)	10q22-23	Muy raro	Alta	Mama	Tiroides, mucosa oral, hematomas piel
ATM	11q22-23	Común	Baja	Linfoproliferativos	Neurodegeneración, inmunodeficiencia, Radiación, mama
HRAS1	11p15.5	Común	Baja		Mama, colon, vejiga

El cáncer de mama/ovario hereditario (CMOH) se reconoce mediante el examen de la historia familiar gráficamente representada en un pedigrí (genograma) detallado. Existen numerosos grupos internacionales (*Nacional Comprehensive Cancer Network, Health Maintenance Organizations, etc*) y nacionales (Sociedad Española de Oncología Médica, Agencia d'Avaluació de Tecnologia i Recerca Mediques) que han publicado criterios diagnósticos de consenso para facilitar la práctica clínica.

En general podemos decir que estamos ante un CMOH cuando la enfermedad afecta a múltiples generaciones siguiendo un modelo de herencia autonómica dominante. El síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario causados por mutaciones en *BRCA1* y *BRCA2* es la forma predominante de CMH.

En la figura 4 se contempla un genograma de una figura con historia familiar de CMH. Los sujetos identificados con un punto indican que son portadores de la mutación genética.

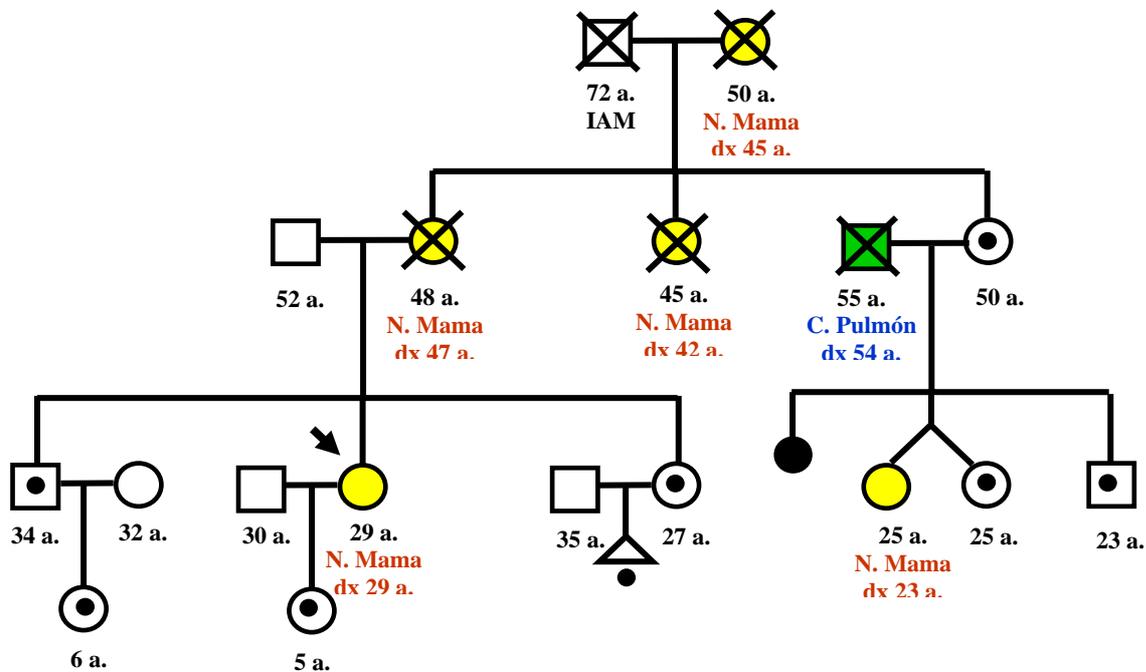


Fig.4. Genograma o pedigree de una familia con historia familiar de CMH.

Generalmente las personas con agregación familiar al CM o posible predisposición hereditaria hacia la enfermedad son derivadas por el oncólogo o el médico de atención primaria a las unidades especializadas en Consejo Genético. En algunas ocasiones tal y como describe el estudio de Cabrera et al. (2006) (Cabrera E, Yague C, Schaiffino A, Llorc G et al., 2006) acuden por referencia de un familiar (25,8%) o por iniciativa propia (17,2%). Los criterios que deben seguirse a la hora de acudir a una Unidad de Consejo Genético (UCG) son:

- Existencia de dos o más casos de cáncer de mama y /o ovario en la misma familia
- Diagnostico de CM en edad temprana (<50 años)
- Cáncer de mama y/o ovario en el mismo individuo
- Cáncer de mama en el hombre
- Cáncer de mama bilateral (uno de los tumores diagnosticado <50años)

Mediante la realización de una buena historia personal y familiar se pueden obtener datos clínicos, epidemiológicos, biológicos que permiten predecir la probabilidad de existir una

mutación genética y cifrar el riesgo individual a padecer CM. Si además se realiza un estudio genético el resultado contribuirá al cálculo final del riesgo de cáncer. Existen diversos modelos estadísticos que permiten predecir la probabilidad de identificar una mutación genética y cada vez su número y sofisticación es mayor. Sus objetivos, entre otros son; facilitar la toma de decisiones en el proceso de asesoramiento o consejo genético, diseñar estrategias de prevención e identificar a los individuos de alto riesgo.

Existe un consenso por parte de los expertos en asesoramiento genético sobre la información que se debe recoger a la hora de realizar una historia familiar completa (Andreu et al., 2006). Esta información debe incluir:

- Información de tres generaciones de la familia como mínimo (rama materna y paterna) señalando todos los casos de cáncer.
- Informes médicos de diagnóstico de cualquier neoplasia o enfermedad asociada.
- Actualización periódica de los árboles genealógicos.

Según el documento elaborado por un grupo de expertos en genética del cáncer y publicado por el *Departament de Salut de Catalunya* en junio del 2006 los criterios de identificación de familias de alto riesgo de CM hereditario y de riesgo moderado quedan reflejados en la tabla 4 y 5.

Tabla 4. Criterios para la identificación de familias con alto riesgo de cáncer de mama y ovario hereditario
<ul style="list-style-type: none"> • Tres o más familiares de primer grado* afectos de CM o ovario
<ul style="list-style-type: none"> • Dos casos entre familiares de primer/segundo grado* <ul style="list-style-type: none"> -Dos casos de cáncer de ovario -Un caso de CM y otro de cáncer de ovario -Un caso d CM en hombre y otro de CM/ ovario -Dos casos de CM en menores de 50 años -Un caso de CM bilateral y otro de CM (menor de 50 años)
<ul style="list-style-type: none"> • CM diagnosticado antes de los 30 años
<ul style="list-style-type: none"> • CM/ ovario en una misma paciente
<ul style="list-style-type: none"> • CM bilateral diagnosticado antes de los 40 años

* No tener en cuenta a los hombres en el grado de parentesco

Tabla 5. Criterios para la identificación de familias de riesgo moderado de cáncer de mama y ovario hereditario
Familiares de primer grado de personas afectas de cáncer en familias con: <ul style="list-style-type: none"> • Un caso de CM entre los 31-50 años • Dos familiares de primer grado diagnosticadas de CM entre los 51-59 años • Un caso de CM bilateral en una persona mayor de 40 años

Actualmente los avances en las técnicas de biología molecular nos han permitido disponer de pruebas diagnósticas que permiten identificar mutaciones genéticas en línea germinal. Ciertos grupos poblacionales presentan mutaciones fundadoras (suele ocurrir en poblaciones que se han mantenido aisladas a partir de un único ancestro común), lo cual incrementa las posibilidades de encontrar mutaciones específicas. Este sería el caso de los individuos de descendencia judía Ashkenazi ampliamente estudiados en investigaciones norteamericanas. Uno de cada 40 de las personas de este grupo étnico es portador de alguna de las mutaciones descritas en el *BRCA1* y *BRCA2*. En España en el 2001 se publicó el primer estudio que mostraba la presencia de mutaciones fundadoras, una mutación en *BRCA1* que afectaba al 50% de las mujeres portadoras de origen gallego (Vega, Campos, Bressac-De-Paillerets, Bond et al., 2001).

El test genético consiste en una extracción de sangre periférica a partir de la cual se obtiene el ADN de los linfocitos circulantes y posteriormente se analiza mediante técnicas de biología molecular (Lastra, Nieto, Garcia, Bayona et al., 2005). Del estudio genético y sus implicaciones psicológicas hablaremos más adelante ya que hay que tener en cuenta que la magnitud de las consecuencias adversas derivadas de la realización del análisis genético de *BRCA1* y *BRCA2* en ausencia de un perfil personal o familiar característico pueden ser mayores que los potenciales beneficios (Graña, Vega, Cuva, 2005).

Cuando un individuo o grupo de personas dentro de una misma familia son identificados como de alto riesgo al CMOH se hace necesario un asesoramiento y seguimiento intensivo por parte de los profesionales de la salud. Reconocer estos patrones familiares es fundamental para mejorar el pronóstico de estas personas. A las medidas de prevención y seguimiento oportunas para detectar precozmente el cáncer de mama, no hay que olvidar el seguimiento psicológico y de apoyo que necesitan la mayoría de ellos. La literatura describe ampliamente las variables emocionales relacionadas con el riesgo a padecer CM en personas con historia familiar.

La realización de esta tesis, tal y como refleja la metodología, pretende abordar este grupo poblacional de moderado/alto riesgo y evaluar como una intervención de consejo genético influye en su estado emocional y cognitivo.

1.2 ASPECTOS EMOCIONALES RELACIONADOS CON EL CÁNCER DE MAMA HEREDITARIO

La psicooncología es una disciplina, incorporada a la medicina en el proceso de atención al cáncer, con un desarrollo creciente en los últimos 20 años. Esta disciplina centra sus bases en la preocupación por el sufrimiento humano y en la empatía para optimizar el bienestar del paciente diagnosticado de cáncer y su familia así como en la investigación sobre los aspectos biológicos, psicológicos, sociales y culturales que pueden influir en la morbilidad y mortalidad en el cáncer. Como define J.A Cruzado (Cruzado, 2003) la Psicooncología es un campo interdisciplinar de la psicología y las ciencias biomédicas y por ello el abordaje no sólo se centra en la enfermedad sino también en la prevención, evaluación y seguimiento de los comportamientos preventivos que pueden evitar la aparición del cáncer.

En los últimos treinta años, principalmente en EE.UU., la investigación psico-oncológica se ha centrado en el estudio de diferentes áreas básicas; las consecuencias psicológicas y la adaptación al cáncer, la prevalencia de los trastornos psiquiátricos en pacientes con cáncer y la calidad de vida relacionada con el tratamiento oncológico. Además, se ha empezado a contemplar la repercusión del cáncer en las familias, las intervenciones psicológicas que pueden tener impacto en la adaptación a la enfermedad, el papel del apoyo social y los problemas de los supervivientes. Recientemente han aparecido nuevas áreas de abordaje dentro del campo de la psicooncología que dan un mayor énfasis a las intervenciones conductuales para reducir el riesgo de la enfermedad. Se trata de abordar la enfermedad desde la prevención e implícitamente como explorar la actitud de las personas sanas o potencialmente enfermas de cáncer. Los comportamientos preventivos ante las medidas de diagnóstico precoz, los hábitos personales de salud y los aspectos relacionados con el riesgo genético son algunas de estas nuevas áreas de estudio.

En la literatura especializada sobretodo anglosajona, existen numerosos artículos que describen los aspectos emocionales relacionados con el cáncer de mama hereditario. Diferentes autores han estudiado a lo largo de los años los aspectos psicológicos relacionados con el cáncer de mama hereditario. Entre los más destacados y cuyos estudios han tenido mayor repercusión en la aplicación clínica se encuentra Caryn Lerman (Lerman, Trock, Rimer, Boyce et al., 1991a; Lerman, Trock, Rimer, Jepson et al., 1991b; Lerman, Schwartz, 1993; Lerman, Daly, Sands, Balshem et al., 1993; Lerman, Daly, Masny, Balshem, 1994a; Lerman, Croyle, 1994; Lerman, Kash, Stefanek, 1994b; Lerman, Lustbader, Rimer, Daly et al., 1995; Lerman, Croyle, 1996; Lerman, Schwartz, Miller, Daly et al., 1996; Lerman, Schwartz, Lin, Hughes et al., 1997; Lerman, Shields, 2004), esta psiquiatra norteamericana es además autora de una escala de preocupación por el cáncer muy utilizada en la literatura. Otros autores que han trabajado los aspectos emocionales del cáncer hereditario son B.Meiser (Meiser, Halliday, 2002; Meiser, Butow, Friedlander, Barratt et al., 2002; Meiser, 2005), P. Hopwood (Hopwood, Keeling, Long, Pool et al., 1998; Hopwood, Shenton, alloo, vans et al., 2001; Hopwood, Wonderling, Watson, Cull et al., 2004; Hopwood, 2005), K.Kash (Kash, Holland, Halper,

Miller, 1992; Kash, Holland, Osborne, Miller, 1995) y M. Watson (Watson, Austoker, Lucassen, 2001; Watson, Duvivier, Wade, Ashley et al., 1998; Watson, Lloyd, Davidson, Meyer et al., 1999; Watson, Foster, Eeles, Eccles et al., 2004; Watson, Homewood, Haviland, Bliss, 2005). Todos ellos son citados en diferentes apartados de esta tesis.

En nuestro país, los constantes avances en el campo de la genética del cáncer han dado paso a numerosas cuestiones sobre las cuales no tenemos evidencia científica y ante las cuales, sin embargo, debemos enfrentarnos. Una de estas cuestiones trata del abordaje psicológico sobre las personas/familias con historia familiar de cáncer de mama. Las mujeres/hombres que se encuentran en estos casos suelen buscar información y apoyo en sus médicos de referencia; en atención primaria y oncólogos.

Según un estudio previo realizado en Barcelona, un 50% de las personas que acuden a una Unidad de Consejo Genético en cáncer lo hacen por recomendación, un 45% para tener más información acerca del cáncer familiar y un 35% por preocupación por sus hijos (Cabrera, Yague, Schaifino, Llord et al., 2006). La incorporación de las pruebas genéticas en la prevención del cáncer ha planteado la inquietud, en personas con una mayor predisposición a la enfermedad, en saber o no si son portadoras de la mutación genética. Las implicaciones psicológicas, personales y familiares de los test genéticos, la vivencia personal ante la aparición del cáncer en el seno familiar, o la posibilidad de adoptar diferentes medidas preventivas para afrontar el riesgo a padecer cáncer, como puede ser la cirugía profiláctica, son algunas de las muchas razones por las que es necesario prestar una especial atención a estas personas.

En las Unidades de Consejo Genético se cuenta con la experiencia de profesionales que imparten asesoramiento genético y médico a las personas que acuden por riesgo familiar al cáncer y cada vez es más frecuente contar con la presencia de psicólogos que ofrecen apoyo psicológico. El apoyo emocional y una precisa información personalizada son los elementos básicos para poder garantizar un adecuado seguimiento del cáncer de mama familiar.

La preocupación por desarrollar cáncer en algún momento de la vida, ansiedad, distrés y la percepción del riesgo a padecer cáncer son algunas de estos aspectos emocionales que rodean el fenómeno del cáncer de mama hereditario y sobre las cuales se ha trabajado en este capítulo. Para la realización de este estudio se han identificado como variables que tienen mayor impacto en el Consejo Genético: la preocupación por el cáncer, la percepción del riesgo a padecer la enfermedad y la ansiedad/distrés ante el riesgo familiar de cáncer de mama.

Concepto de preocupación por el cáncer

La Real Academia Española define el termino preocupar como “*dicho de algo que ha ocurrido o va ha ocurrir y produce intranquilidad, temor, angustia o inquietud*” (Real Academia Española, 1984). Algunos autores anglosajones definen la preocupación como

un proceso, más que como un estado, que prepara al individuo ante una amenaza externa y este proceso puede producir reacciones emocionales como el miedo y la ansiedad (Hay, Buckley, Ostroff, 2005).

La cultura define, en gran medida, las creencias acerca de la enfermedad y la salud; la experiencia y la respuesta al dolor. Las actitudes y comportamientos ante el cáncer dependen de factores culturales que, sumados a otras variables; sociales y de personalidad, explican la interpretación y el sentido que cada uno le asigna a la enfermedad. Según la psicooncóloga Die Trill (2003) el concepto de enfermedad ha de tener en cuenta que una persona no es un organismo biológico sino que engloba el conjunto de sentimientos y actitudes simbólicas del pensamiento y del lenguaje. Cómo una persona vive su enfermedad, el significado que le atribuye y cómo dicho significado influye en su comportamiento e interacción con otros individuos son componentes integrales de la enfermedad concebida como una respuesta humana integral (Die Trill, 2003).

La preocupación a padecer cáncer sigue siendo un miedo latente en nuestra sociedad. El cáncer concebido hasta hace unos años como una enfermedad mortal que conlleva gran sufrimiento, suscita numerosos temores entre la población adulta. Curiosamente el diccionario de la Real Academia Española expresa como cuarta acepción de la palabra cáncer lo siguiente: “proliferación en el seno de un grupo social de situaciones o hechos destructivos. *La droga es el cáncer de nuestra sociedad*”. Es una realidad social que el cáncer por su historia, tiene esa connotación trágica y es todavía sentida de esta manera por una gran mayoría de la población española.

La literatura empieza a hablar del miedo al cáncer en la década de los cuarenta. Se define “cancerofobia” como el miedo neurótico o preocupación a tener cáncer en ausencia de evidencia clínica que puede derivar en una ansiedad crónica, ataques de pánico y suicidio (Diefenbach, Miller, Daly, 1999). Es común que la palabra cáncer genere sentimientos de miedo, ansiedad y tristeza en los pacientes, en los familiares y aún todavía en los profesionales de la salud. Según Secoli et al. (2005) el miedo a la palabra no es menor al relacionado con el diagnóstico. Es una enfermedad que posee aún un significado amenazador para el paciente, presentándose como riesgo prematuro y de muerte, interrumpiendo su trayectoria de vida, alterando su visión del mundo, exigiendo del portador de la enfermedad fuerza para soportar los cambios en su estilo de vida (Secoli, Pezo, Rolim, Machado, 2005).

J.Holland, precursora de la psicología, realizó un estudio en 1987 dónde se obtuvieron datos de 90 médicos que trabajaban en 20 países diferentes. En dicho estudio se observó que la palabra “cáncer” era frecuentemente evitada en las discusiones con los pacientes y sustituida por otras como “bulto”, “tumor”, “inflamación” “úlceras”, etc. Profesionales de países como Francia, Hungría, Italia, Japón, Panamá, Portugal y España estimaron que la palabra “cáncer” la empleaban sólo un 40% de los médicos a la hora de hablar con sus pacientes. Con el fin de comparar datos, diez años después a través de la

Sociedad Internacional de psicooncología se entrevistaron 580 médicos de 28 países. A nivel mundial, se identificaron países en los que todavía el diagnóstico de un cáncer se daba a conocer a menos del 50% de los pacientes (Holland, Geary, Marchini, Tross, 1987).

El concepto de preocupación por el cáncer se empieza a definir en la literatura a mediados de los años 80. Muchos autores coinciden en definir el concepto como la reacción emocional ante la amenaza del cáncer (Bowen, Burke, McTiernan, Yasui et al., 2004; McCaul, Branstetter, O'Donnell, Jacobson et al., 1998; Hay et al., 2005). En una revisión realizada por Hay et al. (2004) se demostraba que el 62.67% de la población general norteamericana decía no preocuparse por el cáncer de mama, y con porcentajes similares en el caso del cáncer colorectal o de próstata. Por otra parte, Lois J. Loescher (2003) define la preocupación por el cáncer como el grado hasta el que una persona llega percibe como reales signos y síntomas de cáncer que no son clínicamente evidentes. Esta autora pone como ejemplo aquellas mujeres que se realizan autoexploraciones mamarias de repetición encontrándose bultos que no son evidentes en la exploración clínica (Loescher, 2003).

En estudios más recientes la preocupación por el cáncer se presenta como aquella respuesta emocional del individuo ante la enfermedad que viene manifestada por pensamientos repetitivos que pueden llegar a condicionar la vida diaria de la persona. La preocupación por el cáncer (de ahora en adelante PC) la identificamos como la amenaza que percibe la persona a padecer la enfermedad.

La PC es conceptual y empíricamente diferente al riesgo percibido al cáncer (Lipkus, Kuchibhatla, McBride, Bosworth et al., 2000) así como al distrés, ansiedad o depresión. El análisis conceptual del fenómeno de preocupación por el cáncer nos muestra un abanico de atributos relacionados con la preocupación por el cáncer; pensamientos intrusivos, ansiedad, distrés, miedo al cáncer. En los estudios revisados en relación al cáncer de mama hereditario estos constructos se ven correlacionados de diferentes maneras entre si y con los comportamientos preventivos, actividades de la vida diaria, participación en actividades de seguimiento como el consejo genético y con la calidad de vida de estas personas.

El fenómeno de la preocupación por el cáncer puede ser abordado desde diferentes perspectivas por lo que es importante conocer la circunstancia ante la cual se encuentra cada individuo para poder interpretarlo correctamente. Existen diferentes contextos:

- Podemos encontrarnos ante un sentimiento de preocupación generalizado, es decir, aquel sentimiento o inquietud que puede tener cualquier individuo ante la enfermedad, en muchas ocasiones sesgado por la aparición del cáncer en un entorno cercano o familiar. Este sentimiento está estrechamente ligado a la percepción de riesgo que puede tener la persona a padecer la enfermedad. La literatura describe correlaciones positivas y negativas entre la percepción de riesgo y la PC. En ocasiones personas con una sobrestimación de su riesgo a padecer cáncer pueden asimismo presentar altos niveles

de PC (Bish, Sutton, Jacobs, Levene et al., 2002; Brain, Norman, Gray, Rogers et al., 2002; Hopwood et al., 1998; Lloyd, Watson, Waites, Meyer et al., 1996) o bajos niveles de preocupación por el cáncer (O' Connor, 2001). De esta manera podríamos decir que la percepción de riesgo podría actuar como variable moduladora de la preocupación por el cáncer (PC).

- En otras ocasiones podemos estar ante personas que han padecido la enfermedad y que a pesar de estar curadas permanecen alerta ante la posibilidad de una nueva aparición del cáncer. La literatura es extensa a la hora de abordar el afrontamiento al cáncer, sobre todo en estudios sobre personas que ya poseen el diagnóstico de la enfermedad. Holland (1979), identificaba la amenaza de las 6 “D” ante un diagnóstico de cáncer *death* (muerte), *disability* (incapacidad), *dependency* (dependencia), *deformity* (deformidad), *disruption of the interpersonal relationship* (alteración de las relaciones interpersonales) y *discomfort* (incomodidad). Posteriormente Tross y Holland (Tross, Holland JC, 1989) encuentran que los efectos psicológicos de recibir un diagnóstico de cáncer a medio y largo plazo son: preocupación por la enfermedad, miedo a la recaída, mayor miedo a la muerte, sentimientos de daño físico, sensación de vulnerabilidad, incertidumbre respecto al futuro, sensación de inadecuación personal, disminución del control sobre si mismo, miedo al rechazo social, ansiedad y depresión (Holland, 1998).
- Personas que conocen bien la enfermedad por que ha aparecido de manera repetida en su entorno familiar. Este es el caso de la agregación familiar al cáncer de mama y del cáncer de mama hereditario.
- Finalmente el factor edad puede ser otra variable moduladora. Sería el caso de personas sanas o con riesgo potencial a la enfermedad que por entrar en la franja de edad de mayor riesgo presenten esta preocupación. En edades tempranas la pérdida de la salud no representa un preocupación, a medida que nos hacemos mayores el concepto salud-enfermedad cambia y con ello sentimos la “amenaza” de la enfermedad más próxima. En el cáncer de mama la edad incrementa el riesgo a padecer la enfermedad. Para tener una idea aproximada de cómo percibe esta “amenaza” la población en general disponemos de la última encuesta de salud realizada en Cataluña (ESCA,2006) (Generalitat de Catalunya.Departament de Salut, 2007), según la cual el 8,6% de la población entre los 15-44 años indica tener una salud regular pero entre los 45-64 años es el 24,1% de la población y finalmente de los mayores de 65 años el 40,7% percibe tener una salud regular.

El presente trabajo está centrado en la dimensión que adquiere el fenómeno de la PC en el contexto de individuos (hombres y mujeres) con sospecha de cáncer de mama hereditario y consecuentemente con mayor riesgo que la población en general a padecer esta enfermedad. Se pretende conocer el grado de PC de estas personas y como esta preocupación puede condicionar sus comportamientos preventivos.

Sin embargo, no existen escalas validadas en español que puedan medir la PC en personas sanas ni enfermas mientras que en la literatura anglosajona sí existen varias escalas que han sido utilizadas en diferentes estudios internacionales.

Es por ello que para la realización de este estudio se consideró necesario en primer lugar traducir, adaptar y validar una de estas escalas de evaluación de la PC. La escala escogida fue la Cancer Worry Scale (Lerman et al., 1991b; Lerman, Schwartz, 1993; Lerman et al., 1993; Lerman et al., 1994b). Esta escala fue diseñada originalmente en inglés y que ha sido validada y adaptada al entorno español en la primera fase de este estudio.

Preocupación por el cáncer en el contexto del cáncer familiar

Cuando en una familia existe la posibilidad de encontrarse ante un cáncer de mama hereditario surge la preocupación por la enfermedad y como enfrentarse a ella. La literatura internacional es amplia en estudios que analizan cómo el fenómeno de la preocupación por el cáncer de mama/ovario en personas con agregación familiar puede condicionar el estilo de vida y los comportamientos preventivos incluso pudiendo provocar una inestabilidad emocional que desemboque en cambios negativos en las vidas de estas personas. En la mayoría de ocasiones son estudios centrados en personas que necesitan consejo genético en cáncer de mama. Este proceso de asesoramiento y evaluación puede indicar la realización de un estudio genético con implicaciones emocionales importantes tanto para el individuo como para su familia.

Cuando se analiza si las personas con mayor riesgo al CM se preocupan por la enfermedad de forma diferente a la población en general, la literatura es muy diversa siendo la razón principal de esta variabilidad el diseño de los estudios y los diferentes instrumentos utilizados para medir la PC. A priori, podemos suponer que los individuos con una historia familiar de CM se preocupan más por la enfermedad que las personas que no tienen esta historia familiar.

La mayoría de los estudios coinciden en que existen mayores niveles de preocupación y ansiedad en aquellas mujeres con antecedentes familiares de la enfermedad (Hay et al., 2005; Kim, Valdimarsdottir, Bovbjerg, 2003; Lerman, Schwartz, 1993; McCaul et al., 1998; Norman, Brain, 2005). Hay et al., (2005) realizó una revisión de la literatura explorando el concepto de preocupación por el cáncer, en sus conclusiones afirma que la población en general presenta niveles bajos mientras que poblaciones de riesgo presentan niveles moderados de preocupación por el cáncer. McCaul (1998) concluyó que las mujeres con historia familiar presentaban una preocupación crónica, con pensamientos constantes hacia la enfermedad, y sugería que la idea que pensar y preocuparse por el CM puede motivar comportamientos preventivos como puede ser realizarse periódicamente la autoexploración mamaria. Sin embargo, un estudio realizado por Andersen et al.,(2003) (Andersen, Smith, Meischke, Bowen et al., 2003) sobre una muestra amplia de 6.539 mujeres del ámbito rural indicaba que un 69% rara vez se preocupaban por el cáncer no existiendo diferencias significativas respecto a las mujeres con historia familiar. Además

otros estudios presentan resultados similares (Lerman et al., 1991a; Lerman, Schwartz, 1993; Lerman et al., 1993; Lerman et al., 1994b; Lerman, Croyle, 1994).

El fenómeno de la PC en el cáncer de mama hereditario es complejo pues aparecen asociados otros conceptos que se relacionan con aspectos emocionales que afectan a las personas con riesgo familiar al cáncer de mama. Entre éstos destacan:

- Pensamientos intrusivos acerca del cáncer, a menudo identificados como “preocupación específica por el cáncer” o “distrés específico por el cáncer”. Trask et al., (2001) señalan que cuando la preocupación por el cáncer y los pensamientos constantes hacia la enfermedad llegan a alterar la vida diaria de las personas se puede considerar que la preocupación es un factor estresante. Este mismo estudio, realizado en mujeres con historia familiar de cáncer de mama, demuestra que aquellas mujeres que manifiestan tener mayor preocupación son las que reflejan estar más ansiosas, deprimidas o confusas. Asimismo se establece una correlación inversa entre la preocupación por el cáncer y la capacidad funcional física, mental y emocional de las personas del estudio. Por lo que a mayor preocupación menor capacidad funcional.
- Miedo, sobretodo a la desfiguración si llega a producirse una mastectomía profiláctica y el miedo a la muerte cuando en el contexto familiar ya ha sucedido.
- Sentimiento de culpa. Este sentimiento de da cuando la persona no es la portadora de la mutación genética y sí lo es otro familiar o cuando no padece la enfermedad o cuando es la persona responsable de transmitir la enfermedad.

Preocupación por el cáncer de mama en el contexto español

Existen pocos estudios en la literatura española que nos muestren cual es la preocupación de los españoles ante el cáncer en general o ante el CM en particular. El más reciente es un estudio sociológico nacional sobre la percepción del cáncer publicado en julio del 2007 y realizado por la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM). En este estudio se muestra como el 79% de los españoles sitúa el cáncer como la primera enfermedad más temida, seguida del SIDA (34%) y el Alzheimer (24%). La comunidad que refleja porcentajes más altos es Extremadura (84%) frente al 55% de catalanes que la sitúan como una de las dos enfermedades más importantes. De este estudio destaca que sólo un 11% de los españoles y 7% de la población catalana dice que su riesgo a padecer cáncer es alto. El Observatorio de Salud y Mujer y la Fundación Josep Laporte realizó en el año 2002 una encuesta sobre una muestra de 6.528 mujeres mayores de 16 años, mostrando que el cáncer era la enfermedad que más preocupaba al 70% de las encuestadas, más que las enfermedades cardiovasculares o las músculo-esqueléticas que son una importante causa de deterioro de la calidad de vida. Curiosamente ese estudio mostró que el 54% de las jóvenes entre 16-30 años se preocupaban por su salud pero no se habían realizado ningún chequeo general ni

ginecológico en el último año (Observatorio de salud y mujer, 2002). Otro estudio español realizado sobre una muestra de 303 profesionales de la salud preguntó cual era la preocupación por enfermarse al año, a los 10 años y a lo largo de la vida. En las tres ocasiones el cáncer de mama se situaba por encima del infarto agudo de miocardio o la enfermedad de Alzheimer (González, Blanco, Bayes, 2005b).

En Cataluña se han realizado encuestas de salud (ESCA 1994, 2002, 2006), mediante entrevistas personales en muestras aleatorias de la población con representatividad de las ocho regiones sanitarias de Cataluña. En la última encuesta realizada en el 2006 participaron un total de 15.926 personas adultas. Según las respuestas de la muestra de entrevistados y en referencia a la percepción del estado de salud, el 78,6% de la población declaró que su salud es excelente, muy buena o buena, mientras que el 19,0% la consideró regular y el 5,5% mala, siendo las mujeres las que manifestaron una peor percepción de la salud (30% frente al 18,8% de los hombres) (Generalitat de Catalunya. Departament de Salut, 2007).

Un estudio realizado por Gil et al., en el 2003 exploró la percepción de riesgo y los comportamientos preventivos en dos grupos de mujeres españolas. Un grupo de mujeres con historia familiar de cáncer de mama y otro grupo con riesgo poblacional. Los resultados demostraron niveles de preocupación mayores en el grupo con historia de CM aunque no existieron diferencias significativas en los grupos. Además este estudio indica que sólo un 34% de las mujeres con historia familiar realizaba mensualmente autoexploraciones mamarias, 24% nunca se había realizado un examen clínico y sólo 45% se realizaba una mamografía, datos que sostienen la baja adhesión de estas personas de riesgo a las medidas de prevención del cáncer de mama. (Gil, Mendez, Sirgo, Llorca et al., 2003).

Comportamientos preventivos y calidad de vida en relación a la preocupación por el cáncer de mama hereditario

La evidencia empírica demuestra que las medidas de prevención en el cáncer de mama hereditario pueden reducir de manera significativa la tasa de mortalidad de esta enfermedad. Sin embargo, para ello es necesaria una efectiva y certera información sobre el riesgo individual y familiar. Las medidas preventivas relacionadas al cáncer de mama son diversas tal y como se muestra en la tabla 2, sin embargo en España, la gran mayoría de las personas (fundamentalmente las mujeres) reconocen tres principalmente: la autoexploración mamaria, el examen clínico y la mamografía. Según la encuesta de salud de Cataluña (ESCA 2006) el programa de cribado de cáncer de mama ha incrementado el número de mujeres que se hacen periódicamente las mamografías, especialmente en el grupo diana de 50 a 69 años pasando de un 26,65% en 1994 al 85,5% en el año 2006. El estudio realizado por Cabrera et al., (2004) evidenció que cuando se preguntaba a los participantes si sabían si el CM se podía prevenir, sólo un 62,2% de las personas eran conscientes de que si se puede prevenir. En cuanto a las

medidas preventivas, las más reconocidas eran la mamografía, la autoexploración y la ecografía, siendo menos conocidos los factores asociados a la prevención del cáncer de mama como son los estilos de vida, el tabaco, la cirugía profiláctica y los fármacos (Cabrera et al, 2006).

Loscumbo et al., (2006) a través de la Biblioteca Cochrane presentó una revisión en el año 2006 cuyo objetivo era conocer si la mastectomía profiláctica reduce la mortalidad por cáncer de mama (Loscumbo, Carbine, Wallace, 2006). La revisión encontró 23 artículos que incluían a más de 4000 pacientes y a pesar de las limitaciones metodológicas encontradas permitió concluir que la preocupación por el cáncer de mama se redujo significativamente después de la cirugía profiláctica en comparación con los niveles de preocupación iniciales y con los grupos que optaron por el seguimiento clínico en lugar de la mastectomía.

Los modelos de comportamientos de la salud aportan bases conceptuales mediante las cuales se relaciona la preocupación por el cáncer con la adherencia de las personas a medidas de cribado del cáncer. Basados en dichos modelos Hay et al., (2005) en un artículo publicado en *Psychooncology* realizó una revisión de la literatura en relación al concepto de preocupación por el cáncer y los comportamientos preventivos (Hay et al., 2005). Según su opinión a pesar de lo extensa que es la literatura en el abordaje de estos conceptos no existe consenso ni teórico ni empírico acerca de si la preocupación por el cáncer motiva o inhibe los comportamientos preventivos. Una de las razones de esta falta de consenso podría deberse a la variedad de instrumentos de medida utilizados y descritos en la literatura científica. Sin embargo, tal y como propone Hay se pueden elaborar cuatro hipótesis teóricas:

1. La preocupación por el cáncer facilita el cribado
2. La preocupación por el cáncer inhibe el cribado
3. Niveles moderados de preocupación por el cáncer o distrés optimiza el cribado
4. La preocupación por el cáncer o distrés motiva al cribado sólo en presencia de otros factores.

Tabla 6. Estudios que muestran la relación entre la preocupación por el cáncer (PC) y los comportamientos preventivos en CM

Pruebas Preventivas	PC correlación (+)	PC correlación (-)
Examen clínico	---	Kash et al. (1992)
Mamografía	Diefenbach et al.(1999), Bowenetal et al.(2003), Lerman et al.(2000), Burnet et al.(1999)	Lerman et al.(1993,1994), Andersen et al.(2003), Schwartz et al.(2003)
Estudio genético	---	---
Asesoramiento genético	---	Bowen et al. (1999)
Autoexploración mamaria	Stefanek et al.(1991), Audrain et al. (1999), Brain et al.(1999), Lerman et al.(1994), Erbllich et al. (1999), Meiser et al.(2000), McCaul et al. (1998) Norman et al. (2005)	Kash et al.(1992,1995)
Cirugía profiláctica	---	---
Sin especificar	Mc Caul et al.(1996)	---

(+) Correlación positiva: a mayor PC más pruebas preventivas se realizan

(-) Correlación negativa: a mayor PC menos pruebas preventivas se realizan

En el año 2005 Cohen publicaba un estudio en dónde mostraba una de esas teorías (Cohen, Azaiza, 2005). Mujeres con historia familiar al CM frente a un grupo control sin riesgo familiar presentaban mayor preocupación por el cáncer, mayor susceptibilidad percibida (percepción del riesgo) y asimismo eran las que mejor cumplían con las medidas preventivas recomendadas. Otros autores han demostrado que niveles elevados de preocupación también influyen en la participación en intervenciones de consejo genético o en ensayos clínicos de prevención del cáncer (Audrain, Rimer, Cella, Stefanek et al., 1999; Brain, Norman, Gray, Mansel, 1999; Lerman, Croyle, 1994).

Sin embargo también existen estudios que apoyan la idea que tener una preocupación excesiva por el cáncer de mama que puede llegar a paralizar emocionalmente a los sujetos de riesgo hasta el punto de inhibir o exagerar comportamientos preventivos como excesivas autoexploraciones mamarias (Audrain et al., 1999; Brain et al., 1999; Erbllich, Bovbjerg, Valdimarsdottir, 2000b; Lerman et al., 1994b; Lerman et al., 1994a; Norman, Brain, 2005). (Tabla 6).

Cuando se determinan niveles moderados de preocupación por el cáncer la literatura también es contradictoria. Por un lado esta preocupación puede favorecer la adherencia a programas preventivos (Diefenbach et al., 1999; Erbllich et al., 2000b; Finney, Iannotti,

2001; Lerman et al., 1994b; Lerman et al., 1994a) o bien provocar rechazo hacia las medidas preventivas (Schwartz, Taylor, Willard, 2003).

La revisión realizada por Hay et al. (2005) expone diferentes modelos teóricos para fundamentar como la preocupación por el cáncer pueden regular o no la existencia de cambios de comportamiento; el Modelo de respuesta paralela de Leventhal (Cameron, Leventhal, Leventhal, 1995), the cognitive-social Health Information Processing C-SHIP (Miller, Shoda, Hurley, 1996), y finalmente el Modelo de Creencias de Salud (Rosenstock, 1974; Rosensstock I, 1990). De todos ellos el más utilizado en el abordaje preventivo del cáncer es el Modelo de Creencias de Salud y por ello es el marco conceptual elegido para este estudio.

En términos de calidad de vida relacionado con la salud, la preocupación por el cáncer puede interferir en cómo las personas afrontan sus actividades de la vida diaria y sus relaciones interpersonales, tal y como muestran diferentes estudios (Kash et al., 1992; Lerman et al., 1991a; McCaul et al., 1998; Trask, Paterson, Wang, Hayasaka et al., 2001). El concepto de calidad de vida en cáncer de mama hereditario está poco estudiado, en parte por la multidimensionalidad del fenómeno y en parte por la disparidad de instrumentos identificados en la literatura que evalúan la calidad de vida. Tal y como refleja Buchanan et al., (2007) todavía es necesario investigar más para mejorar los instrumentos de evaluación y determinar la completa utilidad de evaluar la calidad de vida relacionada con la salud en pacientes con cáncer (Buchanan, O'Mara, Kelaghan, Sgambati et al., 2007).

Los pocos estudios que evalúan la calidad de vida de las personas con riesgo familiar al cáncer de mama coinciden en afirmar que no existen diferencias significativas en términos de calidad de vida de las mujeres con riesgo en relación a las mujeres de la población en general (Carlsson, Bjorvatn, Engebretsen, Berglund et al., 2004; Geirdal, Maehle, Heimdal, Stormorken et al., 2006; Rijnsburger, Essink-Bot, van Dooren, Borsboom et al., 2004). Si bien es cierto que existen conceptos asociados como es la autoeficacia y el apoyo social que juegan un papel importante en la disminuir los niveles de preocupación de estas personas de riesgo y mejorar la calidad de vida.

Como referente en nuestro entorno se dispone de la encuesta de salud de Cataluña (2006) evaluó la calidad de vida de la población en general utilizando el instrumento EuroQol, adaptado y validado en población catalana (Badia, Schiaffino, Segura, 1996; Herdman, Badia, Berra, 2001; Badia, Herdman, Schiaffino, 1999; Brooks, Rabin, de Charro, 2005). Este instrumento explora cinco dimensiones de la calidad de vida asociadas a la salud: la movilidad, el cuidado personal, el desarrollo de las actividades de la vida diaria, la presencia de dolor/malestar y la sensación de ansiedad/depresión. Los resultados indicaron que el 57,9% de la población manifestó no tener ninguna dificultad en las cinco dimensiones estudiadas de la calidad de vida, pero un 42,1% dijo tenerlas. El problema que se expresó con mayor frecuencia fue la presencia de dolor / malestar

(33.3 %), seguido de la ansiedad / depresión (21,3%) y de los problemas de movilidad (15,7%) (Generalitat de Catalunya. Departament de Salut, 2007).

Escalas relacionadas con la preocupación por el cáncer.

Tras una exhaustiva revisión de la literatura española en las principales bases de datos científicas BDIE, CUIDATGE, Cuiden, ENFISPO, Bireme, TESEO, y en las principales bases de datos internacionales MEDLINE, CancerLit, PsychINFO, EMBASE, CINAHL utilizando como términos como: escala y/o cáncer y/o preocupación, se puede concluir que no existe ninguna escala validada en español que evalúe la preocupación por el cáncer en población española. En la literatura anglosajona, este mismo concepto de preocupación por el cáncer puede estar descrito en la literatura como variables diversas y cada una de estas variables es evaluada con diferentes medidas y escalas. Sin embargo, no todas ellas están validadas. La gran variedad de medidas utilizadas es una de las razones que podrían explicar la inconsistencia en los resultados encontrados en la literatura en relación a la preocupación por el cáncer, la gran variedad de medidas utilizadas. Un metanálisis publicado en el *Journal of the National Cancer Institute* (Braithwaite, Emery, Walter, Prevost et al., 2004) afirma que los estudios prospectivos encontrados muestran una heterogeneidad a la hora de evaluar la preocupación por el cáncer.

Hay et al, (2005) en su metanálisis describen dos estrategias predominantes a la hora de medir la preocupación por el cáncer (Tabla 7). Una de estas estrategias está representada por la escala *Revised Impact of Events Scale (RIES)* (Escala del impacto de los acontecimientos). Es una escala de 15 puntos auto administrada diseñada para medir el distrés subjetivo como respuesta a acontecimientos vitales. La escala RIES ha sido utilizada en numerosos estudios para analizar la frecuencia de pensamientos relacionados con el cáncer, tanto en pacientes como en individuos sanos en situación de riesgo. Además en prevención del cáncer esta escala se ha usado para medir el distrés específico que subyace en dos subescalas a) intrusión definido como el reconocimiento involuntario de ideas, recuerdos o emociones relacionadas con el cáncer b) evitación, definida como intento consciente de desviar la atención de conocimientos y sentimientos relacionados con el cáncer (Hay et al., 2005).

Tabla 7. Estrategias de medida de la preocupación por el cáncer. Fuente: (Hay et al., 2005).

Breast Cancer Worry Scale^a

1. How much do you currently worry about getting breast cancer some day?^b
2. How much do worries about breast cancer impact your mood?^c
3. How much do worries about breast cancer impact your daily activities?^c
4. What is your current level of anxiety about the results of future mammograms?^d

Revised Impact of Events Scale (RIES)^e

Below is a list of comments people make after stressful life events. Please check each item, indicating how frequently these comments were true for you DURING THE PAST SEVEN DAYS. If they did not occur at that time, please mark the 'not at all column'.^f

1. I thought about it when I didn't mean to.
2. I avoided letting myself get upset when I thought about it or when I was reminded of it.
3. I tried to remove it from memory.
4. I had trouble falling asleep or staying asleep, because of pictures or thoughts about it that came into my mind.
5. I had waves of strong feelings about it.
6. I had dreams about it.
7. I stayed away from reminders of it.
8. I felt as if it hadn't happened or it wasn't real.
9. I tried not to talk about it.
10. Pictures about it popped into my mind.
11. Other things kept making me think about it.
12. I was aware that I still had a lot of feelings about it, but I didn't deal with them.
13. I tried not to think about it.
14. Any reminders brought back feelings about it.
15. My feelings about it were kind of numb.

^a Source: Lerman et al. (1991b).

^b Not at all (1), Rarely (2), Sometimes (3), Often (4), Almost all the time (5).

^c Not at all (1), A little (2), Somewhat (3), A lot (4).

^d None (1), A little (2), Somewhat (3), A lot (4).

^e Source: Horowitz et al. (1979); Intrusion subset=1, 4, 5, 6, 10, 11, 14; Avoidance subset= 2, 3, 7, 8, 9, 12, 13, 15.

^f Not at all (0) Rarely (1) Sometimes (3) Often (5).

Trask et al, (2001) diseñaron una escala en la que pretendían evaluar el grado en el que los pensamientos acerca del cáncer de mama son percibidos por las personas como elementos que alteran su vida diaria. Se trata de la escala Worry Interference Scale (WIS), una escala de 11 ítems todos ellos relacionados con actividades cotidianas de las personas, con cinco opciones de respuesta que oscilan desde el 1 (nada en absoluto) a 5 (mucho). La escala fue validada en una muestra de 205 mujeres con riesgo familiar al cáncer de mama de una clínica de la Universidad de Michigan (EE.UU.). Los resultados del análisis de validez y de fiabilidad demostraron que WIS es una escala con buena validez convergente y consistencia interna (alfa Cronbach 0.89-0.94) y buena validación convergente (Trask et al., 2001). A pesar de ser una escala con buenas propiedades psicométricas, no hay estudios publicados que utilicen esta escala como instrumento para evaluar la preocupación por el cáncer.

En el año 2003 Loescher publicó un estudio en el que se utilizaba la escala Thoughts About Cancer Scale (TACS), o escala de pensamientos acerca del cáncer. TACS es un instrumento autoadministrado diseñado para medir síntomas de preocupación por el cáncer en personas de alto riesgo a padecer cáncer de mama. La escala tiene 6 ítems con 4 opciones de respuesta que oscilan desde 1 (nunca) a 4 (siempre). La suma de los puntos de los ítems puede dar valores bajos (6-11) que indican una escasa preocupación por el cáncer o valores altos (12-24) que indican niveles elevados de preocupación por el cáncer de mama. La escala TACS demuestra tener una buena consistencia interna (alfa de Cronbach =0.73), adecuada estabilidad test-retest, y buena validez de constructo (superior a 0.90) (Loescher, 2003).

Otra de las estrategias identificadas explora mediante preguntas sencillas y claras pensamientos o sentimientos acerca del cáncer o los resultados de las medidas de diagnóstico precoz. Es el caso de la escala la Cancer Worry Scale (CWS) Esta escala fue inicialmente diseñada por Lerman en 1991 y evalúa mediante cuatro preguntas diferentes variables psicológicas: 1) la preocupación por el cáncer de mama presente en ese momento, 2) el impacto de la preocupación en el humor, 3) el impacto de la preocupación en las actividades diarias y 4) la ansiedad acerca de los resultados de futuras mamografías (Lerman et al., 1991a).

Cancer Worry Scale (CWS). Escala de preocupación por el cáncer

El origen de la escala de preocupación por el cáncer queda descrito en un artículo de Lerman, Trock y Rimer 1991 publicado en la revista americana *Health Psychology* (Lerman et al., 1991b). En ese estudio los autores realizaron un seguimiento de 308 mujeres americanas que se habían realizado controles mamográficos. Se incluyeron en la muestra mujeres con mamografías anormales, normales y con sospecha patológica. El estudio evaluó el impacto emocional de estas mujeres tras recibir los resultados de la prueba; su ansiedad, su preocupación por el cáncer y las consecuencias de este impacto

en la realización de medidas preventivas posteriores. Como instrumentos de valoración de estas variables los autores elaboraron un cuestionario para medir las diferentes dimensiones emocionales del impacto:

- La posibilidad de desarrollar algún día cáncer de mama, con una escala de cinco puntos de respuesta que oscilaban desde nunca (1), rara vez (2), algunas veces (3), a menudo (4), y casi siempre (4).
- La repercusión que tiene la preocupación por el cáncer en el humor con una escala de cuatro puntos que oscilaban desde: nada en absoluto (1), un poco (2), algo (3) y mucho (4).
- La repercusión que tiene la preocupación por el cáncer en las actividades diarias con la anterior escala de cuatro puntos.
- La ansiedad que les provoca realizarse mamografías de control con una escala de respuestas desde nada (1), un poco (2), algo (3) y mucho (4).

Asimismo, en el estudio de Lerman se valoraron preguntas que hacían referencia al Modelo de Creencias de Salud y con posterioridad algunos de estos ítems se incorporaron a la escala definitiva. Las preguntas fueron las siguientes: ¿Qué posibilidades cree que tiene usted de desarrollar cáncer de mama algún día?: entre 1/5, 1/10, 1/25, 1/50 o ninguna posibilidad y con el mismo rango de respuestas ¿qué posibilidad cree que tienen las mujeres por media de tener un cáncer de mama? ¿Podría una mujer tener cáncer de mama sin presentar síntomas o sentirse mal?, ¿Pueden las mamografías detectar el cáncer de mama precozmente? ¿Se puede curar el cáncer de mama si se detecta a tiempo? Estos mismos autores han utilizado estas escalas en investigaciones posteriores (Lerman, Schwartz, 1993; Lerman et al., 1993; Lerman, Croyle, 1994; Lerman et al., 1994b). Sin embargo, no fue hasta el año 2001 cuando investigadores británicos liderados por Hopwood publicaron en el *Journal of Medical Genetics* un estudio sobre la validación de la *Cancer Worry Scale* diseñada por Lerman en una muestra de 500 mujeres (Hopwood et al., 2001). En este artículo los autores explican como de manera sistemática durante años, las personas que acudían a la Clínica de Cáncer Familiar de Manchester (Reino Unido) y, antes de que fueran atendidos por primera vez por el equipo médico (genetistas y enfermeras), cumplimentaban esta escala de preocupación por el cáncer (CWS). Entre dos y veintiún meses después de la intervención se enviaba de nuevo el cuestionario por correo postal a los participantes para que volvieran a contestar las mismas preguntas. El estudio pretendía estudiar los niveles de preocupación por el cáncer relacionados con diferentes variables como la de la muerte de un familiar cercano o la visita a la unidad de Consejo Genético. Inicialmente completaron el cuestionario 500 personas y la fiabilidad o consistencia interna (alfa de Cronbach) para la escala entera fue de 0.86. La escala la contestaron en dos ocasiones 330 mujeres con buenos resultados de fiabilidad y estabilidad para el conjunto de los ítems de la escala. El análisis de los componentes principales resultante de la extracción

de un factor (59,5% de la varianza) confirmó que la CWS podía utilizarse como escala unitaria.

Las puntuaciones de la CWS varían ninguna preocupación (1), a máxima preocupación (4) para cada uno de los 6 ítems, dando un rango teórico de puntuación de 6 a 24 (anexo 4).

La escala de preocupación por el cáncer de Lerman ha sido utilizada en diferentes estudios relacionados con el cáncer, principalmente en cáncer de mama, ovario y próstata (tabla 8).

En los inicios del proyecto de esta tesis, me planteé la necesidad de utilizar un instrumento para evaluar la preocupación por el cáncer como aspecto emocional de especial importancia en personas con historia familiar de cáncer de mama. Al revisar la literatura española y no encontrar ninguna escala que midiera la preocupación por el cáncer en lengua castellana, pareció oportuno y necesario validar en el contexto español una de las escalas anteriormente descritas. Las razones que me llevaron a utilizar la CWS fueron las siguientes:

1. Es una escala de fácil utilización y comprensión para los participantes.
2. Está ampliamente avalada por la literatura sobretodo en estudios sobre el cáncer de mama familiar.
3. Presenta unas buenas propiedades psicométricas.
4. Es de fácil traducción e interpretación.
5. Plantea la posibilidad de utilizarla en estudios de otros tipos de cáncer, y/o en personas sanas (como cribado de la preocupación por el cáncer).

Por todo ello se contempló como primera fase de esta tesis doctoral la traducción, retrotraducción y estudio de validación y fiabilidad de la CWS en el contexto español.

Tabla 8. Escalas que miden la preocupación por el cáncer de mama. Fuente: Elaboración propia

ESCALA	DESCRIPCIÓN	PROPIEDADES PSICOMÉTRICAS (*)	ESTUDIOS
Cancer Worry Scale (CWS)	Escala de 6 ítems (originalmente 4) con 4 posibles respuestas. La puntuación oscila de 6-24. A mayor puntuación mayor preocupación. No hay punto de corte.	Fiabilidad test-retest $r=0.86$ Consistencia interna $=0.86$	Lerman (1991,1993,1994), Watson (1998,1999), McCaul (1998)*Hopwood (2001), Brain (1999,2000), Tercyak (2001),Watson (1998,1999, 2004),Bish (2002),Schwartz (2003), Andersen (2003)
Worry Interference Scale (WIS)	Escala de 7 ítems con 5 posibles respuestas, diseñada para medir el grado en el que los pensamientos acerca del cáncer de mama son percibidos como una alteración de la vida de las personas. Los ítems evalúan alteraciones en el sueño, trabajo, concentración, relaciones, ocio, satisfacción de la auto imagen, necesidades familiares y planificación familiar	Fiabilidad split-half $r=0.92$ y $r=0.83$ Fiabilidad test-retest $r=0.72$ Consistencia interna $=0.94$	*Trask (2000, 2001)
Impact of Events Scale (IES)	Escala de 15 ítems , con dos subescalas (huída y evitación) y con 4 posibles respuestas. Mide el estrés dos frecuentes respuestas ante un evento traumático. Una versión modificada de 15 ítems evalúa pensamientos en los últimos siete días acerca del riesgo a padecer cáncer.	Fiabilidad split-half $r=0.86$ Fiabilidad test-retest $r=0.80$ Consistencia interna $=0.91$	Horowitz (1979), Kash (1992), Lerman (1994,1995,1996) Schwartz (1995), Watson (1999, 2004),Van Dooren (2004), Kim (2003, 2005), *Thewes (2001)
Thoughts About Cancer Scale (TACS)	Escala de 6 ítems con 4 posibles respuestas diseñada para evaluar la preocupación por el cáncer en personas con riesgo elevado de cáncer de mama	Consistencia interna $=0.73$ Fiabilidad test-retest $=0.83$	Loescher (2003)
Breast Cancer Worry Questionnaire	Escala de 3 preguntas que exploran la frecuencia de la preocupación, nivel de miedo, y disconfort. Las dos primeras con 5 posibles respuestas , la última de 4.	Consistencia interna $=0.78$	Mc Caul (1996), Cohen (2005)

Percepción del riesgo

El concepto de percepción del riesgo a padecer cáncer de mama se identifica en la literatura como variable emocional relacionada con la adopción de medidas preventivas dirigidas a prevenir la enfermedad. En muchas ocasiones esta percepción alterada puede llevar a la sobrestimación o a la infraestimación del riesgo a padecer el cáncer de mama. La percepción del riesgo personal y familiar puede condicionar de manera significativa cómo las personas “conviven” con la enfermedad y está ampliamente estudiada en la literatura en relación al cáncer de mama hereditario. Las personas perciben su riesgo influidas por una variedad de factores psicológicos (pensamientos, creencias, experiencias previas, tipo de personalidad, estrategias de afrontamiento y estado emocional), sociales (influencia familiar o de amigos, compañeros o medios de comunicación) y culturales (González et al., 2005b).

El valor de riesgo estimado a padecer cáncer hereditario lo calculan los profesionales de las Unidades de Consejo Genético teniendo en cuenta la historia personal y familiar del individuo y utilizando modelos matemáticos de predicción del riesgo. Como resultado de la evaluación individualizada se obtiene un número o proporción que califica el riesgo absoluto de un individuo a padecer cáncer en un periodo de tiempo determinado.

La percepción de riesgo a padecer cáncer puede variar de un sujeto a otro incluso dentro de la misma familia. Excesiva preocupación acerca del riesgo personal puede reducir la adherencia a determinadas pruebas preventivas como la mamografía, la autoexploración mamaria y disminuir la calidad de vida de las mujeres. Lerman et al., (1995) presentó un trabajo realizado con 200 mujeres con historia familiar de cáncer de mama, donde tanto el grupo experimental (recibió consejo genético) como el grupo control (recibió información general sobre prevención del cáncer) expresaban una sobrestimación de su riesgo extremadamente alta. Estos resultados introdujeron la posibilidad de que percepciones exageradas del riesgo podían influir de manera importante en los hábitos de salud de estas personas (Lerman et al., 1995). Del mismo modo, un estudio que se realizó en el Reino Unido y se publicó en el *British Journal of Cancer*, reflejaba (N= 350 mujeres) que un 52% de la muestra sobrestimaba su riesgo a padecer cáncer de mama, un 9% tenía una estimación correcta, un 18% la infraestimaba y un 21 % refería no conocer su riesgo. Los autores concluían que las mujeres que, de manera constante (antes y después del consejo genético) sobrestimaban su riesgo, eran más vulnerables a presentar preocupación por el cáncer y por lo tanto debían recibir un seguimiento más estricto por parte de psicólogos y otros profesionales de ciencias de la salud (Watson et al., 1999). En la mayoría de los estudios revisados existe una sobreestimación del riesgo percibido antes de la visita de consejo genético. También se puede dar la situación que las personas infraestimen su riesgo, fenómeno que puede conllevar un efecto contrario igualmente desaconsejable. No ser realista a la hora de entender la estimación real del riesgo hacia la enfermedad puede predisponer a la persona a no realizar medidas aconsejadas para cada caso. Curiosamente, en el estudio de Watson et al. mencionado anteriormente, aquellas mujeres que infraestimaban su riesgo después de ser informadas

por el experto de su riesgo real, no mostraban una mayor preocupación por el cáncer que el resto de la muestra.

La literatura es constante a la hora de demostrar que las mujeres con una sobrestimación de su riesgo presentan mayores niveles de preocupación por el cáncer de mama y por el cáncer en general (Watson et al., 1998; Meiser, Halliday, 2002; Kash et al., 1995; Hopwood et al., 2001; Lloyd et al., 1996; Brain et al., 1999) y muestran una correlación positiva entre la percepción de riesgo y la PC (Brain et al., 1999; Lipkus et al., 2000; Lloyd et al., 1996; McCaul, Schroeder, Reid, 1996; McCaul et al., 1998; Norman, Brain, 2005).

Un metanálisis realizado por Katapodi et al.,(2004) sobre 42 estudios analiza la percepción de riesgo en relación al diagnóstico precoz del cáncer, muestra que existe una asociación entre la percepción de riesgo y la realización de mamografías y sin embargo indica que no existe dicha asociación con la realización de autoexploraciones mamarias (Katapodi, Lee, Facione, Dodd, 2004).

Ansiedad / Distrés ante el riesgo personal y/o familiar al cáncer de mama

Cox y Mackay definieron en 1976 el estrés como un fenómeno perceptual que emerge de la comparación impuesta a la persona y su capacidad para hacerle frente. Un desequilibrio da lugar a la experiencia del estrés y a la respuesta del estrés. (Payne, 1996). Esta dimensión psicológica y subjetiva del estrés identificada por estos autores es nominada en el ámbito de la Psicooncología como distrés. Por lo que nosotros identificaremos el distrés el estado emocional displacentero (psicológica, social, y/o espiritual), que interfiere con la habilidad de afrontar efectivamente el cáncer y su tratamiento.

Una de las variables psicológicas más estudiadas en la literatura es el distrés y/o la ansiedad que produce saber que el individuo tiene un riesgo mayor al resto de la población a padecer la enfermedad. La ansiedad suele presentarse en diferentes momentos en las vidas de las personas con historia familiar de cáncer de mama. Por ejemplo cuando la mujer llega a la edad en la que su madre o hermana desarrolló un cáncer de mama. Este sentido de vulnerabilidad predispone a estas mujeres a una estimación errónea de su riesgo, en ocasiones sobrestimándolo, percibiéndolo como superior al que realmente es, o en otros casos infraestimándolo y con ello minimizando, en ocasiones, las medidas preventivas indicadas a su riesgo personal. Tener antecedentes de historia familiar con cáncer de mama se asocia con niveles elevados de distrés (Kash et al., 1992; Kim et al., 2003; Lerman, Schwartz, 1993; Lerman et al., 1993; McCaul et al., 1998), especialmente cuando se trata de la madre. Zakowski et al., (1997) encontraron que mujeres con historia familiar de CM cuyas madres habían fallecido de CM presentaban niveles elevados de estrés psicológico(Zakowski, Valdimarsdottir, Bovbjerg, Borgen et al., 1997). Erlich et al.,(2000) compararon mujeres con historia familiar de cáncer con mujeres sin antecedentes familiares y encontraron elevados niveles de estrés en aquellas mujeres cuyas madre había muerto de CM e incluso niveles

más elevados en aquellas que habían cuidado a sus madres durante el proceso de la enfermedad (Erblich, Bovbjerg, Norman, Valdimarsdottir et al., 2000a).

Diferentes trabajos realizados en Estados Unidos y el Reino Unido han demostrado que el nivel de estrés en las mujeres con riesgo familiar a padecer cáncer es superior al de la población en general (Cull, Anderson, Campbell, Mackay et al., 1999; Lerman et al., 1994a; Lerman, Croyle, 1994; Lerman, Croyle, 1996; Lerman et al., 1996) y que estos niveles altos pueden tener efectos muy negativos sobre las mujeres que acuden a recibir consejo genético. Es importante tener en cuenta que las personas con niveles de ansiedad alterados pueden modificar sus comportamientos preventivos, incluso inhibirlos. Estar poco receptiva y ansiosa puede hacerles entender mal la información que se les ofrece y del mismo modo, niveles altos de ansiedad pueden disminuir la motivación para la realización de medidas preventivas y de cribado, como sería el caso del estudio genético o incluso provocar una reacción contraria como sería una excesiva realización de autoexploraciones mamarias. Geirdal et al., (2005) demostraron que los niveles de ansiedad y depresión eran superiores en mujeres con riesgo al CMH sin la mutación genética identificada que en mujeres portadoras de las mutaciones *BRCA1* (Geirdal, Reichelt, Dahl, Heimdal et al., 2005).

Lipkus et al., (2000) realizaron un estudio mediante entrevistas telefónicas sobre una muestra de 581 mujeres y en él se vio como la preocupación y ansiedad por el cáncer de mama se relacionaba positivamente con la percepción de riesgo a padecer cáncer a lo largo de la vida. Sus autores sugerían la idea de cómo un elemento cognitivo como puede ser la percepción de padecer cáncer de mama puede relacionarse con elementos emocionales como serían la ansiedad, preocupación o el miedo y como pueden influir en las decisiones que toman las personas a lo largo de su vida respecto a las medidas de prevención de la enfermedad (Lipkus et al., 2000). Trabajos realizados con mujeres con historia familiar de cáncer de mama muestran que aquellas que expresan una susceptibilidad percibida como alta o muy alta están lo suficientemente paralizadas por su ansiedad como para llevar a cabo ningún comportamiento preventivo (Kash et al., 1995).

En España, hay un estudio realizado con personas con predisposición hereditaria al cáncer (Cabrera, 2004; Cabrera et al., 2006) que describe la ansiedad de estas personas cuando acuden a una unidad de consejo genético. En este estudio se utilizó como instrumento de medida el cuestionario STAI (*State-Trait Anxiety Inventory*) que evalúa la ansiedad rasgo (permanente) y estado (en un momento concreto), los resultados demuestran que los sujetos no presentan mayores niveles de ansiedad que la población en general pero si se observó significación estadística en aquellas personas que referían tener un peor estado de salud, presentando niveles de ansiedad mayores que la población en general. Otro estudio español de características similares realizado en la Comunidad de Madrid coincide en afirmar que las puntuaciones en los niveles de ansiedad de las personas que acuden a una unidad de consejo genético son similares a la población general (Cruzado, Pérez- Segura, Olivera, Sanz et al., 2005). Además este

estudio indica que tener un mayor conocimiento e información sobre el cáncer puede disminuir los niveles de ansiedad, por lo menos a corto plazo, al igual que los estudios de Meiser (2002), Lerman (1996) y Braithwaite (2004), (Meiser, Halliday, 2002; Lerman et al., 1996; Braithwaite et al., 2004).

Antecedentes Principales de este estudio

- El análisis conceptual del fenómeno de preocupación por el cáncer nos muestra un abanico de atributos relacionados con la preocupación por el cáncer; como son los pensamientos intrusivos, huída, ansiedad, distrés y miedo al cáncer.
- La preocupación por el cáncer es mayor en personas con mayor riesgo a padecer la enfermedad.
- La percepción del riesgo alterada (sobrestimando o infraestimando) condiciona los comportamientos preventivos y cómo la persona se enfrenta a la enfermedad.
- Existen diferentes escalas en lengua inglesa que evalúan la preocupación por el cáncer, sin embargo no existe ninguna escala validada y fiable en castellano que mida este concepto.
- La preocupación por el cáncer de mama puede inhibir o potenciar comportamientos preventivos.
- Se han encontrado pocos estudios que exploren la calidad de vida de las personas con riesgo familiar pero los existentes demuestran que no presentan diferencias significativas respecto a la población en general.
- La literatura internacional indica que las personas con historia familiar de cáncer de mama presentan niveles de ansiedad superiores a otros grupos poblacionales y que ello puede interferir en sus comportamientos preventivos. Sin embargo los escasos estudios españoles con este grupo de riesgo no evidencian niveles de ansiedad superiores a los de la población en general.

1.3 EL CONSEJO GENÉTICO EN EL CÁNCER DE MAMA HEREDITARIO

El Consejo Genético o asesoramiento genético (CG) es un proceso de información y comunicación no directivo que tiene como finalidad atender las necesidades e inquietudes de las personas o familias con sospecha de predisposición hereditaria (Lastra et al., 2005). Durante este proceso es imprescindible tener en cuenta las diferentes situaciones en las que se encuentran las personas que son atendidas por los especialistas en el asesoramiento genético. No sólo se trata de dar información sobre la enfermedad, si no que las personas deben comprender su riesgo personal y familiar, las medidas preventivas recomendadas a seguir y sus implicaciones personales, familiares, laborales y sociales además de la posibilidad de realizar el estudio genético.

Este proceso tiene como ámbito de trabajo las Unidades de Consejo Genético (UCG) en dónde se recibe a las personas y familias que acuden ante la sospecha de un síndrome o patología hereditaria. En el caso de personas con sospecha de predisposición hereditaria al CM el proceso de CG tiene unas características singulares.

La identificación de los genes de susceptibilidad *BRCA1* y *BRCA2* ha supuesto un importante cambio a la hora de evaluar el riesgo de las personas con antecedentes personales y familiares de cáncer de mama. Sin embargo hay que tener en cuenta que sólo 1 de cada 400 individuos (0,24%) es portador de una mutación de *BRCA1* en la población general (Graña et al., 2005). Tal y como hemos mencionado anteriormente, de todos los casos de cáncer de mama, el 70% son tumores esporádicos, entre un 15-20% corresponden a casos de agregación familiar y sólo entre un 5-10% son hereditarios.

Cuando un profesional de la salud, desde la atención primaria o la atención especializada, tiene la sospecha de tener un paciente con una posible predisposición hereditaria al cáncer de mama por su edad en el diagnóstico o por la presencia de muchos casos en la familia, debería remitir al paciente y a sus familiares a una Unidad de Consejo Genético para su evaluación. Este asesoramiento, que en muchas ocasiones requiere dos o tres visitas (anexo 8), se realiza por expertos en genética del cáncer (oncólogos, genetistas, médicos y/o enfermeras), identificados con el término anglosajón de *genetic counsellor* (consejero genético). El consejero genético realiza la historia personal y familiar, elabora un pedigrí o genograma de la familia, facilita toda la información al individuo/os sobre el riesgo poblacional al cáncer de mama (según el caso) y explica el papel de la genética en la etiología del cáncer y la posibilidad de transmisión de la enfermedad (Lastra et al., 2005).

Cómo parte del proceso de identificación de familias con cáncer hereditario se incluye la recogida de toda la información disponible sobre el individuo y sus familiares bien sea dada por el paciente y/o mediante los informes clínicos previos. Es muy importante documentar los diagnósticos positivos en la familia.

Se debe tener en cuenta fundamentalmente:

1. La historia personal y familiar. Mediante la realización del árbol genealógico o genograma, el asesor genético recoge información sobre tres generaciones (como mínimo), incluyendo diagnósticos clínicos, edades del diagnóstico, bilateralidad del tumor, histología, y tratamiento. El genograma o pedigrí simbolizará la información sobre los patrones de herencia de la enfermedad. Debido a que la mayoría de genes de susceptibilidad al cáncer siguen un patrón de herencia autosómico dominante se espera observar afectación en generaciones sucesivas, verificando una transmisión vertical. Hijos, padres y hermanos son considerados familiares de primer grado de la persona que acude al CG (persona o paciente probando). Además siempre que es posible se contrasta la información de los casos mediante informes médicos, y teniendo en cuenta aquellos posibles sesgos dados por la evolución de la estructura familiar (adopciones, hijos no biológicos, familiares no emparentados,...). En las tablas 4 y 5 se reflejan los criterios de identificación de las familias con riesgo al CMOH.
2. La estimación del riesgo a padecer CM. Durante el proceso de consejo genético hay que diferenciar entre la estimación del riesgo de desarrollar cáncer de mama y la estimación del riesgo de ser portador de una mutación genética en los genes de alta penetrancia. De la obtención de una buena historia familiar han de derivarse datos clínicos, epidemiológicos y biológicos que permitan predecir la probabilidad de la existencia de una mutación genética y cifrar el riesgo individual de padecer cáncer. Para cifrar este riesgo se cuenta con diferentes modelos estadísticos de predicción. Cada modelo toma en consideración factores relacionados con la historia y factores personales, como la edad. Los modelos más frecuentemente utilizados son el de Gail y Benichou (Gail, Benichou, 1992), y el de Claus et al., (Claus, Risch, Thompson, 1991). La decisión de utilizar un modelo u otro depende del asesor genético y de los datos familiares y clínicos de los que éste disponga. Además existe un programa informático llamado BRCAPRO que calcula la probabilidad de que un individuo sea portador de la mutación genética *BRCA1/2* y la edad de riesgo. Este método de estimación de riesgo depende en gran medida de la penetrancia y del conocimiento que se tenga de la mutación genética en el grupo étnico al que pertenezca el individuo de estudio.

El consejo genético es un complejo proceso en el que, además de estimar el riesgo personal y familiar de los individuos a padecer determinadas enfermedades, se da una amplia información sobre genética, susceptibilidad, riesgo, prevención y posibles tratamientos. Facilitar el consejo genético a mujeres y hombres con historia familiar de cáncer de mama se ha convertido actualmente en una de las estrategias preventivas más crecientes dentro del campo de la oncología. Su objetivo fundamental es proporcionar a los individuos la información necesaria sobre su riesgo individual y familiar y animarlos a adoptar aquellas medidas preventivas más adecuadas para mantener un grado óptimo de salud (Gil et al., 2003).

Consejo genético como proceso de comunicación.

Las unidades de consejo genético están preparadas para asesorar y facilitar la comprensión sobre el riesgo personal y familiar a desarrollar cáncer. Una de las principales razones por las que las personas acuden a estas unidades es para obtener información sobre el cáncer hereditario y cómo prevenirlo (Liden, Berglund, Hansson, Rosenquist et al., 2003; Farkas, 2005). Un estudio preliminar realizado en la UCG del Instituto Catalán de Oncología (Cabrera et al., 2006) mostró el desconocimiento de las personas en relación al CMOH. Cuando se les preguntaba acerca de conceptos básicos del cáncer hereditario un 56,3% de la muestra desconocía las respuestas verdaderas. En otros países, (EE.UU. y Reino Unido) en donde estas unidades o clínicas tienen ya una larga trayectoria, se están intentando promover nuevos sistemas de información. Desde la atención primaria están facilitando esta información a las personas antes de acudir a una UCG cuando se sospecha un patrón familiar de cáncer (Erblich, Brown, Kim, Valdimarsdottir et al., 2005; Schwartz, Tercyak, Peshkin, Valdimarsdottir, 2005; Watson et al., 2001). En nuestro entorno sería aconsejable que los profesionales de la salud, también en atención primaria, pudieran orientar, informar a sobre su riesgo a las personas identificadas con una historia familiar de CM y cribar y derivar posteriormente a las UCG a aquellas familias con mayor predisposición a la enfermedad.

El Consejo Genético es en ocasiones un proceso complicado. Las personas deben asimilar conceptos nuevos para poder tomar decisiones adecuadas en relación a su salud. Términos como *screening* o cribado, ADN, medidas de profilaxis, mutaciones genéticas, *BRCA1/2*,...son palabras que deben tener un significado comprensible para las personas que reciben asesoramiento genético. Se trata de un proceso psico-educativo que exige tiempo y esfuerzo por parte de los profesionales. Las habilidades de comunicación del profesional marcan la calidad del proceso de asesoramiento y no siempre es fácil garantizar la buena comprensión de la información.

Los estudios revisados sugieren que las personas que participan en consejo genético están a menudo satisfechas con el asesoramiento que reciben (Nordin, Liden, Hansson, Rosenquist et al., 2002). En ello influye en gran medida la capacidad de escucha, entendimiento, interés y competencia del asesor genético (Tercyak, Demarco, Mars, Peshkin, 2004). Sin embargo, la inquietud que suscita la probabilidad de tener mayor riesgo que el resto de la población a padecer CM hace que las personas que acuden a las UCG en ocasiones deban ser visitadas por un psicooncólogo que facilite la comprensión y preste ayuda en la toma de decisiones (Bish et al., 2002; Cull et al., 1999; Meiser, Halliday, 2002; Liden et al., 2003; Hopwood et al., 2001; Hopwood et al., 2004; Erblich, Montgomery, Valdimarsdottir, Cloitre et al., 2003).

Por otra parte la información se debe adecuar a las necesidades del paciente. La Ley de Autonomía del Paciente en su artículo 4 estipula que los pacientes tienen derecho a conocer, con motivo de cualquier actuación en el ámbito de su salud, toda la información disponible sobre la misma, así como el derecho del paciente o usuario a que se respete

su voluntad a no ser informado (Boletín Oficial del Estado, 2002). El proceso de comunicación en consejo genético es complejo y debe adaptarse a las necesidades individuales de cada sujeto. Los profesionales deberían comunicar toda la información que permita a la persona tener conocimiento suficiente para tomar las decisiones de manera autónoma. Las decisiones que se tomen deberían ir encaminadas a mejorar la salud y adecuar medidas personales de prevención del cáncer de mama. En la literatura existe controversia acerca de cómo debería impartir la información del riesgo y las opciones preventivas por parte de los asesores genéticos. Tradicionalmente la información médica ha sido directiva, consecuencia del paternalismo de la medicina que durante tantos años ha existido en la relación médico-paciente. Sin embargo, en los últimos años diferentes escuelas abogan por el consejo no-directivo, entendido como el consejo impartido por el profesional dónde presenta toda la información y las alternativas de tratamiento y prevención pero en el que el consejero no toma o dirige la decisión. En el consejo no-directivo el consejero tiene como rol informar y discutir las opciones pero no aconsejar sobre lo que las personas deberían hacer acerca de la información genética recibida. Según Kessler (2000) la información dada por el consejero genético debe servir para dotarles de elementos cognitivos y emocionales que les ayuden a tomar decisiones acordes a su manera de pensar de manera autónoma (Kessler, 2000).

Uno de los elementos claves del proceso de consejo genético es el asesoramiento en cuanto al riesgo a padecer y transmitir la enfermedad. Tal y como ya hemos visto la literatura describe cómo los pacientes que acuden a las UCG llegan con percepciones de riesgo erróneas y esto en muchas ocasiones les hace poco receptivos a una correcta información (Watson et al., 1998; Meiser, Halliday, 2002; Watson et al., 1999; Kash et al., 1995; Hopwood et al., 2001; Katapodi et al., 2004; van Dijk, Otten, van Asperen, Timmermans et al., 2004; Lloyd et al., 1996; Erblich et al., 2000a; Brain et al., 1999).

En consejo genético sobre el cáncer siempre se habla de probabilidad, nunca de seguridad a padecer la enfermedad. Por ello es necesario tener un diálogo abierto con las personas y familias. El significado de riesgo en muchas ocasiones no es entendido de forma similar por los diferentes miembros de la misma familia. Existen una gran variedad de factores emocionales (ansiedad, preocupación, creencias, tipos de personalidad..), sociales y culturales ante los cuales el profesional debe adaptar su proceso educativo. Diferentes autores han diseñado instrumentos de medida para evaluar la información que se ofrece en el consejo genético (Erblich et al., 2005; Schwartz et al., 2005; Hallowell, Reen, Richards, 1997). Read et al., (2005) diseñó un instrumento para evaluar la adaptación psicológica de la información genética en individuos que habían sido informados de su condición genética (Read, Perry, Duffy, 2005). Lobb et al., (2006) desarrolló un documento escrito de ayuda al proceso de comunicación durante el consejo genético. Todos estos instrumentos se diseñaron con el objetivo de conocer las implicaciones emocionales de la información dada y el impacto del conocimiento en los comportamientos preventivos de los usuarios de las UCG (Lobb, Butow, Moore, Barratt et al., 2006).

El Consejo Genético debe garantizar una correcta información impartida durante el proceso. Un ejemplo de ello se describe en la tabla 9, sobre los objetivos del CG. Sin embargo existen pocos estudios que demuestren la efectividad de la intervención y la asimilación de estos conceptos a lo largo del tiempo en poblaciones de riesgo.

Tabla 9. Objetivos básicos del Consejo Genético. Fuente: *Oncoguía del consejo y asesoramiento en el cáncer hereditario (2006).*

- Entender que es la predisposición hereditaria al cáncer y comprender las posibilidades de transmitir esta predisposición.
- Saber cual es su riesgo personal y cual es la probabilidad de desarrollar la enfermedad, junto con las implicaciones para la familia.
- Adecuar la percepción de riesgo de cáncer en función del riesgo real estimado.
- Disponer de información para decidir realizar o no un diagnóstico molecular de la predisposición hereditaria y conocer cuales son las implicaciones potenciales para la persona y sus familiares.
- Conocer las diferentes opciones y la efectividad de las medidas de detección precoz y de prevención disponibles para disminuir el riesgo de cáncer.
- Disponer de información para decidir las medidas de prevención y detección precoz más apropiadas de acuerdo con su riesgo.
- Recibir el apoyo psicosocial para la persona y su familia necesario para afrontar mejor la situación de riesgo y las implicaciones que para ellos se puedan derivar.

Impacto emocional individual y familiar de la intervención

Durante el proceso de consejo genético se pueden producir alteraciones emocionales derivadas del propio proceso y de la información que en él se va transmitiendo. Tener buena predisposición a recibir la información, optimismo y una buena cohesión familiar se asocia a la satisfacción de la intervención de consejo genético. Sin embargo el estrés, la ansiedad y la excesiva preocupación disminuyen la eficacia de la intervención (Tercyak et al., 2004; Audrain, Schwartz, Lerman, Hughes et al., 1997). Tercyak et al., (2004) exploraron el grado de satisfacción de mujeres con riesgo hereditario al CM y concluyeron que las mujeres estaban altamente satisfechas de la intervención de consejo genético aunque de su evaluación resultaran tener un alto riesgo de padecer la enfermedad.

En apartados anteriores ya hemos descrito como la literatura aborda diferentes variables emocionales en relación al cáncer de mama hereditario. Cuando se trata de analizar concretamente la intervención de consejo genético, volvemos a encontrar en la literatura

las mismas variables: la ansiedad, la preocupación por el cáncer y la sobrestimación del riesgo a padecer cáncer de mama. El impacto emocional de la intervención de consejo genético es ampliamente estudiado en la literatura anglosajona.

- a) La ansiedad. No existen conclusiones unánimes acerca de si la intervención de consejo genético puede reducir la ansiedad de personas con mayor riesgo a padecer CM, fenómeno que ha motivado la realización de este estudio. Por una lado tenemos un metanálisis realizado por Braithwaite et al y publicado en el *Journal of the National Cancer Institute* que analizó el impacto psicológico del consejo genético en cancer familiar en 21 estudios y concluyeron que la intervención mejoraba de manera significativa los conocimientos sobre genética del cáncer y ajustaba la percepción del riesgo pero tan sólo en los estudios prospectivos se observó una discreta disminución de la ansiedad y la preocupación por el cáncer (Braithwaite et al., 2004). Sin embargo, otro metanálisis realizado por Meiser y Halliday demostró que el consejo genético disminuye significativamente los niveles de ansiedad y mejora la percepción del riesgo de las personas con predisposición hereditaria al cáncer (Meiser, Halliday, 2002).

Lerman (1997) concluyó que proporcionar una mayor información sobre el cáncer de mama hereditario podía actuar como reductor de la ansiedad y como elemento decisivo para mejorar la percepción del riesgo individual de las mujeres (Lerman et al., 1997; Lerman et al., 1997). Si bien parece existir una correlación inversa entre tener mayor conocimiento sobre la enfermedad y los niveles de ansiedad (Cabrera et al., 2006) también encontramos estudios que demuestran que mujeres que ya han padecido CM manifiestan tener los mismos niveles de ansiedad que las mujeres que no han padecido nunca cáncer y están necesitadas, de igual manera, de consejo genético. El hecho de haber padecido CM no confiere mayor tranquilidad por el contrario estas personas demuestran tener mayor preocupación que las mujeres de moderado o alto riesgo (Bish et al., 2002; Cull et al., 1999). Por otra parte, Cruzado et al.,(2005) en un estudio español realizado en el Hospital Clínico de Madrid, demostró que en el proceso de consejo genético hay que prestar un especial apoyo psicológico a aquellas personas que ya presentan niveles de ansiedad y sobrestimación de su riesgo antes de la intervención (Bish et al., 2002; Cruzado et al., 2005).

- b) Preocupación por el cáncer. La intervención de consejo genético tiende a disminuir los niveles de preocupación por el cáncer de mama, en ocasiones dependiendo del riesgo que se ha atribuido a la persona. La preocupación es menor después de la intervención (Lerman, Croyle, 1996; Hopwood et al., 2004). Un estudio publicado en el *British Journal of Cancer*, Brain (2002) demostró como la preocupación y la percepción de riesgo se reducía después de la intervención en mujeres con bajo o moderado riesgo pero no en las mujeres de alto riesgo. Por otra parte, no existen estudios prospectivos que estudien esta variable post intervención a lo largo del tiempo, fenómeno que también motivó esta investigación (Brain et al., 2002).

- c) Percepción del riesgo. Existe consenso generalizado en la literatura que apoya la idea que la intervención de consejo genético ayuda a una mejor percepción del riesgo personal y familiar a padecer cáncer de mama (Watson et al., 1998; Cull et al., 1999; Meiser, Halliday, 2002; Watson et al., 1999; Burke, Culver, Bowen, Lowry et al., 2000; Evans, Blair, Greenhalgh, Hopwood et al., 1994; Hopwood et al., 1998; van Dijk et al., 2004; Lloyd et al., 1996). Sin embargo no existen estudios que demuestren que esta percepción de riesgo se mantenga a lo largo del tiempo. Hopwood et al.,(2005) concluyó que tan sólo un 10% de las mujeres que acudían a una unidad de consejo genético conocían su riesgo a padecer cáncer antes de ser asesoradas por el genetista. Tras la visita a la UCG el porcentaje aumentaba hasta un 66% (Hopwood, 2005). Resultados similares están descritos por Hallowell(1998) y Bish (2002). Lerman et al., (1995) llevaron a cabo un estudio con 200 mujeres con riesgo hereditario a padecer cáncer más un grupo control de mujeres sanas y demostró que las mujeres que recibieron información durante la intervención consejo genético (grupo experimental) mejoraron su percepción de riesgo en comparación con el grupo control. Sin embargo los dos grupos de mujeres seguían teniendo una percepción de riesgo a padecer cáncer de mama superior al riesgo real (Bish et al., 2002; Lerman et al., 1995; Hallowell, Statham, Murton, 1998).

Identificación genes BRCA1 y BRCA2, beneficios, riesgos y limitaciones del estudio genético.

Se denomina probando/a a aquel miembro de la familia vivo que ha desarrollado cáncer en el que existen las mayores posibilidades de encontrar una mutación y por quien debe iniciarse el estudio genético. Cuando existe la sospecha de un CMOH se realiza un estudio genético diagnóstico con la finalidad de identificar la alteración genética en el sujeto probando, responsable de la predisposición hereditaria al cáncer de mama/ovario. Si el resultado del test es positivo se puede ofrecer la posibilidad de estudio de la presencia de la mutación en otros miembros de la familia, realizando un estudio genético predictivo. En el cáncer de mama, los estudios genéticos (*BRCA1* y *BRCA2*) permiten delimitar mejor el riesgo individual y familiar de padecer un determinado cáncer y poder actuar de manera personalizada de manera más eficaz.

Antes de realizar el test se debe garantizar la comprensión del mismo, la confidencialidad de los resultados y de sus implicaciones y de esta manera obtener el consentimiento informado de la persona (tabla 10). Asimismo se tiene que informar a las personas de la importancia de que exista una buena comunicación familiar. Es frecuente que el probando deba informar al resto de la familia sobre el riesgo que presentan de desarrollar cáncer.

No en todos los casos está indicado realizar el estudio genético y hay que tener presente que es posible estimar el riesgo sin necesidad de realizarlo. El estudio genético conlleva una serie de beneficios, riesgos y limitaciones que deben ser analizados durante el

proceso de CG. No hay que olvidar los aspectos éticos, las implicaciones familiares, sociales y laborales de los resultados del estudio. Además, siempre existen unas opciones médicas y de seguimiento tanto para el resultado positivo como para el negativo.

Una vez el individuo recibe toda la información en relación al estudio genético debe tomar la decisión sobre si realizárselo o no. Es una decisión libre y voluntaria que en muchas ocasiones requiere semanas de reflexión. Según la literatura revisada entre las razones que inducen a las personas a aceptar realizarse el estudio genético, estarían los hijos y prepararse para el futuro (Cabrera et al., 2006; Foster, Evans, Eeles, Eccles et al., 2002). Sin embargo, también se describen otros factores como la ansiedad por el cáncer de mama (Foster, Evans, Eeles, Eccles et al., 2004; Lerman et al., 1997) o tener una mayor percepción del riesgo a padecer la enfermedad (Katapodi et al., 2004).

Existen dos tipos de estudio genético dependiendo de la indicación. El estudio genético diagnóstico y el estudio genético predictivo. El estudio genético diagnóstico es el primero que se realiza en una familia, el estudio genético predictivo es aquel test que se realiza para saber si un familiar ha heredado o no la mutación responsable de la enfermedad en la familia.

A continuación se detallan los posibles resultados, los beneficios y las limitaciones del estudio genético.

Posibles resultados del estudio genético diagnóstico

- Positivo. Se identifica la mutación genética responsable de la predisposición hereditaria en el sujeto probando confirmando que existe una probabilidad de transmisión de la enfermedad.
- Negativo o también llamado no informativo. En este caso no se identifica la mutación responsable o no se conoce el significado de la mutación encontrada. A priori no permite modificar las medidas preventivas recomendadas a partir de la estimación clínica del riesgo.

Posibles resultados del estudio genético predictivo

- Positivo. El familiar ha heredado la mutación *BRCA1/2* responsable de la agregación familiar presente en la familia y por lo tanto se confirma que tiene riesgo elevado de desarrollar CMOH.
- Negativo. El familiar no ha heredado la mutación. Por lo cual su riesgo es similar al riesgo poblacional.

Beneficios del estudio genético

- Si el estudio es positivo:
 - Nos permite confirmar que el sujeto presenta un elevado riesgo de desarrollar la enfermedad y establecer medidas de prevención personalizadas. Al

encontrarnos con una enfermedad autosómica dominante podemos ofrecer la posibilidad de estudio en sus familiares para conocer su riesgo y predecir la probabilidad de que un hijo/a herede la mutación.

- Reduce la incertidumbre en el sujeto y la familia.
- Permite la toma de decisiones informadas.
- Si el estudio es negativo:
 - Un resultado negativo en un estudio predictivo es decir, en el contexto de una historia familiar con una alteración genética conocida permite descartar la mutación pasando a tener el individuo un riesgo poblacional, evitando medidas preventivas innecesarias.
 - Alivio o reducción de la ansiedad por la disminución del riesgo para sus hijos.

Riesgos del estudio genético

- Si el estudio es positivo:
 - Posible distrés psicológico, ansiedad, alteraciones emocionales y sentimientos de culpa.
 - Posible aumento de la preocupación por el cáncer.
 - Posibles implicaciones laborales y con seguros médicos si se da a conocer el resultado del test (discriminación), problemas de pareja y/ o familiares.
 - Riesgos y coste del cribado y la posible cirugía profiláctica (si se indica).
- Si el estudio es negativo:
 - Falsa sensación de seguridad con disminución de los exámenes preventivos necesarios.
 - Posibles alteraciones emocionales e implicaciones familiares.

Limitaciones del estudio genético

- Un resultado no informativo (con resultado negativo en un estudio genético diagnóstico) no permite confirmar ni descartar que pueda existir una predisposición hereditaria.
- Un resultado positivo no es certeza de padecer la enfermedad, tan sólo incrementa el riesgo personal.
- La validez técnica del test, la sensibilidad y la especificidad del método analítico. La prueba sanguínea es sencilla pero los resultados tardan un tiempo considerable (entre 6-12 meses).

Tabla 10. Elementos que debe incluir el proceso de consentimiento informado en consejo genético de cáncer. Fuente: (Brunet J, 2005)

- Obtener el consentimiento en el contexto de un proceso de asesoramiento genético en un ámbito médico y por profesionales con formación específica
- Prever y comentar posibles problemas éticos, legales y sociales antes de realizar la prueba
- Acceso libre no impuesto a la UCG.
- Respetar el derecho a no saber.
- Fomentar la participación de la familia y el abordaje compartido en la toma de decisiones, respetando las decisiones autónomas.
- Preservar, dentro de la estructura asistencial, la intimidad del individuo y sus familiares y la confidencialidad de sus datos.
- Consentimiento libre, voluntario y por escrito.
- El individuo debe disponer de la información por escrito y una copia de su consentimiento informado.

Existen escasos estudios que evalúen el impacto psicológico de personas después de realizarse el estudio genético. Varios de ellos muestran un cambio positivo en el impacto emocional del estudio genético en mujeres con riesgo (Lerman et al., 1996; Tercyak et al., 2004; Schwartz, Peshkin, Hughes, Main et al., 2002; Meiser et al., 2002). Van Oostrom et al., (2003) observaron una disminución de los niveles de ansiedad a los 6 meses y al año del estudio pero un incremento de estos niveles a partir del año hasta los 5 años asumiendo que otros factores externos al estudio podían afectar emocionalmente a las personas con riesgo (van, I, Meijers-Heijboer, Lodder, Duivendoorn et al., 2003). Lim et al., (2004) demostró en su estudio que las personas portadoras de la mutación genética, a largo plazo, encontraron ventajas físicas y emocionales al resultado positivo así como una mejora en su calidad de vida (Lim, Macluran, Price, Bennett et al., 2004). Watson, et al., (2004) concluyeron que las mujeres jóvenes portadoras de la mutación genética aumentaron sus niveles de preocupación al conocer el resultado del test genético e incluso se mantuvieron altos al cabo de un año (Watson et al., 2004). En un metanálisis que recientemente realizó B. Meiser (2005) se evidenciaron otros factores de riesgo que podían conllevar mayores niveles de distrés psicológico después de la realización de un estudio genético a) factores individuales (elevados niveles de distrés antes del estudio, historia de depresión, portadores que no esperaban ser portadores) b) factores en el contexto familiar (aquellas personas ya estudiadas, o resultados dispares entre hermanos, haber perdido a un familiar de cáncer de mama hereditario o mujeres con niños de corta edad a su cargo) (Meiser, 2005).

En general podemos afirmar que los estudios genéticos permiten mejorar el manejo del riesgo de cáncer, personalizando las medidas preventivas y disminuyendo la ansiedad de los individuos, sin embargo es el consejo genético el que permite ayudar a la toma de decisiones sobre los estilos de vida y opciones personales de vida tanto de los individuos como de sus familias.

Consejo genético en nuestro entorno

Desde el año 2006 en Catalunya se dispone de un documento (*Oncoguia del consell i assessorament genètics en el càncer hereditari*) que estructura el modelo organizativo asistencial en relación al cáncer hereditario estableciendo tres niveles:

1. Unidades de referencia especializadas en cáncer hereditario. Estas unidades están especializadas en la atención principalmente de pacientes de alto riesgo de síndromes hereditarios de cáncer (incluidos los poco frecuentes y de manejo complejo), donde se realiza la actividad de consejo genético. Además estas unidades han de dar cobertura a un amplio territorio de población y actuar como unidad de referencia para la atención primaria y especializada.
2. Unidades hospitalarias de cáncer familiar. Estas unidades sirven como punto de referencia para la información sobre el cáncer hereditario y la atención a los individuos de moderado y bajo riesgo, suelen ubicarse en hospitales donde se ofrece atención oncológica.
3. Atención primaria. Este nivel asistencial constituye la puerta de entrada de la población al sistema sanitario. La mayoría de individuos ante la inquietud de saber si presentan una predisposición hereditaria al cáncer, consultan inicialmente a los profesionales de su centro de salud. La historia clínica del paciente de atención primaria recoge la información sobre los antecedentes personales y familiares de cáncer (como mínimo de primer y segundo grado) de esta manera se facilita la valoración del riesgo y la atención del paciente en el nivel asistencial más adecuado. La tabla 11 muestra las funciones específicas descritas para cada nivel asistencial.

Tabla 11. Estructura asistencial en Cataluña respecto al CMH.

Fuente: Oncoguía del consejo y asesoramiento en el cáncer hereditario.

NIVELES DE ATENCIÓN SANITARIA	FUNCIONES
UNIDAD DE REFERENCIA ESPECIALIZADA EN CÁNCER HEREDITARIO (UCG)	Consejo genético a individuos con sospecha de predisposición hereditaria al cáncer Atención a pacientes de alto riesgo y síndromes de cáncer familiar poco frecuentes Monitorización y evaluación de resultados Formación a otros profesionales Elaboración de protocolos de actuación, comunes y consensuados con los otros ámbitos asistenciales, para los profesionales Elaboración de folletos informativos dirigidos a pacientes y familiares así como a población general Definición de criterios y circuitos de derivación
UNIDAD HOSPITALARIA DE CÁNCER FAMILIAR (UHCF)	Detección y estimación de riesgo de pacientes con sospecha de cáncer hereditario o agregación familiar Derivación de pacientes de alto riesgo a las unidades de consejo genético Atención a individuos y familiares de riesgo moderado Participación en la realización de protocolos de actuación para profesionales y de folletos informativos dirigidos a pacientes
ATENCIÓN PRIMARIA (AP)	Información a población general sobre cuestiones generales sobre el cáncer hereditario Detección de pacientes con riesgo superior al poblacional y su derivación al nivel asistencial correspondiente Seguimiento de individuos de bajo riesgo Participación en la realización de protocolos de actuación para profesionales y de folletos informativos dirigidos a pacientes

En estos últimos años las UCG están emergiendo en todo el territorio español. La necesidad creciente de información y la disponibilidad del asesoramiento genético ha creado la necesidad de establecer modelos organizativos que faciliten a la población la accesibilidad al Consejo Genético en cáncer. Pérez Segura analiza las diferentes opciones organizativas dejando claro aunque no necesariamente una unidad de diagnóstico molecular tiene que estar ubicada cerca de una unidad de consejo genético, es imprescindible que exista unos buenos canales de comunicación, que se trabaje de manera coordinada (Pérez-Segura, 2005). Además, los protocolos de actuación, consensuados, sobre la selección de familias, indicaciones de seguimiento, programas de diagnóstico precoz son necesarios para disminuir la variabilidad clínica entre sujetos.

En Cataluña, las personas con sospecha de riesgo, acuden a las Unidades de cáncer hereditario. En las UCG se les realiza el asesoramiento necesario, que comporta generalmente dos o tres visitas. Cuando son evaluadas respecto a su riesgo, en el caso que esté indicado, se les ofrece el estudio genético. En este momento el proceso debe ser cuidadoso, tal y como hemos comentado anteriormente, ya que la persona debe comprender las implicaciones de su decisión. En muchas ocasiones la toma de esta

decisión lleva tiempo y es necesaria la intervención de un psicooncólogo. La evaluación psicológica se realiza siempre que el paciente es candidato al estudio genético, pre-estudio genético y post-estudio genético con la finalidad de anticiparse a posibles problemas emocionales que de los resultados pudieran surgir. Además el equipo de psicooncólogos actúan siempre que el equipo de la UCG lo considere oportuno: sintomatología ansiosa o depresiva, ayuda en la toma de decisiones, sentimiento de culpa, familias de riesgo, problemas de pareja...etc. En el anexo 8 se describe el proceso de consejo genético en cáncer tal y como está protocolizado en Cataluña y los algoritmos del proceso de diagnóstico genético del cáncer de mama hereditario y su seguimiento.

El estudio que se presenta ha sido realizado en la UCG del *Institut Català d'Oncologia* (ICO) situado en L' Hospitalet del Llobregat (Barcelona). En Noviembre de 1998, con el objetivo de dar respuesta a la necesidad de atención de los pacientes y familiares con sospecha de predisposición hereditaria al cáncer, el Instituto Catalán de Oncología-*Hospital Duran I Reynals* creó la Unidad de Consejo Genético en predisposición al cáncer. Esta Unidad depende organizativamente del Servicio de Prevención y Control del Cáncer. La Unidad de Consejo Genético del Hospital Duran i Reynals (UCG-HDiR) está formada por dos médicos facultativos, una enfermera y un auxiliar administrativo. Los dos médicos son especialistas con formación vía médico interno residente (MIR), Oncología Médica y Cirugía General y Digestiva respectivamente, y ambos poseen formación postgrado específica en Genética Humana y Consejo Genético. La UCG-HDiR actúa de forma coordinada con el laboratorio de Recerca Transnacional y con la Unidad de Psiconcología. La UCG-HDiR tiene como objetivo atender a las necesidades y preocupaciones individuales y familiares relacionadas con el desarrollo y/o transmisión de una predisposición genética al cáncer. En concreto, los miembros de la UCG-HDiR realizan una evaluación del riesgo individual y familiar, informan sobre los hechos médicos de la enfermedad, sobre cómo la herencia contribuye en la enfermedad y cuales son las posibles de transmisión, sobre las alternativas disponibles para el manejo del riesgo de aparición de la enfermedad, establecen un programa de cribado individualizado con el riesgo del paciente y familia, informan sobre las posibilidades, riesgos, beneficios y limitaciones del estudio genético, facilitan el que éste sea llevado a cabo si el paciente lo desea y ofrecen el soporte necesario al individuo y la familia para el afrontamiento de la enfermedad.

Desde Noviembre de 1998 hasta diciembre de 2006 en la UCG-HDiR se han atendido a 2.774 familias remitidas por sospecha de predisposición hereditaria al cáncer. Los motivos más comunes de consulta son una historia personal o familiar sugestiva de predisposición hereditaria la cáncer colorrectal (47%) o de cáncer de mama y/o ovario (40%). El resto de familias (13%) presentan una historia de síndromes de predisposición hereditaria más infrecuentes como el Síndrome de Neoplasia Endocrina Múltiple (MEN I/II), el síndrome de Von Hippel-Lindau, la neurofibromatosis, el cáncer gástrico hereditario, el cáncer de páncreas hereditario o el melanoma hereditario entre otros.

La UCG-HDiR ha atendido durante el periodo 1998-2006 a 4.655 individuos. En todos los casos se ha realizado una evaluación del riesgo individual de desarrollar cáncer y ha elaborado un programa de cribado individualizado acorde con el riesgo personal y familiar. De las 2.774 familias visitadas en la UCG-HDiR, un 53% cumplieron criterios de estudio molecular o genético. Un 21% de las familias no presentaron un síndrome de predisposición hereditario bien definido o no existió un test genético apropiado para la agregación familiar. A 223 familias les fue identificado la mutación genética.

1.4 MARCO CONCEPTUAL. EL MODELO DE CREENCIAS DE SALUD EN LA PREVENCIÓN DEL CÁNCER DE MAMA.

El objetivo de cualquier sistema de salud es mejorar el estado de salud de su población garantizando una asistencia de calidad y unas medidas preventivas que proporcionen a los individuos y sus familias un mayor control sobre su salud. La prevención primaria y la promoción de la salud han demostrado mejorar la calidad de vida y longevidad de las poblaciones. Sin embargo, la prevención secundaria es la que enfatiza la necesidad de conocer y llevar a cabo políticas de cribado que permitan a los individuos y familias de riesgo conocer las medidas a adoptar para prevenir la enfermedad o detectarla en estadios precoces.

Los comportamientos en salud vienen dados por el deseo de proteger la salud evitando la enfermedad o el deseo de incrementar el nivel de salud en presencia o ausencia de enfermedad (Pender, Murdangh, Parsons, 2001). La literatura nos demuestra que en las personas de edad adulta es más frecuente encontrar un modelo mixto de motivación hacia comportamientos saludables. Se debe tener en cuenta que la mayoría de causas prematuras de morbilidad y mortalidad de enfermedades prevalentes como el cáncer son prevenibles y que muchas de estas causas están relacionadas con los estilos de vida y el comportamiento del individuo hacia su salud. Uno de los principales requerimientos para un marco referencial viable en el área de la prevención y promoción de la salud es que éste debe ayudar a explicar cómo las personas y las familias construyen o modifican sus decisiones en lo relativo a su salud.

Sin embargo, cualquier cambio de comportamiento es difícil. Marteau y Lerman concluyen que facilitar información sobre el riesgo genético no es suficiente para motivar un cambio de comportamiento (Marteau, Lerman, 2001). Estudios realizados con mujeres con predisposición hereditaria al cáncer de mama demuestran que después de haber recibido información sobre su riesgo genético las mujeres tenían una significativa pero modesta adherencia a las mamografías preventivas (Lerman, Schwartz, 1993; Lerman et al., 1993). La motivación de las personas hacia cambios de comportamiento debe estar estrechamente relacionado con dos creencias básicas; primero creer que un cambio de comportamiento puede reducir su riesgo y segundo creer que tienen la habilidad necesaria para cambiar sus hábitos de salud. Estas premisas son las bases del Modelo de Creencias de Salud (MCS) de Rosenstock (1974).

Este modelo de creencias de salud (Health Belief Model) enfatiza los comportamientos preventivos dirigidos a evitar los problemas de salud (la enfermedad). Este trabajo de investigación de tesis doctoral se enmarca dentro del Modelo de Creencias de Salud para argumentar cómo las personas con mayor riesgo de padecer cáncer de mama pueden llegar a adoptar medidas preventivas que disminuyan su probabilidad de desarrollar la enfermedad o bien realizar un diagnóstico precoz que permita un tratamiento con mayor eficacia.

Modelo de creencias de salud

El MCS fue originariamente desarrollado en los años 50 por un grupo de especialistas en psicología social del departamento de salud pública norteamericano, encabezados por Hochbaum (1952) y considerablemente influenciados por las teorías de Kurt Lewin, en su búsqueda de explicación de la pobre participación ciudadana en los programas de detección precoz y prevención de enfermedades. Posteriormente el modelo se fue ampliando para aplicarlo en el estudio del comportamiento de las personas ante el diagnóstico de enfermedades o el cumplimiento de determinados tratamientos médicos. El MCS se propuso para explicar y predecir el comportamiento preventivo en salud, considerándolo como el resultado de una función interactiva de ciertas creencias que las personas tenían.

Teóricos cognitivos como Lewin exponían que el comportamiento es el resultado de una valoración subjetiva de una determinada expectativa (Cabrera, Tascón, Lucumí, 2001; Rosenstock, 1974; Rosenstock I, 1990; Becker, Haefner, Kasl, Kirscht et al., 1977). En términos de salud, el valor sería el deseo de evitar la enfermedad y la expectativa la creencia en que una acción preventiva mejoraría el proceso. Los teóricos conductistas defendían que todo tipo de comportamiento podía ser reducido a relaciones estímulo-respuesta elemental y justificado por sus inmediatas consecuencias. Las primeras características del modelo desarrollado por Lewin partían de la base que para que un individuo decidiera tomar una acción que evitara la enfermedad necesitaba creer en los siguientes tres aspectos:

- Que era susceptible a padecer el problema (susceptibilidad percibida),
- Que este problema era lo suficientemente importante o grave para tenerlo en consideración (severidad percibida) y
- Que la acción a tomar le produciría un beneficio a un coste personal aceptable superando las posibles barreras existentes, (beneficios y barreras percibidos).

Con el paso de los años el modelo ha ido modificándose (Rosenstock, 1974, Kirscht, 1974; Becker, 1974; Janz and Becker, 1984) incluso fue aplicado en 1971 en el cribado genético de la enfermedad de *Tay Sachs* en la población de origen judío de Baltimore y Washington para el cribado poblacional.

Susceptibilidad percibida

La susceptibilidad percibida es definida también como la percepción del riesgo o la vulnerabilidad percibida, términos que indican la probabilidad subjetiva de contraer la enfermedad (Aiken, Gerend, Jackson, 2004). Para ello es necesario que la persona haya escuchado o conozca acerca del riesgo de padecer el problema. Esta percepción puede estar influenciada, por múltiples factores que hagan que la persona sobrestime o subestime su percepción del riesgo a padecer la enfermedad.

En los modelos teóricos de prevención y protección de la salud, entre ellos el MCS, la susceptibilidad percibida se identifica como el constructo más importante. En investigaciones que hacen referencia a individuos con historia familiar de CM, la variable percepción del riesgo se estudia en relación a su valor predictivo respecto a las medidas de prevención de la enfermedad. Diferentes artículos revisados encuentran una asociación positiva entre el riesgo percibido y la realización de mamografías o mastectomías profilácticas (Austin, Ahmad, McNally, Stewart, 2002; Bunn, Bosompra, Ashikaga, Flynn et al., 2002; Champion, 1994; Champion, 1987; Champion, 1988; Champion, 1993; Katapodi et al., 2004; MacDonald, Sarna, Uman, Grant et al., 2005).

Un estudio realizado por Kash y Holland et al., (1992) acerca de las creencias de salud en las mujeres con predisposición hereditaria al cáncer de mama demostró que las mujeres con un mayor sentido de autoeficacia en relación a la detección del cáncer eran capaces de adoptar medidas preventivas mientras que las que no se veían con esta capacidad ya ni siquiera las iniciaban. Se identificaron tres factores que actuaban como predictores de adoptar medidas preventivas: el bajo nivel de estrés psicológico, la baja susceptibilidad percibida, y la mayor percepción de autoeficacia en la prevención del cáncer de mama. Paralelamente el estudio resalta mayores niveles de ansiedad en las mujeres que se realizaban menos exámenes clínicos y autoexploraciones mamarias (Kash et al., 1992).

Estas evidencias apoyan el modelo de creencias de salud dónde la susceptibilidad percibida, el riesgo que perciben las personas ante determinada enfermedad, puede ser un importante predictor de cambio de comportamiento.

Severidad percibida

La severidad se relaciona con la percepción individual de cuán grave es la enfermedad variando entre personas. Un individuo puede medir la severidad de la enfermedad no sólo en función de las repercusiones físicas sino también en función de cómo ésta afecta a las diferentes esferas de su vida (laboral, social, familiar). En la construcción del marco conceptual de este estudio he encontrado importante incorporar el concepto de preocupación por el cáncer como variable relacionada con el constructo severidad percibida del MCS. En realidad cuando alguien presenta niveles de preocupación por el cáncer está otorgando una importancia a la enfermedad y en ocasiones su preocupación irá ligada a la percepción del riesgo que tenga a padecer CM.

Pocos estudios han evaluado la relación entre la preocupación por el cáncer y las creencias de salud en cáncer. Erbligh (2000) encontró que las mujeres con y sin historia familiar de cáncer de mama la preocupación por el cáncer estaba relacionada con excesivas autoexploraciones mamarias mientras que la percepción negativa como barrera se relacionaba con una disminución de las autoexploraciones (Erbligh et al., 2000b). Asimismo diferentes autores encontraron que mujeres con historia familiar de cáncer de mama que se realizaban excesivas autoexploraciones mamarias presentaban mayores niveles de preocupación por el cáncer (Cohen, 2006; McCaul et al., 1996; Brain

et al., 1999; Norman, Brain, 2005) y una mayor severidad percibida, mientras que infrecuentes autoexploraciones estaban asociadas a barreras emocionales y pocos beneficios percibidos (Lerman, Croyle, 1994; Kash et al., 1992; Erlich et al., 2000b). En un estudio posterior Cohen (2005), concluyó que mujeres con historia familiar de CM, con alta percepción de riesgo, presentaban mayor preocupación por el cáncer y menos barreras hacia la mamografía (Cohen, Azaiza, 2005).

La creencia de que una persona tiene un cierto riesgo a padecer CM junto con la severidad percibida hacia la enfermedad y su preocupación indica el grado de amenaza percibida al cáncer de mama (figura 5).

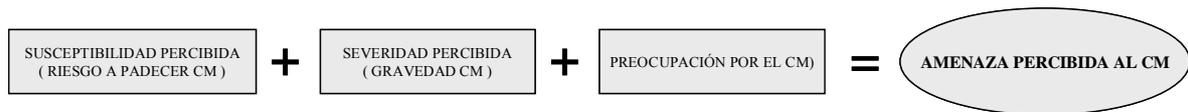


Fig. 5. Variables del MCS en el CM

Beneficios y barreras percibidos

Para que la persona pueda realizar la acción preventiva deseada y así evitar la amenaza de la enfermedad, ésta tiene que saber que obtendrá beneficios a un coste aceptable y que la medida a tomar es accesible a ella. En el CM identificamos numerosas medidas preventivas que van a reducir el riesgo de padecer la enfermedad o diagnosticarla precozmente, todas ellas han sido descritas anteriormente. Sin embargo la literatura identifica alguna de ellas predictoras del comportamiento en algunas personas. Es el caso por ejemplo del estudio genético que si bien no puede ser tomado como una medida preventiva *per se*, sí que es cierto que es una herramienta indispensable para determinar el riesgo con más certeza y a partir de él establecer medidas preventivas personalizadas. En un estudio realizado por McDonald (2005) se encontró que el 93% de las personas con historia familiar de CM aceptaban realizarse el estudio genético; las principales razones eran conocer el propio riesgo y el de sus hijos, tomar decisiones acerca de su salud, o conocer el riesgo de otros miembros de la familia (MacDonald et al., 2005).

Recientemente un estudio cualitativo publicado en Cancer Nursing (Spector, 2007) demuestra que la mayoría de las mujeres a las que se les había realizado el estudio genético y eran portadoras de la mutación genética *BRCA1/2*, cambiaron a un estilo de vida más saludable como consecuencia de su elevado riesgo al CM, percibiendo como beneficios un incremento de la energía vital y una sustancial mejora en el humor. Las barreras percibidas se resumían en tener que preparar comidas saludables y la falta de tiempo para realizar ejercicio físico.

Para la elaboración del modelo de este estudio consideramos que el encontrar beneficios al estudio genético facilitaría que los sujetos de estudio conocieran mejor su riesgo y esto

les permitiría adoptar y realizar un correcto cumplimiento de las medidas preventivas acordes a su riesgo personal / familiar.

Otra de las medidas preventivas estudiada en diferentes trabajos con el MCS como marco conceptual es la mamografía, y en ellos se describen sus beneficios y barreras. Champion (1999) identifica como barreras a la mamografía; el miedo al cáncer, dolor, coste económico, tiempo y miedo a la radiación (Champion, 1999). En un estudio realizado en Canadá sobre mujeres hispanas, se identificaban como barreras al screening del CM el miedo al cáncer, una visión fatalista de la enfermedad, problemas lingüísticos y vergüenza cultural (Austin et al., 2002). En nuestro entorno un estudio español publicado recientemente demuestra que las mujeres con menor nivel educativo identifican más barreras para participar en el programa de cribado mediante mamografías (Esteva, Ripoll, Sanchez-Contador, Collado et al., 2007) sin embargo, concluye no existir ninguna relación entre la mayor percepción de beneficios de la mamografía de cribado y la menor edad de la mujer, hecho que no se corresponde con los resultados de otros autores (Champion, 1994; Rutledge, Davis, 1988). Otro estudio español realizado en la Comunidad Valenciana (Galdón, Dura, Andreu, Carretero et al., 2004) identificaba en una muestra de mujeres con historia familiar dos factores que inhibían la asistencia a controles mamográficos; por un lado el miedo a la posible detección de un cáncer de mama a través de la mamografía y por otro la creencia en que esta enfermedad es incontrolable debido a su gravedad (severidad percibida). Sin embargo todos ellos destacan como beneficios la detección precoz de la enfermedad y el mayor control de la salud.

Finalmente, hay que destacar una revisión realizada por la Biblioteca Cochrane sobre los efectos de la mastectomía profiláctica (acción preventiva altamente agresiva) que refleja como las personas que optaron por la cirugía redujeron significativamente su preocupación respecto a sus niveles previos y respecto a grupos que optaron por medidas de prevención sin cirugía, valorando positivamente el beneficio obtenido de la medida preventiva (Loscumbo et al., 2006).

Medidas de acción o medidas externas

El MCS incorpora las medidas para la acción como elementos indispensables para completar el modelo. Las medidas de acción contempladas que pueden ser influyentes a la hora de adoptar una medida preventiva son; la información que haya recibido el individuo de su médico de atención primaria, oncólogo, el consejo o recomendación de amigos o familiares, la existencia de la enfermedad en la familia y el grado de información recibido a través de medios de comunicación, Internet, campañas preventivas, etc.

Marco conceptual propuesto para este estudio

Este estudio ha utilizado el MCS como marco conceptual para intentar explicar los comportamientos preventivos de los individuos ante una enfermedad de alto componente genético y de gran prevalencia como es el cáncer de mama (figura 6). Las variables del modelo son estudiadas en el marco de personas que acuden a la Unidad de Consejo Genético (UCG) para ser informadas de su posible predisposición hereditaria al cáncer de mama. Una vez son atendidas por el equipo de la UCG se valora la necesidad o no de realizar un estudio genético en función del riesgo estimado. Además, se les indica aquellas medidas de prevención primaria y secundaria (mamografía, autoexploración mamaria, cirugía profiláctica..) que deben realizar para poder detectar estadios precoces de la enfermedad o disminuir su incidencia.

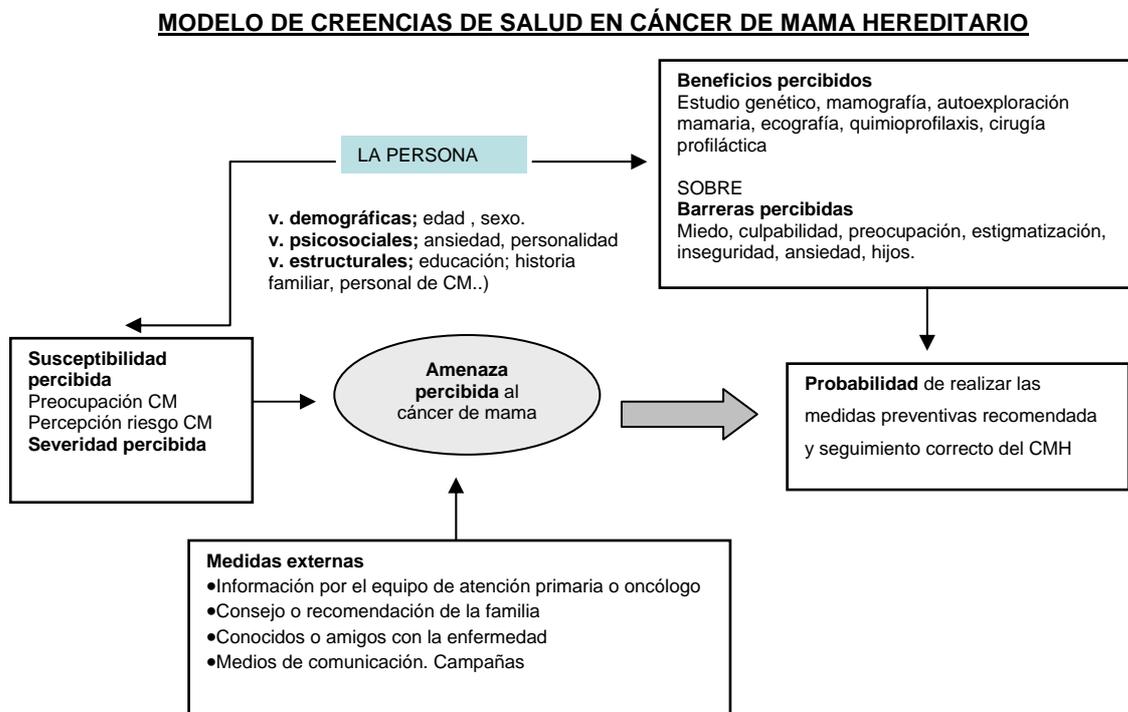


Fig. 6. Diagrama del modelo de estudio pre-intervención.

Fuente: Elaboración propia adaptado de Becker (1974)

Según el MCS para que la persona que acude a la UCG realice un correcto seguimiento de la enfermedad tienen que existir las siguientes premisas:

- Sentirse personalmente "amenazadas" a padecer cáncer de mama hereditario. Creer o percibir que son vulnerables a padecer la enfermedad o creer tener más riesgo que el resto de la población.
- Creer o percibir que el CM es una enfermedad lo suficientemente grave como para tenerla en cuenta o preocuparse por ella.

- c) Creer o percibir que las medidas preventivas indicadas (mamografía, autoexploración, ecografía, cirugía profiláctica) junto estudio genético (si está indicado) pueden aportar un alto beneficio a un coste personal aceptable.

Teniendo en cuenta estas premisas y según la literatura revisada podemos hipotetizar que aquellas personas que tengan un riesgo mayor a padecer CM, bien por su riesgo percibido, bien por su riesgo estimado, junto con una mayor preocupación por la enfermedad sentirán el CM como una amenaza para ellos.

Tras la intervención de consejo genético estas variables pueden modificarse o no. La finalidad del consejo genético será ajustar estas variables en función de las necesidades individuales y familiares de las personas que lo soliciten. Cabe esperar que durante el proceso de consejo genético la información que las personas reciben junto con la entrevista del asesor genético les permita ajustar su percepción de riesgo y reforzar o cambiar conocimientos sobre la enfermedad. Asimismo durante este proceso recibirán detallada información sobre las medidas preventivas disponibles en su entorno. Finalmente, dependiendo de sus creencias en relación a las medidas preventivas propuestas (beneficios frente barreras) las personas con historia familiar de CM realizarán o no un correcto seguimiento de la enfermedad que les permitirá evitar o detectar precozmente la enfermedad.

La figura 7 muestra el diagrama del modelo propuesto después de evaluar la intervención de consejo genético. En base a la literatura revisada, se remarcan en rojo los conceptos susceptibles de modificar durante el periodo de estudio.

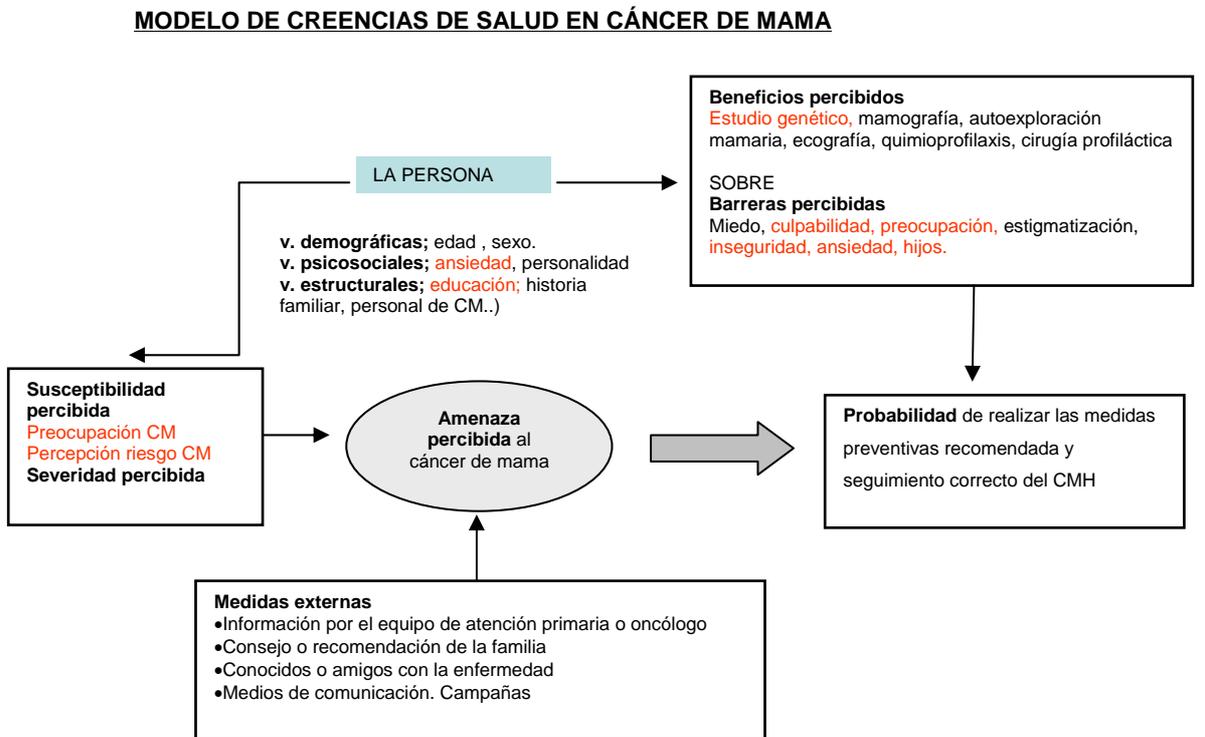


Fig. 7. Diagrama del modelo de estudio post-intervención.

Fuente: Elaboración propia adaptado de Becker M (1974).

2. HIPÓTESIS Y OBJETIVOS

2.1 FASE 1. Traducción, retrotraducción y análisis de validez y fiabilidad de la escala Cancer Worry Scale (CWS) en el contexto cultural español

Hipótesis

1. La Escala de Preocupación por el Cáncer (EPC) es equivalente conceptualmente a la versión original inglesa Cancer Worry Scale (CWS).
2. La EPC tiene unas óptimas propiedades psicométricas de fiabilidad y validez para ser utilizada en el contexto español como instrumento de medición de la preocupación a padecer cáncer a lo largo de la vida.

Objetivos

En función de estas hipótesis los objetivos de la primera fase de este estudio serán:

1. Traducir y retrotraducir al castellano la escala CWS, diseñada por Lerman (1991) y que evalúa la preocupación de la persona a padecer cáncer en algún momento de su vida.
2. Analizar la validez y fiabilidad de la EPC en el contexto español en una muestra similar a la utilizada en la versión original.
3. Presentar a la comunidad científica una escala en lengua castellana y validada en el contexto español que pueda ser utilizada como instrumento de evaluación de la preocupación por el cáncer.

2.2 FASE 2. Estudio pre y post intervención de consejo genético en relación al estado emocional y creencias de salud en personas con agregación familiar al cáncer de mama.

Hipótesis

1. Las personas con historia familiar de cáncer de mama que acuden a una UCG presentan niveles moderados de preocupación por el cáncer además de desconocimiento y poca información sobre la enfermedad.
2. La intervención de consejo genético individualizado disminuye, a corto plazo, la preocupación por el cáncer y los niveles de ansiedad en personas con historia familiar de cáncer de mama.
3. La intervención de consejo genético individualizado, a corto plazo, aumenta los conocimientos sobre el cáncer hereditario, favorece la realización del estudio genético y mejora la percepción de riesgo a padecer cáncer de mama pero no modifica la calidad de vida en personas con historia familiar de cáncer de mama.

Objetivo general:

1. Evaluar la eficacia de la intervención de Consejo Genético al mes y a los 6 meses de su realización en personas con agregación familiar al CM.

Objetivos específicos:

Sobre una muestra de mujeres y hombres con agregación familiar al CM:

1. Valorar y comparar sus niveles de preocupación por el cáncer mediante la utilización de la escala EPC antes y después de la intervención.
2. Examinar y comparar sus niveles de ansiedad/depresión antes y después de la intervención.
3. Evaluar su nivel de conocimientos sobre el CM hereditario antes y después de la intervención.
4. Conocer su riesgo a padecer CM y su percepción de riesgo a padecer CM antes y después de la intervención
5. Valorar y comparar sus creencias de salud y su calidad de vida antes y después de la intervención.

3. METODOLOGÍA

3.1 FASE I. TRADUCCIÓN, RETROTRADUCCIÓN Y ANALISIS DE VALIDEZ Y FIABILIDAD DE LA ESCALA CANCER WORRY SCALE (CWS) EN EL CONTEXTO CULTURAL ESPAÑOL

Adaptación transcultural y validación de un instrumento de evaluación en lengua inglesa

Al iniciar este estudio nos encontramos ante una escala sencilla, manejable y con unas buenas características psicométricas (descritas anteriormente). De todas las escalas que permiten medir la preocupación por el cáncer publicadas, la CWS ha sido la más utilizada en los numerosos estudios sobre el cáncer de mama hereditario tal y como refleja la tabla 6. Para poder evaluar el concepto de preocupación por el cáncer en nuestro entorno se hacía necesario la validación de esta escala en nuestra lengua castellana mediante la metodología de la traducción y retrotraducción.

Fernández de Larrinoa (Fernández de Larrinoa, 2001) propone cinco niveles de equivalencia transcultural; contenido, sintáctica, técnica, criterio y conceptual). La equivalencia de contenido hace referencia a que el contenido de cada ítem sea relevante al fenómeno de estudio en cada cultura. La equivalencia sintáctica, evalúa si el significado de cada ítem es idéntico en ambas culturas después de la traducción, siempre teniendo en cuenta los vocablos, modismos y giros gramaticales. Por otro lado, la equivalencia técnica es el método de evaluación empleado (papel, ordenador, entrevistador,...etc.) y la equivalencia de criterio especialmente importante en nuestro estudio constata si la interpretación de la medida de la variable permanece igual cuando se compara con la norma de cada cultura. Por último, la equivalencia conceptual indica que ambos instrumentos miden el mismo constructo teórico. El sistema más utilizado en la adaptación transcultural es la retrotraducción. Este sistema permite no sólo la traducción lingüística de la escala si no su adecuación a la cultura y lenguaje propio de la población en donde se utilizará (figura 8). Es por ello de especial importancia volver a analizar las propiedades psicométricas de la escala en lo relativo a su validez y fiabilidad, explicitando la población escogida para este proceso y sus características.

Traducción, retrotraducción de la CWS. Pretest de la escala de la nueva escala EPC.

El proceso de adaptación cultural de la escala *Cancer Worry Scale* a nuestro entorno español se inició después de obtener la autorización escrita la Dra. Caryn Lerman ,médico-psiquiatra norteamericana (anexo 7).

Siguiendo los modelos teóricos propuestos por Badia et al., y Fernández de Larrinoa (Badia, Baró, 2001; Badia, Salamero, Alonso, 2002; Fernández de Larrinoa, 2001) se inició la fase de traducción y retrotraducción identificando a cuatro personas bilingües según las siguientes premisas:

- 1) Grupo A. Formado por dos personas bilingües con dominio perfecto del inglés y el español (las identificamos como AZ y MK), formadas académicamente (grado doctor), expertas en salud y cáncer y conocedoras de las dos culturas (norteamericana y española).
- 2) Grupo B. Formado por otras dos personas bilingües con dominio perfecto del inglés y el español (las identificamos como AB y NC), formadas académicamente (licenciadas en Traducción e Interpretación) lingüistas sin experiencia en el área de salud.

En julio del 2005 se escogió una persona del grupo A (AZ) y otra del B (AB) para realizar la traducción de la escala Cancer Worry Scale (CWS) al castellano siguiendo las instrucciones dadas por la investigadora: breve descripción de la escala, requisitos que debían cumplir los ítems; traducciones semánticas no literales, enfatizando la equivalencia conceptual e intentando dar sentido a los ítems en español, pero sin variar el significado o la intención de cada ítem de la versión original. El investigador explicitó las cinco equivalencias recomendadas (de contenido, sintáctica, técnica, de criterio y conceptual) para ser evaluadas al final del proceso.

El primer proceso de traducción dio lugar a dos versiones españolas que fueron evaluadas cualitativamente por el investigador de forma independiente. Se valoró la equivalencia conceptual y la claridad de la redacción. Unificada la primera traducción de la CWS borrador, se denominó Escala de Preocupación por el Cáncer (EPC) y se elaboró con formato de escala el primer borrador, la EPC1. Este primer borrador en español fue enviado a las otras dos personas bilingües; del grupo A (MK) y del grupo B (NC) para que realizaran la retrotraducción de la EPC1 al inglés. Ambas personas desconocían la versión original inglesa (CWS). Como resultado de su trabajo se obtuvieron dos versiones de la escala en inglés. Posteriormente, se realizó una reunión con un equipo multidisciplinar bilingüe compuesto por: el equipo de traducción (los cuatro traductores), un experto en cáncer ajeno a la traducción y la investigadora del proyecto. En esa reunión se evaluó la equivalencia sintáctica, técnica, de criterio y concepto siguiendo el esquema propuesto por Fernández de Larrinoa (2001). Cada uno de los ítems fueron calificados como A (totalmente equivalentes), B (bastante equivalentes) y C (equivalencia dudosa). A causa de las diferencias culturales o de expresión se modificaron ítems y rechazaron algunos vocablos por resultar inapropiados o poco claros. Como resultado se consensuó la versión española EPC 2.

Con el objetivo de determinar si los ítems que componían la versión experimental de la escala eran claros y estaban redactados sin ambigüedades se procedió a su aplicación en una submuestra aleatoria. Se elaboró un cuestionario con datos personales en dónde se evaluó la factibilidad de la versión castellana respecto a su claridad, formato, tiempo de cumplimentación de la escala, además de su comprensión, relevancia y aceptabilidad (anexo 5). Además, se incorporó al final del cuestionario una pregunta abierta que daba la oportunidad a los participantes a sugerir mejoras de cambio o comentarios respecto a la

escala. El estudio de factibilidad de la escala se realizó sobre una muestra de 33 sujetos 23 mujeres y 10 hombres con edades medias de 44,7 años y niveles de estudios secundarios y universitarios. El tiempo medio que tardaron en cumplimentar la EPC final fue de 5,1 minutos. Respecto al formato de la escala el 100% de los individuos respondieron que era adecuado el tamaño y tipo de letra. Respecto a la presentación 29 contestaron que era correcta y 4 personas sugirieron que algunas preguntas podían ser reiterativas. Respecto a la aplicabilidad, el 97% de los individuos dijeron haber comprendido con facilidad las preguntas y al 90 % les resultó fácil contestar la escala. Asimismo 26 de las 33 personas contestaron que las preguntas estaban bien formuladas y 7 expresaron que en ocasiones les resultaba difícil distinguir la respuesta. Después de este cuestionario piloto se analizaron las respuestas, se anotaron las objeciones y sugerencias que se consideraron oportunas. Finalmente, tras el análisis y discusión de los resultados se elaboró la escala definitiva, la EPC 3 (anexo 3).

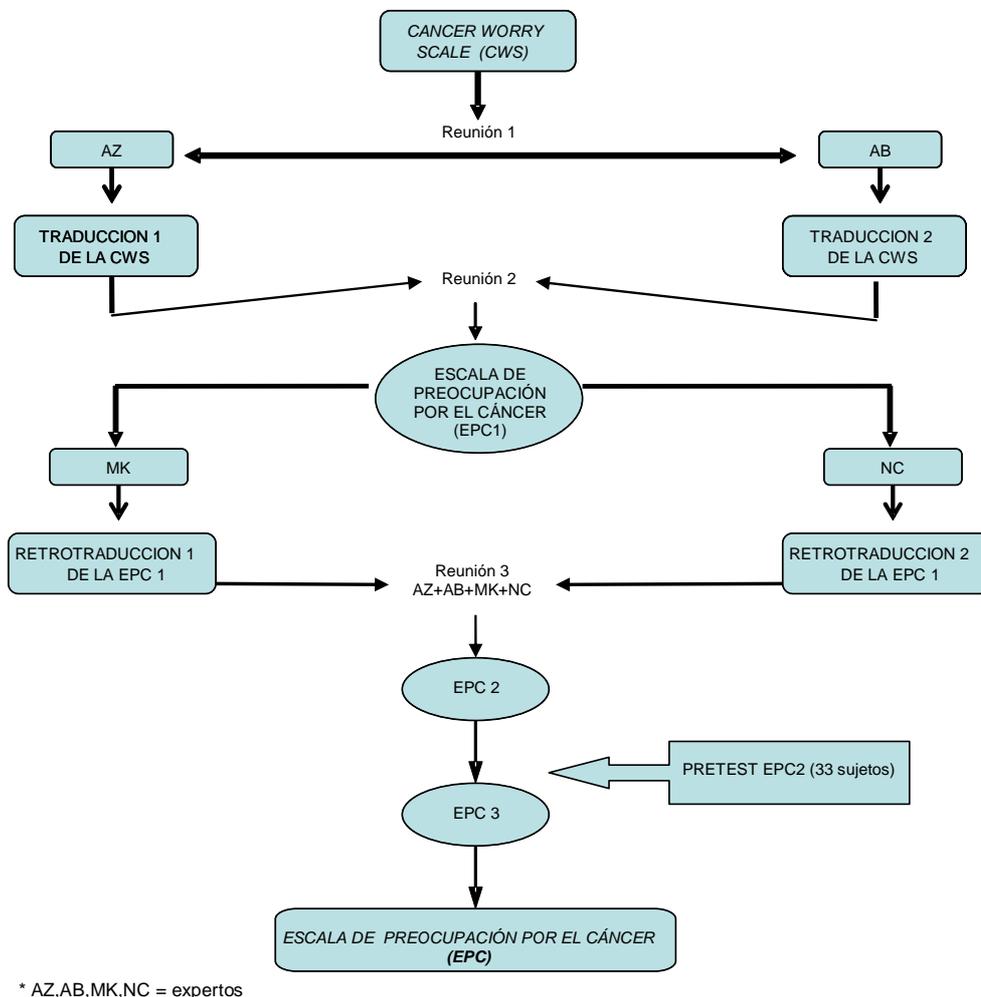


Figura 8. Descripción del proceso de adaptación cultural de la CWS a la EPC

Proceso de validación de la Escala de Preocupación por el Cáncer (EPC)

Una vez tuvimos la escala traducida y retrotraducida fue necesario verificar las características psicométricas a considerar en un instrumento de medición: validez y fiabilidad. La validez indica qué proporción de la información recogida es relevante a la cuestión formulada y se define por el grado en que el instrumento mide aquello que realmente quiere medir (Fernández de Larrinoa, 2001). No existe una única forma de determinar la validez de un instrumento de medición y se distingue entre validez de contenido, criterio, concepto o constructo y validez divergente y discriminante.

- Para Badia et al., (2001) la validez de contenido es el análisis lógico del concepto que se pretende medir y en especial, en la definición de las áreas o dimensiones que abarca. Mediante este análisis puede determinarse a priori si el instrumento de medición contiene los ítems representativos de todas las dimensiones que forman la definición del concepto y si su número es proporcional a la importancia que concede la teoría a cada una de las dimensiones (Badia et al., 2002; Badia, Baró, 2001). Este tipo de validez es descriptiva y no puede analizarse mediante técnicas estadísticas, en muchos casos y también en este estudio la validez de contenido de la escala se obtendrá del estudio y análisis de la escala por parte de un panel de expertos y autores que hayan utilizado esta escala con anterioridad (Gil et al., 2003). En este estudio el análisis de la validez de contenido se realizó mediante la revisión y evaluación de la EPC por parte tres expertos en cáncer y psicooncología. Además, se envió la escala traducida a su autora (Dra. Lerman) para que diera su opinión respecto a nuestra versión final en español (anexo 7).
- La validez de criterio es la relación entre una variable externa o un indicador del concepto que se está midiendo y el instrumento. Si existe un instrumento considerado un buen elemento de medida se denomina *Gold Standard* (patrón de oro) y con él se compara el nuevo instrumento. Es decir, si existiera otra escala válida en español que evaluara la preocupación por el cáncer se podría analizar la correlación entre ellas para poder valorar la validez de criterio convergente. En nuestro caso no existe ninguna escala validada en castellano que evalúe la preocupación por el cáncer. Según proponen en estos casos diferentes autores (Badia et al., 2002; Badia, Baró, 2001; Fernández de Larrinoa, 2001) la validez de criterio de la escala vendría determinada por la relación entre una variable externa (pregunta cerrada, relacionada con el concepto de preocupación por el cáncer) y la escala EPC, para captar la presencia de preocupación por el cáncer de manera precisa. De este modo, para realizar el análisis de la validez de criterio se incluyó en el cuestionario de creencias de salud: ¿Está usted preocupada/o por el cáncer de mama? y las posibles respuestas: mucho (1), bastante (2), un poco (3), nada (4) y no lo he pensado (5). Este ítem se incluyó en el cuestionario general del estudio y fue contestado por una muestra de 190 sujetos.

- La validez de concepto o de constructo determina el grado en el que el instrumento se ajusta consistentemente a un constructo en una teoría aceptada. Se basa en el análisis factorial de los ítems que forman el instrumento de medición y pretende determinar las variables subyacentes que determinan las relaciones entre los ítems de la escala. En este estudio la validez de constructo se obtuvo del análisis factorial de los ítems con la muestra final de 200 mujeres.

La segunda propiedad psicométrica de un instrumento es su fiabilidad. La fiabilidad de un instrumento indica la constancia de los resultados cuando se repite el proceso de medición en circunstancias parecidas. Indica el grado en que los resultados de un test son reproducibles y que las puntuaciones de la escala están libres de errores de medición. La fiabilidad de un instrumento puede medirse mediante:

- La fiabilidad test-retest que hace referencia a la estabilidad de un instrumento y se obtiene al ser evaluada la misma muestra por el mismo evaluador en dos ocasiones. Si el instrumento es fiable, la administración de la escala en dos ocasiones por un intervalo breve debe dar lugar a resultados similares. El periodo debe ser lo suficientemente largo para que el individuo no recuerde sus primeras respuestas y lo suficientemente corto para que no existan cambios en el estado de salud que obligue a cambiar la respuesta al individuo la segunda vez que responda al instrumento. Para el análisis de la fiabilidad test-retest se administró la escala EPC a una submuestra de 60 sujetos en una primera ocasión (T1) y al cabo de 20 días (T2). En esta prueba hubo una pérdida de 1 cuestionario de una persona que tan sólo contestó la primera vez. Para el análisis de la fiabilidad se calcularon los coeficientes de correlación de Spearman entre los valores de las dos administraciones.
- Fiabilidad entre observadores. Cuando la misma muestra es evaluada por dos evaluadores distintos, es decir en aquellos casos en los que el instrumento de medición lo pasan dos entrevistadores diferentes al mismo sujeto. En este caso se estudia la capacidad del instrumento de otorgar unas puntuaciones determinadas minimizando la variabilidad entre los dos observadores. En nuestro estudio no se realizó un análisis de la fiabilidad entre observadores ya que los cuestionarios fueron siempre auto administrados y no existieron entrevistadores externos.
- Fiabilidad interna o consistencia interna. Hace referencia a la estabilidad de las puntuaciones entre los diferentes elementos que componen el instrumento de medición. Pretende medir la homogeneidad de los ítems relacionando todos los ítems entre sí. La consistencia interna analiza la solidez psicométrica de la escala, el nivel en que sus diferentes ítems se relacionan entre sí y la posibilidad de efectuar sumatorios para obtener puntuaciones globales. El análisis de la fiabilidad interna se llevo a cabo sobre esta muestra (n=200) con el modelo de α de *Crombach*. El valor alfa puede variar entre 0 y 1. Cuanto más elevado es el valor alfa, mayor consistencia interna posee el instrumento, sin embargo una puntuación demasiado alta (p. ej. 0,90) demuestra cierta redundancia, lo que puede hacer suponer que los ítems del

instrumento miden un aspecto demasiado restringido del concepto, por lo tanto en nuestro caso el criterio que se estableció para considerar aceptable el coeficiente es que su valor estuviera entre 0,70 y 0,85 (Cronbach, Warrington, 1951).

Aspectos éticos de la investigación

Todos los sujetos que han participado en este estudio firmaron voluntariamente el consentimiento informado con su nombre y apellidos (anexo 3.2). Antes de cumplimentar el cuestionario se informó a los participantes de los objetivos y propósito del estudio, el carácter confidencial de sus respuestas y datos personales así como de la libertad en abandonar el estudio si era esa su voluntad, asegurándose el investigador de la comprensión del proyecto en el que iban a participar. Además se les entregó un documento (hoja de información para el participante) que incluía un número de teléfono para poder consultar con el investigador cualquier duda acerca del estudio.

Para la realización de este estudio se solicitó en la aprobación de los siguientes Comités y Servicios:

- Certificado de conformidad del estudio de la Dirección de Enfermería del Institut Català d' Oncologia (anexo 1).
- Certificado de conformidad del estudio de la Dirección del Servicio de Prevención y Control del Cáncer del Institut Català d' Oncologia (anexo 1).
- Comité de Bioética de la Universitat Internacional de Catalunya (anexo 2).
- Comité de Investigación de la Universitat Internacional de Catalunya (anexo 2).

Para la utilización de la escala EPC se cuenta con el permiso de su autora en versión inglesa (CWS) la Dra. C. Lerman (anexo 7).

Asimismo este estudio cuenta con la financiación del Instituto de Salud Carlos III, del Ministerio de Sanidad y Consumo como proyecto número PI051943 del Fondo de Investigaciones Sanitarias (FIS) (anexo 6).

3.2 FASE 2. ESTUDIO PRE Y POST INTERVENCIÓN DE CONSEJO GENÉTICO EN RELACIÓN AL ESTADO EMOCIONAL Y CREENCIAS DE SALUD EN PERSONAS CON AGREGACIÓN FAMILIAR AL CÁNCER DE MAMA.

Diseño y cronograma

La segunda fase de este estudio tenía como objetivo evaluar la eficacia de una intervención de Consejo Genético en personas con predisposición hereditaria al CM. Para ello se diseñó un estudio cuasi-experimental de pre y post intervención con medidas repetidas en el tiempo (al mes y los seis meses) de dos años de duración. El estudio siguió el siguiente esquema: $O_1 \mid O_2 O_3$, siendo O = observación y \mid = intervención.

Para la realización del estudio completo (primera y segunda fase) se presentó la memoria de solicitud del proyecto a la convocatoria 2005 del Fondo de Investigación Sanitaria (FIS) del Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Sanidad), siendo el proyecto favorable y obteniendo financiación para la elaboración del estudio por el periodo de tres años. Asimismo, para el diseño de este trabajo se tuvieron en cuenta resultados previos obtenidos en la tesina titulada *“Estudio de la percepción de riesgo, nivel de ansiedad e información de las personas que acuden por primera vez a una Unidad de Consejo Genético por sospecha de predisposición hereditaria al cáncer de mama y colon”* (Cabrera, 2004; Cabrera et al., 2006).

El estudio se inició en enero del 2005. Al finalizar la primera fase, anteriormente expuesta, se puso en marcha el trabajo experimental que finalizó con la recogida de datos de la última observación en junio del 2007, alcanzando el tamaño muestral necesario. Paralelamente al trabajo de campo se amplió la revisión de la literatura y se elaboraron tres bases de datos de análisis estadístico que debían recoger los datos obtenidos de la primera, segunda y tercera observación.

La tabla 12 muestra el plan de trabajo de esta tesis doctoral.

Tabla 12. Plan de trabajo. Proyecto de tesis doctoral. Estudio pre y post test de una intervención de Consejo Genético en relación al estado emocional y creencias de salud en personas con agregación familiar al cáncer de mama. Junio 2005

Plan de trabajo	1er Año		2º Año		3er Año	
Primera Fase						
Validación CWS						
Preparación de la intervención						
Segunda Fase						
Pre test						
Intervención						
Post test 1m / 6m						
Creación base datos						
Recogida de datos						
Introducción de los datos						
Análisis de los datos						
Interpretación de resultados						
Redacción						

Población y muestra

La realización de esta tesis ha tenido como ámbito de estudio fundamentalmente dos instituciones; el Instituto Catalán de Oncología y la Universitat Internacional de Catalunya. El Instituto Catalán de Oncología “Hospital Duran i Reynals “(ICO) es un centro público adscrito al *Servei Català de la Salut* (Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya) y situado frente a la Ciudad Sanitaria y Universitaria de Bellvitge. Es un centro que ofrece atención oncológica integral, altamente especializada y avanzada en la lucha contra el cáncer, siendo el centro oncológico de referencia en Catalunya. El ICO dispone de manera coordinada de servicios de asistencia, diagnóstico, tratamiento, prevención, investigación y formación. El Servicio de Prevención y Control del Cáncer, integrado dentro del ICO, creó en 1998 una Unidad de Consejo Genético. Esta unidad ofrece a los usuarios con sospecha de predisposición hereditaria al cáncer y sus familias, información sobre la posibilidad de presentar o transmitir cualquier tipo de cáncer y las medidas preventivas de diagnóstico precoz de las que se disponen, según el riesgo personal y familiar. El consejo genético lo imparten dos profesionales médicos (un cirujano y una oncóloga) y una enfermera. Además, la unidad dispone de un equipo de psicooncólogos que asesoran a los individuos que lo necesitan.

Población Diana

Individuos y familias procedentes de todo el territorio español que presentaran por sus antecedentes personales y familiares una posible predisposición hereditaria al cáncer de mama.

Población de estudio

Hombres y mujeres residentes en Catalunya que presentaran una posible predisposición hereditaria al cáncer de mama y cumplieran los siguientes criterios:

Criterios de inclusión:

- Ser hombre o mujer mayor de 18 años.
- Acudir por primera vez a la Unidad de Consejo Genético del ICO.
- Aceptar participar en la investigación previa firma del consentimiento informado.
- Ser un familiar directo del individuo *probando* que acudía a la UCG acompañando a éste y que además, también presentaba una posible predisposición hereditaria al CM.

Criterios de exclusión:

- Haber recibido consejo genético previamente y/o haberse realizado previamente un estudio genético.
- Padecer o haber padecido con anterioridad cualquier tipo de cáncer u otros tipos de patología genética-hereditaria (cáncer gástrico, neurofibromatosis, cáncer de próstata, cáncer de páncreas, Von Hippel-Lindau, Síndrome de Gorling,..)
- No saber leer o escribir el castellano.

- Padecer una psicopatología diagnosticada con tratamiento médico farmacológico.

Muestra de estudio

El tipo de muestreo realizado fue el de una ventana muestral, muestreo no probabilístico de conveniencia. El cálculo del tamaño de la muestra requerido cuando comparamos dos medidas depende de la variación esperada y de los errores alfa y beta que estemos dispuestos a aceptar. En este estudio aceptando un riesgo alfa de 5% y un riesgo beta de 20% (potencia 80%) en un contraste bilateral, se precisaban 149 sujetos, asumiendo que la proporción inicial de acontecimientos era del 40% y al final de 60%. Se estimó una tasa de pérdidas de seguimiento del 20%. Por lo tanto, según los estudios revisados una muestra de 150 sujetos que realizara las tres observaciones del estudio cubriría los mínimos necesarios para que los resultados fueran estadísticamente significativos, si existían diferencias.

De esta manera se fueron incluyendo sujetos para el estudio desde el mes de enero del 2006 hasta finales de marzo del 2007 consiguiendo una muestra total de 212 sujetos para la medida pre-intervención, 188 de ellos contestaron la primera post-intervención (a los 3 meses) 160 la segunda medida post-intervención (a los 6 meses). Finalmente un total de 152 sujetos contestaron las tres medidas repetidas.

Durante el periodo en el que duró el estudio se identificaron 34 sujetos que pertenecían a familias ya estudiadas y con la mutación genética detectada. A estas personas se les realizó el test genético (estudio directo) y el resultado se obtuvo en un periodo de 3 meses aproximadamente. En este caso 28 personas obtuvieron el resultado antes de cumplimentar el último cuestionario. Teniendo en cuenta esta situación, para el análisis de las medidas repetidas y sólo en las variables emocionales (preocupación por el cáncer, percepción del riesgo, ansiedad y creencias de salud) se excluyeron del análisis a los sujetos que cumplimentaron los tres cuestionarios y obtuvieron el resultado de su estudio genético (positivo, negativo o indeterminado), ya que conocer si eran portadores o no de la mutación genética podía influir en sus respuestas. La exclusión de estos casos no varió la potencia estadística del estudio.

VARIABLES DE ESTUDIO

Este estudio tiene como objetivo general evaluar la eficacia de la intervención del consejo genético dentro del proceso de asesoramiento genético. Para ello se valoró cómo determinadas respuestas emocionales son modificadas a través de la intervención de Consejo Genético. La variable independiente o variable controlada fue la intervención de Consejo Genético. Las variables dependientes fueron: datos sociodemográficos, conocimientos sobre el CM hereditario, preocupación por el cáncer, ansiedad/depresión, riesgo estimado (probabilidad) a padecer CM, percepción del riesgo subjetiva, creencias de salud y calidad de vida.

Variable independiente o variable controlada: La intervención de Consejo Genético.

El proceso de Consejo Genético se inicia cuando la enfermera recoge toda la información que aporta el individuo y/o familiares remitidos a la UCG y realiza el árbol genealógico. En ese momento, un miembro del equipo investigador presentaba el estudio al posible sujeto participante (objetivos, cuestiones éticas, información necesaria,..etc.). Si el individuo/os aceptaba se le entregaba el dossier del estudio y se les pasaba a una sala de visitas en dónde disponían del tiempo necesario para cumplimentar la primera observación de esta investigación. Una vez finalizado el cuestionario se procedía a llevar a cabo la intervención de Consejo Genético. Las intervenciones fueron realizadas en la UCG del ICO y llevadas a cabo por profesionales expertos en genética del cáncer; dos médicos y una enfermera. Uno de los tres profesionales se reunía con el sujeto y en ocasiones también con su familia para realizar la primera visita de Consejo Genético. Se realizaron entrevistas en profundidad, valorando las necesidades personales y familiares de todas las personas que recibieron la información en relación a su riesgo a padecer CM. En la figura 9 se muestra el proceso de asesoramiento genético seguido por los sujetos que participaron en el estudio. La duración de cada intervención fue aproximadamente entre 60 y 90 minutos. Al finalizar la intervención el asesor genético evaluó el riesgo del individuo clasificándolo en A (alto), M (medio) y B (bajo) registrándolo en la tarjeta de seguimiento del estudio de cada participante.

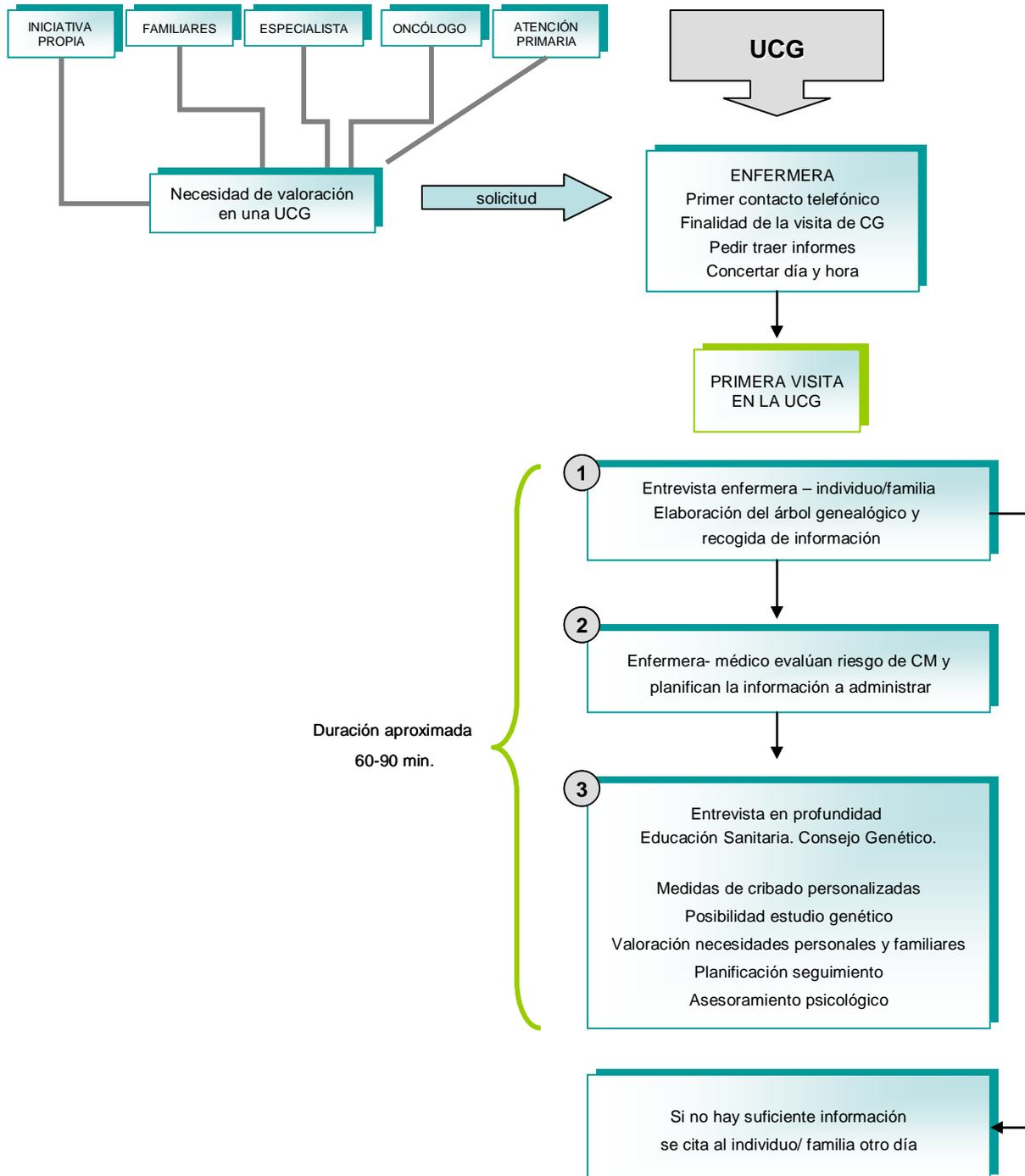


Figura 9. Algoritmo del proceso de Consejo Genético en la UCG del ICO

La intervención, siempre sujeta a las variaciones individuales y las necesidades de cada sujeto del estudio, fue previamente estandarizada y consensuada por el equipo para garantizar unos mínimos contenidos que todo individuo del estudio debía recibir. Estos contenidos están recogidos en la tabla 13. Al finalizar la intervención cada individuo recibió un informe médico con un resumen de su historia personal, familiar, valoración del riesgo y medidas personalizadas de prevención y seguimiento. En algunas ocasiones, ante individuos de riesgo alto o individuos pertenecientes a familias con la mutación genética identificada, se indicó la realización del test genético por lo que se programa una nueva visita para la realización de la prueba.

Tabla 13. Contenidos básicos de la Intervención de Consejo Genético en la UCG (ICO)

- Análisis y valoración de la historia personal y familiar
 - Discusión sobre el riesgo personal y familiar de desarrollar cáncer
- Opciones para reducir el riesgo (prevención secundaria)
- Conceptos de CM hereditario y familiar
 - Definición
 - Porcentaje
 - Factores de riesgo
- Genes asociados al CM hereditario
- Cómo se realiza el estudio genético (extracción sanguínea, ADN)
- Probabilidad de detectar mutaciones
- Posibles resultados del estudio genético y su significado
 - Patogénica
 - Indeterminado
 - Variante de significado incierto
- Probabilidad de transmitir la mutación a la descendencia (varones y hembras)
- Probabilidad de que otros familiares sean portadores
- Probabilidad de desarrollar la enfermedad en portadores de mutación genética
- Opciones de prevención
- Ventajas del estudio genético
- Inconvenientes del estudio genético
- Limitaciones del estudio genético
- Tiempo de espera para el resultado genético
- Dudas o preguntas sin resolver

Instrumentos de medida

1. Los datos sociodemográficos fueron recogidos en un cuestionario de elaboración propia. Se recogieron datos sobre el sexo, estado civil, número de hijos y nivel de estudios de los sujetos del estudio, además de una serie de preguntas de interés para los investigadores en relación al motivo y expectativas de la visita a la UCG, personas de referencia que les habían animado a acudir, fuente de información del CMH y finalmente una pregunta de tipo cualitativo, abierta que daba la opción a que el individuo reflejara todo lo referente a su salud y que quisiera dejar escrito en el cuestionario (anexo 3).
2. Conocimientos sobre el cáncer de mama. Ante la inexistencia de un instrumento validado en español que mida esta variable se decidió elaborar un cuestionario propio. Fue diseñado por la investigadora junto con el equipo de la UCG expertos en cáncer hereditario. Este instrumento constaba de 13 preguntas con diferentes opciones de respuesta que reflejaban los conocimientos básicos en cuanto a prevención, diagnóstico y tratamiento del CM. De las 13 preguntas 11 tenían una única respuesta verdadera y correcta y 2 preguntas varias respuestas correctas. Se decidió dar una puntuación total a cada sujeto en conocimientos estableciendo un rango de 0 (no contestar o acertar ninguna) a 31 (todas las respuestas acertadas correctamente) (anexo 3).
3. Preocupación por el cáncer. Esta variable fue evaluada de dos formas; A) mediante una pregunta diseñada específicamente en el apartado del cuestionario que evaluaba las creencias de salud. La pregunta fue **¿Está usted preocupada/o por el cáncer de mama?** (identificada como mcs3). Las posibles respuestas fueron: mucho (1), bastante (2), un poco (3), nada (4), no lo he pensado (5). La segunda medida de evaluación fue B) la escala de preocupación por el cáncer (EPC) validada a nuestro entorno en la primera fase de este estudio. La escala de preocupación por el cáncer (EPC) es una escala de 6 preguntas con 4 opciones de respuesta. No existe punto de corte. El rango oscila de 6- 24 puntos. A mayor puntuación mayor preocupación (anexo 3).
4. Ansiedad/depresión, identificada como el estado emocional que presentan las personas en el momento de la recogida de datos y medida con la Escala Hospitalaria de Ansiedad y Depresión (HAD). Zigmomg y Snaith (1983) desarrollaron esta escala de autoevaluación de la ansiedad y depresión a fin de detectar estados de ansiedad y depresión en servicios hospitalarios de consulta externa no psiquiátricos. El HAD está formado por 14 ítems divididos en forma igual en dos dimensiones de ansiedad (7 ítems) y depresión (7 ítems) (Snaith, Zigmond, 1986) . Su contenido hace referencia a la percepción subjetiva del paciente de aspectos psicológicos relacionados con los trastornos ansiosos y depresión. Cada ítem es evaluado mediante una escala de respuesta tipo Likert con puntuaciones entre 0 y 3, lo que permite una gradación de la intensidad de

malestar percibido por el paciente. La validación inicial del HAD se llevó a cabo en una muestra de 100 pacientes británicos no hospitalizados, entre 16 y 65 años de edad, de ambos sexos. En esta muestra también se valoró su fiabilidad interna a través de correlaciones de Spearman (ansiedad $r = 0,76$ y depresión $r = 0,60$). Para determinar si las puntuaciones de las dos subescalas podrían ser utilizadas como indicadores de severidad de la depresión y ansiedad, se calcularon las correlaciones (Spearman) de las puntuaciones de la subescala y las puntuaciones psiquiátricas con otros instrumentos, encontrando una correlación aceptable $r = 0,70$ para depresión y $r = 0,74$ para ansiedad ($p < 0,001$).

Diversos estudios españoles han demostrado que la escala es válida y fiable. En 1986 Tejero, et al. realizaron una traducción de la escala al castellano y determinaron valores de consistencia interna con coeficiente alfa de 0,81 para la subescala de ansiedad y de 0,82 para depresión. Inicialmente sus autores establecieron dos puntos de corte, a partir de 8 para casos posibles y a partir de 11 para casos probables. Concluyeron que el HAD es un instrumento corto, de fácil aplicación y que ofrece una información separada de ansiedad y depresión, además de que es sensible al cambio después de recibir intervención psicológica (lo cual lo hacía muy adecuado para nuestro estudio). Posteriormente, Lopez-Roig et al., (2000) realizaron la validación de la escala en pacientes oncológicos y establecieron el punto de corte para la ansiedad en 9 y para la depresión en 4 (Lopez-Roig, Terol, Pastor, Neipp et al., 2000). Elegimos el HAD, entre los diferentes instrumentos que miden la ansiedad identificados en la literatura, por ser de los pocos cuestionarios que pueden ser autoadministrados y por ser frecuente su utilización en estudios relacionados con el cáncer de mama hereditario (Gil et al., 2003; Badia et al., 1996; Lopez-Roig et al., 2000; Walter, Kinmonth, Hyland, Murrell et al., 2001; Watson et al., 2001; Lim et al., 2004; Erblich et al., 2000a; Erblich et al., 2000b; MacDonald et al., 2005; Hallowell, Murton, Statham, Green et al., 1997; Hallowell, Murton, 1998; Metcalfe, Narod, 2002; Collaborative Group on Hormonal Factors in Breast Cancer, 2001; Audrain et al., 1999; Audrain et al., 1997; Grassi, Travado, Gil, Campos et al., 2005; Gil, Grassi, Travado, Tomamichel et al., 2005; Grassi, Travado, Moncayo, Sabato et al., 2004; Spector, 2007). Nosotros para este estudio, partiendo de la idea de personas potencialmente sanas, evaluaremos las puntuaciones del HAD en las dos subescalas por separado (0-21) y posteriormente como escala unitaria (0-42) sumando los ítems. En ambos casos a mayor puntuación, mayor nivel de ansiedad o depresión (anexo 3).

5. Riesgo estimado a padecer CM. Posibilidad de riesgo a padecer CM estimada por una asesor genético experto en consejo genético. Para el cálculo del riesgo de padecer cáncer de mama se utilizó el modelo de Tyrer-Cuzick (Tercyak, Lerman, Peshkin, Hughes et al., 2001; Tercyak et al., 2004; Tercyak, Peshkin, Brogan, DeMarco et al., 2007) basado en los antecedentes personales (edad, peso, talla, tratamiento hormonal, paridad), familiares (historia familiar hasta familiares de

tercer grado) y genéticos (presencia o no de mutaciones en el *BRCA1*). El riesgo estimado indica la probabilidad de padecer cáncer a lo largo de la vida. Los sujetos fueron clasificados en riesgo alto (A), medio (M) o bajo (B).

6. Percepción de riesgo subjetiva y creencias de salud. No existe ningún instrumento validado en español que evalúe la percepción de riesgo a padecer cáncer. Respecto al MCS sí que existe un instrumento validado recientemente (Esteva et al., 2007) pero no se ha demostrado una buena validez y fiabilidad en población española. Es por ello que la variable percepción de riesgo (susceptibilidad percibida) fue evaluada mediante una pregunta específica incluida en el cuestionario de creencias de salud diseñado para este estudio. La pregunta fue “*creo que tendré cáncer de mama en algún momento de mi vida*” y las opciones de respuesta: completamente en desacuerdo, en desacuerdo, no estoy seguro/a, de acuerdo y completamente de acuerdo. Con el fin de conocer el resto de las variables del modelo propuesto para esta investigación se elaboraron diferentes preguntas que pretendían medir el grado de susceptibilidad percibida (riesgo percibido), severidad percibida, beneficios percibidos y barreras percibidas en relación al estudio genético. Las preguntas iban dirigidas a conocer en mayor profundidad las razones por las que las personas de riesgo aceptarían reazarse el test genético y con ello conocer si son portadoras o no del mutación genética (*BRCA 1* y *BRCA 2*), (anexo 3).
7. Calidad de vida relacionada con la salud. Se utilizó el cuestionario validado en la población catalana Euroqol-5D (EQ-5D) (anexo 3). El EQ-5D es un instrumento genérico de medición de la calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) que puede utilizarse tanto en individuos relativamente sanos (población general) como en grupos de pacientes con diferentes patologías (Herdman et al., 2001). Tras revisar la literatura existente en escalas de vida decidimos utilizar el EQ-5D por tratarse de un instrumento sencillo, autoadministrado, de fácil cumplimentación y que sin ser instrumento de cribado, evalúa de manera global la calidad de vida en relación a la salud de personas potencialmente sanas. Además, se trata de un instrumento utilizado ampliamente en estudios europeos (Casas, Repullo, Pereira, 2001; Badia, Baró, 2001; Badia et al., 1999; Brooks et al., 2005; Badia, Schiaffino, Alonso, Herdman, 1998) y de los pocos que ha sido validado en la población catalana. Para poder utilizarlo en este estudio se solicitó, vía correo electrónico, el permiso necesario al grupo de trabajo del *Euroqol Group Business Management* Europeo. La respuesta fue favorable por parte del responsable del grupo, Mr. Monks (anexo 7). Además, se siguió el manual de uso del instrumento en la versión española. En el cuestionario EuroQol 5D el propio individuo valora su estado de salud, primero en niveles de gravedad por dimensiones, y luego en una escala visual analógica (EVA) de evaluación más general. El EQ-5D tiene 5 dimensiones de salud; movilidad, cuidado personal, actividades cotidianas, dolor/malestar y ansiedad/depresión, y cada una de ellas tiene tres niveles de

gravedad: sin problemas (1), algunos problemas o moderados (2) y problemas graves (3). La combinación de los valores de todas las dimensiones genera valores de 5 dígitos, 243 posibles combinaciones de estados de salud. El individuo debe responder a cada pregunta en función de cómo crea que es su estado de salud en el momento de rellenar el cuestionario. La segunda parte del cuestionario es una escala EVA vertical tipo termómetro. Va desde 0 (peor estado de salud imaginable) a 100 (mejor estado de salud imaginable). La persona debe marcar el punto de la línea vertical que mejor refleje su estado de salud en el momento de cumplimentar el cuestionario. Para analizar los resultados obtenidos con el EQ-5D se puede utilizar el sistema de descripción por dimensiones mediante proporciones de individuos con problemas. En nuestro caso se decidió elaborar un índice global de calidad de vida, siguiendo las indicaciones de Prieto et al. (2004) en un artículo publicado en el *BMC Medical Research Methodology* (Prieto, Sacristan, 2004) y que nos sirvió para poder evaluar la variable calidad de vida en las tres observaciones. En el caso de la EVA, el valor otorgado al estado de salud global es una medida cuantitativa que permite comparar medias o medianas entre grupos y en nuestro caso en las posteriores medidas sobre el mismo individuo.

Procedimiento para la recogida de datos

Dossier y cuestionarios (anexo 3)

El dossier (sobre grande) que se elaboró para la realización del estudio, y que se entregó en tres ocasiones diferentes a cada sujeto participante incluyó los siguientes documentos:

1. Carta de presentación e información al participante con una página introductoria en dónde se presentó el objetivo del estudio, su finalidad y el proceso necesario de cumplimentación. Además, se garantizaba la voluntariedad de participar en el estudio, la confidencialidad de los datos. Al final de la carta se indicaron teléfonos de contacto de la investigadora principal y del equipo asistencial, por si el sujeto necesitaba más información en cualquier momento del estudio. También se comunicó al participante la posibilidad de abandonar el estudio sin perjuicio para el cuidado de su salud.
2. Consentimiento informado. El documento de consentimiento informado fue adaptado de un formato original ya utilizado anteriormente en el Institut Català d' Oncología. Se comprobó mediante la prueba de validación y la prueba piloto que se podía entender bien. Los sujetos que participaron en el estudio firmaron el consentimiento después de ser informados sobre el estudio y en presencia del investigador colaborador. Asimismo el documento garantizaba el anonimato y la confidencialidad de los datos.

3. Tarjeta amarilla de identificación. Esta tarjeta recogía los nombres y apellidos del sujeto, dirección postal completa, teléfonos de contacto, número de identificación (ID) con el que a partir de ese instante se hacía el seguimiento, fecha de realización de la intervención de CG, y riesgo calculado por el genetista (A, B o C). Estas tarjetas (N =212) fueron de uso exclusivo de la investigadora principal y permanecieron bajo llave durante toda la investigación.
4. Cuestionario de la investigación. Este documento contenía todos los instrumentos a cumplimentar por los sujetos. Dependiendo de la medida (pre-intervención, post-intervención al mes y post-intervención a los 6 meses) los cuestionarios eran de colores diferentes blancos, rosas y amarillos respectivamente, para no confundir a los sujetos del estudio y facilitar su codificación.

En la primera medida (pre-intervención), se les explicó verbalmente el objetivo del estudio a las personas que aceptaron participar. Tras firmar el consentimiento informado y cumplimentar la tarjeta amarilla se les entregó el cuestionario blanco para su realización.

Se les informó que al cabo de un mes recibirían por correo postal un segundo sobre con un cuestionario rosa y un sobre con sello para poder enviarlo, sin coste alguno para ellos. Del mismo modo recibieron el tercer cuestionario al cabo de 6 meses. Se insistió en la necesidad de poder disponer de sus tres cuestionarios para garantizar la validez del estudio.

Proceso de recogida de datos.

Para poder garantizar el proceso de recogida de datos se dispuso de una sala con sillas y mesa para que los sujetos rellenaran los cuestionarios de manera cómoda y confidencial en la UCG del ICO. Una vez cumplimentado el primer cuestionario se clasificaron los documentos quedando archivados por separado la hoja de consentimiento informado, la tarjeta identificativa y el cuestionario.

Para facilitar el reenvío de los cuestionarios se procedió a comprar un apartado de correo postal en dónde cada 15 días la investigadora recogía los cuestionarios post-intervención.

Seguimiento del estudio

La recogida de datos del estudio se inició en Enero del 2006. La estrategia de seguimiento planificada fue que al cabo de 20 días de haber realizado la intervención se contactó con el sujeto de estudio vía telefónica para informarle de que iba a recibir el segundo cuestionario. Esta estrategia inicial fue modificada al cabo de 3 meses ya que en muchas ocasiones los individuos se olvidaban de enviar el cuestionario. Finalmente el proceso de seguimiento del estudio fue el de enviar el segundo cuestionario a los 20 días post intervención además de llamar por teléfono a los 30 días para garantizarnos el cumplimiento y reenvío del segundo cuestionario. Estos cuestionarios eran recogidos en el apartado de correos para su posterior vaciado en la base de datos.

En el mes de junio del 2006 se inició el envío de los terceros cuestionarios (segunda medida post-intervención). En esta ocasión el envío fue acompañado de una carta (anexo 3) en donde, dependiendo del riesgo calculado, se les solicitó entregar personalmente el cuestionario en la UCG para poder obsequiarles con un pequeño regalo de agradecimiento por su participación (a los de riesgo A). En el caso de riesgo moderado o bajo se les agradeció asimismo su participación y se les ofreció también la posibilidad de traer el cuestionario y obtener regalo de participación o enviarlo por correo. Esta estrategia nos permitió tener un mejor seguimiento de los sujetos con riesgo alto. Para garantizarnos el reenvío se siguió la misma estrategia que en la segunda medida.

Durante el año y medio que duró la recogida de datos se realizaron semanalmente llamadas de seguimiento y recordatorio dependiendo de las devoluciones. En algunas ocasiones hubo que realizar reenvíos (por fallo de recepción del cuestionario) y de manera excepcional hubo que ir personalmente a buscar los cuestionarios a los domicilios de los participantes. En este proceso se produjeron 6 bajas de personas que quisieron abandonar el estudio y 15 cuestionarios rosas y 47 amarillos que nunca fueron devueltos.

La figura 10 muestra el seguimiento del estudio observacional y la estrategia seguida para la recolección de los datos.

Análisis de datos

Para el análisis de los datos se diseñaron tres bases de datos diferentes. La base pre-intervención recogió los datos de los cuestionarios blancos e incluyó los datos sociodemográficos, la base post-test 1 recogió los datos de los cuestionarios rosas y la base post-test 2 recogió los datos de los cuestionarios amarillos. Todos los datos fueron codificados y procesados por ordenador mediante el paquete estadístico *Statistical Package for the Social Sciences* (SPSS) versión 13.0. Para que introducir el cuestionario en la base de datos correspondiente fue necesario que el individuo contestara todas las preguntas, fueron invalidados aquellos cuestionarios no completos. Del mismo modo para poder llevar a cabo el diseño de medidas repetidas se puso como condición que el mismo sujeto contestara las tres observaciones, en caso contrario los datos de ese individuo/s quedaban excluidos del análisis. En el caso del análisis de medidas repetidas se tuvo en cuenta aquellos sujetos a los cuales se les realizó el estudio genético en el periodo en el que se llevó a cabo el proyecto y obtuvieron los resultados de la prueba antes de la segunda medida post-intervención.

1. Descripción del análisis descriptivo univariante antes de la intervención.

Este primer análisis consistió en un análisis univariante descriptivo (tablas de frecuencias y parámetros centrales, de dispersión, de posición, etc., y gráficos asociados según la

tipología de la variable) de todas las variables del estudio. En este análisis fueron identificadas como variables cuantitativas: la edad, el número de hijos, el conocimiento sobre el cáncer (sumatorio de todas las respuestas acertadas en el cuestionario sobre información sobre el cáncer), la escala de preocupación por el cáncer (sumatorio de las 6 preguntas), la escala de ansiedad y depresión (sumatorio de la puntuación total del HAD) y finalmente el cuestionario EuroQol. Con el fin de poder valorar las 5 dimensiones del EuroQol mediante un único parámetro se creó una variable índice a la cual llamamos índice de calidad de vida. Para generar este índice se crearon unas constantes en función de las respuestas, y mediante la combinación de las cinco dimensiones se obtuvo el índice. A continuación se muestra un ejemplo:

Ej: 21223 (un individuo ha contestado 2 en la primera dimensión ó movilidad, 1 en la segunda dimensión ó cuidado personal, 2 en actividades cotidianas, 2 en dolor/malestar, y finalmente 3 en ansiedad/depresión). La obtención de el índice de esta combinación se realiza: $1 - (0,081 + 0,069 + 0 + 0,036 + 0,123 + 0,236 + 0,269) = 0,186$. Este resultado será el valor del índice de calidad de vida. El cuestionario EuroQol consta además de un termómetro en forma de escala que oscila de 0-100 en dónde el sujeto señala su estado de salud en el momento actual.

Como variables categóricas fueron identificadas: el sexo, estado civil y el nivel de estudios.

La percepción del riesgo subjetiva también categórica fue recodificada en tres respuestas que identificaban el riesgo percibido: no estoy de acuerdo en que tendré cáncer de mama (riesgo percibido bajo), no estoy seguro (riesgo moderado), estoy seguro que tendré cáncer de mama (riesgo percibido alto). Las preguntas ¿de quien fue la idea de venir a la consulta? ¿por qué ha venido a la visita de consejo genético? ¿quien le ha hablado de la existencia de genes? ¿que espera de la visita de Consejo Genético?, la variable EuroQol 6 (Salud comparado con el estado de salud durante los últimos 12 meses) y finalmente las preguntas relacionadas con el Modelo de Creencias de Salud (mcs2, mcs3, mcs4, mcs5, mcs6, mcs7, mcs8, mcs9, mcs10, mcs11, mcs12) también fueron analizadas como variables categóricas en el estudio.

2. Descripción del análisis descriptivo bivalente antes de la intervención.

Para el análisis bivalente de las variables dependientes se utilizaron diferentes análisis en función de las variables escogidas.

a) Variable categórica frente a una variable cuantitativa

Cuando la variable categórica tenía más de dos niveles, se compararon los promedios de la variable cuantitativa mediante el análisis de la varianza (ANOVA). Cuando la ANOVA mostró diferencias significativas entre los promedios, se utilizó un test de comparaciones múltiples para detectar los promedios distintos. La hipótesis que se ponía a prueba era que las medias eran iguales. Si las medias eran iguales, eso significaba que los grupos

no diferían y que, en consecuencia, las variables eran independientes. El estadístico F nos servía para poner a prueba esta hipótesis. Si obteníamos un nivel crítico menor que 0,05, rechazábamos la hipótesis de igualdad de medias y concluíamos que no todas las medias comparadas eran iguales. Para saber que media diferían de qué otra se utilizó las comparaciones múltiples post hoc o comparaciones a posteriori asumiendo varianzas iguales (Tukey o no asumiéndolo Games-Howell).

b) Variable categórica frente a una variable categórica

Se utilizó el estadístico Chi-cuadrado (el grado de relación entre dos variables categóricas no puede ser establecido simplemente observando las frecuencias de la tabla de contingencia y se debe utilizar una medida de asociación). La opción del chi-cuadrado nos permitió contrastar la hipótesis de que las variables eran independientes, comparando las frecuencias observadas con las esperadas (las que teóricamente debíamos obtener si las variables eran independientes). Si la significación obtenida era inferior a 0.05 rechazábamos la hipótesis de independencia y concluíamos que estaban relacionadas. Este método fue utilizado para comparar las variables: riesgo estimado con percepción subjetiva del riesgo, creencias de salud y nivel de estudios.

c) Variable cuantitativa frente a una variable cuantitativa

Se utilizó la correlación de Pearson y diagramas de dispersión.

La manera visual de tener una primera impresión de la relación existente es mediante el diagrama de dispersión. El coeficiente de relación de Pearson se representó mediante el valor "r". Este puede tomar valores entre -1 y 1. Un valor 1 indicaba relación lineal perfecta positiva, un valor -1 indicaba relación lineal perfecta negativa, finalmente un valor 0 indicaba relación nula.

3. Descripción del análisis de las medidas repetidas post intervención.

El método utilizado fue escogido en función del tipo de variable:

a) Variable cuantitativa

Cuando se trata de medir la misma variable en varias ocasiones en los mismos sujetos, se está desarrollando un diseño de medidas repetidas. Se realiza un ANOVA de un factor para medidas repetidas. En nuestro caso el factor era el paso del tiempo, que tenía tres categorías o niveles correspondientes a la medida; la medida basal (pre-intervención), la segunda medida al mes y la tercera medida a los seis meses. Por ello la variable dependiente fue cada una de las variables estudiadas evaluadas en los tres tiempos.

Los contrastes a priori podían servir para valorar la situación, pero para evitar problemas de las múltiples comparaciones, se aplicó la corrección post hoc, y se escogió un tipo de test u otro en función de si cumplían o no la condición de esfericidad (igualdad de varianzas).

b) Variable categórica

Para el análisis de las variables categóricas se utilizó la prueba de homogeneidad marginal, que es una extensión de la prueba de McNemar pero para variables de respuesta multinomial. Contrastaba los cambios de respuesta utilizando la distribución de Chi-cuadrado. Fue útil para detectar cambios de respuesta causados por la intervención experimental.

Este tipo de análisis observaba los cambios antes-después. Para poder comparar los tres momentos (Basal, post1 y post2), se hizo mediante comparaciones 2 a 2. Basal – Post1, Basal – Post2 y Post1 – Post2.

Aspectos éticos de la investigación

Al igual que la primera fase de este estudio se tuvieron en cuenta todos los requisitos éticos necesarios que conlleva toda investigación con seres humanos, anteriormente descritos en el punto 3.1. Se obtuvo la aprobación del estudio por los comités de Ética e Investigación de las instituciones. Además los participantes firmaron el consentimiento informado antes del comienzo del estudio.

Limitaciones del estudio

Al inicio de la investigación se identificó como posible limitación metodológica la tasa de respuesta baja que pudiera presentarse en el transcurso del estudio. Podemos afirmar que tal limitación no ha existido ya que la tasa de respuesta en las tres medidas fue superior al 70%, posiblemente debida a la estrategia de seguimiento de las llamadas telefónicas para la recogida de las observaciones post-test 1 y 2.

Sin embargo, hay que tener en cuenta que el tipo de muestreo elegido puede constituir una limitación. A la UCG acudieron las personas que voluntariamente quisieron recibir asesoramiento genético y posiblemente dejaron de acudir aquellas personas que si bien son dirigidas a una unidad especializada en genética del cáncer desde los centros de atención primaria o por sus oncólogos, no acuden por miedo o por decisión propia de no querer recibir asesoramiento genético.

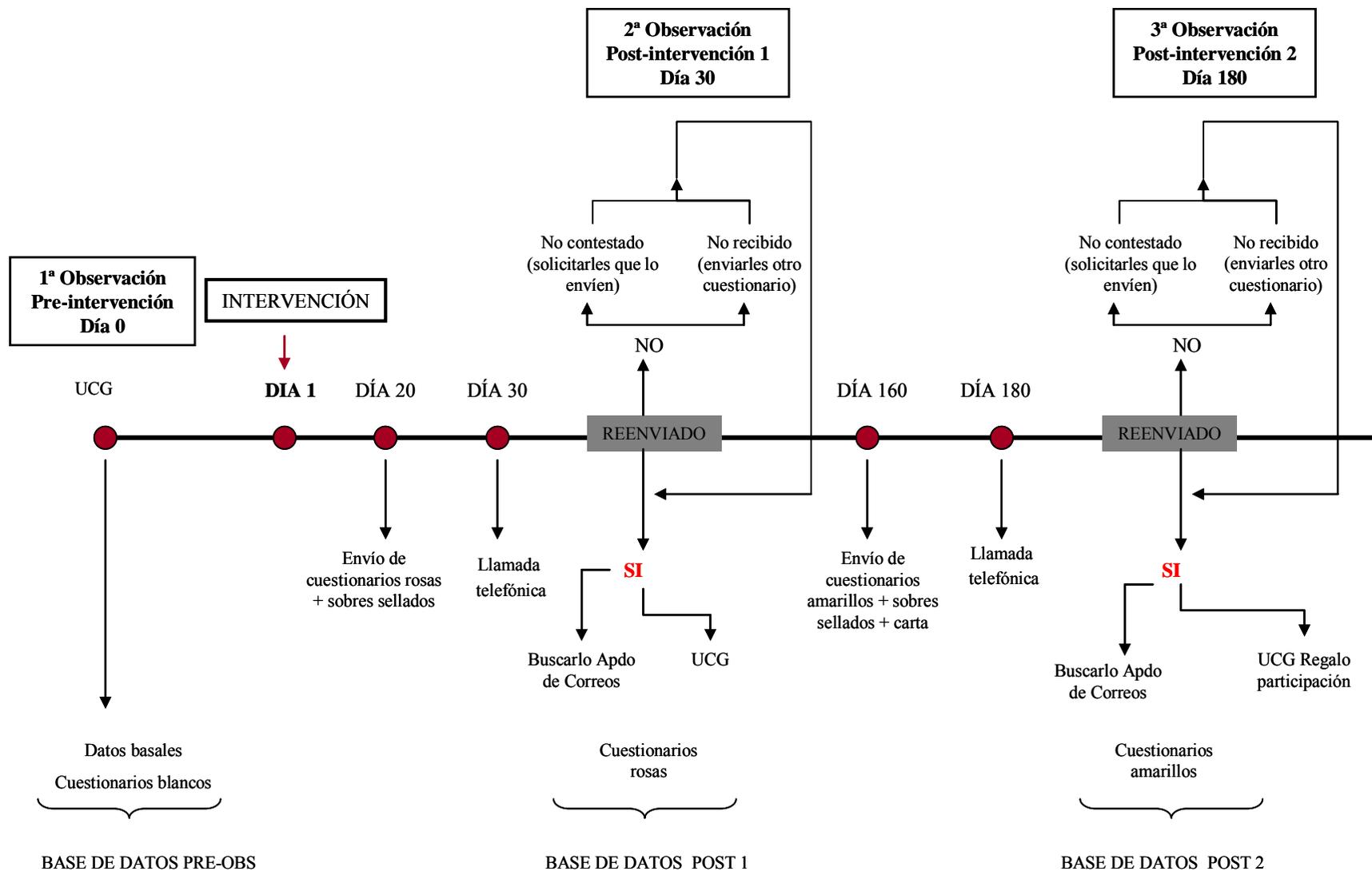


Figura 10. Seguimiento del estudio observacional desde su inicio enero 2006 – septiembre 2007

4. RESULTADOS

4.1 FASE I. TRADUCCIÓN, RETROTRADUCCIÓN Y ANALISIS DE VALIDEZ Y FIABILIDAD DE LA ESCALA *CANCER WORRY SCALE* (CWS) EN EL CONTEXTO CULTURAL ESPAÑOL

Resultados de la adaptación cultural

Análisis de los ítems

Esta fase del estudio se llevo a cabo por el equipo de cuatro traductores bilingües y tres expertos en genética del cáncer y psicooncología. En el proceso de discusión de la versión final alguno de los ítems suscitaron dudas en relación a que expresiones serían las más adecuadas. Además existió unanimidad a la hora de valorar cómo algunas de las preguntas-respuestas de la escala original inducían a confusión, sobretudo aquellas preguntas que pretendían conocer la frecuencia de los pensamientos acerca del cáncer. Por esa razón a continuación detallaré los ítems que fueron más discutidos.

En el ítem 1: “*¿During the past month...*” la primera opción de respuesta “*not at all or rarely*” se decidió traducirla por “nunca o en raras ocasiones” al castellano, ya que la traducción literal “raramente” no se utiliza en nuestro contexto. Esta misma respuesta aparecía en los ítems 2, 3 y 5.

En los ítems 2 y 3 aparecía la expresión “*have thoughts about...*”, inicialmente se tradujo como “los pensamientos acerca...” pero finalmente, tras el proceso de discusión, se optó por el infinitivo “el pensar sobre...”.

El concepto anglosajón “*ability to perform your daily activities*” tuvo diferentes traducciones por parte de los dos grupos de expertos; actividades del día a día, actividades cotidianas, actividades de su vida diaria... optando finalmente por “capacidad de realizar sus actividades del “ día a día”.

En el ítem 4 se pregunta: “*How concerned are you about the possibility that you might get cancer some day?*” La traducción consensuada nos llevó a elegir una frase hecha en castellano de uso muy común: “¿Hasta que punto...” y consecuentemente las respuestas fueron : *Not a all* como “nada”, *somewhat* como “un poco”, *moderately* como “bastante” y *almost all the time* como “muchísimo” (que en el caso del ítem 3 había sido traducido como “ casi todo el tiempo”).

El ítem 6 fue el que generó más dudas y fue el más discutido por el grupo para poder llegar a expresar lo que la versión original pretendía. “ *How much of a problem is worrying about cancer to you? Would you say..*”, traduciéndose finalmente por “El estar preocupado por desarrollar cáncer ¿es un problema para usted?” Las posibles respuestas: “*not at all*” por “no en absoluto”, “*somewhat*” por “un poco”, “ *definitely*” por “sin duda es un problema” y “*severe problem*“ por “sí, es un problema muy serio”.

Para llegar a un consenso de la versión definitiva hubo que realizar dos reuniones conjuntas, que finalmente dieron lugar a la escala definitiva EPC tal y como muestra la figura 8.

Propiedades psicométricas de la EPC

Resultados del análisis de la validez de la EPC

La muestra elegida para la validación de la escala debía reunir unas características similares a las de la muestra utilizada en el diseño de la escala original (CWS) de la Dra. Lerman y su posterior validación en la población inglesa por la Dra. Hopwood. De este modo las personas elegidas fueron mujeres con historia familiar de cáncer de mama que acudían por primera vez a la Unidad de Consejo Genético (UCG) del Institut Català d'Oncologia. Quedaron excluidos del estudio los hombres y las mujeres que habían padecido o estaban afectas de cualquier tipo de cáncer, mujeres que no supieran leer o escribir y/o que tuvieran algún trastorno mental discapacitante.

El total de la muestra para el análisis de la validez de la escala EPC fue de 200 mujeres que acudieron a la UCG de manera consecutiva durante el periodo de un año. Las características sociodemográficas de las 200 mujeres que se incluyeron en la fase de validación de la EPC se muestran en la tabla 14. La media de edad de la muestra fue de 39,54 años (D.E.: 13,3), la moda 29, la edad mínima fue 18 años y la máxima 70.

Validez de contenido

En la versión realizada por el equipo investigador se evaluó la equivalencia conceptual con la escala original puntuando como **A** = totalmente equivalente; **B** = bastante equivalente y **C** = equivalencia dudosa. Obteniendo como el resultado final de la EPC la equivalencia **A** para todos los ítems. La evaluación realizada por los expertos en cáncer resultó positiva para la versión final de la EPC. Asimismo, se obtuvo la aprobación de la escala por la Dra. Lerman que no puso ninguna objeción para su aplicación en la realización de este estudio (anexo 7).

Validez de criterio

Para analizar la validez de criterio se utilizó la pregunta específica incluida en el cuestionario. Esta pregunta fue redactada como: **¿Está usted preocupada/o por el cáncer de mama?** (identificada como mcs3) que valora la preocupación general por el CM. Las posibles respuestas eran: mucho (1), bastante (2), un poco (3), nada (4) y no lo he pensado (5). Un total de 190 sujetos contestaron tanto la EPC como la pregunta mcs3. La pregunta mcs3 es una variable categórica ordinal por lo que se analizó su coeficiente de correlación mediante la prueba de *rho de Spearman* bivariado. Los resultados del análisis de correlación verificaron que la puntuación total de la escala de preocupación por el cáncer (EPC) correlacionaba significativamente con la pregunta ($r = 0,65$; $p = 0,001$).

Tabla 14. Datos sociodemográficos de la muestra utilizada para la validación de la EPC		
	Frecuencia	Porcentaje %
Estado civil		
Soltera	45	22,5
Casada	143	71,5
Separada/divorciada o vive sola	7	3,5
Viuda pero vive sola	3	1,5
No contestan	2	1,0
Numero de hijos		
0	70	35
1	34	17
2	66	33
3	22	11
4	4	2
Nivel de Estudios		
Sin estudios	8	4
Estudios primarios	72	36
Estudios secundarios	55	27
Estudios universitarios	65	32,5
TOTAL MUESTRA	200	100

Validez de constructo

Para el análisis de la validez de constructo se contó con la muestra total de 200 sujetos. La estructura factorial del cuestionario se evaluó mediante un análisis factorial exploratorio. Se empleó el método de Componentes Principales con rotación Varimax para la extracción de los factores, y se retuvieron aquellos factores con valor mayor que 0,4. Los resultados muestran un solo factor que explica el 53,07 % de la varianza, lo que confirma la utilización de esta escala como unitaria, es decir con una sola dimensión.

Tabla 15. Matriz factorial de la EPC.		
ITEM	PREGUNTA	Factor
1	Durante el mes pasado, ¿con qué frecuencia ha pensado usted sobre sus probabilidades de desarrollar cáncer?	0,737
2	Durante el mes pasado, el pensar sobre la posibilidad de desarrollar cáncer ¿ha afectado su estado de ánimo?	0,784
3	Durante el mes pasado, el pensar sobre la posibilidad de desarrollar cáncer ¿ha afectado su capacidad para realizar sus actividades del “día a día”?	0,630
4	¿Hasta qué punto le preocupa a usted la posibilidad de desarrollar cáncer algún día?	0,690
5	¿Con qué frecuencia se preocupa usted sobre la posibilidad de desarrollar cáncer?	0,826
6	El estar preocupado por desarrollar cáncer ¿es un problema importante para usted?	0,686

Resultados análisis de la fiabilidad de la EPC

Fiabilidad test-retest.

El análisis de la estabilidad temporal o test-retest se llevo a cabo sobre un subgrupo de 61 sujetos. La media de edad de esta muestra fue de 37,4 años (D.E.: 12,7). El intervalo de tiempo que transcurrió desde que cumplimentaron por primera vez la escala (T1) y la segunda ocasión (T2) fue de media de 22,17 días (D.E.: 5,3) sin existir ninguna intervención médica entre ese periodo. La puntuación media para T1 fue de 10,3 (D.E.: 2,8) con una puntuación mínima de 6 y máxima de 20. Para el segundo intervalo de tiempo, T2, la puntuación media fue de 9,7 (D.E.: 2,5) con una puntuación mínima de 6 y máxima de 17.

La tabla 16 muestra la estabilidad de la escala en el tiempo. Los grados de correlación entre los diferentes ítems de la escala son elevados y estadísticamente significativos (0,36-0,79; $p < 0,001$), demostrando que la EPC tiene una buena fiabilidad temporal.

Fiabilidad interna

Para el análisis de la fiabilidad interna o consistencia interna de la escala se aplicó el coeficiente alfa de Cronbach. La Escala de Preocupación por el Cáncer demostró tener una buena consistencia interna, con un Coeficiente de alfa de Cronbach de **0,82** para el conjunto de la escala.

La tabla 17 muestra como las propiedades psicométricas de la escala original (CWS) y la escala validada al castellano (EPC) son similares.

Tabla 16. Correlación entre los diferentes ítems de la EPC en T1 y T2.

EPC	N	Correlación	p-valor
Item 1	60	0,572	< 0,001**
Item 2	60	0,569	< 0,001**
Item 3	60	0,359	< 0,001**
Item 4	60	0,794	< 0,001**
Item 5	60	0,553	< 0,001**
Item 6	60	0,420	< 0,001**
EPC TOTAL	60	0,745	< 0,001**

** la correlación es significativa al nivel 0,01 (bilateral)

Tabla 17. Propiedades psicométricas de la EPC y la CWS

	EPC	CWS (Hopwood)
VALIDEZ		
Contenido	6 ítems equivalentes	6 ítems
Criterio	r = 0,65 p< 0,001	-
Constructo	> 0,4 1 factor 53,07 varianza	1 factor 59,5% varianza
FIABILIDAD		
Estabilidad temporal	r= 0,745 (p<0,01)	-
Fiabilidad interna	Cronbach = 0,82	Cronbach = 0,86

4.2 FASE 2. ESTUDIO PRE Y POST INTERVENCIÓN DE CONSEJO GENÉTICO EN RELACIÓN AL ESTADO EMOCIONAL Y CREENCIAS DE SALUD EN PERSONAS CON AGREGACIÓN FAMILIAR AL CÁNCER DE MAMA.

RESULTADOS DEL ANÁLISIS DESCRIPTIVO UNIVARIANTE DEL ESTUDIO ANTES DE LA INTERVENCIÓN

1. Datos sociodemográficos

Durante el periodo de un año y medio que duró el trabajo de campo un total de 214 sujetos fueron incluidos en el estudio. De ellos 214 cumplimentaron el primer cuestionario pre-intervención, a dos sujetos no se les realizó la intervención de consejo genético por no estar indicada y fueron excluidos. Durante este proceso seis personas dejaron voluntariamente el estudio después de la intervención. La segunda medida fue contestada por 188 sujetos, con una tasa de respuesta del 88,6% y la tercera medida por 160 sujetos, con una tasa de respuesta del 75,4% con respecto a la respuesta inicial.

Un total de 152 sujetos cumplimentaron los tres cuestionarios, con una tasa completa de respuesta del 71,6%. La media de edad fue de 38,4 años (D.E.: 11,4), la persona más joven tenía 18 años y la más mayor 71 años. La media de hijos de toda la muestra fue de 1,2 hijos (D.E: 1,1), mayoritariamente personas casadas y mujeres.

En la tabla 18 se reflejan los datos sociodemográficos de la muestra.

Tabla 18. Características de la muestra		
VARIABLES	N	% válido
Sexo		
Mujeres	200	94,3
Hombres	12	5,7
Edad		
Hombres y mujeres Media: 38,4 (D.E.: 11,4)	209	98,5
Estado civil		
Soltera/o	51	24,1
Casada/a o vive en pareja	149	70,3
Separada/o o divorciada/a pero vive sola/o	7	3,3
Viuda/o pero vive sola/o	3	1,4
NC	2	0,9
Número de hijos/as		
Ninguno	77	36,3
Uno	37	17,5
Dos	68	32,1
Tres	22	10,4
Cuatro o más de 4	4	2,4
Nivel máximo de estudios		
Sin estudios pero sabe leer y escribir castellano	8	3,8
Primarios	76	35,8
Secundarios	59	27,8
Universitarios	69	32,5

Características de la muestra

La primera observación tuvo lugar en la UCG momentos antes a la realización de la intervención de consejo genético. A todas las personas que participaron en el estudio se les formuló por escrito una serie de preguntas en las que se pretendía conocer el motivo por el que acudían a la UCG, las expectativas de la visita y las personas de referencia que les animaron a acudir a la unidad.

A la pregunta *¿De quién fue la idea de acudir a la Unidad de Consejo Genético?* el 32,5% de las personas (n=212) contestaron que de un familiar seguido en un 24,1% de los que contestaron por iniciativa propia, de un 17,9% del oncólogo, 11,3% del médico de atención primaria y 10,8% que contestaron la opción otros. Cuando se les preguntó por las razones por las que acudieron a la unidad, un 37,6% contestó para tener más información, seguida en un 29% por recomendación, 12,4% por estar preocupado por los hijos y sólo un 6,2% dijo acudir para disminuir su ansiedad.

Cuando se les preguntó acerca de quien les había hablado de la existencia de genes que pueden predisponer al cáncer de mama, el 33% contestó el médico y el 26,3% sus familiares. El resto de las posibles respuestas hacían referencia a diferentes fuentes de información. Las frecuencias obtenidas se reflejan en la figura 11.

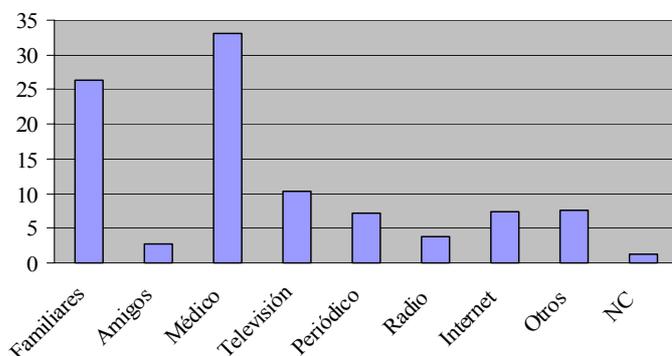


Fig.11. ¿Quién le ha hablado de la existencia de genes de predisposición al CM?

Con el objetivo de conocer con mayor precisión qué esperaban los participantes del estudio de la visita de consejo genético, la pregunta que se les formuló les permitía diferentes opciones de respuesta. Más del 90% de los sujetos contestaron que esperaban recibir más información, casi el 80% estaban de acuerdo o completamente de acuerdo en saber cómo les afectará a sus hijos y un 63,3% en confirmar que todo va bien. La mitad de la muestra creyó que la visita les iba a ayudar a tener un mayor control sobre su vida y un 75,6% permitirle empezar un tratamiento lo antes posible. Sólo un 36% creyó que la visita iba ayudarles a disminuir su ansiedad frente al 39% que dijeron no estar de acuerdo ante esta afirmación. La figura 12 muestra las respuestas que con

más frecuencia fueron contestadas estando completamente de acuerdo, de acuerdo, totalmente en desacuerdo, en desacuerdo o no estando seguro.

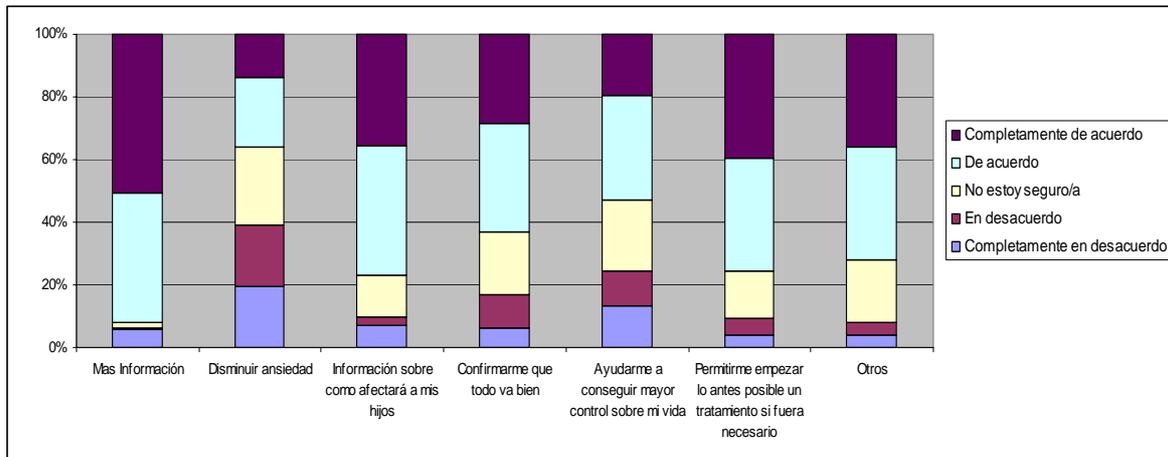


Fig. 12 Expectativas de la visita de CG

2. Conocimientos sobre el cáncer de mama hereditario

Una de las hipótesis planteadas en este estudio fue el creer que las personas con historia familiar de cáncer de mama que acuden a una UCG presentan poca información sobre la enfermedad. Es por ello que uno de los objetivos era conocer el grado de conocimientos tenían antes de la intervención de consejo genético y como la propia intervención podía modificar esta variable.

Se elaboró un cuestionario con 13 preguntas que evaluaban los conocimientos sobre cáncer de mama hereditario. La puntuación máxima que podía obtener cada participante era de 31 y la mínima de 0. Once de estas 13 preguntas eran de única respuesta por lo que existían tres tipos de respuesta: correcta, incorrecta o ausencia de respuesta. Se recodificaron las dos últimas preguntas que contenían más de una respuesta correcta de manera que se contabilizaban las respuestas positivas con un valor igual a 1 y las incorrectas con un valor igual a 0.

La variable conocimientos sobre el cáncer se trabajó como variable cuantitativa obteniendo un valor de puntuación total para cada sujeto. En la primera observación se dispuso de una muestra total de 212 sujetos que contestaron las preguntas. La media obtenida del total de la muestra fue de 16,31 (D.E.: 3,9). Los valores extremos fueron una máxima de y una mínima puntuación de 8, lo que demuestra que la mayoría de los sujetos tenían un nivel medio de conocimientos sobre el cáncer de mama hereditario.

De todas las preguntas realizadas la que fue acertada con más frecuencia fue: *¿Qué cree Vd. que implica para una persona ser portador/a de una mutación de un gen?*. El 93,4%

de los participantes contestó correctamente que ser portador significa tener mayor riesgo que otra persona, pero no tener la seguridad de desarrollar la enfermedad.

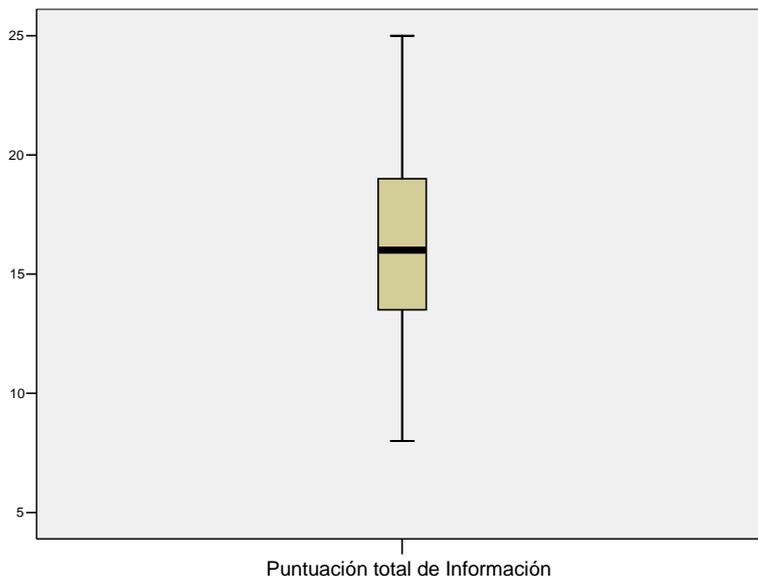


Fig. 13. Puntuación total de conocimientos sobre el CMH

La pregunta con menor número de aciertos fue: *De todos los cánceres de mama que se diagnostican cada año, en su opinión ¿Cuántos cree Vd. que son hereditarios?* El 65,5% de los sujetos no indicaron la respuesta correcta.

También existió gran número de desaciertos en la pregunta sobre el riesgo de una mujer a padecer CM a lo largo de la vida. 24 sujetos contestaron que una de cada dos, 64 sujetos dijeron que una de cada cuatro, tan sólo el 39,2% acertó contestando que una de cada 10 mujeres.

La pregunta cuya respuesta fue desconocida por un mayor número (67,4%) de los participantes fue *¿Qué nombre tienen los genes hereditarios que predisponen al CM?*. Tan sólo 47 personas contestaron correctamente *BRCA 1* y *BRCA 2*. La figura 14 muestra once preguntas de única respuesta y los porcentajes de aciertos en cada una de ellas.

Se observa en la figura como la gran mayoría de las preguntas fueron contestadas correcta o incorrectamente y pocas de ellas se dejaron sin contestar.

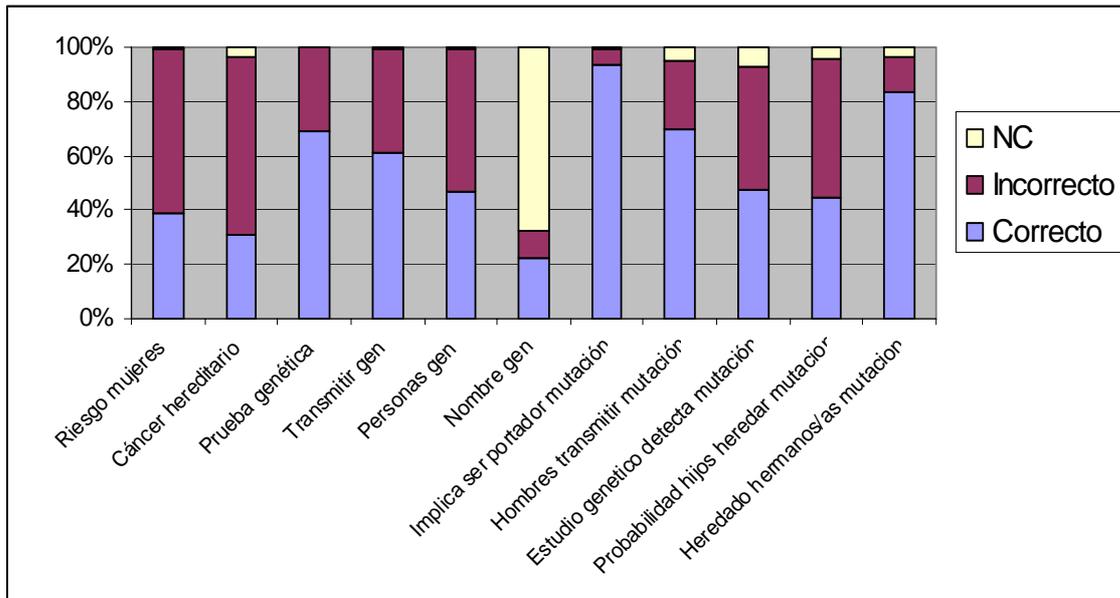


Fig. 14. Grado de acierto en preguntas sobre el CMH.

El 94,8% de los participantes contestaron que la mejor forma de combatir el CM es la detección precoz. Explorando las medidas de prevención y diagnóstico precoz más conocidas por los participantes evidenció que las medidas más conocidas fueron la autoexploración mamaria (90%), la mamografía (89%), el examen clínico (74%) y la ecografía mamaria (60,4%). Sólo un 22,6% reconoce la dieta rica en fibra como una medida de prevención del CM, un 27,4 % el ejercicio físico y 47,6% el hábito de fumar. Son desconocidas para la gran mayoría de la muestra, la mastectomía (la identifican sólo un 9% de los sujetos), la ooforectomía (5,7%), y los fármacos (3,3%).

En cuanto a la frecuencia de las exploraciones el 85,4% contestó correctamente que la mamografía debería realizarse cada dos años en mujeres a partir de los 50 años. Sin embargo, sólo 104 sujetos de los 212 supo que la auto-exploración mamaria debería ser mensual y que permite detectar pequeños tumores que no se pueden observar en las mamografías. Es importante destacar que 32 sujetos no supieron o no contestaron a esta pregunta.

3. Preocupación por el cáncer

Otro de los objetivos del estudio era conocer los niveles de preocupación por el cáncer de las personas que acuden a una UCG por posible predisposición hereditaria al CM, manteniendo la hipótesis que estas personas presentan niveles moderados de preocupación antes de ser visitados por el asesor genético.

Para realizar este análisis se utilizó la escala EPC como instrumento de evaluación de la preocupación por el cáncer, escala validada al castellano en la primera fase de este estudio. Se elaboró una variable cuantitativa llamada "EPC total" que resultaba del valor

sumativo de todos los ítems de la escala. La puntuación total tiene un rango de 6 a 24. Con el fin de poder categorizar los niveles de preocupación se establecieron cuatro niveles según las puntuaciones de la EPC total. Se clasificó como preocupación baja a los individuos con medias de la EPC entre 6-10, preocupación moderada entre 11-15, preocupación alta de entre 16-20 y preocupación muy alta más de 20. La media sobre una muestra de 210 personas con posible predisposición hereditaria al cáncer que contestaron la escala completa antes de ser visitados por el asesor genético fue de 11,45 (D.E.: 3,1), demostrando una preocupación moderada hacia el cáncer en momentos previos a la intervención. Este nivel medio de preocupación se observa mediante la siguiente tabla de frecuencias que muestra las respuestas a cada ítem de la escala EPC.

Tabla 19. Frecuencia de respuestas (%) por ítem de la EPC antes de la intervención					
	N	AV	AM	CT	NC
1. Durante el mes pasado, ¿con qué frecuencia ha pensado usted sobre sus probabilidades de desarrollar cáncer	27,8	50	18,4	3,3	0,5
2. Durante el mes pasado, el pensar sobre la posibilidad de desarrollar cáncer ¿ha afectado su estado de ánimo?	52,6	38,2	7,1	1,9	0,5
3. Durante el mes pasado, el pensar sobre la posibilidad de desarrollar cáncer ¿ha afectado su capacidad para realizar sus actividades del “día a día”?	82,1	13,7	3,3	0	0,9
N=Nunca; AV= Algunas veces; AM= A menudo; CT= Casi todo el tiempo; NC= No sabe/ no contesta					
4. ¿Hasta qué punto le preocupa a usted la posibilidad de desarrollar cáncer algún día? Nada: 4,7% , Un poco: 45,8%, Bastante: 34%, Muchísimo: 15%, NC: 0,5%					
5. ¿Con qué frecuencia se preocupa usted sobre la posibilidad de desarrollar cáncer? Nunca o rara vez: 21,2%, De vez en cuando: 59%, Frecuentemente: 16%, Constantemente: 3,3%, NC: 0,5%					
6. El estar preocupado por desarrollar cáncer ¿es un problema importante para usted? No, en absoluto: 25,9%, Un poco: 49,1%, Sin duda es un problema: 16%, Sí, es un problema muy serio: 8,5%, NC: 0,5%					

La mayoría de las respuestas obtenidas en relación al tiempo pasado reflejan que las personas del estudio han tenido infrecuentemente pensamientos acerca del cáncer.

En las 3 últimas preguntas de la EPC que hacen relación a la preocupación global en el tiempo indican que la preocupación existe (un poco 45,8%), en una frecuencia moderada (de vez en cuando 59%) y con una intensidad leve. Las respuestas obtenidas en la pregunta *¿Con qué frecuencia se preocupa usted sobre la posibilidad de desarrollar cáncer?* indicaron que más de la mitad de la muestra dice preocuparse de vez en cuando por el cáncer y que un 45,8% y un 34% dice preocuparse un poco y bastante respectivamente. Sin embargo un porcentaje significativo dijo no ser un problema importante para ellos .

Además de la escala EPC el cuestionario incluía una pregunta que evaluaba la preocupación por el cáncer de mama mediante cinco posibles respuestas: *¿Está usted preocupado/a por el cáncer de mama?* (variable cualitativa ordinal identificada como mcs 3). En la primera observación antes de la intervención los resultados revelaron que un 9% de los sujetos decían no preocuparse nada por el cáncer, 57,1% contestaron que un poco 11,3% dijeron preocuparse mucho y un 16,5 % bastante. Finalmente un 5,7% de los participantes contestaron no haberlo pensado. Un análisis de correlación demostró una cierta correlación positiva entre esta pregunta y la EPC ($r = 0,65$; $p = 0,001$). Es decir los mismos sujetos que manifestaron preocuparse mucho o bastante tuvieron valores más altos en la EPC.

4. Ansiedad / Depresión

Con el objetivo de conocer los niveles de ansiedad de la muestra antes de ser visitados por el profesional y previo a realizarse la intervención de consejo genético se realizó el análisis de la escala Hospitalaria de Ansiedad y Depresión (HAD) incluida en el cuestionario pre-intervención. El análisis de los resultados de la escala HAD fue realizado de dos maneras diferentes. Por un lado como se evaluó el HAD como escala unitaria con la suma de las puntuaciones de ambas dimensiones (ansiedad y depresión) y por otro lado como escalas separadas. Los resultados con las medias obtenidas se muestran en la tabla 20.

Tabla 20. Puntuaciones obtenidas del HAD							
N	Mínimo	Máximo	Media	Desviación Típica	Límites del intervalo confianza para la media al 95%		
					Inferior	Superior	
HAD - Total							
209	0	41	11,02	6,944	10,08	11,97	
HAD - Ansiedad							
210	0	21	7,67	4,070	7,11	8,22	
HAD - Depresión							
210	0	20	3,34	3,544	2,88	3,84	

Según los puntos de corte establecidos por Tejero (Tejero, Guimerá, Farré, Peri, 2005) y Lopez Roig (Lopez-Roig et al., 2000) la muestra presentó niveles de ansiedad-depresión límites para detectar casos probables. En el caso de las puntuaciones por separado el valor de 7,6 para la ansiedad está por debajo del punto de corte establecido por los autores (9) y lo mismo ocurre para el valor de HAD depresión de 3,3 que está por debajo del punto de corte 4. Estos valores demuestran que los participantes del estudio no presentaron niveles de ansiedad ni depresión preocupante.

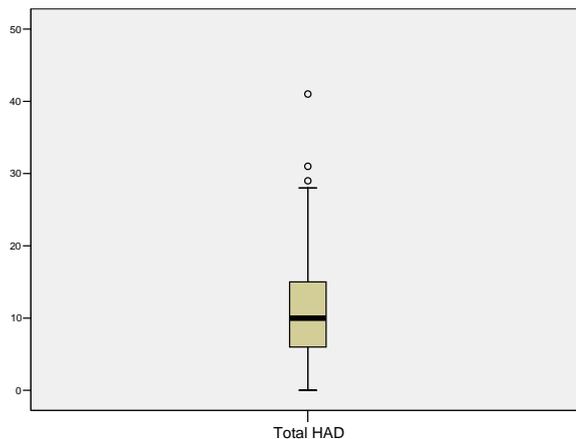


Fig. 15. Valores de ansiedad/ depresión encontrados en la muestra

5. Riesgo estimado (probabilidad) a padecer cáncer de mama

Cada uno de los individuos que participó en el estudio fue evaluado por el experto en genética del cáncer; dos médicos y una enfermera. En este proceso de evaluación se calculó el riesgo estimado a padecer cáncer de mama hereditario y se estimó su probabilidad a padecer cáncer a lo largo de la vida. El resultado de este cálculo, para cada uno de los sujetos del estudio, los clasificó en riesgo alto, riesgo medio y riesgo bajo. Era necesario este cálculo para poder valorar, tal y como se propuso en los objetivos del estudio, hasta que punto las personas estiman correctamente, sobrestiman o infraestiman su riesgo a padecer cáncer. Esta evaluación inicial del riesgo de la muestra clasificó a 123 personas con riesgo alto, 86 personas con riesgo medio y 3 personas con riesgo bajo.

Tabla 21. Experto que realizó el cálculo del riesgo			
		N	%
Profesional de la UCG	I.B. (médico)	101	47,6
	G.LL. (médico)	100	47,2
	C.Y. (enfermera)	11	5,2



Fig 16. Riesgo estimado a padecer CM

En meses posteriores a la intervención de consejo genético a 34 personas de las 123 clasificadas con riesgo alto se les realizó el estudio genético. Se trataba de personas pertenecientes a familias en las que la mutación genética había sido identificada. A veintiocho (21 mujeres y 7 hombres) de estas 34 personas se les entregó el resultado del test en un periodo de 3 meses (antes de finalizar este estudio). Trece de las 28 personas fueron identificadas como verdaderos positivos y 15 como verdaderos negativos. Es importante destacar que dos mujeres con resultados positivos desarrollaron un CM en los meses posteriores al estudio. Ante esta nueva situación se modificó el riesgo de estas

personas clasificando con riesgo muy alto aquellos cuyo estudio genético fue positivo y como riesgo bajo aquellas personas cuyo resultado fue negativo, ya que su riesgo se equiparaba al riesgo poblacional. Al final de este apartado se analiza esta submuestra de 28 sujetos.

6. Percepción de riesgo subjetiva

Otra de las hipótesis del estudio planteaba que la intervención de consejo genético individualizado, a corto plazo, además de aumentar los conocimientos sobre el cáncer hereditario, mejoraba la percepción de riesgo a padecer cáncer de mama. Para contrastar esta hipótesis y una vez conocido el riesgo estimado por los expertos para cada uno de los sujetos, se debía conocer la percepción de riesgo subjetiva de las personas a padecer cáncer. Esta variable fue identificada mediante 3 preguntas específicas incluidas en el cuestionario de Creencias de Salud. Las tres preguntas, de 5 opciones de respuesta exploraban la percepción de riesgo a padecer cáncer en diferentes momentos de la vida. Con objeto de poder analizar las respuestas fueron recodificadas en tres: *estoy en desacuerdo*, *no estoy segura/o*, y *estoy de acuerdo*. De las tres preguntas elaboradas se identificó una como instrumento de evaluación de la percepción de riesgo: “*Creo que tendré cáncer de mama en algún momento de mi vida*” (identificada como mcs 6). Tras el consenso entre el equipo investigador, se consideró que esta pregunta era la que mejor evaluaba la percepción de riesgo a padecer cáncer. Aquellos sujetos que contestaron estar de acuerdo con la afirmación se les clasificó como personas con riesgo percibido alto, los que contestaron no estar seguros como personas con riesgo percibido moderado y los que manifestaron estar en desacuerdo como personas con riesgo percibido bajo.

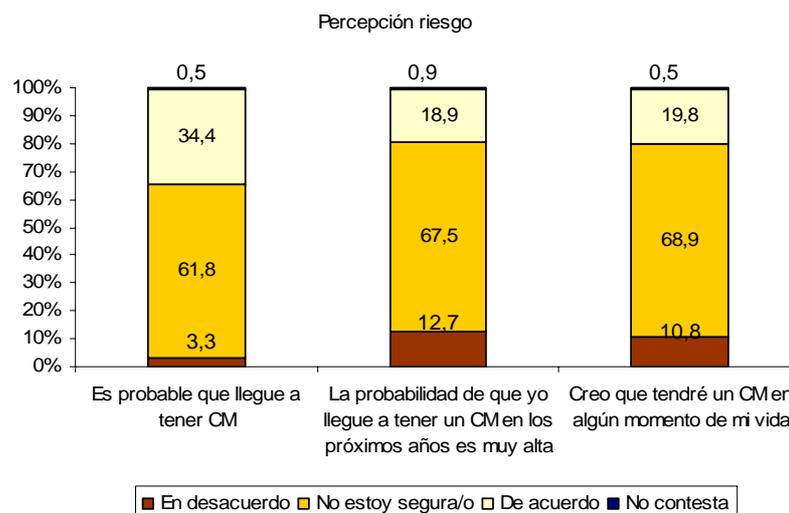


Fig. 17. Percepción de riesgo subjetiva a padecer CM en las tres preguntas formuladas

Un 19,8% (n= 42) de los sujetos del estudio contestaron que con seguridad padecerán CM a lo largo de la vida (riesgo percibido alto), un 68,9% (n= 146) contestaron no estar seguros (moderado) y un 10,8% (n= 23) no estar de acuerdo en esa afirmación (bajo).

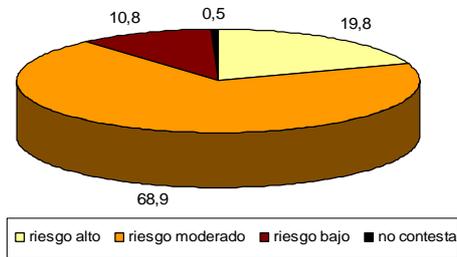


Fig. 18. Clasificación del riesgo percibido a padecer CM pre-intervención

7. Modelo de Creencias de Salud

Para poder conocer cómo la intervención modificaba sus creencias de salud fue necesario explorar su opinión o vivencias en relación a la enfermedad antes y después de la visita de consejo genético. Los resultados mostraron que casi la mitad de la muestra (46,7%) había perdido algún familiar por causa del cáncer de mama. Además el 49,1% de las personas manifestó tener una buena salud, un 24,1% muy buena y tan sólo un 17,5% dijo tenerla regular.

Con el fin de conocer los beneficios o barreras que encontraban ante el estudio genético se les preguntó su opinión acerca de realizarse el test. El 59,4% manifestó estar de acuerdo en que si se realizaba el estudio genético se le podrá diagnosticar antes el CM antes mientras que el 31,1% de ellos no estaba seguro. Asimismo el 87,7% estaba de acuerdo en afirmar que mediante el estudio genético el equipo médico podría hacerle un mejor seguimiento y control. Las razones que apoyaban realizarse el estudio fueron por porcentaje de respuesta: para poder hacer un seguimiento más óptimo (22,2%), para colaborar con la investigación (21%), por los hijos para prevenir la enfermedad (17,6%), por los hijos para conocer su riesgo (16,8%), para saber como avanzará la enfermedad (6,6%), para poder planificar el futuro (5,3%), para disminuir la ansiedad (4,5%), para poder decidir sobre una posible cirugía profiláctica (3,7%) o para poder tomar una decisión sobre tener hijos o no (1,9%). Las barreras percibidas ante el estudio genético quedaron reflejadas en las respuestas ante las afirmaciones: “*tengo miedo a realizarme el estudio genético por si sale positivo*” el 65,6% de las personas encuestadas contestó no estar de acuerdo frente al 15,1% que no estaban seguras y el 19,3% que estaban de acuerdo, “*no creo que cambie mi estilo de vida si me hago el estudio genético*” 57,1% estaban de acuerdo, 28,8% no estaban seguras y 13,7 % en desacuerdo.

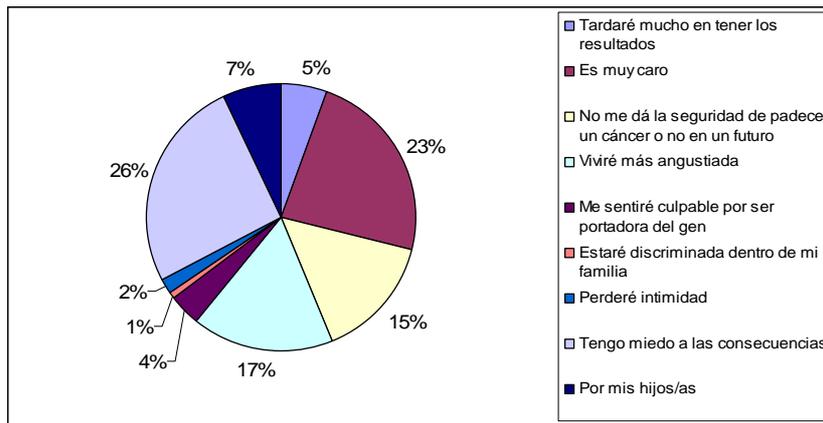


Fig. 19. Motivos por los que NO se realizaría el estudio genético.

A la pregunta por qué motivos no aceptaría realizarse un estudio genético la gran mayoría aceptaría a realizarse el estudio genético y son pocos los que argumentaron motivos en contra del test.

8. Calidad de vida

Se partía de la hipótesis que la intervención de consejo genético individualizado, a corto plazo no modifica la calidad de vida en personas con historia familiar de cáncer de mama. Para poder contrastar esta hipótesis fue necesario evaluar la calidad de vida de las personas al acudir a la UCG y en momentos previos a la intervención.

La variable calidad de vida fue analizada mediante el instrumento validado Euroqol 5-D anteriormente descrito. En él las cinco dimensiones: movilidad, cuidado personal, actividades cotidianas, dolor/malestar y ansiedad/depresión son puntuadas: del 1 sin problemas (1), algunos problemas o moderados (2) y problemas graves (3). De las 5 dimensiones que fueron evaluadas un 91,5% de los participantes manifestó no tener problemas en la movilidad, un 99,1% no tener problemas en el cuidado personal, y un 87,6% no tener problemas en las actividades cotidianas. Para la dimensión del dolor/malestar un 72% de la muestra afirmó no presentar ningún dolor pero un 25,6% dijo tenerlo moderado. Para la dimensión ansiedad/depresión un 66,8% contestó no tener este problema pero un 28,4% manifestó tener niveles moderados frente a un 4,7% que afirmó estar ansioso/a y/o deprimido/a. Ante la pregunta: *¿Cuál es el estado de salud hoy respecto a los últimos 12 meses?*, los resultados mostraron que 72,7% de la muestra contestó que era igual, un 16,7% que era mejor y un 10,5% que era peor.

Resultados. Fase 2

La media obtenida del termómetro mediante la escala análoga-visual (EVA) que evaluaba el estado de salud de la persona en ese preciso momento con un rango desde 0 (el peor estado de salud imaginable) a 100 el mejor estado de salud imaginable (100) fue de 78,71 (D.E.: 18,1).

RESULTADOS DEL ANÁLISIS DESCRIPTIVO BIVARIANTE ANTES DE LA INTERVENCIÓN

1. Conocimientos sobre el cáncer de mama hereditario

Al realizar el análisis bivalente del nivel de conocimientos (variable dependiente) con el resto de las variables, se encontraron diferencias significativas respecto al nivel de estudios (variable independiente). Se realizó un ANOVA de un factor garantizando el cumplimiento de normalidad y de homocedasticidad mediante la prueba de Levene, no pudiendo rechazar la hipótesis de igualdad de varianzas. El cociente F hallado fue $<0,05$ por lo que se rechazó la hipótesis de igualdad de medias, es decir existieron diferencias entre las medias de los grupos según el nivel de estudios. Para encontrar estas diferencias se realizó el test de Tukey que asume varianzas iguales obteniendo los resultados que se muestra en la tabla 22. Las personas con niveles de estudios superiores obtuvieron medias superiores en la variable conocimientos sobre el cáncer de mama hereditario. Existieron diferencias entre no cursar estudios pero saber leer y escribir respecto a estudios universitarios ($p=0,016$), estudios primarios respecto a estudios secundarios ($p=0,005$) y estudios universitarios ($p<0,001$). Sin embargo al realizar el análisis se debe tener en cuenta que tan sólo fueron 8 personas las que manifestaron no haber cursado estudios.

Tabla 22. Conocimiento sobre el CMH según nivel de estudios						
	N	Media	Desviación típica	Error típico	Límites del intervalo de confianza para la media al 95%	
					Inferior	Superior
No ha cursado estudios pero sabe leer y escribir	8	13,63	4,809	1,700	9,60	17,65
Estudios primarios	76	14,76	3,551	,407	13,95	15,57
Estudios secundarios	59	16,95	3,757	,489	15,97	17,93
Estudios universitarios	69	17,77	3,715	,447	16,88	18,66
Total	212	16,31	3,940	,271	15,77	16,84

Asimismo se realizó el análisis de comparación de medias entre el nivel de conocimientos y las variables cuantitativas edad, preocupación por el cáncer, ansiedad y depresión. Se realizó la prueba de correlación de Pearson para variables cuantitativas, no encontrando relación lineal significativa entre dichas las variables. El resto del análisis bivalente de la puntuación total de conocimientos con el resto de las variables categóricas analizadas mediante ANOVA un factor tampoco reveló diferencias estadísticamente significativas. Asimismo hay que resaltar que no se han encontrado diferencias respecto a la edad de los participantes del estudio y su nivel de conocimientos.

2. Preocupación por el cáncer

El análisis bivalente con la puntuación total de la EPC demostró diferencias significativas entre medias ($p < 0,001$). Se realizó el test de Games-Howell (que asume varianzas no iguales). Se comprobó que existían diferencias entre las medias de los diferentes grupos de la variable mcs3, y la variable EPC total (figura 20).

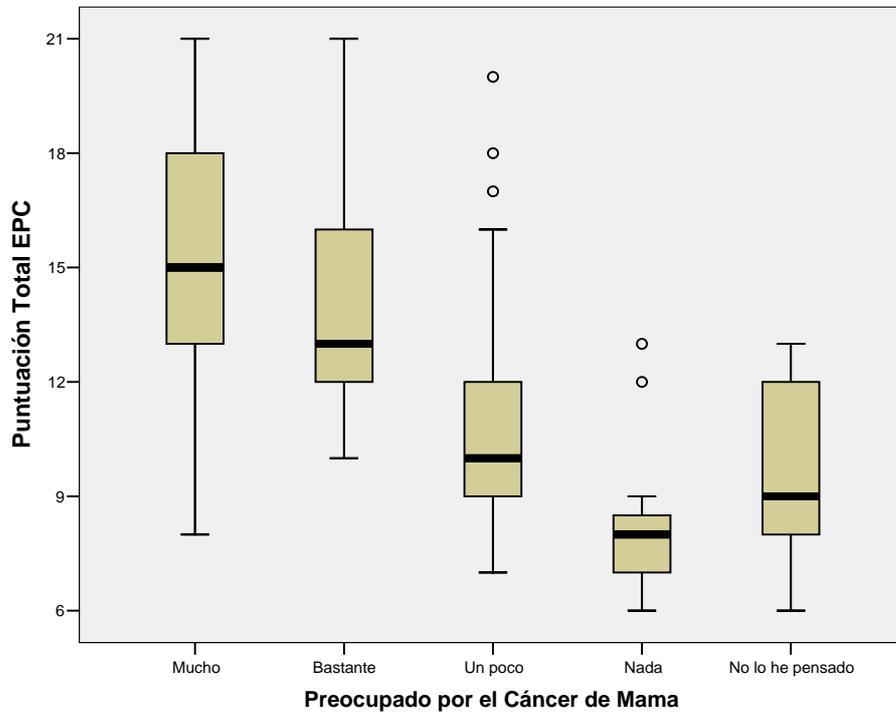


Fig. 20. Grado de preocupación por el cáncer y puntuación de la EPC

Existieron diferencias de medias de la EPC entre las personas que manifestaron estar muy preocupadas frente a las que dijeron estar poco, nada o no haberlo pensado ($p < 0,001$) y entre las que manifestaron estar bastante preocupadas frente a las que estaban poco, nada o no lo habían pensado ($p < 0,001$).

Del mismo modo se comparó medias de la EPC con el resto de variables en la primera observación y se encontraron diferencias significativas con el nivel de estudios, el riesgo percibido, las creencias de salud, la calidad de vida y la ansiedad. A continuación se representan estas diferencias.

En la comparación de medias se observó como la media de preocupación era menor a mayor nivel de estudios. El estadístico F del ANOVA fue $< 0,05$ demostrando que existían diferencias entre las medias de grupo de nivel de estudios, estas diferencias se observan en la figura 21.

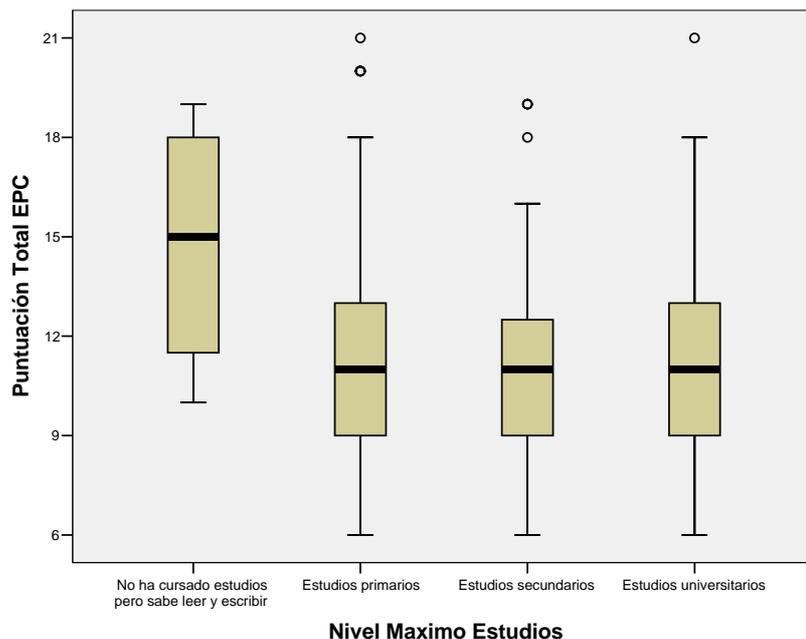


Fig. 21. Puntuaciones medias de la EPC respecto al nivel de estudios

Las diferencias significativas entre la media de la puntuación de la EPC se encontraron entre los que no habían cursado estudios y los que tenían estudios primarios, secundarios y universitarios ($p < 0,05$).

Mediante el análisis de correlación de Pearson se observó significación estadística entre el nivel de ansiedad – depresión y la preocupación por el cáncer, mostrando una cierta relación lineal positiva entre las variables. Un valor de $r = 0,452$ para la escala HAD ansiedad ($p < 0,001$) y de $r = 0,345$ para la HAD depresión ($p < 0,001$). Estos datos nos indican que a valores más elevados para la puntuación sobre ansiedad y depresión del HAD mayor puntuación en la escala de preocupación sobre el cáncer. Lo mismo ocurrió al correlacionar la puntuación total del HAD con la puntuación total de la EPC obteniendo una significación < 0.001 y un valor positivo para la correlación de Pearson ($r = 0,441$). La figura 22 nos ayuda a observar esta afirmación.

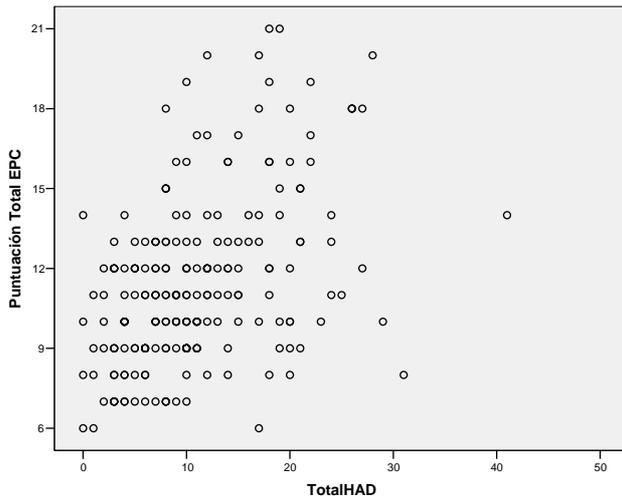


Fig. 22. Correlación entre el HAD (ansiedad y depresión) y preocupación por el cáncer

La variable percepción del riesgo (medida por la pregunta “*creo que tendré cáncer en algún momento de mi vida*” (variable cualitativa) tenía tres opciones de respuesta que clasificaban el riesgo percibido como bajo, moderado o alto. Al realizar el análisis bivalente con la preocupación por el cáncer se encontraron diferencias significativas entre medias ($p < 0.001$) La figura 23 muestra el comportamiento entre estas variables. Existieron diferencias significativas en los valores de la EPC entre los que percibieron su riesgo bajo respecto a los que lo percibieron alto y los que percibieron su riesgo moderado respecto a los que lo percibieron alto. De este modo se demostró que las personas con percepción baja de su riesgo tenían niveles de preocupación inferiores y los niveles de preocupación más altos los tenían aquellas personas que manifestaron estar seguros de padecer un CM en algún momento de su vida.

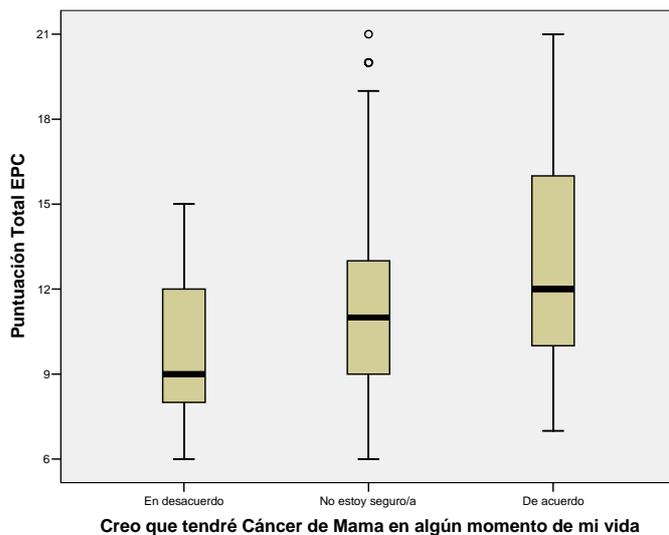


Fig. 23. Riesgo percibido y preocupación por el cáncer.

Al comparar la preocupación por el cáncer con el resto de las variables del modelo de creencias de salud se encontraron diferencias significativas entre medias con la percepción de la salud medida por la pregunta “¿Cómo diría usted que es su salud?” y la puntuación total de la EPC. Las diferencias existieron en aquellos grupos que perciben su salud como buena respecto a los que contestaron regular, regular respecto a buena y mala y finalmente los que creían que mala respecto a los que contestaron que percibían regular su estado de salud ($p < 0,05$).

La variable calidad de vida fue analizada mediante el índice de calidad de vida calculado. Al tratarse de dos variables cuantitativas se realizó una correlación de Pearson y se encontró significación estadística ($p < 0,001$) con valor negativo ($r = - 0,265$), lo que indica que a valores más elevados para la variable calidad de vida, menor puntuación de la escala de preocupación por el cáncer.

3. Ansiedad / Depresión

El análisis de la relación entre la ansiedad y las variables sociodemográficas (edad, nivel de estudios, sexo y estado civil), nivel de conocimientos, percepción del riesgo a padecer cáncer no evidenció significación estadística. Sin embargo sí que existió esta significación con la preocupación por el cáncer y con algunas preguntas formuladas en el Modelo de Creencias de Salud ($p < 0,001$) tal y como muestra la tabla 23.

Aquellas personas con percepciones de salud peores presentaron niveles significativamente más elevados de ansiedad /depresión. Existieron diferencias entre los que percibían su salud como buena frente a regular y mala, y regular frente a mala. Asimismo los que manifestaron tener miedo a realizarse un estudio genético por si el resultado era positivo reflejaron valores más elevados de ansiedad-depresión y significativos ($p < 0,05$) a los que manifestaron no tener miedo a realizárselo.

Ante la pregunta ¿Está Vd. Preocupado por el CM? Los resultados mostraron que existió significación estadística entre los que expresaron estar bastante preocupados por el CM frente a los que no lo habían pensado.

El análisis de la variable calidad de vida también mostró un valor negativo para la correlación de Pearson ($r = - 0,511$, $p < 0,001$), lo que indica que a valores más elevados para el índice de calidad de vida medido con el EuroQuol, menor puntuación en la escala HAD (ansiedad-depresión).

Tabla 23. Variable dependiente Ansiedad / Depresión					
	Media	Desviación Típica	Error Típico	Límites del intervalo de confianza para la media al 95%	
				Inferior	Superior
¿Como diría Vd. Que es su salud?					
Buena	9,65	6,017	0,464	8,73	10,57
Regular	16,16	7,171	1,179	13,77	18,55
Mala	26,67	5,859	3,383	12,11	41,22
¿Está Vd. preocupado/a por el CM?					
Mucho	13,52	6,653	1,387	10,64	16,4
Bastante	13,46	8,133	1,375	10,66	16,25
Un poco	10,38	6,147	0,563	9,26	11,49
Nada	9,89	8,465	1,942	5,81	13,97
No lo he pensado	6,92	6,097	1,76	3,04	10,79
Tengo miedo a realizarme el estudio genético por si sale positivo					
En desacuerdo	9,64	6,501	0,555	8,54	10,74
No estoy seguro/a	12,68	7,918	1,422	9,77	15,58
De acuerdo	14,39	6,308	0,985	12,4	16,38

4. Riesgo estimado (probabilidad) a padecer cáncer de mama

Se analizó la asociación de esta variable con el resto de variables estudiadas (conocimientos sobre el cáncer, preocupación por el cáncer, ansiedad-depresión y calidad de vida) mediante ANOVA y no se encontraron diferencias significativas entre ellas. Asimismo se realizó el análisis del Chi-cuadrado para las variables cualitativas percepción del riesgo y las variables del modelo de creencias de salud mostrando que no existe diferencia entre ellas.

5. Percepción de riesgo subjetiva

Al comparar la percepción del riesgo con el resto de variables del estudio no se encontraron diferencias significativas ni con el nivel de estudios, ni con la edad, ni con el número de hijos ni finalmente con la calidad de vida. Tampoco existió asociación entre las variables del modelo de creencias de salud y la percepción del riesgo.

Uno de los objetivos del estudio era conocer el riesgo a padecer CM y la percepción de riesgo a padecer CM antes y después de la intervención. Por un lado ya se ha presentado el riesgo estimado y calculado por los expertos que clasificaba a 123 personas con

riesgo alto, 86 riesgo medio y a 3 con riesgo bajo. Por otro lado también se ha presentado la percepción del riesgo subjetiva de la muestra que clasifica a 42 sujetos que perciben su riesgo como alto, 146 moderado, y 23 lo perciben bajo. Al realizar el análisis se evidenció que de las 23 personas que percibían tener un riesgo bajo a padecer cáncer en realidad su riesgo en 15 de ellas era alto y en 8 medio. De las 146 personas que manifestaron no estar seguras a padecer cáncer (o considerarse con riesgo moderado) 81 de ellas tenían el riesgo alto según los expertos y 63 medio, tan sólo 2 de ellas fueron clasificadas con riesgo bajo. Por ultimo de las 42 personas que consideraron que con seguridad padecerán un cáncer a lo largo de la vida sólo 27 de ellas fueron clasificadas con riesgo alto, 14 tenían un riesgo medio y sólo 1 persona riesgo bajo.

Ante estos datos se ha elaborado un gráfico que refleja la infraestimación del riesgo a padecer cáncer (estar en desacuerdo o no estar seguro a padecer cáncer cuando realmente su riesgo es alto o estar en desacuerdo cuando su riesgo es moderado) la correcta estimación (acertar en su riesgo) o sobrestimar su riesgo (estar de acuerdo en que padecerás cáncer cuando realmente su riesgo estimado es bajo o moderado o no estar seguro cuando su riesgo es bajo).

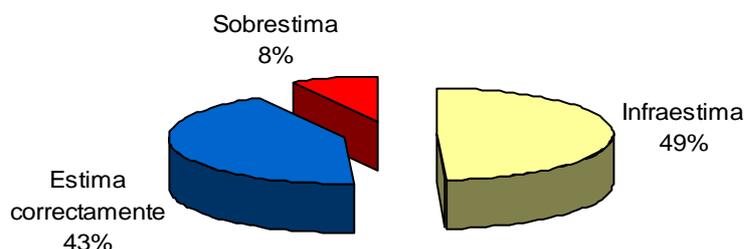


Fig. 24. Percepción del riesgo a padecer CM

6. Calidad de vida

Se realizó un análisis bivalente con todas las variables del estudio y cada una de las dimensiones de la calidad de vida del instrumento Euroqol (movilidad, cuidado personal, actividades cotidianas, dolor/malestar, ansiedad/depresión). Los resultados del ANOVA mostraron que no existieron diferencias significativas entre medias de grupos. Asimismo utilizando el índice de calidad de vida creado, el análisis reveló que no se encontraron diferencias significativas con el resto de variables del estudio y la variable calidad de vida.

RESULTADOS DEL ANÁLISIS DE LAS MEDIDAS REPETIDAS POST INTERVENCIÓN

El análisis de las variables en las tres observaciones realizadas se llevo a cabo creando una única base de datos con las variables del estudio a evaluar. Para ello se identificaron las variables cuantitativas y las variables categóricas. En el caso de las variables cuantitativas se realizó un análisis de la varianza para medidas repetidas. Ese fue el caso de los conocimientos sobre el cáncer, la preocupación por el cáncer y la ansiedad/depresión. En el caso de las variables categóricas el método utilizado fue la prueba de homogeneidad marginal que es una extensión de la prueba de McNemar. Se pretendía medir la misma variable en dos momentos temporales diferentes por lo que se tuvo que contrastar la hipótesis nula de igualdad de tasa de respuesta antes y después, mediante comparaciones 2 a 2 en tablas de contingencias.

1. Conocimientos sobre el CM

La hipótesis planteada al inicio del estudio proponía que la intervención de consejo genético individualizado, a corto plazo, aumenta los conocimientos sobre el cáncer hereditario. Para contrastar esta hipótesis fue necesario ver cómo la evaluación de los conocimientos sobre el CMH se modificaba después de la visita de consejo genético.

Se pudo rechazar la hipótesis nula de igualdad de medias y concluir que el conocimiento sobre el cáncer no fue el mismo en los tres momentos temporales definidos por el factor tiempo. En este caso todos los niveles críticos asociados fueron menores que 0,05 por lo tanto se pudo afirmar que el conocimiento sobre el cáncer fue diferente para las tres medidas diferentes.

Existió un aumento significativo del nivel de conocimientos en las dos observaciones tras la intervención de consejo genético.

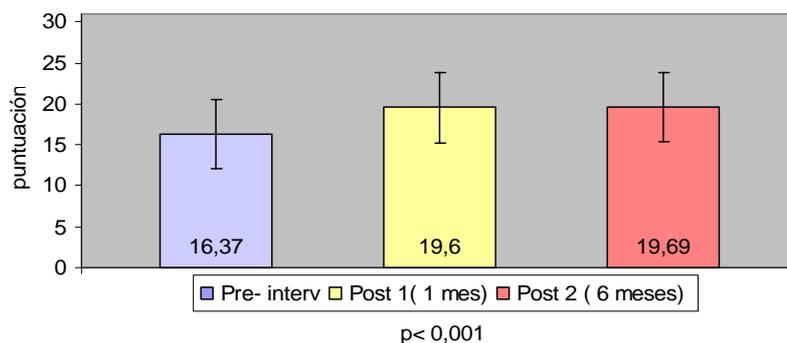


Fig. 25. Media de conocimientos en las tres observaciones (n=150).

Para poder conocer con mayor precisión cómo mejoraba o empeoraba el nivel de conocimientos tras la intervención se realizó un análisis con todos aquellos individuos que contestaron las tres observaciones. Se excluyeron de este análisis aquellas personas

que no cumplimentaron alguna de ellas. Si una respuesta quedaba en blanco se consideraba no contestada. De este modo se mantuvo el mismo número de sujetos en las tres observaciones. La tabla 24 refleja la frecuencia de respuestas correctas, incorrectas y no contestadas.

Si bien existió un incremento de conocimiento tras la intervención, examinando la frecuencia de respuestas correctas, incorrectas se observó como existió un mayor acierto en la mayoría de respuestas en la primera medida después de la visita de consejo genético, sin embargo en la segunda observación tras la intervención el número de respuestas acertadas disminuyó y hubo un mayor número de respuestas incorrectas. Cabe destacar el significativo aumento de aciertos en la pregunta que hace relación al nombre de los genes que predisponen al CM, pregunta que antes de la intervención desconocían un 67,1% de los participantes y después tan sólo 22,8%. Después de la intervención se mantuvo el desconocimiento acerca del porcentaje de cánceres que son hereditarios (65,1%, 59% y 74,4% en las tres observaciones respectivamente).

Las preguntas que exploraban los conocimientos de los participantes en las medidas de prevención del CM obtuvieron mejores resultados después de la intervención. La autoexploración mamaria continuó siendo la medida más conocida en las dos medidas posteriores (94,7% y 94,7% respectivamente), seguida de la mamografía (93,6%, 94,9%), examen clínico (80%, 82,2%), y ecografía mamaria (73,4%, 77,8%). Aunque hubo un mayor porcentaje de personas que contestaron reconocerlas como medidas de prevención fueron contestadas con menor frecuencia: la mastectomía (15,4%, 16,4%), ooforectomía (12,8%, 18,3%) y fármacos (7,4%, 5%). Los estilos de vida como la dieta rica en fibra, el tabaquismo o el ejercicio físico fueron identificados por más personas pero continuaron siendo acertados porcentajes inferiores al 40%.

Tabla 24. Frecuencia de respuestas en las tres medidas					
PREGUNTAS CMH		Pre-Interv.	1 mes	6 meses	Interpretación signif.
Riesgo mujeres	Correcto	57	70	65	Mejoría post-intervención
	Incorrecto	91	78	80	
	NC	1	9	4	
	N	149	149	149	Buena tasa respuesta
Cáncer hereditario	Correcto	47	58	37	Aciertan menos post 2
	Incorrecto	97	88	111	
	NC	5	3	1	
	N	149	149	149	
Prueba genética	Correcto	107	129	125	Mejoría post-intervención
	Incorrecto	42	20	21	
	NC	0	0	3	
	N	149	149	149	Buena tasa respuesta
Transmitir gen	Correcto	92	105	116	Mejoría post-intervención
	Incorrecto	56	43	31	
	NC	1	1	2	
	N	149	149	149	Buena tasa respuesta
Personas gen	Correcto	63	79	80	Mejoría post-intervención
	Incorrecto	85	68	60	
	NC	1	2	3	
	N	149	149	149	Buena tasa respuesta
Nombre gen	Correcto	33	92	94	Mejoría post-intervención
	Incorrecto	16	19	21	
	NC	100	38	34	Aún desconocen
	N	149	149	149	Buena tasa respuesta
Implica ser portador mutación	Correcto	140	138	136	Aciertan menos post 1,2
	Incorrecto	7	9	11	Se equivocan más
	NC	2	2	2	
	N	149	149	149	Buena tasa respuesta
Hombres transmitir mutación	Correcto	103	117	120	Mejoría post-intervención
	Incorrecto	38	28	25	
	NC	8	4	4	
	N	149	149	149	Buena tasa respuesta
Estudio genético detecta mutación	Correcto	69	92	91	Mejoría post-intervención
	Incorrecto	70	53	56	
	NC	10	4	2	
	N	149	149	149	Buena tasa respuesta
Probabilidad hijos heredar mutación	Correcto	65	80	77	Mejoría post-intervención
	Incorrecto	75	65	71	
	NC	9	4	1	
	N	149	149	149	Buena tasa respuesta
Heredados hermanos/as mutación	Correcto	128	136	136	Aciertan más
	Incorrecto	16	12	13	
	NC	5	1	0	
	N	149	149	149	Buena tasa respuesta

Del mismo modo que ocurrió en la medida pre-intervención el análisis post test reveló que existieron diferencias significativas en las medias de las tres observaciones para las variables riesgo estimado, nivel de estudios y edad. Se realizó un análisis de las medias sólo en aquellos sujetos que contestaron los tres tiempos de la variable a estudio.

Tanto los sujetos identificados con riesgo alto como los de riesgo medio aumentaron sus conocimientos después de la intervención de consejo genético, sin embargo en las personas con riesgo bajo el incremento fue discreto. En el caso del nivel de estudios en todos los niveles existió un incremento en el nivel de conocimientos pero en las personas con estudios secundarios la media aumentó considerablemente. En relación a la edad los sujetos mayores no tuvieron medias significativamente superiores después de la intervención, lo mismo ocurrió en el caso de los individuos que tenían más de 4 hijos (tabla 25).

Tabla 25. Variaciones significativas del nivel de conocimientos en las tres medidas					
		Pre- Int.	Post 1	Post 2	P-valor
Riesgo estimado	Bajo (n=2)	15 (7,0)	16,5(4,9)	16 (5,6)	n baja
	Medio (n=57)	16,8 (3,8)	20,4 (4,0)	19,8 (3,7)	0,000*
	Alto (n=91)	16,1 (4,3)	19,1 (4,4)	19,6 (4,4)	0,000*
Nivel de Estudios	No ha cursado (n=7)	13,8 (5,1)	14,1 (4,7)	15,5 (5,7)	0,174
	Primarios (n=56)	14,7 (3,6)	17,9 (3,6)	18,1 (4,0)	0,000*
	Secundarios (n=39)	16,9 (4,0)	21,3 (4,2)	21,4 (3,8)	0,000*
	Universitarios (n=48)	18,2 (3,9)	20,9 (3,8)	20,6 (3,4)	0,000*
Edad	18-29 (n=37)	16,1 (3,9)	20 (4,3)	20 (4,1)	0,000*
	30-41 (n=55)	17,2 (4,2)	21,5 (3,7)	21,7 (3,6)	0,000*
	42-53 (n=35)	15,6 (4,0)	18 (3,1)	17,6 (3,6)	0,002*
	54- 65 (n=18)	16,1 (4,2)	17,2 (4,9)	17,4 (4,2)	0,366
	66-77 (n=3)	16 (6,5)	15,3 (3,2)	17,3 (2,5)	0,667
Número de hijos	0 (n=48)	16 (4,2)	19,4 (4,2)	19,7 (4,0)	0,000*
	1 (n=26)	16,4 (3,7)	20,6 (4,7)	20,1 (4,5)	0,000*
	2 (n=54)	16,2 (4,0)	19,2 (4,4)	19,5 (4,4)	0,000*
	3 (n=14)	16,4 (5,0)	19,2 (3,2)	19,1 (4,0)	0,073
	4 (n=4)	17,0 (4,7)	17,2 (2,5)	17,5 (1,9)	0,968
	5 (n=0)	-	-	-	-
	6 (n=1)	23,0	19,0	20,0	n baja

*p<0,01

2. Preocupación por el cáncer

La intervención de consejo genético individualizado disminuye, a corto plazo, la preocupación por el cáncer y los niveles de ansiedad en personas con historia familiar de cáncer de mama. Esta hipótesis planteada al inicio del estudio se exploró valorando y comparando los niveles de preocupación por el cáncer de los sujetos del estudio antes y después de la intervención. Sin embargo, para el análisis de esta variable fue necesario excluir aquellos sujetos (n=28) a los que se les comunicó el resultado del estudio genético antes de la post-intervención 2.

Un total de 126 sujetos que contestaron la EPC en las tres ocasiones. El análisis de las medidas repetidas demostró que existió significación estadística ($p < 0,01$) y por lo tanto las medias obtenidas para los diferentes puntos en el tiempo fueron diferentes. En la observación pre-intervención se evidenció un nivel medio de preocupación, pero el análisis post intervención nos demostró que estos niveles disminuyeron significativamente después de la intervención de consejo genético en las dos medidas realizadas posteriormente (tabla 26).

Tabla 26. Preocupación por el cáncer pre y post- intervención					
PUNTUACION TOTAL EPC	N	Mínimo	Máximo	Media	D.E.
Pre- Intervención	126	6	21	11,65	3,268
Post 1 (1 mes)	126	6	24	10,79	3,327
Post 2 (6 meses)	126	6	24	10,74	3,425

Estadístico Lambda de Willks. La diferencia de medias es significativa al nivel 0,05

Tal y como se ha explicado en el análisis univariante para establecer un intervalo entre las puntuaciones de la EPC se crearon cuatro niveles de preocupación. El resultado final para las tres observaciones temporales se muestra en la siguiente figura (figura 26).

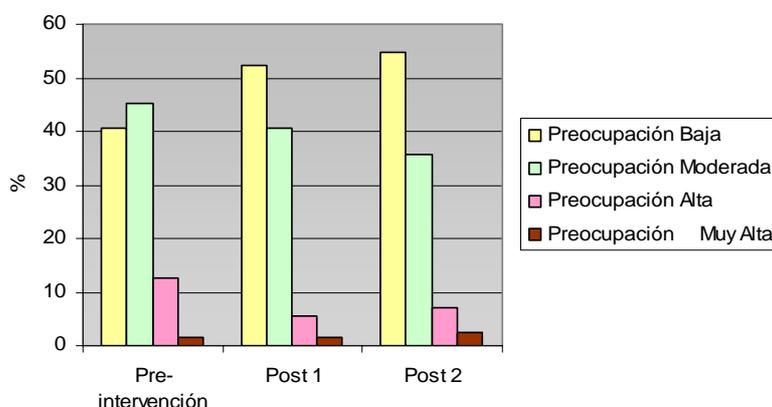


Fig. 26 Cambios en los niveles de preocupación por el cáncer en el tiempo

El gráfico nos muestra como tras la intervención disminuyeron los niveles de preocupación por el cáncer.

Con la finalidad de conocer que grupo de riesgo presentaba una mayor disminución de los niveles de preocupación se realizó el análisis estadístico segmentando la variable grupo de riesgo. Inicialmente la totalidad de la muestra de los 211 sujetos fue clasificada por los expertos en 123 individuos de riesgo alto, 86 de riesgo moderado y 3 individuos con riesgo bajo. Sin embargo para el análisis de las tres observaciones se excluyeron los 28 sujetos de riesgo alto a los que se les dio el resultado del estudio genético y sólo se tuvieron en cuenta a los sujetos que contestaron las tres observaciones. El análisis reveló que después de la intervención de consejo genético disminuyó significativamente ($p < 0,05$) la preocupación por el cáncer en los tres grupos de riesgo (tabla 27).

Tabla 27. Puntuaciones de la EPC según el riesgo estimado					
	N	Mínimo	Máximo	Media	D.E
Para riesgo Bajo (**)					
Puntuación Total EPC (0 m)	2	11	12	11,50	,707
Puntuación Total EPC (1 m)	2	9	10	9,50	,707
Puntuación Total EPC (6 m)	2	7	9	8,00	1,414
Para riesgo Medio					
Puntuación Total EPC (0 m)	57	7	21	11,56	3,268
Puntuación Total EPC (1 m)	57	6	23	10,28	3,104
Puntuación Total EPC (6 m)	57	6	21	10,84	3,206
Para riesgo Alto					
Puntuación Total EPC (0 m)	67	6	20	11,73	3,337
Puntuación Total EPC (1 m)	67	6	24	11,25	3,505
Puntuación Total EPC (6 m)	67	6	24	10,73	3,637

(**) n demasiado baja para afirmar la significación

Los 2 individuos clasificados con riesgo bajo disminuyeron de manera importante sus niveles de preocupación después de la intervención aunque no existió diferencias estadísticamente significativas, el grupo de riesgo moderado aunque disminuyó su preocupación al mes de la intervención a los 6 meses se incrementó ligeramente. Por otra parte el grupo de riesgo alto disminuyó significativamente y gradualmente sus niveles de preocupación a lo largo del tiempo.

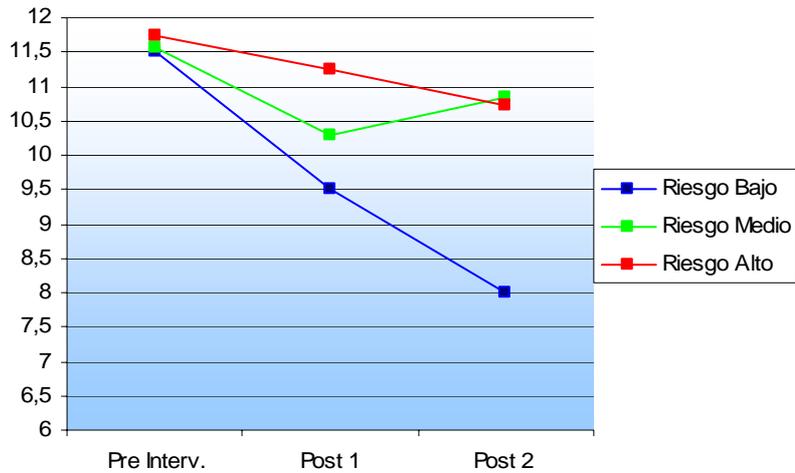


Fig. 27. Niveles de preocupación según el riesgo

En relación al nivel de estudios hay que destacar cómo las medias de la puntuación de la EPC disminuyeron para todos los grupos ($p < 0,05$) exceptuando las personas sin estudios las cuales aumentaron sus niveles de preocupación a los seis meses posteriores a la intervención. Ante las variables edad y número de hijos el comportamiento fue el mismo con disminución de niveles de preocupación en todas las medidas. Destaca el grupo de participantes con edades entre 30 y 41 años y entre 54 y 65 años y en el grupo de participantes sin hijos en donde la disminución de la media de preocupación fue significativa.

Tabla 28. Variaciones significativas del nivel de preocupación en las tres medidas					
		Pre- Int.	Post 1	Post 2	P-valor
Nivel de Estudios	No ha cursado (n=6)	15,0 (3,1)	13,8 (5,6)	15,3 (5,7)	0,241
	Primarios (n=44)	11,6 (3,1)	10,8 (2,6)	10,7 (2,7)	0,059
	Secundarios (n=31)	10,7 (3,0)	10,1 (3,7)	10,0 (3,7)	0,286
	Universitarios (n=47)	11,8 (3,3)	10,7 (3,1)	10,6 (3,3)	0,003*
Edad	18-29 (n=29)	10,9 (2,5)	9,9 (2,4)	10,3 (2,8)	0,093
	30-41 (n=46)	12,0 (3,5)	11,2 (3,7)	10,7 (3,4)	0,014*
	42-53 (n=30)	11,5 (3,3)	11,1 (3,6)	11,7 (3,7)	0,644
	54- 65 (n=17)	12,4 (3,0)	10,6 (3,1)	11,1 (4,0)	0,008*
	66-77 (2)	9,0 (4,2)	9,0 (4,2)	9,0 (4,2)	n baja
Número de hijos	0 (n=39)	11,3 (3,3)	10,4 (2,7)	10,1 (2,9)	0,020*
	1 (n=20)	11,9 (2,2)	10,4 (2,8)	11,6 (3,3)	0,057
	2 (n=48)	11,7 (3,7)	11,4 (4,0)	11,1 (4,0)	0,281
	3 (n=12)	12,0 (2,6)	10,7 (2,5)	10,3 (2,7)	0,160
	4 o > 4 (n=4)	12,2 (3,3)	10,5 (2,6)	8,7 (1,2)	0,195

*p<0,05

En la medida basal sobre un total de 211 pre-intervención el 49% de sujetos infraestimaba su riesgo frente a un 43% que lo estimaba correctamente y un 8% que lo sobrestimaba. Para el análisis de medidas repetidas se excluyeron los 28 sujetos que obtuvieron el resultado del test genético.

En la tabla 29 y en la figura 28 se observa, en función de la percepción del riesgo antes de la intervención, cómo variaron las medias en la preocupación por el cáncer. El análisis post intervención demostró que aquellos sujetos que infraestimaban su riesgo disminuyeron su preocupación por la enfermedad, lo mismo ocurrió para el resto de

individuos de la muestra tanto para los que la estimaban correctamente como para los individuos que sobrestimaban su riesgo a padecer cáncer.

Tabla 29. Variación de los niveles de preocupación por el cáncer según el riesgo percibido antes de la intervención			
RIESGO A PADECER CÁNCER PRE-INTERVENCIÓN	PREOCUPACIÓN CÁNCER		
	EPC Total Pre	EPC Total Post 1	EPC Total Post 2
<i>P- valor*</i>	0,209	0,636	0,671
Infraestima (n=55)	11,25 (3,03)	10,47 (2,84)	10,44 (2,94)
Correcto (n=56)	11,75 (3,42)	11,04 (3,99)	10,96 (3,86)
Sobreestima (n=13)	13,00 (3,41)	11,08 (1,93)	11,08 (3,54)

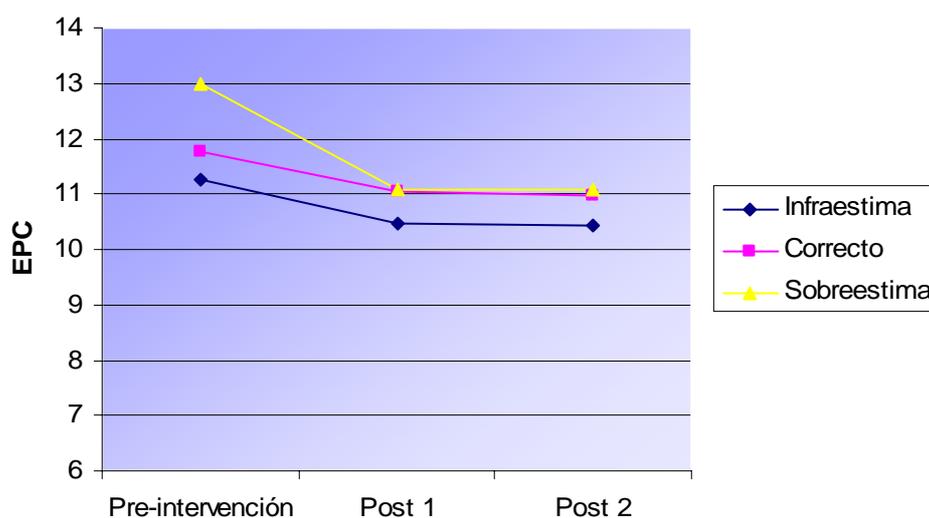


Fig. 28. Cambios en los niveles de preocupación según el riesgo percibido

3. Ansiedad / Depresión

Del mismo modo que ante la variable preocupación por el cáncer un objetivo del estudio era explorar cómo tras la intervención se modificaban los niveles de ansiedad de la muestra. Un total de 138 individuos contestaron las tres observaciones del HAD. Sin embargo, se excluyeron aquellos sujetos que obtuvieron el resultado del estudio genético antes de la última observación. Al realizar el análisis estadístico se observó que no

existieron diferencias significativas en las medias de los tres tiempos (tabla 30). Las medias obtenidas en las tres ocasiones se mantuvieron en los límites establecidos como punto de corte para identificar pacientes con ansiedad o depresión. Es decir, sus niveles de ansiedad eran bajos inicialmente por lo que los tiempos posteriores 1 y 2 fue muy difícil disminuir estos niveles. No se observó que tras la intervención se modificaran los niveles de ansiedad de manera significativa.

Tabla 30. Niveles de ansiedad y depresión pre y post- intervención					
PUNTUACION TOTAL HAD	N	Mínimo	Máximo	Media	D.E.
Pre- Intervención	119	1	41	12,36	7,411
Post 1 (1 mes)	119	1	39	11,71	7,998
Post 2 (6 meses)	119	1	33	12,33	7,967

En el análisis de las 3 observaciones respecto al riesgo de cada sujeto tampoco existieron cambios significativos en los niveles de ansiedad. Las personas con un riesgo bajo a padecer cáncer mantuvieron valores bajos de ansiedad, seguidos de los de riesgo moderado y alto.

Tabla 31. Cambios en los niveles de ansiedad en las tres observaciones según el riesgo estimado				
HAD total	Pre- Inter.	Post 1	Post 2	P- valor
Riesgo Bajo	6,00 (2,8)	6,00(1,4)	5,50(0,7)	-
Riesgo Medio	12,11 (7,6)	11,82 (8,3)	12,51 (8,0)	0,70
Riesgo Alto	12,82 (7,26)	11,80 (7,75)	12,38 (7,94)	0,17

4. Percepción del riesgo

Basados en la revisión de la literatura se propuso la hipótesis que la intervención de consejo genético individualizado, a corto plazo mejoraba la percepción de riesgo a padecer cáncer de mama en personas con historia familiar de cáncer de mama.

Se compararon las medias mediante tablas de contingencias entre los momentos temporales pre-intervención y post1, pre-intervención y post 2 y post 1 y post 2. El análisis estadístico realizado para variables no dicotómicas fue la prueba de la homogeneidad marginal y tampoco mostró diferencias significativas ($> 0,05$) entre frecuencias de respuesta antes y después. El análisis se realizó sobre los sujetos que

contestaron las tres medidas y quedaron excluidos aquellos sujetos que recibieron el resultado del estudio genético antes de segunda post-intervención.

Tabla 32. Frecuencias según la percepción del riesgo en las 3 observaciones			
SUJETOS	Pre- Intervención	Post 1	Post 2
Sobrestima	13	12	12
Estima correctamente	55	51	52
Infraestima	55	61	60
TOTAL	124	124	124

No existieron cambios significativos en la percepción del riesgo de los sujetos después de la visita de consejo genético. El número de personas que sobrestimaba continuó siendo bajo para toda la muestra y el número de personas que infraestimaban aumentó ligeramente siendo el grupo más numeroso. La percepción de riesgo acertada disminuyó ligeramente. En la figura 29 se observa la variable en los tres tiempos.

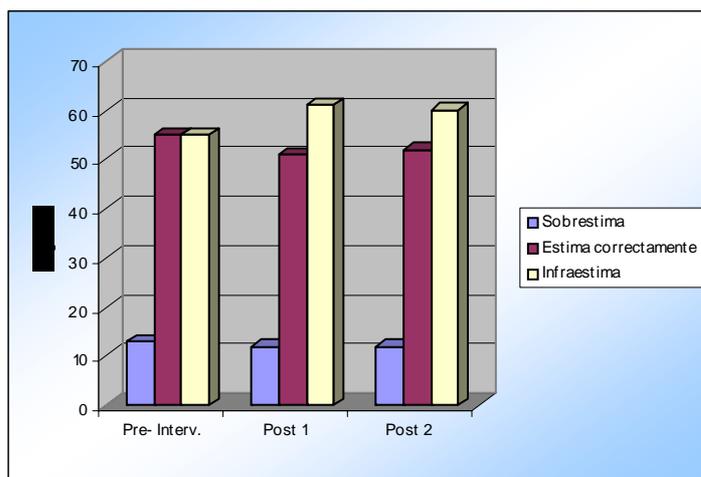


Fig. 29. Percepción del riesgo en las tres observaciones

5. Creencias de Salud

Durante proceso de consejo genético la información que recibieron los sujetos podía modificar sus creencias acerca de la enfermedad y como enfrentarse a ella. Para explorar estos cambios se realizó un análisis de las preguntas que evaluaban estas creencias.

Las preguntas *¿Cómo diría Vd. que es su salud?* *¿Está Vd. preocupado por el cáncer de mama?* fueron analizadas en los tres tiempos. No se encontraron diferencias

significativas en las personas que contestaron las tres observaciones. Lo mismo ocurrió en los ítems “es probable que llegue a tener un cáncer de mama o la probabilidad que yo tenga un cáncer de mama en los próximos años es muy alta”. Los sujetos manifestaron estar menos preocupados por la enfermedad pero contestaron que con mayor probabilidad desarrollarían un cáncer de mama. Para todas las preguntas existió un alto porcentaje de respuestas de incerteza o inseguridad.

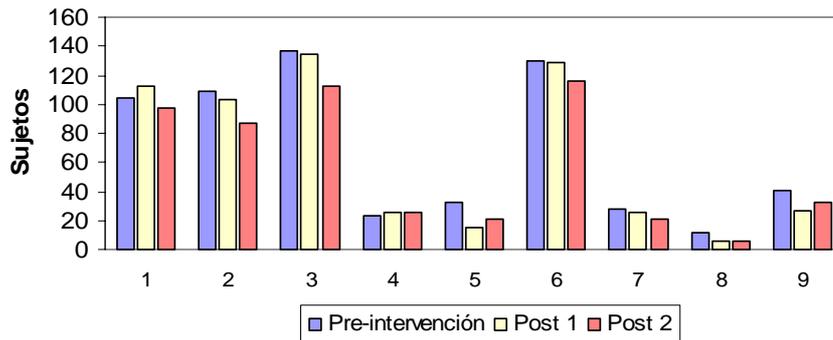
Como planteamiento inicial del estudio se estableció la hipótesis que la intervención de consejo genético favorecía la aceptación de realizarse el estudio genético en las personas de riesgo. Los resultados sobre toda la muestra reflejan que más del 80% de ellos demostró estar de acuerdo en afirmar que el estudio genético les permitiría tener un mejor seguimiento de la enfermedad.

Tabla 33. MCS 7. “Si me hago un estudio genético me podrán diagnosticar el CM”			
N (%)	Pre- Inter.	Post 1	Post 2
De acuerdo	13 (8,8)*	28 (19,0)*	25 (17,0)
No estoy segura/o	44 (29,9)*	49 (33,3)*	37 (25,2)
En desacuerdo	90 (61,2)*	70 (47,6)*	85 (57,8)
Total	147	147	147

*p<0,05

Tal y como refleja la figura 30 los beneficios del estudio genético que los participantes identificaron fueron los mismos después de la intervención: los hijos, el correcto seguimiento y la colaboración en la investigación. Para este análisis se tuvo en cuenta a todos los sujetos que contestaron las tres observaciones. Sin embargo para conocer las barreras ante el estudio genético se excluyeron del análisis a los 29 sujetos que conocían el resultado de tal estudio.

¿Por qué motivo aceptaría realizarse el estudio genético?

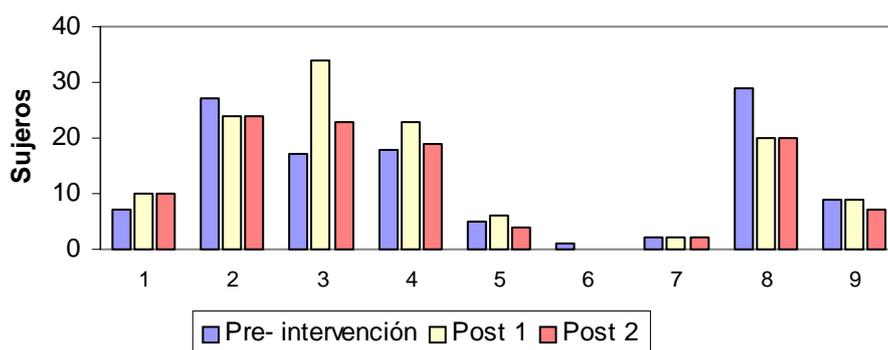


1. Por mis hijos, para conocer el riesgo que pueden tener	6. Para colaborar con la investigación
2. Por mis hijos, para saber como detectarlo y prevenirlo	7. Para disminuir la ansiedad
3. Para poder hacer un seguimiento más óptimo	8. Para poder tomar una decisión sobre si tener hijos o no
4. Para poder decidir sobre una posible cirugía profiláctica	9. Para saber como avanzará la enfermedad
5. Para poder planificar en un futuro	

Fig. 30. Beneficios del estudio genético en las tres observaciones

En relación a las barreras tampoco se observaron grandes cambios en la manera de pensar de los participantes. Seguían pensando que el test podía aumentar su angustia, no les daba seguridad de no padecer cáncer y manifestaban miedo a las consecuencias. Curiosamente muy pocos individuos sintieron que con el estudio genético se sentirían discriminados o perderían intimidad.

¿Por qué motivos NO aceptaría realizarse un estudio genético?



1. Tardaré mucho en tener los resultados	6. Estaré discriminada dentro de mi familia
2. Es muy caro	7. Perderé intimidad
3. No me dará la seguridad de padecer un cáncer o no en un futuro	8. Tengo miedo a las consecuencias
4. Viviré más angustiada	9. Por mis hijos/as
5. Me sentiré culpable por ser portadora del gen	

Fig. 31. Barreras del estudio genético en las tres observaciones

6. Calidad de vida

Con el objetivo de conocer si la intervención modifica la calidad de vida de las personas que participaron en el estudio se analizó las respuestas del cuestionario de calidad de vida (Euroqol 5D), contestadas por los 144 sujetos en las tres observaciones. El análisis estadístico reveló que no se podía rechazar la hipótesis nula de igualdad de medias y concluyó que no existieron diferencias significativas tras la intervención. El índice de calidad de vida fue el mismo en los tres momentos temporales.

Tabla 34. Índice calidad de vida pre y post- intervención					
Índice Calidad Vida	N	Mínimo	Máximo	Media	D.E.
Pre- Intervención	144	,0040	1,0000	,898368	,1869939
Post 1 (1 mes)	144	,1630	1,0000	,902639	,1615476
Post 2 (6 meses)	144	,004	1,000	,90755	,156800

Para las cinco dimensiones de calidad de vida los resultados muestran que la mayoría de participantes refirió no tener problemas para la movilidad, el cuidado personal y las actividades cotidianas. Sin embargo si existió un mayor número de individuos que referían tener algunos problemas de ansiedad/depresión y de dolor /malestar.

Tabla 35. Frecuencia de respuestas (%) por dimensión del EuroQol-5D en las tres medidas				
ESCALA EQ-5D		Pre Intervención	Post 1	Post 2
Movilidad (%)				
No tengo problemas		115	110	116
Tengo algunos problemas		9	14	8
Tengo que estar en la cama		0	0	0
Cuidado personal (%)				
No tengo problemas		123	122	121
Tengo algunos problemas		1	2	3
Soy incapaz		0	0	0
Actividades cotidianas (%)				
No tengo problemas		109	107	114
Tengo algunos problemas		15	17	10
Soy incapaz		0	0	0
Dolor/malestar (%)				
No tengo dolor/malestar		86	80	86
Tengo moderado dolor/malestar		35	42	37
Tengo mucho dolor/malestar		3	2	1
Ansiedad/depresión (%)				
No estoy ansioso/deprimido		79	81	80
Estoy moderadamente		38	39	37
Estoy ansioso/deprimido		7	4	7

El termómetro de la escala Euroqol que oscila de 0 (peor estado imaginable) a 100 (el mejor estado de salud imaginable) indicó que no existieron diferencias significativas a lo largo de las tres observaciones. Los valores obtenidos en los tres momentos reflejan estados de salud buenos para los sujetos del estudio.

Tabla 36. Medias del Euroqol			
Termómetro	Pre Intervención	Post 1	Post 2
Media (D.E)	77,96 (20,142)	80,062 (17,6538)	78,99 (19,232)
Mediana	80,00	87,500	85,00

Resultado de la submuestra de 28 sujetos que obtuvieron el resultado del test genético durante el periodo del estudio

Al poder disponer de los resultados del test de 28, de las 34 personas a las cuales se les realizó el estudio genético, se planteó la posibilidad de realizar un análisis de esta submuestra en relación a las principales variables emocionales del estudio.

La principal consideración a tener en cuenta en estas personas fue que fueron informadas del resultado del test genético antes de contestar la última observación y encontrarse ante dos posibilidades:

1. Tener un resultado positivo (ser portadoras de la mutación genética) y pasar de tener un riesgo alto a tenerlo muy alto (resultado positivo)
2. Tener un resultado negativo (no haber encontrado la mutación genética) y pasar de tener un riesgo alto a tener un riesgo bajo (riesgo poblacional).

Los resultados descriptivos de la muestra evidenciaron que 21 fueron mujeres de las cuales 10 fueron positivas y 11 negativas. De los 7 hombres 3 fueron positivos y 4 negativos.

Se repitió el mismo análisis que el realizado con la muestra total, teniendo sólo en cuenta a los sujetos que contestaron los instrumentos en las tres observaciones. Inicialmente todos ellos fueron clasificados con riesgo alto de padecer cáncer de mama, después del resultado del test 15 personas pasaron a tener el riesgo muy alto y 13 un riesgo bajo.

Para el análisis de los tres tiempos hay que tener en cuenta que en la primera observación (0m) los individuos desconocían su riesgo, en la segunda medida (1mes) ya se les había realizado la intervención por lo que habían sido informados de su riesgo estimado (riesgo alto) y en la tercera observación su riesgo había sido modificado en función del resultado del estudio genético (riesgo muy alto o bajo).

En el análisis de sus medias en la variable preocupación por el cáncer la tabla 37 se reflejan las medias de preocupación por el cáncer de la submuestra antes de conocer el resultado del test genético y la tabla 38 muestra las mismas medias dependiendo del resultado del test.

Tabla 37. Puntuaciones de la EPC en la submuestra según el riesgo estimado					
	N	Mínimo	Máximo	Media	D.E
Para riesgo Alto					
Puntuación Total EPC (0 m)	24	8	18	11,04	2,493
Puntuación Total EPC (1 m)	24	7	18	10,71	3,029

Tabla 38. Puntuaciones de la EPC de la submuestra en la post-intervención- 2					
RIESGO ALTO (test +)	N	Mínimo	Máximo	Media	D.E
Puntuación Total EPC	10	7	22	10,50	4,882
RIESGO BAJO (test -)					
Puntuación Total EPC	14	7	12	9,21	1,888

Se observa como en esta submuestra los niveles de preocupación antes de la intervención eran moderados y los valores disminuyeron después de la intervención. A los 6 meses en el grupo cuyo resultado fue positivo y se les comunicó que su riesgo era muy alto la preocupación se mantuvo en valores medios mientras que aquellos que fueron informados del resultado negativo del test los niveles de preocupación disminuyeron significativamente.

A los 6 meses y después de conocer el resultado del estudio genético su riesgo estimado fue modificado. La figura 32 muestra el riesgo percibido por estos 28 individuos.

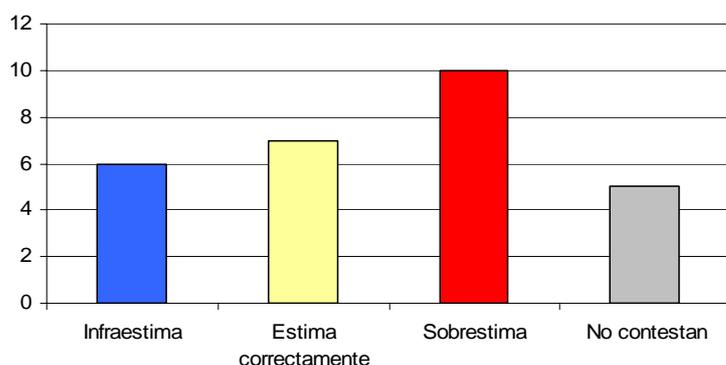


Fig. 32. Riesgo percibido por la submuestra después del resultado del test.

Una vez conocido su riesgo real el análisis de la preocupación por el cáncer de esta submuestra reveló que las personas que infraestimaban su riesgo tenían niveles bajos de preocupación 9,5 (D.E.:2,5) así como los sujetos que sobrestimaban 9,20 (D.E.:2,0), mientras que los que estimaban correctamente presentaron medias superiores de preocupación hacia la enfermedad 12,5 (D.E.:5,1).

El análisis de los niveles de ansiedad para los sujetos de riesgo alto mostró como en la tercera medida, sabiendo ya si eran portadores o no de la mutación genética, los valores del HAD disminuyeron. De una media de 8,16 (D.E.: 4,8) en la primera medida post intervención a una media de 8,05 (D.E.: 5,1) en la última observación.

Teniendo en cuenta el resultado de su estudio genético se realizó un nuevo análisis para estos sujetos de riesgo alto. Aquellos que obtuvieron un resultado positivo (n =13) tuvieron una media del HAD de 8,16 (D.E.: 4,8) en la pre-intervención y de 8,0 (D.E.: 5,2) en la última observación. Para aquellos sujetos que obtuvieron el resultado negativo

(n =15) la media del HAD pre intervención fue de 8,2 (D.E.: 4,6) y a los 6 meses de 6,7 (D.E.: 2,6).

Finalmente se estudió las respuestas de estos individuos en relación a sus creencias de salud con el objetivo de conocer hasta que punto el resultado del estudio había modificado su manera de pensar en relación a la enfermedad. De los 22 sujetos que respondieron a la pregunta “si me hago el estudio genético me podrán diagnosticar el CM” inicialmente 14 personas contestaron estar de acuerdo ante esta afirmación 5 no estaban seguros y 3 en desacuerdo, finalmente y después de habérselo realizado 18 personas estuvieron de acuerdo, 1 seguía estando insegura y 3 en desacuerdo.

Observando la tabla 39 se puede decir que respecto a la observación previa a la intervención existen respuestas con cambios significativos en sus frecuencias. Hay un mayor porcentaje de personas que pasan a estar más preocupadas o menos preocupadas, más seguras o menos seguras a padecer la enfermedad. En general se observa una disminución de respuestas de inseguridad y mayor porcentaje de respuestas categóricas.

Tabla 39. Porcentaje de respuestas en las preguntas del MCS en las tres observaciones del subgrupo con resultados del estudio genético					
ITEMS DEL MODELO DE CREENCIAS DE SALUD	Pre- intervención	%	Post 1	Post 2	P –valor
¿Cómo diría que es Vd. su salud	Muy buena o buena	87,0	91,3	87,0	> 0,05
	Regular	13,0	8,7	8,7	> 0,05
	Mala	0	0	4,3	> 0,05
¿Está Vd. preocupada por el CM?	Mucho	4,3	8,7	13,0	> 0,05
	Bastante	8,7	8,7	8,7	> 0,05
	Poco	65,2	65,2	56,5	> 0,05
	Nada	8,7	17,4	17,4	> 0,05
	No lo he pensado	13,0	0	4,3	> 0,05
Es probable que llegue a tener cáncer de mama	De acuerdo	21,7	34,8	39,1	> 0,05
	No estoy segura	69,6	56,5	43,5	> 0,05
	En desacuerdo	8,7	8,7	17,4	> 0,05
La probabilidad de que yo tenga cáncer de mama es muy alta	De acuerdo	17,4	30,4	30,4	> 0,05
	No estoy segura	69,6	43,5	39,1	> 0,05
	En desacuerdo	13,0	30,4	30,4	> 0,05
Si yo me hago el estudio genético me podrán dx el CM antes	De acuerdo	63,6	54,5	81,8	> 0,05
	No estoy segura	22,7	31,8	4,5	> 0,05
	En desacuerdo	13,6	13,6	13,6	> 0,05
Si me hago el estudio genético el equipo médico podrá hacer un mejor seguimiento y estaré más controlada	De acuerdo	77,3	95,5	95,5	> 0,05
	No estoy segura	9,1	0	0	> 0,05
	En desacuerdo	13,6	4,5	4,5	> 0,05
Tengo miedo a realizarme el estudio genético por si sale positivo	De acuerdo	17,4	26,1	13,0	> 0,05
	No estoy segura	0	4,3	4,3	> 0,05
	En desacuerdo	82,6	69,6	82,6	> 0,05
No creo que cambie mi estilo de vida si me hago el estudio genético	De acuerdo	60,9	60,9	69,6	> 0,05
	No estoy segura	21,7	30,4	17,4	> 0,05
	En desacuerdo	13,8	10,3	13,8	> 0,05

Resumen de resultados más significativos

El objetivo general del estudio era evaluar la eficacia de la intervención de Consejo Genético al mes y a los 6 meses de su realización en personas con agregación familiar al CM y ver como esta intervención modificaba variables como los conocimientos, la ansiedad, la preocupación, la percepción del riesgo y las creencias de salud. Para este análisis global de las variables emocionales más importantes del estudio se tuvieron en cuenta solamente a aquellos individuos que contestaron los instrumentos correspondientes en las tres ocasiones a lo largo del tiempo y se excluyeron a los sujetos que obtuvieron el resultado del test genético antes de la última observación. El análisis final se realizó en un total de 126 sujetos.

Cada sujeto fue clasificado por su riesgo a padecer la enfermedad, en función de este riesgo en la tabla 40 se muestra el comportamiento de estas variables en las tres observaciones a lo largo del tiempo.

Tabla 40. Variables emocionales según el riesgo estimado en cada medida temporal			
Instrumento	Pre-Intervención	Post 1 (Al mes)	Post 2 (A los 6 meses)
HAD Total (medias)			
Riesgo Bajo	6,00 (2,82)	6,00 (1,41)	5,50 (0,70)
Riesgo Moderado	12,11 (7,62)	11,82 (8,37)	12,51 (8,09)
Riesgo Alto	12,82 (7,62)	11,80 (7,75)	12,38 (7,94)
EPC (medias)			
Riesgo Bajo	11,50 (0,70)	9,50 (0,70)	8,00 (1,414)
Riesgo Moderado	11,56 (3,26)	10,28 (3,10)	11,84 (3,20)
Riesgo Alto	11,73 (3,33)	11,25 (3,50)	10,73 (3,63)
Índice EuroQol 5-D (medias)			
Riesgo Bajo	1,00 (0,00)	0,96 (0,05)	1,00 (0,00)
Riesgo Moderado	0,87 (0,22)	0,89 (0,17)	0,88 (0,18)
Riesgo Alto	0,90 (0,15)	0,89 (0,17)	0,91 (0,14)
Percepción de riesgo (n= 124)			
Riesgo Bajo	11	19	18
Riesgo Moderado	80	79	80
Riesgo Alto	25	26	26

Test de Wilcoxon

Del mismo modo se identificaron los cambios significativos producidos por la intervención en relación a la preocupación por el cáncer, nivel de conocimientos, calidad de vida, y ansiedad (tabla 41).

Tabla 41. Cambios identificados en las variables emocionales del estudio después de la intervención									
VARIABLE	Pre-Intervención		Post 1		Post 2		Basal post 1	Basal post 2	Post 1-2
	Media	D.E	Media	D.E	Media	D.E	p-valor	p-valor	p-valor
Preocupación por el cáncer	11,65	3,26	10,79	3,32	10,74	3,42	0,000	0,000	0,903
Nivel de conocimientos	16,37	4,1	19,6	4,3	19,6	4,2	0,000	0,000	0,923
Calidad de Vida	0,898	0,186	0,902	0,161	0,907	0,156	0,956	0,620	0,194
Termómetro CV	79,66	17,0	79,88	17,2	78,80	17,5	0,525	0,908	0,393
Ansiedad/Depresión	12,36	7,41	11,71	7,99	12,33	7,96	0,009	0,411	0,076

Tras la intervención de consejo genético el análisis de los datos mostró que existieron diferencias significativas en la variable preocupación por el cáncer y en el nivel de conocimientos en el transcurso de los 6 meses posteriores a la visita. En el caso de la ansiedad/depresión existió significación en la medida pre-intervención y la primera post intervención. El resto de variables no mostraron cambios significativos en el tiempo.

5. DISCUSIÓN

5.1 FASE 1. Adaptación cultural y validación de la escala EPC.

El presente estudio fue diseñado para validar un instrumento de medición de la preocupación por el cáncer ya existente en la literatura anglosajona. La *Cancer Worry Scale* (CWS) ha demostrado ser una escala bien aceptada en la comunidad científica y son numerosos los estudios en relación con el cáncer de mama hereditario que la han utilizado como instrumento de medición del concepto de preocupación hacia la enfermedad. Este concepto evalúa la respuesta emocional de las personas ante la amenaza de la enfermedad y en el caso de las personas con mayor riesgo a padecer cáncer de mama, esta preocupación supone en ocasiones, pensamientos repetitivos estresantes. La variable preocupación por el cáncer es estudiada en las investigaciones en relación al cáncer de mama hereditario por la repercusión emocional que puede tener en las personas y sus familias y por cómo puede llegar a condicionar el estilo de vida y sus comportamientos preventivos.

Hasta ahora no existía ninguna escala validada al castellano que evaluara la preocupación por el cáncer en personas sanas. En los estudios revisados la mayoría de autores optan por una pregunta específica ¿Está Vd. preocupado/a por el cáncer? que ofrece un abanico de respuestas desde “mucho” hasta “nada”. Los escasos estudios españoles que han utilizado un instrumento para evaluar la preocupación por el cáncer han recurrido a la CWS traducida al español sin validar (Gil et al., 2003; Gil, 2005). Para poder llevar a cabo la segunda fase de este estudio era necesario validar esta escala en nuestro entorno cultural y obtener un instrumento de propiedades similares al original que nos permitiera evaluar y comparar la preocupación por el cáncer.

Los resultados de la traducción y retrotraducción nos han conducido a una escala sencilla y de fácil uso. El tiempo medio utilizado para cumplimentarla es de cinco minutos y es de carácter autoadministrado. Se conservan los 6 ítems de la escala original con términos cotidianos y de uso popular. La versión castellana de la escala ha tenido la aprobación de un equipo de expertos así como de la propia autora de la escala, la Dra. C. Lerman.

La versión final de la escala ha sido denominada Escala de Preocupación por el Cáncer (EPC). Las propiedades psicométricas de la EPC han estado evaluadas en una muestra de mujeres sanas con agregación familiar al cáncer de mama. La escala original diseñada por Lerman et al., (1991) ha sido utilizada en numerosos estudios en mujeres con riesgo al CM pero hasta el año 2001 no fueron publicadas sus propiedades psicométricas. (Hopwood et al., 2001; Lerman et al., 1991b). El estudio de validación de la versión inglesa fue realizado sobre una muestra de 500 mujeres sanas que acudieron durante años a controles mamográficos. En nuestro estudio, basándonos en estudios previos de validación de escalas psicométricas se consideró que una muestra de 200 mujeres era suficiente para validar la escala original (Badia, Baró, 2001; Escobar, 2004; Fernández de Larrinoa, 2001). La prueba piloto permitió modificar algunos aspectos de claridad gramatical que podían dificultar la comprensión y posterior utilización de la escala. Tras la

cumplimentación de la escala por parte de 200 sujetos se refleja que las preguntas de la EPC han sido de fácil comprensión para los participantes, confirmando que es una escala adecuada para ser autoadministrada.

Las propiedades psicométricas son evaluadas mediante el análisis de la validez y fiabilidad de la escala. En relación a la **validez de contenido** todos los expertos consultados dieron su aprobación a los ítems traducidos de la escala original, afirmando ser conceptualmente equivalente y dando por hecho que la escala realmente mide la dimensión “preocupación por el cáncer”. Al no existir ninguna escala en castellano que mida el concepto de preocupación por el cáncer se utilizó una pregunta “ad hoc” (¿Está usted preocupada/o por el cáncer de mama?) incluida en el cuestionario. Se obtuvo una correlación positiva significativa entre la EPC y la pregunta diseñada. Las personas que contestaron preocuparse mucho por el cáncer obtuvieron puntuaciones más altas de la EPC mientras que las que contestaron preocuparse poco obtuvieron valores más bajos en la escala. Esta correlación positiva nos permite afirmar que tiene una buena **validez de criterio**. Sin embargo, la principal diferencia respecto a una única pregunta que evalúe la preocupación por el cáncer radica en que la EPC nos permite obtener más información acerca de los pensamientos y sentimientos en relación al cáncer. La EPC aporta no sólo un valor numérico que nos permite medir la preocupación, si no que también aporta una información descriptiva rica que nos permite conocer el grado de preocupación en diferentes momentos temporales del individuo que la contesta. La EPC exige del individuo que la contesta una reflexión acerca de la amenaza hacia la enfermedad. En las tres primeras preguntas hace recordar a la persona qué efectos tienen estos pensamientos en su vida. Las tres preguntas siguientes hacen reflexionar a la persona acerca de cómo la enfermedad puede interferir en su vida. Una de las limitaciones que se podría encontrar a la escala es que tras una lectura rápida la escala puede parecer repetitiva. Sin embargo, cada una de las preguntas es diferente a la otra, la especificidad de los ítems requieren que la persona que contesta la escala, en ocasiones, deba releer la pregunta en más de una ocasión. Finalmente, es importante resaltar que ninguno de los participantes del estudio manifestó esta posible limitación en el tiempo que duró el estudio.

El análisis factorial de la EPC ha confirmado **la validez de constructo** de la escala. El análisis de componentes principales refleja que se trata de una escala monofactorial que mide una única dimensión, la preocupación por el cáncer. Al igual que el análisis realizado en el proceso de validación de la escala original realizado por Hopwood et al., (2001) se obtiene una escala de un factor que permite utilizarla como escala unitaria.

La fiabilidad de la escala ha sido evaluada mediante la fiabilidad interna o consistencia interna y la fiabilidad test-retest. **La fiabilidad interna** llevada a cabo en la totalidad de la muestra indica que tiene una buena consistencia interna con un α de *Crombach* de 0,82 para el conjunto de la escala. Se considera que los valores aceptables para una escala se

sitúan entre 0,70 y 0,85 (Cronbach, Warrington, 1951). Este dato nos demuestra la homogeneidad de los ítems de la escala y nos garantiza la posibilidad de efectuar sumatorio para obtener una puntuación total de la escala. Este hecho nos ha permitido cuantificar las respuestas de cada uno de los 6 ítems de la escala de 1 a 4, obteniendo un rango de puntuación total de la EPC de 6 a 24.

La fiabilidad test-retest ha sido evaluada en dos tiempos sobre una submuestra de 60 sujetos. El tiempo establecido entre las medidas fue el necesario (22 días) para demostrar que las respuestas de los participantes eran las mismas en las dos ocasiones. Los resultados del análisis de correlación han sido significativos lo que nos ha demostrado que es una escala estable en el tiempo.

La EPC tiene unas características similares a la CWS. Sus buenas propiedades psicométricas nos permiten afirmar que se trata de una escala válida y fiable para medir la preocupación por el cáncer en personas sanas. Asimismo su corta extensión y su fácil puntuación permiten que el análisis estadístico sea rápido y eficaz.

Implicaciones para la práctica clínica y futuras investigaciones

La elección de la CWS como escala de medición de la preocupación por el cáncer se hizo en base a los estudios revisados. Existe una extensa y diversa literatura que explora la relación entre la preocupación por el cáncer y los comportamientos preventivos en cáncer. La gran mayoría de estos estudios contemplan como limitación metodológica las diferentes escalas existentes para medir el mismo concepto. La *Worry Interference Scale*, *Impact of Events Scale*, *Thoughts about Cancer*, *Breast Cancer Questionnaire* son algunos de los instrumentos identificados en la literatura (Hay et al., 2005). Sin embargo de todas ellas la CWS es la más utilizada en cáncer de mama hereditario.

Recientemente, Gramling et al., (2007) han publicado en la revista *PsychoOncology* un nuevo instrumento de evaluación de la preocupación por el cáncer en lengua inglesa. Esta medida, validada en una muestra de 469 mujeres con riesgo familiar al CM, consiste en una única pregunta que explora la preocupación por el cáncer del sujeto mediante 5 respuestas representadas en forma de pictograma. Esta nueva escala ha resultado tener unas buenas propiedades psicométricas y una fuerte correlación con la escala CWS ($r= 0,66$) (Gramling, Anthony, Frierson, Bowen, 2007).

Disponer de la escala CWS traducida y validada al contexto español, nos aporta numerosos beneficios. Uno de ellos es la posibilidad de comparar nuestros resultados con diseños de estudios similares que utilicen la CWS. De todos los estudios revisados sobre poblaciones de riesgo al CM familiar las puntuaciones de la CWS oscilan entre 10,5 y 13,0 (Andersen et al., 2003; Bish et al., 2002; Brain et al., 1999; Hopwood et al., 2001; Lerman et al., 1991a; Lerman, Schwartz, 1993; Lerman et al., 1994a; McCaul et al., 1998; Schwartz et al., 2003; Tercyak et al., 2001; Watson et al., 1998; Watson et al., 1999; Watson et al., 2004). Se obtienen resultados de nivel de preocupación por el cáncer

similares a los encontrados en esta investigación antes de la intervención de Consejo Genético y en medidas posteriores. Disponer del mismo instrumento de medición nos permite comparar y conocer los factores que pueden modificar el grado de preocupación por el cáncer. La versión española, la EPC no sólo va a poder ser utilizada en estudios de cáncer familiar si no también en personas sanas en otros ámbitos en los que se desee conocer este estado emocional hacia el cáncer. El cáncer es una patología por la que todavía se siente miedo. Ese miedo puede paralizar comportamientos preventivos que impidan disminuir la incidencia de la enfermedad no sólo en poblaciones de riesgo si no en la población en general. La EPC puede ser utilizada como instrumento de cribado que permita identificar las personas a las que es necesario tener una especial atención y ayudarles profesionalmente a disminuir esta preocupación.

La EPC ha sido presentada en el Congreso Mundial de Psicooncología celebrado en Londres en el año 2007 y está pendiente su publicación en una revista de ámbito internacional (anexo 9). Desde su presentación tres equipos de investigación han solicitado a los autores su utilización en estudios prospectivos que se están realizando en el territorio español y iberoamericano.

La *Oncoguía del consell i assessorament genètic en el càncer hereditari* publicada en junio del 2006 por la *Agència d'Avaluació de Tecnologia i Recerca Mèdiques* de Catalunya incorpora la Escala de Preocupación por el Cáncer como prueba de evaluación de la preocupación por el cáncer. Forma parte de las pruebas psicométricas de cribado que realiza el profesional de enfermería, para determinar si una persona necesita ser derivada a un profesional de la salud mental para su diagnóstico y tratamiento psicológico. Hasta el momento la escala utilizada es la Cancer Worry Scale traducida al castellano, sin validar. A partir de la realización de este estudio esta escala podrá ser utilizada en estas UCG como instrumento validado en el contexto español.

Por lo tanto se puede concluir que la EPC es una escala, en lengua castellana, válida y fiable y puede ser utilizada para evaluar el concepto de preocupación por el cáncer tanto en la práctica clínica oncológica como en la investigación.

3.2 FASE 2. Estudio pre y post intervención de Consejo Genético en relación al estado emocional y creencias de salud en personas con agregación familiar al cáncer de mama.

Esta investigación es una continuación de un estudio previo realizado en la Unidad de Consejo Genético del ICO. En esa ocasión la muestra eran personas que acudían a la UCG con posible predisposición hereditaria al cáncer de mama y colon y en ocasiones fueron personas que ya habían padecido cáncer. Sin embargo, este estudio, es el primero que se realiza en población catalana centrado sólo en cáncer de mama. La muestra la han compuesto personas sanas, que acudieron a la UCG por sospecha de una predisposición hereditaria al cáncer de mama. No se han incluido en esta investigación personas afectas de cáncer. En ocasiones, han formado parte del estudio familiares que acudieron a la UCG acompañando a una persona que padecía o había padecido cáncer, y la persona enferma no se incluyó en el estudio.

El diseño del estudio planteaba la dificultad de un estudio pre y post intervención. La tasa de respuesta, superior en ambas medidas al 75%, ha sido superior a la esperada y a la obtenida en estudios previos. Un total de 152 sujetos contestaron las tres medidas obteniendo el tamaño muestral deseado.

Los resultados nos han permitido conocer el **perfil de la persona** sana que acude a una UCG por predisposición hereditaria al cáncer de mama.

Al tratarse de una patología prevalentemente femenina nos encontramos con que un 94,3% (N=200) de la muestra son mujeres. El porcentaje de hombres (5,7%) que participaron en el estudio nos permite recordar que también existe riesgo en los varones. Según un estudio publicado en *Lancet* en el año 2006 y otro estudio más reciente en el año 2007, la prevalencia anual en Europa del cáncer de mama masculino es de 1 entre 100.000 y menos de un 1%, de todos los cáncer de mama son en hombres (Agrawal, Ayantunde, Rampaul, Robertson, 2007; Fentiman, Fourquet, Hortobagyi, 2006). Un 20% de los hombres con cáncer de mama tienen un familiar de primer grado con la enfermedad. En nuestro estudio tres de los siete hombres a los que se les realizó el test genético, presentaron la mutación en el gen *BRCA2*, anomalía que les confiere un riesgo alto de padecer cáncer de mama.

En el caso de las mujeres el riesgo es mayor, en Catalunya una de cada once mujeres padecerá cáncer de mama y este riesgo es dos o tres veces mayor en el caso de mujeres con familiares directos afectos de CM (González et al., 2005a). En este estudio a 21 mujeres se les realizó el estudio genético directo (es decir, ya estaba identificada la mutación genética en la familia y se pretendía conocer si ellos eran portadores), 10 resultaron ser positivas, confirmando que su posibilidad de desarrollar CM se sitúa entre el 60% y el 80%. Además una de ellas desarrolló cáncer de mama en el transcurso de la investigación.

La muestra total del estudio la formaron personas relativamente jóvenes (con una media de edad de 38,4 años) y ninguna de ellas había padecido cáncer de mama anteriormente. El 70,3% de ellas eran personas casadas o con parejas estables con uno o dos hijos, en una proporción similar se encontraron los diferentes niveles de estudios de los participantes. Este perfil coincide con diferentes trabajos españoles realizados en personas con agregación familiar al cáncer hereditario (Cruzado et al., 2005). Además, la baja tasa de natalidad en España en los últimos 10 años se manifiesta, al igual que en otros estudios realizados con una media de hijos que oscila entre uno y dos (Sanz, Cruzado, Pérez- Segura, 2005).

Pero ¿quién acude a una unidad de Consejo Genético? ¿las personas más preocupadas, las más ansiosas o las que sobrestiman más su riesgo a padecer cáncer?. Al tratarse de un diseño pre y post intervención con una muestra de conveniencia, conocemos el perfil de las personas que acuden a una UCG de manera voluntaria pero desconocemos si existen personas que son remitidas a estas unidades especializadas y no acuden a ellas por causas personales, emocionales o simplemente por no desear más información.

Los comportamientos de salud están relacionados con el modo en el que las personas nos enfrentamos a la enfermedad y cómo vivimos como posible, su amenaza. El cáncer de mama suscita inquietud en la población, las personas que acuden a una UCG lo hacen con la convicción de que pueden obtener mayor información sobre una enfermedad a la que pueden estar más expuestos que el resto de la población. Este ha sido el caso en este estudio, ya que el 90% de los participantes tenían la expectativa que al acudir a una unidad de Consejo Genético obtendrían más información sobre la enfermedad y su componente hereditario. Un estudio descriptivo previo realizado en este hospital en una muestra de características similares en momentos previos a la visita de Consejo Genético, ya reflejaba esta inquietud en este grupo poblacional (Cabrera, 2004). Del mismo modo, estudios anglosajones ponen de manifiesto que la necesidad de información sobre el cáncer hereditario y cómo prevenirlo anima a las personas a recibir asesoramiento genético (Farkas, 2005; Liden et al., 2003).

Del análisis inicial realizado sobre la muestra se desprende que la mayoría de sujetos del estudio acude por iniciativa propia o de familiares. El consejo o recomendación de un familiar se identifica como una de las medidas externas que favorecen el interés por conocer mejor la enfermedad y su prevención. De las personas que acuden un porcentaje importante (32,5%) dice venir a través de un familiar y familiares directos (hermanas, hijas o madres) que acompañan al sujeto identificado de alto riesgo, a la visita de Consejo Genético. Sólo un 11,3% acude por referencia del médico de atención primaria, y un 17,9 % de su oncólogo mientras que un 24,1% lo hace por iniciativa propia. Los medios de comunicación, Internet e incluso las amistades no parecen ser fuentes de información importantes para las personas de este estudio. La identificación de estas personas sigue siendo un tema pendiente en atención primaria (AP). Es cierto que poco a poco los profesionales de AP son conscientes de la necesidad de hacer un correcto seguimiento de estas familias, sin embargo todavía es un pequeño porcentaje el que acude desde

este nivel asistencial. En parte estos datos coinciden con un estudio previo en el que un 16,4% venía remitido desde la atención primaria. Sin embargo los sujetos de esta muestra acude en mayor proporción que estudios anteriores por decisión personal y en menor proporción son remitidos por el oncólogo (Cabrera, 2004; Cabrera et al., 2006), este resultado podría ser la expresión de los criterios de inclusión ya que participaron en el estudio personas que acudían acompañando al sujeto afecto de CM. Otro elemento a tener en cuenta es que casi la mitad de los individuos del estudio han perdido un familiar por causa del cáncer de mama (47,3%), y en ocasiones acudían con un familiar afecto de CM, estas circunstancias pueden explicar el hecho de que muchos de ellos acudieran a la UCG por iniciativa propia o recomendación de un familiar.

En relación al grado de conocimiento sobre la enfermedad, los resultados del análisis pre-intervención nos han demostrado que a esta unidad acuden personas con niveles de conocimientos medio, es decir, son personas que ya tienen alguna información previa sobre el cáncer hereditario. Curiosamente esta situación ha variado respecto a un estudio previo realizado en esta misma unidad en el año 2004. En aquella ocasión, el nivel de conocimientos era más bajo, la media de aciertos en un cuestionario que evaluaba conocimientos en un rango de cero a cien fue de 36,9, siendo la situación más habitual el desconocimiento de la respuesta por parte del participante (Cabrera et al., 2006). Una de las razones a esta diferencia es el nivel de formación de los individuos. El primer estudio tenía un porcentaje importante de personas con estudios primarios (44,5%), estudios secundarios (30,5%) y en un porcentaje menor con estudios universitarios (21,1%). En esta investigación un 35,8% de los participantes tienen estudios primarios, un 27,8% secundarios y un 32,5% estudios universitarios.

El creciente aumento de la incidencia del cáncer de mama (un 2,3% anual) hace que cada vez sea más frecuente entre nosotros tener algún conocido y/o familiar que padezca la enfermedad, fenómeno que nos hace más sensibles y curiosos ante ella. Además, las campañas de información y/o los medios de comunicación pueden explicar que las personas dispongan cada vez de más información sobre el cáncer de mama, observándose que los individuos con mayores niveles de formación demuestran tener mayor nivel de conocimiento sobre la enfermedad.

La estimación del riesgo realizada por los expertos en este estudio demuestra que más de la mitad de las personas que acuden a esta unidad especializada realmente tienen un riesgo elevado de padecer cáncer de mama y para un 41% su riesgo es moderado. Este dato nos indica que las personas que acuden a esta unidad de Consejo Genético han tomado una decisión oportuna, ya que realmente un porcentaje importante de ellos sí que tienen un riesgo elevado a padecer cáncer de mama. Sin embargo, cuando se les pregunta a las propias personas acerca de su riesgo percibido, los resultados indican que el 49% de las personas que acuden a la UCG en busca de asesoramiento genético infraestiman su riesgo a padecer CM, el 43% acierta con el riesgo que realmente tiene y sólo un 8% sobrestima su riesgo. A pesar de que un gran número de individuos considera tener muchas probabilidades de tener cáncer de mama un pequeño porcentaje

crea con seguridad que padecerá cáncer y son pocos (n=42) los que aseguran que padecerán cáncer de mama a lo largo de su vida.

Katapodi et al., (2004) afirma que existen estudios que demuestran un cierto enfoque optimista en algunas personas respecto a la posibilidad de desarrollar cáncer de mama a lo largo de la vida indicando que su riesgo es inferior al de otras mujeres (Aiken, Fenaughty, West, Johnson et al., 1995; Facione, 2002; Lipkus et al., 2000; McDonald, Thorne, Pearson, Adams-Campbell, 1999). Sin embargo, otros estudios demuestran que más del 50% de las personas que acuden a una unidad de Consejo Genético tienden a sobrestimar su riesgo a padecer cáncer de mama (Cull et al., 1999; Hopwood et al., 2001; Meiser, Halliday, 2002; Meiser et al., 2002; Watson et al., 1998; Watson et al., 2004), incluso un estudio español realizado por Gil et al., (2003) afirma que mujeres con historia familiar de CM refieren tener un riesgo superior al riesgo calculado por el genetista.

En este estudio se realizan tres preguntas que exploran la percepción del riesgo a padecer cáncer de mama. La primera afirma “*es probable que llegue a tener un CM*”, ante esta pregunta un 3,3% contesta no estar de acuerdo y un 34,4% afirma estarlo. Este último grupo demuestra entender que sus posibilidades de ser diagnosticado de un CM son altas pero sin comprometerse a especificar en que momento de su vida. Otra de las preguntas es “*la probabilidad de que yo llegue a tener un CM en los próximos años es muy alta* “. En esta pregunta ya se entiende que la aparición de la enfermedad ocurrirá en un futuro próximo, 18,9% de ellos afirma estar seguro y 12,7% no estarlo. Finalmente, la tercera pregunta, consensuada por el equipo de expertos, permite evaluar la percepción del riesgo subjetiva; “*creo que tendré un CM en algún momento de mi vida*”. Esta pregunta además coincide con la formulada en la mayoría de estudios que evalúan la percepción del riesgo subjetiva. Al contestarla un 19,8% de la muestra afirma estar de acuerdo, entendiendo que su riesgo es alto y que con seguridad padecerán la enfermedad y un 10,8% contesta estar en desacuerdo, por lo que entienden que la enfermedad está lejos de aparecer en su vida. Sin embargo, lo más interesante es observar cómo en las tres preguntas la respuesta más frecuente es no estar seguro/a de su riesgo a padecer cáncer. Los expertos clasifican a un gran número de sujetos con riesgo alto (n=81), este dato nos indica que todos aquellos que indican no estar seguros o estar en desacuerdo con la afirmación que seguro que tendrán CM en algún momento de su vida están poniendo su riesgo en un nivel inferior al estimado por el experto, por lo tanto infraestiman su riesgo.

El motivo/motivos por los que nuestra muestra infraestima su riesgo a padecer cáncer antes de la visita de CG puede tener diferentes explicaciones. En primer lugar conocemos la percepción de las personas que acuden voluntariamente a la UCG, que forman la muestra de este estudio, pero desconocemos si dejan de acudir aquellas personas a las que, su elevada percepción del riesgo o su elevada ansiedad, les impide querer obtener una información real sobre su riesgo y venir a una UCG. Por otro lado, las respuestas obtenidas a las preguntas sobre la probabilidad de desarrollar cáncer

demuestran que más del 65% de ellos contesta no estar seguro/a. Esta inseguridad puede ser debida a una información previa sobre su riesgo mal entendida o asimilada. Metcalfe et al., ya advierte en su trabajo que en ocasiones los profesionales de otros niveles asistenciales no informan certeramente del riesgo hacia la enfermedad y esto provoca que las personas acudan sin conocer realmente su probabilidad de padecer CM (Metcalfe, Werrett, Burgess, Clifford, 2007).

En nuestro estudio sabemos que la gran mayoría de los participantes acuden por iniciativa propia y no por recomendación de un profesional de la salud. En algunas ocasiones acompañan a un familiar afecto de cáncer y aunque sospechan tener más riesgo, pueden desconocer si realmente su grado de parentesco les confiere mayor probabilidad de padecer la enfermedad.

El concepto de percepción de riesgo es complejo. Las personas tendemos a ser particularmente resistentes a la idea de que nos encontramos en riesgo hacia un peligro. La percepción de ese riesgo tiene su explicación en raíces culturales y sociales que nos identifican como seres optimísticamente irreales. En España existen pocos estudios que evalúen la percepción del riesgo de la población en general a padecer cáncer. Uno de ellos identifica la clase social, la educación y el estatus económico como determinantes de la salud, de la percepción y control del riesgo (Borrell, Pasarin, 1999). Otro de los estudios realizado por la Sociedad Española de Oncología Médica pone de manifiesto una curiosa paradoja. El 79% de la población expresa que el cáncer es la enfermedad que más temen sin embargo, sólo un 11% de ellos perciben alto su riesgo a padecer la enfermedad mientras que un 41% dice que su riesgo es medio y un 44% bajo (SEOM, 2007). La situación real es que el riesgo a padecer cáncer es mayor. En España uno de cada tres hombres y una de cada cinco mujeres será diagnosticada de cáncer en algún momento de su vida (Ministerio de Sanidad y Consumo, 2006). En Catalunya una de cada tres mujeres (32,1%) padecerá cáncer a lo largo de su vida y uno de cada dos hombres (43,7%). La probabilidad de morir por cáncer es del 29,1% en los varones y de 17,9% en las mujeres (González et al., 2005a). Estos datos nos alertan de que existe una infraestimación del riesgo a padecer la enfermedad en la población general y no sólo de los grupos de riesgo. En nuestro estudio las personas a pesar de saber que son remitidas por una sospecha de mayor riesgo a padecer cáncer de mama, no manifiestan ese riesgo en el momento de acudir a la visita de Consejo Genético.

El mismo fenómeno observado en la percepción del riesgo se observa en los niveles de ansiedad de la población estudiada. Los participantes del estudio no presentan niveles de ansiedad ni de depresión elevados. Estos resultados ya se habían observado anteriormente en estudios españoles (Cabrera et al., 2006; Cruzado et al., 2005) en los que los niveles de ansiedad de personas con mayor riesgo eran similares a los de la población en general. Las puntuaciones medias del HAD de 7,6 obtenida para la ansiedad y de 3,3 para la depresión indican que nuestros valores están por debajo de los descritos en estudios españoles previos tanto en pacientes oncológicos (Lopez-Roig et al., 2000) como en población general y nuestros valores son similares a los encontrados

por Gil et al., (2003). No se identifican estudios que demuestren que la población española presenta niveles de ansiedad y depresión de consideración. A diferencia de nuestro país, en otros estudios europeos y norteamericanos sí que se identifica esta variable alterada. La literatura anglosajona es consistente a la hora de demostrar que las mujeres con historia familiar de cáncer de mama presentan niveles de distrés superiores a la población en general (Cull et al., 1999; Kash et al., 1992; Kim et al., 2003; Lerman, Schwartz, 1993; Lerman et al., 1993; Lerman et al., 1995; Lerman, Croyle, 1996; Lerman et al., 1996; McCaul et al., 1998). Nuestros resultados pueden hacer pensar que en general las personas que acuden a la UCG para recibir asesoramiento genético no se sienten ansiosas, acuden de manera voluntaria y sin distrés emocional. Son casos aislados los que refieren tener problemas emocionales y en muchas ocasiones derivados de problemas distintos a los relacionados con su riesgo a padecer cáncer. Suele ser en estos casos en dónde se identifican individuos que presentan niveles de distrés superiores al resto de la muestra. Se trata de las personas que manifiestan tener una peor percepción de la salud en general, y por ello manifiestan miedo a realizarse el estudio genético y consecuentemente estar más preocupados por el cáncer de mama. Todas estas personas muestran niveles de ansiedad superiores al resto de los participantes y tal y como sugieren Bish et al., (2002) y Cruzado et al., (2005) se les debería prestar especial atención a la hora de abordar los aspectos emocionales que rodean el proceso de Consejo Genético. En la UCG del Institut Català d' Oncologia se dispone de un psicooncólogo que participa en el proceso de Consejo Genético cuando se hace necesario. Los criterios de derivación a una unidad de psicooncología se definen en *La Oncoguía del consell i assessorament genetics en el càncer hereditari* (Andreu et al., 2006) y entre otros se incluye la sintomatología ansiosa o depresiva y los pensamientos intrusivos. Sobre las personas que manifiestan estas alteraciones emocionales se solicita el asesoramiento del psicooncólogo de la UCG.

En la elaboración del perfil de la persona sana (no afecta de cáncer) que acude a la UCG también podemos identificar a personas que manifiestan tener una buena calidad de vida. En las cinco dimensiones estudiadas (movilidad, cuidado personal, actividades cotidianas, dolor/malestar, ansiedad/depresión) el 82% de los participantes refiere no tener problemas, porcentaje incluso superior al reflejado en la última encuesta sobre población española en el que un 57,9% de la población manifiesta no tener ninguna dificultad en las cinco dimensiones (Generalitat de Catalunya. Departament de Salut, 2007). Hay que tener presente que nuestra muestra está compuesta por personas sanas (excluimos aquellas personas que padecieran o hubieran padecido cáncer) y del mismo modo sabemos que la media de edad es de treinta y ocho años. La gran mayoría no presenta problemas de salud de consideración ni discapacidades que puedan afectar su calidad de vida. Al igual que la población general y otros estudios similares, antes y después de la intervención los problemas que se expresa con mayor frecuencia son el dolor/malestar y la depresión/ansiedad, sin que se hayan encontrado diferencias significativas después del asesoramiento genético (Carlsson et al., 2004; Geirdal et al.,

2006; Generalitat de Catalunya. Departament de Salut, 2007; Rijnsburger et al., 2004). Como era previsible aquellas personas que manifiestan tener mayores niveles de ansiedad-depresión reflejan en el estudio tener peor calidad de vida. Las personas con alteraciones emocionales perciben peor su salud y por ello manifiestan mayores incapacidades en diferentes dimensiones de calidad de vida.

Finalmente, para terminar de conocer el estado emocional en el que acuden a la visita de Consejo Genético exploramos la variable preocupación por el cáncer basal. La población en general se preocupa por el cáncer, diferentes estudios españoles así lo demuestran y sitúan al cáncer como una de las enfermedades más temidas (González et al., 2005b; Observatorio de salud y mujer, 202; SEOM, 2007). En nuestra investigación las personas que acuden a la UCG, momentos antes de ser visitados por el asesor genético presentan preocupación hacia la enfermedad, con valores medios en la escala EPC. Las mismas personas que dicen estar muy preocupadas por la enfermedad, presentan valores más elevados de la EPC. Estos resultados coinciden con estudios previos (Bish et al., 2002; Bowen, McTiernan, Burke, Powers et al., 1999; Brain et al., 2002; Hay et al., 2005; Hopwood et al., 1998; Liden et al., 2003; Lloyd et al., 1996; McCaul et al., 1996; Audrain et al., 1997; Diefenbach et al., 1999; Audrain et al., 1997; Diefenbach et al., 1999; Loescher, 2003) en el que poblaciones de riesgo presentan niveles moderados de preocupación o distrés psicológico por el cáncer.

Las personas de este estudio demuestran tener una preocupación media hacia la enfermedad y hacia la posibilidad de desarrollarla algún día. Se debe tener en cuenta que todos ellos tienen un familiar afecto de cáncer de mama e incluso en un porcentaje importante (46,7%) han perdido algún familiar a consecuencia de esta enfermedad. Este factor, también identificado en la literatura, puede explicar estos niveles de preocupación. Un 34% de los participantes refiere preocuparse bastante y un 15% muchísimo. Esta preocupación se relaciona con pensamientos intrusivos acerca de la enfermedad, un 18,4% dice tenerlos a menudo y un 38,2% que a veces hasta afectarle en su estado de ánimo, sin embargo, para el 82,1% de ellos el pensar acerca de la enfermedad no ha afectado sus actividades del día a día. Según Trask et al. (2001), tan sólo cuando esta preocupación afecta la vida diaria se puede considerar la preocupación un factor estresante.

Por otra parte encontramos que estos niveles moderados de preocupación están asociados a la educación recibida y la percepción del riesgo a padecer cáncer. Las personas con niveles de educación más bajos presentan mayor preocupación hacia la enfermedad, fenómeno que se mantiene después de la intervención de Consejo Genético; sin embargo a diferencia de otros estudios (Loescher, 2003), la edad no modifica esta preocupación. También se observa cómo aquellas personas que perciben su riesgo como bajo tienen menor preocupación que aquellas que creen tener mayor riesgo a padecer la enfermedad. Esta correlación positiva ya la identifican diferentes autores (Bish et al., 2002; Brain et al., 2002; Hopwood et al., 1998; Lloyd et al., 1996). Del mismo modo existe una consistente asociación entre niveles altos de riesgo percibido y

respuestas emocionales negativas como la preocupación y la ansiedad (Katapodi et al., 2004; Katapodi et al., 2004).

Finalmente estos datos nos permiten conocer qué personas necesitan una atención especial cuando llegan a una UCG. Se ha descrito que las personas con mayores niveles de ansiedad manifiestan peor calidad de vida, del mismo modo los individuos con niveles de educación más bajos y que sobrestiman su riesgo están más preocupados por la enfermedad y presentan mayor distrés emocional. Estos hallazgos nos permiten identificar estos grupos de riesgo que pueden necesitar además del asesoramiento genético un seguimiento por parte del psicooncólogo debido a su estado emocional. Para poder entender la información genética es necesario que las personas estén receptivas a recibir esta información y en buena disposición anímica. Si no es así su estado puede condicionar cómo entienden la información que se les proporcionará posteriormente en el proceso de Consejo Genético y la eficacia de la intervención disminuirá.

Respondiendo a las preguntas anteriormente formuladas podemos afirmar que el perfil de las personas que acuden a la UCG y no padecen cáncer de mama, corresponde mayoritariamente a mujeres con conocimientos medios en cáncer de mama hereditario, que presentan una moderada preocupación por el cáncer, con niveles de ansiedad y depresión similares a los de la población en general y con una importante infraestimación de su riesgo a padecer cáncer de mama.

Este estudio tenía como objetivo evaluar la eficacia de la **intervención de Consejo Genético** en personas con un riesgo familiar al CM hereditario. Tras conocer el perfil de las personas en el momento que acuden a la UCG, las variables estudiadas nos han permitido conocer cómo se modifican aspectos cognitivos y sobretodo emocionales durante el proceso de asesoramiento genético y de que modo asimilan estos conceptos las personas que acuden a una unidad especializada en cáncer hereditario.

La UCG del ICO es una de las ocho unidades especializadas en genética del cáncer de Catalunya. El modelo de unidad de Consejo Genético del ICO es reconocido por el Ministerio de Sanidad español como modelo de buena práctica para la prevención y control del cáncer hereditario (Ministerio de Sanidad y Consumo, 2006). En el área clínica en dónde los individuos son visitados se ubica el equipo de profesionales que intervienen en el asesoramiento. El proceso se inicia en el momento en el que se recibe a la persona/familia en la unidad y garantiza un seguimiento de los individuos a lo largo del tiempo acorde a su nivel de riesgo. La estructura física de la sala de visitas y el trato humano de los miembros de la UCG permite llevar a cabo un abordaje personal y directo de las familias que favorece el proceso de diálogo y educación tan necesario en el asesoramiento genético. En ocasiones, cuando el individuo es identificado como persona de alto riesgo, es oportuno realizar el estudio genético. Este análisis se realiza en el mismo centro, la extracción sanguínea la realiza la enfermera de la unidad y el

diagnóstico molecular se realiza en el laboratorio de investigación traslacional o en otros laboratorios externos si la técnica no está disponible. El proceso de consejo genético en nuestro entorno, al igual que en otras unidades del país, difiere en algunos aspectos del llevado a cabo en otros países como EE.UU. Un factor diferencial es el enfoque que se le da a la realización del estudio genético. En España la evaluación del riesgo parte fundamentalmente de la historia personal y familiar, de este modo el estudio genético se convierte en una herramienta adicional que permite evaluar de manera más precisa el riesgo. Sin embargo, en otros países como EE.UU, la comunicación del riesgo parte del resultado del estudio genético. No se informa del riesgo a padecer el CM hasta que no se dispone de esa información, por lo que la historia personal y familiar queda en un segundo plano.

Otra diferencia remarcable es el tiempo de espera de los resultados de los estudios genéticos, bien sean diagnósticos o predictivos. En EE.UU el tiempo medio de espera de un resultado genético diagnóstico es de aproximadamente un mes, mientras que en España se incrementa hasta seis meses. El resultado de los estudios diagnósticos tarda más en obtenerse, debido principalmente a razones técnicas y administrativas. En el caso de los estudios predictivos o directos, la mutación ya está identificada en la familia (por un familiar que ya se ha realizado anteriormente el estudio genético), por lo que el resultado se obtiene en menor tiempo. Se informa a la persona de que un resultado positivo le indicará haber heredado la mutación presente en la familia y se confirmará su elevado riesgo de CM, un resultado negativo significará no haber heredado la mutación por lo que su riesgo será similar al riesgo poblacional. En el caso de los estudios diagnósticos, debido a este tiempo de espera, cuando una familia es valorada por primera vez se le ofrece una evaluación del riesgo realizada a partir de la historia familiar. En ese momento se indican las medidas de prevención acordes a esa historia familiar, sin esperar el resultado del estudio genético. Se informa a la persona del tiempo que tardará hasta obtener los resultados y que este resultado genético diagnóstico, en general, sólo permitirá confirmar la orientación diagnóstica. Un resultado indeterminado no descartará un riesgo elevado y su evaluación del riesgo se hará en función de su historia personal y familiar. Esta manera de proceder, informando del riesgo desde el primer momento, puede explicar por qué las personas no incrementan su preocupación tras recibir un estudio genético ya que su resultado sirve para confirmar la evaluación de riesgo determinada previamente por la historia personal y familiar.

La evaluación final de la intervención en este estudio demuestra que la intervención de Consejo Genético mejora los niveles de conocimientos sobre cáncer hereditario, disminuye significativamente la preocupación por el cáncer en las personas sanas con agregación familiar sin empeorar su calidad de vida ni provocarles más ansiedad. De este modo se confirman las hipótesis planteadas al inicio del estudio. También se ha podido comprobar que la intervención no ajusta la percepción del riesgo a padecer cáncer en estas mismas personas.

Al igual que en nuestro estudio, investigaciones previas de Brain et al. (2000), Kash et al. (1995) y Lerman et al. (1997) que evalúan el impacto del Consejo Genético en el conocimiento en genética del cáncer de mama, muestran consistentemente que la intervención incrementa el conocimiento acerca de la enfermedad. Metaanálisis recientes que revisan estudios experimentales y prospectivos coinciden en afirmar que la intervención de Consejo Genético mejora los aspectos cognitivos pero muestran diferencias a la hora de evaluar la eficacia de la intervención en relación a variables emocionales. Meiser y su equipo ponen de manifiesto que además de mejorar el conocimiento esta intervención ajusta la percepción del riesgo y mejora los niveles de ansiedad (Meiser, Butow, Barratt, Schnieden et al., 2001; Meiser, Halliday, 2002). Sin embargo, Braithwaite y sus colaboradores concluyen que existe un aumento de los conocimientos tras la intervención pero no hay una disminución de los niveles de ansiedad, ni de preocupación, ni existe mejoría en la percepción del riesgo a padecer cáncer. Nuestros resultados coinciden con Brain et al.,(2002), Lerman et al., (1997) y Randall et al., (2001) en que la intervención de Consejo Genético mejora los conocimientos y no modifica los niveles de ansiedad-depresión.

Las personas que participaron en este estudio ya acuden con niveles bajos de ansiedad y depresión, la intervención de consejo genético no modifica estos niveles. Cuando el análisis se realiza según el riesgo estimado por el experto tampoco se modifica su ansiedad. Independientemente que a una persona se le diga que su riesgo a padecer CM es alto como si se le dice que su riesgo es bajo, muestran niveles de ansiedad/depresión similares previos a la intervención. La información dada en la intervención no parece alterar el estado emocional de estas personas. Pero es necesario tener en cuenta que cualquier información necesita un tiempo para ser asimilada e interiorizada. Sería interesante conocer si estos niveles de ansiedad se mantienen o si se modifican en función de si las personas asimilan su riesgo real a padecer cáncer a lo largo del tiempo.

Tras la intervención nuestros participantes muestran buenos niveles de conocimientos en todos los grupos del estudio. Destaca la mejora significativa en las personas con estudios secundarios que aumentan la media de conocimientos alcanzando niveles notables de puntuación. Sin embargo, a pesar de esta mejoría generalizada es interesante resaltar que se identifican grupos sobre los cuales sería necesario prestar especial atención a la hora de realizar educación sanitaria en cáncer de mama hereditario. Los resultados nos indican que personas con edades superiores a los cincuenta y cuatro años tienen aumentos muy discretos en nivel de conocimientos y que además siguen existiendo preguntas a las cuales un número importante de individuos no han sabido responder correctamente, tales como *qué riesgo tienen las mujeres a padecer CM a lo largo de la vida, que porcentaje de CM son hereditarios, o qué riesgo tienen las personas que son portadoras de un gen de predisposición genética*.

Durante el tiempo que dura la intervención de Consejo Genético los sujetos reciben información en cuanto a su riesgo familiar y personal a padecer cáncer así como las medidas preventivas acordes a su riesgo. En algunas ocasiones esa información es

escuchada por primera vez, en otras ocasiones se parte de la base de conceptos mal entendidos o erróneos que es necesario corregir. En la primera medida después de la intervención existe un aumento significativo en preguntas bien contestadas. Si se tiene en cuenta que el cuestionario lo responden un mes después de recibir la información en la UCG, es interesante descubrir como existe una interiorización de la información recibida. En la segunda observación al cabo de seis meses continúan contestando correctamente un número significativo de preguntas, sin embargo existe un mayor número de fallos en determinadas preguntas. Debido a ello, es necesario revisar los conceptos que no son suficientemente claros para este grupo de riesgo y buscar estrategias de formación que les permita entender mejor el seguimiento de la enfermedad, y de este modo garantizar la incorporación y asimilación de estos conocimientos de manera permanente. Uno de los conceptos que parece ser más difícil de entender es el concepto de riesgo, ya no sólo personal o familiar sino incluso el concepto de riesgo poblacional. Una propuesta para mejorar el proceso de asesoramiento sería facilitar recursos materiales sobre aquella información más difícil de entender. La literatura identifica diferentes estrategias; cuestionarios estandarizados (Erblich et al., 2005), escalas de evaluación de la información genética dada (Read et al., 2005), programas informáticos (Schwartz et al., 2005), entrevistas domiciliarias después de la visita de Consejo Genético (Hallowell et al., 1997) e incluso programas de ayuda a la comunicación del riesgo mediante gráficos, panfletos y trípticos (Lobb et al., 2006). En esta intervención la educación sanitaria se imparte mediante entrevistas personalizadas, los contenidos impartidos están estandarizados pero siempre se tiene en cuenta las necesidades individuales de la persona a la cual se está interviniendo. En ocasiones, se busca el apoyo de material escrito (láminas, gráficos, dípticos) que refuerzan esta información. Casi siempre es necesario dibujar el árbol genealógico delante de la persona explicando el riesgo individual a padecer la enfermedad dentro del contexto familiar y poblacional.

La intervención de CG también ha demostrado su eficacia a la hora de reducir los niveles de preocupación de las personas del estudio. Todos los grupos de diferentes edades disminuyen sus niveles de preocupación después de recibir asesoramiento genético, siendo significativa esta disminución en personas de edades entre los 30 y 41 años y entre los 54 y 65 años. Al igual que los estudios de Lerman, Hopwood y Bish la intervención de Consejo Genético tiende a disminuir los niveles de preocupación por el cáncer de mama (Bish et al., 2002; Lerman et al., 1996; Hopwood et al., 2001). Por otra parte, niveles moderados de preocupación, tal y como sucede en nuestro estudio antes y después de la intervención, pueden ser aconsejables. Los investigadores sugieren que este nivel moderado de preocupación en mujeres de mayor riesgo por el CM es beneficioso e incluso deseable, ya que despierta la inquietud de desear más información y participar en actividades de prevención (Brain et al., 1999; Lerman et al., 1994a; Loescher, 2003). Este sería el caso de las sesenta y siete personas identificadas con riesgo alto que disminuyeron significativamente sus niveles de preocupación. Por otro lado, según otros autores niveles altos de preocupación pueden inhibir estas conductas

(Audrain et al., 1997; Diefenbach et al., 1999). En este estudio todos los grupos (de riesgo alto, medio y bajo) presentan niveles moderados de preocupación, y tras la intervención todos ellos disminuyeron significativamente sus niveles.

La disminución de la preocupación por la enfermedad es un fenómeno que resulta interesante analizar para entender en qué situación emocional se encuentran las personas tras recibir asesoramiento genético. Sin embargo, este resultado positivo debe ser estudiado con cautela en relación con el riesgo percibido. En nuestro trabajo, afortunadamente, aquellos sujetos que estiman correctamente su riesgo a padecer cáncer disminuyen su preocupación después de la intervención. Lo mismo ocurre con aquellas personas que sobrestiman su riesgo antes de la intervención que consiguen reducir su preocupación hacia la enfermedad. En estos casos el asesoramiento genético aunque no mejora significativamente su percepción de su riesgo les permite disminuir sus niveles de preocupación de manera que estas personas pueden abordar el seguimiento de la enfermedad sin un temor excesivo. Sin embargo, los resultados nos revelan un dato importante a tener en cuenta, cincuenta y cinco personas que infraestiman su riesgo a padecer la enfermedad antes de la intervención disminuyen significativamente sus niveles de preocupación después de la visita con el profesional. La intervención reduce sus niveles de preocupación pero no consigue ajustar su percepción de riesgo a padecer cáncer, manteniendo una inquietante infraestimación. Este dato difiere de algunos estudios revisados en dónde la intervención parece ayudar a mejorar y ajustar esta percepción (Burke et al., 2000; Cull et al., 1999; Evans, Burnell, Hopwood, Howell, 1993; Hopwood et al., 2001; Lloyd et al., 1996; Meiser et al., 2002; Watson et al., 1998; Watson et al., 1999). Lo frecuente es encontrar una sobrestimación del riesgo antes de la intervención y el asesoramiento ayuda a disminuir esa sobreestimación y acercarla más al riesgo real. Sin embargo los estudios no demuestran que esta correcta estimación se mantenga a lo largo del tiempo, algunos de estos estudios indican como a los cinco años, las personas desajustan de nuevo su percepción.

La variable percepción del riesgo merece ser cuidadosamente analizada. Ya hemos descrito como antes de la intervención los participantes tenían niveles bajos de percepción del riesgo al cáncer de mama. Las personas que acuden a la UCG no tienen una sensación de amenaza importante hacia la enfermedad. La baja susceptibilidad percibida y la moderada preocupación así lo demuestran y hasta ahora sabemos que la intervención mejora los aspectos cognitivos de las personas y disminuye su preocupación hacia la enfermedad. Sin embargo, una de las premisas del modelo establece que es necesario sentirse mínimamente amenazado por el cáncer de mama para poder llevar a cabo conductas preventivas de salud es decir, creer o percibir ser más vulnerable que el resto de la población. Tras la intervención gran parte de la muestra no modifica su percepción y continúa existiendo una importante infraestimación del riesgo. Las personas que infraestiman o sobrestiman su riesgo continúan haciéndolo después de recibir el asesoramiento genético. Aunque también es cierto que aquellas personas que acertaban su riesgo antes de la intervención continúan haciéndolo

después. Se puede interpretar a la luz de estos resultados que se mantienen constantes las respuestas acerca de la creencia de padecer CM a lo largo de la vida, después de la intervención. Aquellos sujetos que creen tener la seguridad de padecer cáncer en un futuro lo siguen creyendo del mismo modo después de recibir asesoramiento genético. Lo mismo ocurre para aquellos que dicen estar seguro de no padecerlo o que dicen no estar seguros. La intervención no ajusta la percepción del riesgo. Sin embargo, la susceptibilidad percibida para nuestros sujetos tiene una connotación especial más cualitativa que cuantitativa y curiosamente coincide con el único estudio español realizado en mujeres con historia familiar (Galdón et al., 2004). En nuestro caso, un 93,4% de las personas sabe que ser un posible portador de una mutación genética significa tener más riesgo que el resto de la población pero aún así afirman que no necesariamente llegarán a padecer la enfermedad. Un porcentaje importante mantiene una actitud de inseguridad o incerteza hacia su probabilidad de desarrollar la enfermedad en cualquier momento de su vida. Estas personas son conscientes de que su diferencia biológica les confiere mayor riesgo que al resto de las personas pero no son conscientes del riesgo a padecer la enfermedad.

Este fenómeno observado en relación a la percepción del riesgo puede tener diferentes interpretaciones. Existe un factor cultural que nos dirige a pensar que las personas en nuestro entorno no somos realistas a la hora de expresar nuestro riesgo ante la amenaza del cáncer. Según González et al., (2005) las personas elaboran su definición de riesgo influidos por factores psicológicos (pensamientos, creencias, experiencias previas, tipo de personalidad, estrategias de afrontamiento, estado emocional), sociales (influencia familiar, amigos, compañeros, medios de comunicación) y culturales. Un estudio realizado sobre muestra española concluye que es difícil evaluar la percepción del riesgo en nuestro entorno cultural y que las organizaciones deberían desarrollar métodos para favorecer la comunicación del riesgo que acerquen las percepciones “irracionales” a los riesgos reales (García, Fernández, Borrás, Nieto et al., 2005).

En nuestro caso estos niveles bajos de percepción del riesgo y de preocupación podrían desencadenar comportamientos preventivos pasivos o de relajación que disminuyeran la eficacia de la intervención. Sin embargo, también es posible que esta disminución de la preocupación y percepción de riesgo a padecer cáncer pudiera indicar que la persona se siente más controlada por parte del profesional de la salud y por lo tanto eso reduce su estrés emocional. Este concepto, descrito en la literatura como control, recibe el nombre de locus de control externo. Es la creencia de que la propia salud depende más de las acciones de otros que de las propias (locus de control interno). Según Baez (2002) en determinadas situaciones es bueno tener un juicio de control externo es decir considerar que el equipo médico tiene medios para resolver la situación, en este caso el mayor riesgo al CM, ya que mantiene un estado anímico positivo y permite un mejor afrontamiento a la enfermedad (Báez, 2002).

A pesar de ello, bajo mi perspectiva, este fenómeno de control externo no siempre puede ser interpretado como positivo. Los cuidados de salud del siglo XXI deben favorecer que

las personas asuman la responsabilidad del mantenimiento y control de su salud. El concepto de *empowerment* o empoderamiento nos recuerda que los profesionales debemos favorecer y facilitar las herramientas necesarias para que las personas sepan identificar aquellas conductas saludables. El poder de mantener la salud reside en los propios individuos y no sólo en el sistema sanitario. El profesional de Consejo Genético tiene el papel facilitador, es decir, identificar el riesgo personal y transmitir la información necesaria para un correcto seguimiento de la enfermedad. No podemos apoyar la idea de que garantizando a nuestros pacientes un control sobre su enfermedad conseguimos reducir su percepción de riesgo. Es decir, incrementando su control personal sobre la enfermedad, facilitando herramientas preventivas y recursos sanitarios, podemos incrementar su bienestar.

A pesar de todo, uno de los elementos más complicados del proceso de Consejo Genético es la comunicación del riesgo; informar a las personas del riesgo de transmitir la enfermedad, de ser portador de la mutación responsable de transmitir la enfermedad y el riesgo de padecer la enfermedad. Los profesionales de Consejo Genético imparten educación y comunicación del riesgo individual y familiar a desarrollar cáncer hereditario y en este asesoramiento se habla de probabilidad de padecer cáncer y no de certezas absolutas, por lo que explicar el concepto de riesgo se convierte en un difícil cometido. Al recibir esta información, en ocasiones, las personas no son capaces de interiorizar ese riesgo y ajustarlo a su percepción personal y puede que la probabilidad se convierta en incertidumbre.

Existe un tiempo limitado para trabajar el riesgo personal y familiar en una primera intervención, ésta podría ser una de las explicaciones al poco certero ajuste del riesgo post-intervención. Puede ser que ante la comunicación del riesgo estimado por parte del profesional no se obtiene una correcta expresión del riesgo percibido por parte del sujeto. Este proceso de asimilación conlleva tiempo que no es posible evaluar en una única intervención. En la mayoría de ocasiones el individuo acude acompañado por un familiar de modo que la información puede ser compartida después de la intervención. El ajuste personal del riesgo también estará influido por la percepción de la familia.

La evaluación de la percepción del riesgo continua siendo tema de discusión y debe ser tomado como limitación en este tipo de investigaciones. El hecho de no disponer de un instrumento estandarizado de medición obliga a la existencia de numerosos trabajos con resultados difíciles de comparar. Katapodi et al. (2004) ya pone de manifiesto esta limitación en un metaanálisis realizado en relación a la percepción de riesgo (Katapodi et al., 2004). Garcia et al.,(2005) advierte del riesgo que existe al malinterpretar un *si* o un *no* como respuesta a una pregunta sobre el riesgo a padecer cáncer (Garcia et al., 2005). En esta investigación, al igual que la mayoría de estudios que incluyen esta variable, la percepción de riesgo ha sido evaluada mediante una pregunta estándar consensuada por un grupo de expertos. Este estudio concluye que si bien la pregunta que evalúa la percepción del riesgo es fiable para la medición del concepto, las opciones de respuesta no necesariamente clasifican de manera correcta el riesgo percibido. En nuestra

investigación hemos clasificado como riesgo moderado a las personas que han contestado “*no estoy seguro/a que tendré un CM en algún momento de mi vida*”, y un porcentaje elevado de la muestra se sitúa en este grupo. Sin embargo, también un número importante de individuos continua estando en desacuerdo ante la posibilidad de tener un CM en algún momento de sus vida, por lo que se autclasifica con riesgo bajo antes y después de la intervención. Lo mismo ocurre con las personas que creen tener un riesgo alto un mes después de la intervención y que lo continúan creyendo al cabo de seis meses.

Se concluye también que el tiempo no ajusta su percepción del riesgo de las personas del estudio. Después de seis meses los participantes podrían haber obtenido más información acerca de su posibilidad de desarrollar la enfermedad, bien por iniciativa propia o por consultas a familiares u otros expertos y de este modo ajustar mejor su percepción del riesgo. Sin embargo, nuestros resultados demuestran que no es así.

Por esta razón se debería estar expectante ante los comportamientos preventivos que adopten estas personas. Creerse con un riesgo erróneo (bajo o alto) a padecer la enfermedad y además tener niveles bajos de preocupación puede conducir a no realizarse controles de seguimiento o permanecer pasivo ante la amenaza del cáncer de mama. Un estudio español previo ya nos previene de esta posible situación afirmando que cómo las personas perciben su riesgo y qué medidas preventivas adoptan a favor de su propia salud no siempre sigue un patrón racional de comportamiento (García et al., 2005).

El modelo de creencias de salud nos ayuda a interpretar cómo las personas pueden llegar a adoptar comportamientos preventivos y de seguimiento hacia la enfermedad. Sabemos que tener la creencia que existen medidas preventivas que pueden reducir las posibilidades de padecer la enfermedad o bien detectarla a tiempo son premisas del modelo que pueden dirigir los comportamientos preventivos. En nuestro estudio, el 90% de los participantes reconocen la mamografía, la autoexploración mamaria y la ecografía como las medidas de prevención recomendadas para el cáncer de mama, ya incluso antes de la intervención. En Catalunya, durante el año 2006, 76,2% de las mujeres entre 50-69 años se realizaron una mamografía de control, mejorando el programa de cribado del CM. Existe un aumento significativo en el conocimiento del cáncer de mama y sus formas de prevención. La población en general dispone de medios para conocer qué factores predisponen a padecer cáncer. Se identifican diferentes factores que explican esta mejora en los conocimientos acerca de las medidas de prevención, entre ellos hay que destacar las campañas de sensibilización, la educación sanitaria ejercida por los profesionales de la salud, la información transmitida por los medios de comunicación y la evidencia de que el cáncer de mama se puede prevenir y curar cuando se diagnostica en estadios tempranos.

Del mismo modo, el sistema sanitario ofrece más oportunidades a todos los grupos sociales, mejorando la cobertura de los programas de prevención y reduciendo las desigualdades socio-económicas. Cuando se realiza un análisis comparativo con otros entornos sociales hay que tener presente las diferencias sociosanitarias del país de estudio. En España, a diferencia de otros países como EE.UU, el Sistema Nacional de Salud ofrece prestación sanitaria gratuita a toda la población. Esta realidad favorece el acceso a pruebas de diagnóstico precoz, aunque no existe la misma equidad territorial. En Catalunya, un informe realizado en el 2006 por la Comisión Asesora del Cribado del Cáncer reafirma la recomendación de la detección precoz del CM mediante mamografías de cribado cada dos años para las mujeres catalanas entre los 50 y 69 años. El *Departament de Salut* del gobierno catalán envía periódicamente unas cartas recordatorio a este grupo poblacional de manera que gratuitamente puedan realizarse la mamografía preventiva en cualquier centro sanitario público. En los casos de mujeres con mayor riesgo por historia familiar las recomendaciones son individualizadas ya que son identificadas desde el ámbito hospitalario especializado (oncólogos) o desde la atención primaria. En algunas ocasiones son remitidas a las Unidades de Consejo Genético. En el plan estratégico del cáncer elaborado por el Sistema Nacional de Salud (2006) se identifica como punto crítico la desigualdad, sobretudo en relación a la existencia de unidades específicas de control y seguimiento de cáncer hereditario, entre determinadas comunidades autónomas, siendo su objetivo fundamental el tratamiento integral de mujeres de riesgo elevado (Ministerio de Sanidad y Consumo, 2006). Actualmente seis comunidades autónomas disponen de planes oncológicos y de detección precoz del cáncer de mama ya implantados: Andalucía, Castilla y León, Navarra, Galicia, Comunidad Valenciana y Catalunya. Es de esperar que nuevos planes oncológicos se desarrollen en el resto de territorio español que permitan un mejor seguimiento y prevención de la enfermedad en la población en general y especialmente en los grupos de riesgo.

En estos grupos poblacionales, al igual que el de nuestro estudio, expuestos a un posible mayor riesgo que el resto de los individuos las pruebas preventivas son fundamentales. En el cáncer de mama hereditario existen medidas específicas como son los fármacos, la cirugía (la mastectomía y/o salpingooforectomía profiláctica), la ecografía mamaria o la resonancia magnética. Algunas de ellas, que eran desconocidas para una parte importante de la muestra antes de la intervención, tras la información recibida en la visita de Consejo Genético son identificadas como medios para prevenir el cáncer de mama hereditario. Este hecho resulta alentador ya que la identificación de estas medidas está definida por parámetros individuales y por ello mejorar la información que se ofrece a estas personas con mayor riesgo puede incrementar la supervivencia al cáncer de mama hereditario.

En nuestro estudio, la intervención ha permitido conocer los beneficios y barreras ante la posibilidad de realizarse un estudio genético. La mayoría de los participantes manifiestan que se lo realizarían por sus hijos, para llevar un correcto seguimiento de la enfermedad y

para colaborar con la investigación del CM. Las barreras que se identifican hacia el test genético son; el no tener la seguridad de no padecer CM en un futuro, tener miedo a las consecuencias y curiosamente que es un test muy caro. Hay que constatar que el estudio genético se realiza en el mismo Hospital Duran y Reynals, hospital que pertenece a la red de hospitales públicos del sistema sanitario catalán, por lo que la asistencia sanitaria y las pruebas complementarias son de carácter gratuito para los usuarios. Podemos suponer que debido a lo infrecuente de esta prueba complementaria, un porcentaje importante de los participantes desconoce esta información.

En este análisis del modelo de creencias de salud es necesario remarcar el desconocimiento de la muestra ante otras conductas preventivas relacionadas con el CM que deberían ser estudiadas. El cáncer es una enfermedad multifactorial. El cáncer de mama hereditario nos acerca la posibilidad de que una mutación genética pueda incrementar nuestro riesgo a padecer CM, sin embargo siguen estando presentes factores ambientales que pueden favorecer la aparición de la enfermedad. Los estilos de vida como la dieta, el hábito tabáquico o el ejercicio físico son poco reconocidos como posibles factores causantes del cáncer, y al final del estudio sólo un 46,2% de los participantes identifican el no fumar como medida preventiva, o el 40,5% el hacer ejercicio. Estos hábitos de salud son medidas fundamentalmente de prevención primaria, indicadas para la población en general y pudiera ser que menos abordadas durante el proceso de Consejo Genético, pero no por ello menos importantes para prevenir la incidencia de la enfermedad.

Un interesante estudio de cohortes realizado en Catalunya sobre dos mil quinientos sujetos que explora la percepción del riesgo a padecer cáncer de la población en general demuestra que la mayoría de los sujetos reconoce en primer lugar que evitar fumar es el factor preventivo más importante para prevenir el cáncer. Sin embargo, en el ranking de comportamientos preventivos adoptados este mismo hábito figura en quinto lugar. Este estudio concluye que existen discrepancias entre las creencias y los comportamientos preventivos acerca del cáncer (García et al., 2005). Es decir, la población española identifica la conducta riesgo pero no la manifiesta en su comportamiento.

Los profesionales de la salud debemos seguir trabajando en este sentido. Una persona sana no es la que está libre de problemas de salud si no la que está capacitada para afrontarlos en el caso de que aparezcan. Se debe interiorizar la creencia que los estilos de vida saludables siguen siendo medidas preventivas primordiales para prevenir el cáncer de mama. Se debe capacitar a los individuos para poder conseguir sus objetivos de salud, no es suficiente con conocerlos. El proceso de asesoramiento genético permite poder establecer una relación directa con las personas e interaccionar con ellas. Es un proceso de comunicación bilateral, el asesor debe informar del riesgo personal y familiar además de las medidas preventivas individualizadas, pero la persona que recibe ese asesoramiento debe poder participar en el proceso. Una manera de poder tener más probabilidad de éxito en las medidas preventivas es conocer qué barreras y beneficios perciben las personas ante esa recomendación. Otra es conocer cómo es vivida la

enfermedad en el núcleo familiar. La susceptibilidad percibida y la severidad percibida ante la amenaza del cáncer de mama. Cualquier cambio de comportamiento no es fácil. La motivación de las personas hacia el cambio de comportamiento debe partir de la creencia de que ese cambio reducirá el riesgo hacia la enfermedad y de que se posee la habilidad y/o capacidad para poder llevarlo a cabo.

Otra de las variables que se ha explorado en este estudio es la percepción de la salud. La percepción de la salud es un indicador que revela cómo se sienten las personas y cómo viven su capacidad de funcionar. Este término introducido por Salleras en 1985 define el concepto de salud como "*El logro del más alto nivel de bienestar físico, mental y social y de capacidad de funcionamiento que permitan los factores sociales en que vive inmerso el individuo y las colectividades*" (Salleras, 1985). En abril del 2007 se publicaba la Encuesta Nacional de Salud dando a conocer un dato que nos describe como la población española siente su salud. El 68,8% de la población general afirma que su estado de salud es bueno o muy bueno (Ministerio de Sanidad y Consumo, 2007) del igual modo en Catalunya la última Enquesta de Salut (Departament de Salut, 2007) muestra que el 78,6% de los catalanes percibe su estado de salud como bueno. Curiosamente datos parecidos se reflejan en nuestro estudio. Teniendo en cuenta que son personas que saben que tienen mayor probabilidad que el resto de la población a tener cáncer de mama, el 73,2% de los participantes percibe tener su salud como buena o muy buena. El enfoque del concepto de salud propuesto por Salleras nos permite entender cómo las personas a pesar de tener una salud en riesgo, mientras son capaces de mantener una actividad diaria y de realizar los trabajos cotidianos sin dificultad, la percepción sobre su estado de salud es buena.

Este estudio ha permitido identificar el estado emocional y cognitivo de las personas con mayor riesgo hacia el CM después de recibir asesoramiento genético. La utilización del modelo de creencias de salud para guiar este estudio ha permitido un mejor entendimiento acerca de los factores cognitivos y psicológicos que pueden influenciar en comportamientos preventivos hacia el cáncer de mama. Queda manifiesto que la intervención mejora los conocimientos en relación a las medidas preventivas a tomar pero conocerlas no es garantía de adoptarlas. El estudio de Gil et al., (2003) demuestra poca participación de este grupo en los programas preventivos (Gil et al., 2003). Además la literatura identifica como barreras hacia estos programas la preocupación elevada (Cohen, 2006; Erblich et al., 2000a; Norman, Brain, 2005), elevada ansiedad y alta percepción del riesgo. Ninguna de estas situaciones se ha encontrado en este estudio. En este momento sabemos que nuestro grupo poblacional después de la intervención de Consejo Genético dispone de mejor conocimiento en relación al cáncer de mama hereditario, de una menor preocupación por el cáncer y una baja susceptibilidad de riesgo. Asimismo la intervención no modifica su ansiedad, ni su calidad de vida. La intervención nos ayuda a mejorar aspectos cognitivos y emocionales que pueden favorecer conductas preventivas, sin embargo continúa existiendo una baja percepción

del riesgo. Debemos pensar que esta poco ajustada percepción del riesgo está influenciada por otros factores relacionados con la personalidad, con la historia personal o familiar que pueden condicionar el por qué unas personas interiorizan mejor su riesgo que otras. Si partimos de la base que no existen barreras hacia las principales medidas preventivas recomendadas, sería aconsejable identificar a estos individuos con una inadecuada percepción del riesgo, y realizar visitas de seguimiento en dónde se refuercen conceptos de riesgo y probabilidad de este modo podremos garantizar el buen entendimiento de las conductas preventivas recomendadas a seguir.

MODELO DE CREENCIAS DE SALUD EN PERSONAS CON SOSPECHA DE CÁNCER DE MAMA HEREDITARIO DESPUÉS DEL CONSEJO GENÉTICO

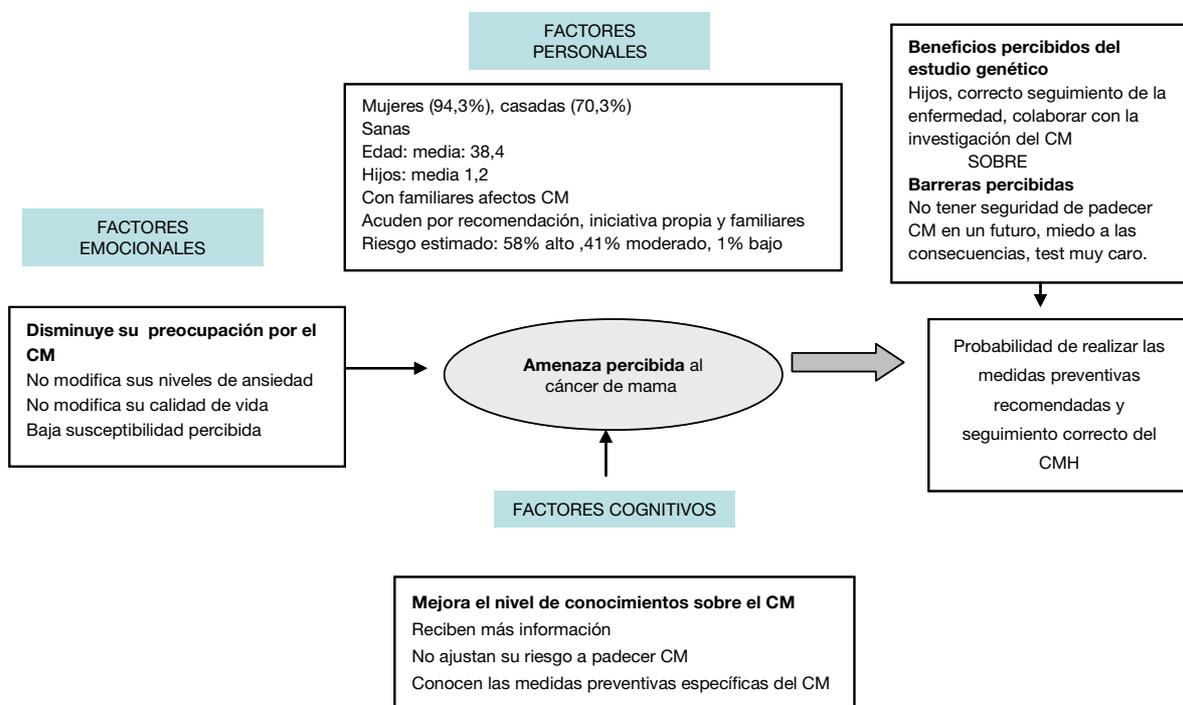


Fig. 33. Modelo de Creencias de Salud en personas con sospecha de cáncer de mama hereditario después del Consejo Genético

El diseño longitudinal de este estudio nos ha dado la oportunidad de obtener datos de un subgrupo de la muestra que es necesario considerar. Veintiocho sujetos obtuvieron el **resultado de su estudio genético** en el transcurso de la investigación. De ellos trece resultaron ser portadores de una mutación genética y quince no portadores. Podemos suponer que, para estas personas, el hecho de conocer el resultado del test podría tener

repercusiones emocionales y consecuencias importantes en el seguimiento y control de la enfermedad.

Kash et al., (2007) afirma que en términos de distrés emocional relacionado con el test genético hay pocos estudios realizados pero gran variedad de resultados (Eeles, Easton, Ponder, Eng, 2007). De la revisión realizada en los estudios que abordan el impacto psicológico del test genético en personas portadoras y no portadoras de la mutación genética podemos afirmar que la mayoría de ellos apoyan la teoría de que el resultado del test no provoca cambios significativos en el estado emocional de las personas portadoras de la mutación genética. No se manifiestan cambios significativos en variables como la ansiedad, distrés o riesgo percibido antes y después de recibir el resultado del estudio genético. Un resultado positivo no incrementa los niveles de ansiedad y distrés. (Schwartz et al., 2002; Reichelt, Heimdal, Moller, Dahl, 2004; Lodder, Frets, Trijsburg, Meijers-Heijboer et al., 2001; Lerman et al., 1996; Croyle, Smith, Botkin, Baty et al., 1997; Foster, Watson, Eeles, Eccles et al., 2007; Reichelt et al., 2004). Incluso algún estudio apunta que el resultado del test genético tampoco influye ni modifica la calidad de vida de las personas que se realizan esta prueba (Smith, Dougall, Posluszny, Somers et al., 2007). Son más infrecuentes los estudios que sí demuestran un incremento de la ansiedad después de conocer estos resultados y están relacionados sobretodo con la edad de las mujeres portadoras. Watson et al., (2004) concluye en su estudio que las mujeres jóvenes incrementan sus niveles de ansiedad después de un resultado positivo (Watson et al., 2004; Meiser, Halliday, 2002; Tercyak et al., 2001). Por otro lado, los resultados sobre personas no portadoras son inconsistentes en la literatura. Unos demuestran que produce efectos positivos a nivel emocional que se reflejan en un bienestar psicológico de la persona a lo largo del tiempo (Lodder et al., 2001; Lerman et al., 1997) y otros no demuestran cambios emocionales significativos (Reichelt et al., 2004; Lodder et al., 2001; Lerman et al., 1997; Croyle et al., 1997). También es cierto que el distrés psicológico que puede causar el resultado positivo o negativo de un test genético depende en gran medida del nivel de preocupación previo a la prueba más que de la prueba en si misma (Croyle et al., 1997; Lodder et al., 2001).

En nuestro estudio los veintiocho sujetos que fueron sometidos al test genético presentaban una preocupación moderada antes de la intervención (con una media de la EPC:11,04). Tras la intervención la preocupación disminuyó (EPC:10,71) para todos ellos. Sin embargo, tras realizarse el estudio genético y conocer el resultado del test, aquellos sujetos que fueron informados de un resultado positivo es decir, de su alto riesgo a padecer la enfermedad, mantuvieron niveles moderados de preocupación (EPC:10,5) sin que el resultado del estudio tuviera un efecto emocional negativo en ellos. Algo parecido ocurrió con los niveles de ansiedad medidos con la escala HAD, el valor medio de los trece sujetos antes de la intervención fue de 8,16 y de 8,0 tras conocer que eran positivos. A estas trece personas se les comunicó que eran portadores de la mutación genética y por lo tanto que tenían un riesgo de entre un 60% a un 80% de padecer CM a lo largo de su vida. A pesar de recibir esta información en una segunda entrevista

personalizada, sus niveles de preocupación y ansiedad hacia la enfermedad no aumentaron. Hay que tener presente que el intervalo de tiempo entre que se les comunicó el resultado del test y la última observación fue muy corto (una media de 20 días) que puede influir en el tipo de respuesta dada en los instrumentos de medida. Otra explicación a la poca variación en los niveles de preocupación y ansiedad en las personas de alto riesgo puede ser debida fundamentalmente a la información ofrecida durante el Consejo Genético y al propio proceso de Consejo Genético. En la UCG todas las personas que son clasificadas con alto riesgo son considerados individuos con una elevada probabilidad de padecer CM. Desde el principio, estos individuos son informados de su riesgo y reciben asesoramiento acerca de las medidas preventivas necesarias por su riesgo elevado. Es posible que durante el proceso de información que reciben estas personas disminuya su preocupación por el cáncer y su ansiedad ya que obtienen una mayor sensación de control, el anteriormente mencionado locus de control externo. Puede que se sientan más controlados por el equipo médico y por ello disminuyan su preocupación y ansiedad después de la visita. Si el resultado del estudio genético demuestra que efectivamente su riesgo es alto, en la intervención de Consejo Genético estudiada, se reafirma la información que ya ha sido dada, se revisan las medidas preventivas recomendadas e incluso en ocasiones se empieza a hablar de la cirugía profiláctica.

Distinto es el caso de las quince personas que obtuvieron el resultado negativo en el test genético. Todas ellas fueron informadas de que a pesar de tener en su familia la mutación identificada ellos no eran portadores, por lo que su riesgo de padecer CM a lo largo de la vida era de un 8%, el mismo que el de la población en general. En este caso si que existió una disminución significativa de los niveles de preocupación y ansiedad respecto a observaciones anteriores. Los valores medios de la EPC pasaron de 10,7 en la primera observación después de la intervención a 9,21 al saberse no portadores. En el caso de la ansiedad la media del HAD en estas quince personas era de 8,2 antes de la intervención y pasó a 6,7 al conocer el resultado negativo del test genético.

Estos individuos, al igual que todos los clasificados inicialmente de alto riesgo ya habían sido informados de su alta probabilidad de padecer cáncer y de las medidas acordes a este riesgo por lo que el resultado negativo del test le dio una mayor tranquilidad, consiguiendo disminuir su preocupación y ansiedad.

Estos resultados coinciden con un estudio publicado recientemente (Smith et al., 2007) en el que se demuestra que no existen cambios en la ansiedad ni distrés antes y a los seis meses de conocer el resultado positivo del test genético en portadores de la mutación genética. El estudio concluye que el test genético *BRCA1/2* no aumenta el estrés ni modifica la calidad de vida en el tiempo. Los mismos resultados los publicaba Schwartz et al., (2002) demostrando que aquellas personas que recibían un resultado negativo disminuían la ansiedad y percepción del riesgo. Estos resultados pueden indicar que no es la mutación sino el propio Consejo Genético el que permite modificar las variables de ansiedad y distrés.

En relación a la percepción del riesgo el estudio en esta submuestra se ha demostrado que una vez que las personas son informadas de su riesgo real, no sólo porque un profesional se lo calcula si no por que un análisis determina si son portadores o no de la mutación genética, sólo siete de ellos responden correctamente sobre su riesgo de tener CM, diez personas sobrestiman su riesgo, seis siguen infraestimándolo y cinco no responden. Lo más inquietante es que precisamente las personas que infraestiman su riesgo también se preocupan poco, así como las que sobrestiman. Sin embargo aquellas personas que son capaces de reconocer correctamente cual es su riesgo incrementan sus niveles de preocupación por encima de niveles anteriores a la intervención y a la media general. Tal y como se ha comentado anteriormente estos niveles de preocupación pueden resultar beneficiosos si se persigue el objetivo de hacer un óptimo seguimiento de la enfermedad y detectar estadios precoces, sobretodo en este grupo poblacional de mayor riesgo.

En relación al tiempo y las consecuencias de estos resultados, sería interesante conocer la evolución de estos aspectos emocionales del proceso de genético en nuestro entorno. La mayoría de estudios revisados relacionan los resultados positivos y negativos del test genético con el bienestar psicológico de la persona, su calidad de vida y su adopción de medidas prevetivas para disminuir su riesgo a padecer la enfermedad. Van Oostrom et al., (2003) en un estudio longitudinal demostró como a los seis meses y un año después de obtener el resultado del test genético las personas experimentaban una disminución de la preocupación y la ansiedad pero a partir de los cinco años se produjo un incremento progresivo de las dos variables.

Entre las ventajas que ofrece el test genético se encuentra la posibilidad para los portadores de mejorar la supervivencia al CM mediante estrategias personalizadas de prevención. La literatura muestra un amplio rango de adopción de medidas preventivas que va desde el 1% - 54% de personas que se someten a una mastectomía profiláctica (Meiser, 2005) y del 13% - 53% a una salpingooforectomía profiláctica y entre un 57% - 93% mamografías de seguimiento. En un reciente estudio Foster et al., (2007) pone de manifiesto que la elección de realizarse o no una medida preventiva como la mastectomía bilateral no incrementa el nivel de estrés ni modifica la calidad de vida de las mujeres (Foster et al., 2007). Del mismo modo Spector (2007), ha demostrado en mujeres portadoras de la mutación genética que después de conocer el resultado positivo del test genético la mitad de ellas se sometían a mastectomías profilácticas y realizaban cambios en su estilo de vida hacia comportamientos más saludables.

Los expertos sugieren que esta variabilidad en las opciones personales puede evidenciar las diferencias en las recomendaciones dadas por los profesionales de la salud, información sobre el proceso quirúrgico y financiación sanitaria (Wainberg, Husted, 2004).

En nuestro caso, y como parte continuada de este estudio, será necesario estudiar qué conductas preventivas son llevadas a cabo por estas personas para poder determinar el efecto del resultado del test genético. Lo que sabemos es que a las personas que se han

sometido al test genético el resultado les ha permitido tener mayor seguridad a la hora de contestar preguntas relacionadas con las creencias de salud. Un 81,8% de ellas están de acuerdo en que el estudio les va a permitir diagnosticar antes el CM sin embargo un 69,6% de ellas no cree que el resultado modifique su estilo de vida. Un porcentaje alto (87%) de ellos reconoce que su salud es buena o muy buena siendo un porcentaje superior incluso que el resto de participantes del estudio (73,2%), un 56,5% que dice preocuparse un poco por el CM y el 17,4% nada. Estos resultados ponen de manifiesto de nuevo que el conocer el riesgo y las medidas preventivas a adoptar no necesariamente conlleva cambios de comportamiento. Según el modelo de creencias de salud para que la persona que acude a la UCG realice un correcto seguimiento de la enfermedad tienen que sentirse personalmente "amenazadas" a padecer cáncer de mama hereditario, creer o percibir que son vulnerables a padecer la enfermedad, creer o percibir que el CM es una enfermedad lo suficientemente grave como para preocuparse por ella y creer o percibir que las medidas preventivas indicadas pueden ser beneficiosas.

En este subgrupo la amenaza hacia la enfermedad es mínima ya que no expresan ni preocupación, ni ansiedad, y perciben un buen estado de salud. Será aconsejable un seguimiento cercano de este grupo de personas ya que en el caso de las trece personas de alto riesgo por su resultado positivo las recomendaciones para la prevención de la enfermedad irán dirigidas a su elevado riesgo personal.

Asimismo futuras investigaciones deben tener en cuenta no sólo las implicaciones personales del test genético sino también las consecuencias familiares que tiene el resultado del test. Es necesario tener en cuenta las repercusiones psicosociológicas del resultado del estudio genético en el entorno familiar como parte del asesoramiento genético.

Implicaciones para la práctica clínica y la investigación

El CM es el tipo de cáncer más prevalente en Europa (13,5% del total de casos de cáncer) y los últimos datos presentados en Catalunya nos indican que la incidencia de la enfermedad ha aumentado, siendo actualmente un 29,8% de todos los casos de cáncer. Sin embargo, la mortalidad ha descendido un 1,5% anual desde 1985, situando la tasa de mortalidad por CM en España 19,2/100.000 habitantes, una de las más bajas de la Unión Europea (Ferlay, Autier, Boniol, Heanue et al., 2007b). Este descenso de la mortalidad a pesar del aumento de la incidencia es debido a un incremento de la supervivencia de la enfermedad producido en gran parte a los avances en el tratamiento oncológico y a la mayor adhesión a los programas de cribado y detección precoz.

Los avances en el control del cáncer de mama nos permiten no sólo personalizar medidas preventivas si no también plantear nuevos escenarios que ayuden a las personas a tener un mayor empoderamiento de su salud. Los nuevos enfoques en cuidados de salud deben ir orientados a contemplar el mantenimiento de la salud en sus áreas físicas, social y mental. Los estilos de vida saludables deben llevarnos a poder disfrutar de una mejor calidad de vida, a vivir más años y a tener menos enfermedades. Los comportamientos en salud vienen dados por el deseo de proteger la salud evitando la enfermedad o el deseo de incrementar el nivel de salud en presencia o ausencia de enfermedad. Uno de los principales requerimientos para un marco referencial viable en el área de la prevención y promoción de la salud es ayudar a explicar cómo las personas y las familias construyen o modifican sus decisiones en lo relativo a su salud.

En el cáncer de mama hereditario la complejidad radica en cómo conseguir que estas personas con mayor riesgo sean correctamente identificadas y puedan disponer de un buen asesoramiento médico. Para conseguirlo es necesario disponer de buenas redes asistenciales que permitan conocer estas familias desde la atención primaria, darles una correcta información, derivarlas, si es necesario, a unidades genéticas. Una vez en estas unidades se hace necesario realizar un asesoramiento personalizado. La estrategia en cáncer del Sistema Nacional de Salud, se posiciona en esta línea y propone entre otras acciones “la creación de unidades multidisciplinares especializadas en Consejo Genético en cáncer que evaluarán el riesgo individual y familiar de las mujeres susceptibles de presentar síndrome hereditario de cáncer” y garantizar que “los diferentes niveles asistenciales captarán activamente estas mujeres de riesgo elevado y las remitirán a estas unidades, dónde se determinará la pauta de cribado específico en función de su riesgo” (Ministerio de Sanidad y Consumo, 2006).

Este estudio nos ha permitido conocer el estado emocional y los conocimientos sobre el cáncer hereditario de las personas sanas que acuden a una UCG pero seguimos desconociendo qué personas dejan de acudir a estas unidades especializadas a pesar de ser remitidas por los profesionales de AP o por oncólogos. Son necesarios estudios futuros que nos permitan conocer qué información (información del riesgo, probabilidad

de sufrir la enfermedad, medidas preventivas específicas...etc), se ofrece a las personas que se les sospecha mayor riesgo al cáncer desde estos niveles asistenciales, y si esta información les motiva a acudir a una UCG o por el contrario les cohibe e impide recibir asesoramiento genético.

El proceso de Consejo Genético mejora el conocimiento de las personas sobre el cáncer de mama, sus causas y sobre las medidas posibles de prevención. Este proceso permite disminuir la preocupación por el cáncer. Sin embargo, no modifica la percepción del riesgo a padecer la enfermedad por lo que no permite ajustarla. Todos estos efectos se mantienen como mínimo seis meses después de la intervención. Asimismo aquellas personas que obtienen un resultado positivo del estudio genético no aumentan sus niveles de ansiedad ni de preocupación por el cáncer, tras recibir el resultado del test.

Las investigaciones futuras deben tener en cuenta estos resultados. Por un lado la mejora de la intervención pasa necesariamente por ofrecer una información más específica acerca de la posibilidad de padecer cáncer de mama en un futuro, sabemos que son conscientes que su riesgo es mayor que otras personas pero no aciertan en concretar su riesgo a padecer la enfermedad a lo largo de su vida.

Por otro lado se observa la necesidad de estandarizar un instrumento válido y fiable que nos permita evaluar la percepción del riesgo a padecer cáncer. Ha estado demostrado durante el desarrollo de esta tesis que la gran mayoría de estudios describen esta limitación metodológica como un importante impedimento a la hora de evaluar la percepción del riesgo.

La misma intervención de CG nos debe ayudar a motivar comportamientos preventivos saludables. Las medidas de prevención específicas del CM son bien conocidas y aceptadas sin embargo hábitos de vida como la alimentación, el ejercicio, el estrés, el tabaquismo,.. no son reconocidos como factores de riesgo hacia la enfermedad. La enfermera en Consejo Genético y en atención primaria debe incorporar estos mensajes educativos en su práctica profesional. Las enfermeras invierten gran parte de su tiempo en cuidar y ayudar a curar a las personas que están enfermas, además el sistema invierte grandes recursos humanos y materiales. Hoy en día no es suficiente con ayudar a las personas a vivir con la enfermedad o ayudarles a sobrevivir habiendo tenido cáncer. Hoy también tenemos que ayudarles a vivir con el riesgo de padecer la enfermedad.

Desde las Unidades de Consejo Genético las enfermeras identifican, evalúan, y realizan el seguimiento de estos individuos y familias de riesgo. Su herramienta fundamental es la educación sanitaria. Mediante la información personalizada es posible capacitar a las personas para mejorar el control sobre su salud, mediante la adquisición de conocimientos y medidas preventivas. Desde otros niveles asistenciales cómo la atención primaria o la atención especializada, el profesional de enfermería debería poder identificar a las familias de alto riesgo y realizar una evaluación inicial. Sin embargo, todavía es infrecuente este tipo de actividad en el rol profesional enfermero. La formación en

genética del cáncer no está incluida en la mayoría de los currículums de enfermería por lo que la formación se adquiere de manera específica en cursos de postgrado o formación continuada en centros oncológicos.

Los servicios sanitarios y sus profesionales deben estar a disposición de las personas de tal manera que les podamos ayudar a mejorar su estado de su salud y su bienestar.

Finalmente hay que destacar la necesidad de llevar a cabo estudios observacionales, prospectivos que puedan evaluar en el tiempo la intervención y el proceso del asesoramiento genético. Un buen ejemplo sería poder determinar qué comportamientos preventivos adoptan las personas de este estudio en los próximos cinco años. Qué efectos tiene en estos comportamientos el asesoramiento genético recibido, qué conductas de salud llevan aquellas personas dependiendo de su riesgo estimado al CM, cómo transmiten la información del riesgo a sus familiares, cómo es vivida la presencia de la mutación genética en el entorno familiar, son algunas de las investigaciones que se proponen. Los cuidados de salud del siglo XXI tienen que pasar por identificar las características genéticas individuales y adecuar los tratamientos preventivos y terapéuticos a cada individuo y nuestras acciones e intervenciones preventivas deberían ir dirigidas en función del riesgo genético que presenten los individuos. Los programas de cribado (*screenning*) así como la educación sanitaria son herramientas indispensables para poder actuar de manera eficaz reduciendo la mortalidad de estas patologías e incrementando su supervivencia. Las investigaciones futuras deben contemplar por un lado la observación del cumplimiento de las medidas preventivas recomendadas sobretodo para aquellos individuos clasificados de alto riesgo y para sus familias. Del mismo modo se debe tener en cuenta las implicaciones emocionales, personales, laborales, sociales y de calidad de vida que tiene sobre estas personas la información dada en las unidades especializadas en genética del cáncer.

6. CONCLUSIONES

CONCLUSIONES

Las conclusiones de este estudio se basan en el análisis de las hipótesis planteadas y los resultados obtenidos. Se concluye:

1. La Escala de Preocupación por el Cáncer (EPC) es equivalente conceptualmente a la versión original inglesa *Cancer Worry Scale (CWS)*.
2. La Escala de Preocupación por el Cáncer tiene unas adecuadas propiedades psicométricas de fiabilidad y validez para ser utilizada en el contexto español como instrumento de medición de la preocupación por el cáncer.
3. Las personas sanas con historia familiar de cáncer de mama que acuden a la Unidad de Consejo Genético presentan niveles moderados de preocupación por el cáncer, niveles medios de conocimientos acerca de la enfermedad y niveles bajos de ansiedad y depresión.
4. Más de la mitad de las personas sanas que acuden a la Unidad de Consejo Genético son clasificadas con riesgo alto a padecer cáncer de mama.
5. La intervención de Consejo Genético individualizado en personas sanas con historia familiar de cáncer de mama disminuye su preocupación por el cáncer y aumenta los conocimientos acerca del cáncer hereditario.
6. La intervención de Consejo Genético individualizado en personas sanas con historia familiar de cáncer de mama favorece la realización del estudio genético.
7. La intervención de Consejo Genético individualizado en personas sanas con historia familiar de cáncer de mama no aumenta su ansiedad, no modifica su calidad de vida y no ajusta su percepción del riesgo a padecer la enfermedad.
8. Existe un buen conocimiento de las medidas de prevención secundaria al cáncer de mama, sin embargo no existe reconocimiento en las medidas de prevención primaria en esta patología.
9. Las personas sanas que reciben un resultado positivo del estudio genético tras recibir Consejo Genético no incrementan sus niveles de preocupación ni ansiedad tras conocer el resultado. Sin embargo, aquellos que reciben un resultado negativo disminuyen posteriormente sus niveles de preocupación y ansiedad.

BIBLIOGRAFIA

BIBLIOGRAFÍA

- Agrawal, A., Ayantunde, A.A., Rampaul, R., & Robertson, J.F. (2007). Male breast cancer: a review of clinical management. *Breast Cancer Res.Treat.*, 103(1), 11-21.
- Aiken, L.S., Fenaughty, A.M., West, S.G., Johnson, J.J., & Lockett, T.L. (1995). Perceived determinants of risk for breast cancer and the relations among objective risk, perceived risk, and screening behavior over time. *Womens Health*, 1(1), 27-50.
- Aiken, L.S., Gerend, M., & Jackson, K.M. (2004). Subjective Risk and Health Protective Behavior: Cancer Screening and Cancer Prevention. En *The SAGE Handbook of Health Psychology*. (2n ed. pp. 727-746). London: SAGE Publications.
- Alonso A, Benavides M, Blanco I, Brunet J, Garcia-Foncillas J, Mayordomo J et al. (2006). *Cancer Hereditario*. (Sociedad Española de Oncología Médica ed.). Madrid: SEOM.
- Andersen, M.R., Smith, R., Meischke, H., Bowen, D., & Urban, N. (2003). Breast cancer worry and mammography use by women with and without a family history in a population-based sample. *Cancer epidemiology, biomarkers & prevention*, 12(4), 314-320.
- Andreu, M., Balil, A., Balmaña, J., Bellosillo, B., Blanco, I., Brunet, J. et al. (2006). *Oncoguia del consell i assessorament genètics en el càncer hereditari. Versió breu per a l'aplicació en la pràctica clínica*. Barcelona: Agència d' Avaluació de la Tecnologia i Recerca Mèdiques. CatSalut. Departament de Salut. Generalitat de Catalunya.
- Armstrong, K., Moye, E., Williams, S., Berlin, J.A., & Reynolds, E.E. (2007). Screening mammography in women 40 to 49 years of age: a systematic review for the American College of Physicians. *Annals of internal medicine*, 146(7), 516-526.
- Audrain, J., Rimer, B., Cella, D., Stefanek, M., Garber, J., Pennanen, M. et al. (1999). The impact of a brief coping skills intervention on adherence to breast self-examination among first-degree relatives of newly diagnosed breast cancer patients. *Psycho-oncology*, 8(3), 220-229.
- Audrain, J., Schwartz, M.D., Lerman, C., Hughes, C., Peshkin, B.N., & Biesecker, B. (1997). Psychological distress in women seeking genetic counseling for breast-ovarian cancer risk: the contributions of personality and appraisal. *Annals of behavioral medicine*, 19(4), 370-377.
- Austin, L.T., Ahmad, F., McNally, M.J., & Stewart, D.E. (2002). Breast and cervical cancer screening in Hispanic women: a literature review using the health belief model. *Womens Health Issues*, 12(3), 122-128.
- Badia, X. & Baró, E. (2001). Cuestionarios de Salud en España y su uso en atención primaria. *Atención Primaria*, 28(5), 349-356.
- Badia, X., Herdman, M., & Schiaffino, A. (1999). Determining correspondence between scores on the EQ-5D "thermometer" and a 5-point categorical rating scale. *Medical care*, 37(7), 671-677.
- Badia, X., Salamero, M., & Alonso, J. (2002). *La medida de la salud. Guía de escalas de medición en español*. (3 ed.). Barcelona: Edimac.
- Badia, X., Schiaffino, A., Alonso, J., & Herdman, M. (1998). Using the EuroQol 5-D in the Catalan general population: feasibility and construct validity. *Quality of life research*, 7(4), 311-322.

Badia, X., Schiaffino, A., & Segura, A. La mesura de la qualitat de vida associada a la salut de la població catalana. Institut de Salut Pública de Catalunya. 1996. Barcelona.

Bárez, M. Relación entre percepción de control y adaptación a la enfermedad en pacientes con cáncer de mama. Tesis doctoral no publicada. 2002. Barcelona. España, Universitat Autònoma de Barcelona.

Becker, M.H., Haefner, D.P., Kasl, S.V., Kirscht, J.P., Maiman, L.A., & Rosenstock, I. (1977). Selected Psychosocial Models and Correlates of Individual Health-Related Behaviors. *Medical care*, 15(5), 27-46.

Bish, A., Sutton, S., Jacobs, C., Levene, S., & Ramirez, A. (2002). Changes in psychological distress after cancer genetic counselling: a comparison of affected and unaffected women. *British journal of cancer*, 86(1), 43-50.

Boletín Oficial del Estado (2002). Ley 41/2002, de 14 de noviembre, de Autonomía del Paciente. *Boletín Oficial del Estado*.

Borras, J.M., Borras J, Bosch FX, Fernández E, Galceran J, Gispert R et al. (2001). *Cancer Catalunya 2001* Barcelona: Generalitat de Catalunya.

Borras, J.M., Espinas, J.A., & Castells, X. (2003). The evidence on breast cancer screening: the story continues. *Gaceta Sanitaria*, 17(3), 249-255.

Borrell, C. & Pasarin, M.I. (1999). The study of social inequalities in health in Spain: where are we?. *J Epidemiol.Community Health*, 53(7), 388-389.

Bowen, D., McTiernan, A., Burke, W., Powers, D., Pruski, J., Durfy, S. et al. (1999). Participation in breast cancer risk counseling among women with a family history. *Cancer epidemiology, biomarkers & prevention*, 8(7), 581-585.

Bowen, D.J., Burke, W., McTiernan, A., Yasui, Y., & Andersen, M.R. (2004). Breast cancer risk counseling improves women's functioning. *Patient education and counseling*, 53(1), 79-86.

Brain, K., Norman, P., Gray, J., & Mansel, R. (1999). Anxiety and adherence to breast self-examination in women with a family history of breast cancer. *Psychosom.Med.*, 61(2), 181-187.

Brain, K., Norman, P., Gray, J., Rogers, C., Mansel, R., & Harper, P. (2002). A randomized trial of specialist genetic assessment: psychological impact on women at different levels of familial breast cancer risk. *British journal of cancer*, 86(2), 233-238.

Braithwaite, D., Emery, J., Walter, F., Prevost, A.T., & Sutton, S. (2004). Psychological impact of genetic counseling for familial cancer: a systematic review and meta-analysis. *Journal of the National Cancer Institute*, 96(2), 122-133.

Brooks, R., Rabin, R., & de Charro, F. (2005). The Measurement and Valuation of Health Status Using EQ-5D: A European Perspective. Evidence from the EuroQol BIOMED Research Program. *Quality of life research*, 14(2), 571-578.

Brunet J (2005). Aspectos éticos y legales del asesoramiento genético en cáncer. *Psiconcología*, 2(2), 243-260.

Buchanan, D.R., O'Mara, A.M., Kelaghan, J.W., Sgambati, M., McCaskill-Stevens, W., & Minasian, L. (2007). Challenges and recommendations for advancing the state-of-the-science of quality of life assessment in symptom management trials. *Cancer*, 110(7), 1621-1628.

- Bunn, J.Y., Bosompra, K., Ashikaga, T., Flynn, B.S., & Worden, J.K. (2002). Factors influencing intention to obtain a genetic test for colon cancer risk: a population-based study. *Preventive medicine*, 34(6), 567-577.
- Burke, W., Culver, J.O., Bowen, D., Lowry, D., Durfy, S., McTiernan, A. et al. (2000). Genetic counseling for women with an intermediate family history of breast cancer. *American journal of medical genetics*, 90(5), 361-368.
- Cabrera, E. (2004). Estudio de la percepción de riesgo, nivel de ansiedad e información de las personas que acuden por primera vez a una Unidad de Consejo Genético por sospecha de predisposición hereditaria al cáncer de mama y colon. *Tesina. Programa de Doctorado para profesionales de Atención Primaria*.
- Cabrera, E., Yague, C., Schaiffino, A., Llord, G., & Blanco, I. (2006). Información, percepción de riesgo y ansiedad antes de recibir consejo genético en la predisposición hereditaria al cáncer. *Enfermería Clínica*, 16(3), 112-118.
- Cabrera, G., Tascón, J., & Lucumí, D. (2001). Creencias en salud; historia, constructos y aportes del modelo. *Revista Facultad Nacional de Salud Pública*, 19(1), 91-101.
- Caldés T (2005). Cancer Hereditario : Fundamentos genéticos. *Psicooncología*, 2(2-3), 183-196.
- Cameron, L., Leventhal, E.A., & Leventhal, H. (1995). Seeking medical care in response to symptoms and life stress. *Psychosomatic medicine*, 57(1), 37-47.
- Carlsson, A.H., Bjorvatn, C., Engebretsen, L.F., Berglund, G., & Natvig, G.K. (2004). Psychosocial factors associated with quality of life among individuals attending genetic counseling for hereditary cancer. *Journal of Genetic Counseling*, 13(5), 425-445.
- Casas, J., Repullo, J., & Pereira, J. (2001). Medidas de calidad de vida relacionada con la salud. Conceptos básicos, construcción y adaptación cultural. *Medicina clínica*, 116(20), 789-796.
- Champion, V. (1994). Relationship of age to mammography compliance. *Cancer*, 74(1 Suppl), 329-335.
- Champion, V.L. (1987). The relationship of breast self-examination to health belief model variables. *Research in nursing & health*, 10(6), 375-382.
- Champion, V.L. (1988). Attitudinal variables related to intention, frequency and proficiency of breast self-examination in women 35 and over. *Research in nursing & health*, 11(5), 283-291.
- Champion, V.L. (1993). Instrument refinement for breast cancer screening behaviors. *Nursing research*, 42(3), 139-143.
- Champion, V.L. (1999). Revised susceptibility, benefits, and barriers scale for mammography screening. *Research in nursing & health*, 22(4), 341-348.
- Claus, E.B., Risch, N., & Thompson, W.D. (1991). Genetic analysis of breast cancer in the cancer and steroid hormone study. *American journal of human genetics*, 48(2), 232-242.
- Cohen, M. (2006). Breast cancer early detection, health beliefs, and cancer worries in randomly selected women with and without a family history of breast cancer. *Psycho-oncology*, 15(10), 873-883.

Bibliografía

- Cohen, M. & Azaiza, F. (2005). Early breast cancer detection practices, health beliefs, and cancer worries in Jewish and Arab women. *Preventive medicine*, 41(5-6), 852-858.
- Coleman, M.P., Gatta, G., Verdecchia, A., Esteve, J., Sant, M., Storm, H. et al. (2003). EUROCORE-3 summary: cancer survival in Europe at the end of the 20th century. *Ann.Oncol*, 14 Suppl 5, 128-149.
- Collaborative Group on Hormonal Factors in Breast Cancer (2001). Familial breast cancer: collaborative reanalysis of individual data from 52 epidemiological studies including 58,209 women with breast cancer and 101,986 women without the disease. *Lancet*, 358(9291), 1389-1399.
- Cronbach, J.L. & Warrington, W.G. (1951). Time-limit tests: estimating their reliability and degree of speeding. *Psychometrika*, 16(2), 167-188.
- Croyle, R.T., Smith, K.R., Botkin, J.R., Baty, B., & Nash, J. (1997). Psychological responses to BRCA1 mutation testing: preliminary findings. *Health psychology*, 16(1), 63-72.
- Cruzado, J.A. (2003). La formación en psicooncología. *Psicooncología*, 0(1), 9-19.
- Cruzado, J.A., Pérez- Segura, P., Olivera, H., Sanz, R., Hernández, V., Suarez, A. et al. (2005). Necesidad de tratamiento psicológico en personas con riesgo de cáncer hereditario que inician consejo genético. Estudio de variables predictoras. *Psicooncología*, 2(2-3), 303-316.
- Cull, A., Anderson, E.D., Campbell, S., Mackay, J., Smyth, E., & Steel, M. (1999). The impact of genetic counselling about breast cancer risk on women's risk perceptions and levels of distress. *British journal of cancer*, 79(3-4), 501-508.
- Departament de Salut (2007). La salut i la utilització de serveis sanitaris de la població catalana 2006.(ESCA 2006). *Esquesta de Salut de Catalunya*.
- Die Trill, M. (2003). Influencia de la cultura en la experiencia del cáncer. *Psicooncología*, 0(1), 39-49.
- Diefenbach, M.A., Miller, S.M., & Daly, M.B. (1999). Specific worry about breast cancer predicts mammography use in women at risk for breast and ovarian cancer. *Health psychology*, 18(5), 532-536.
- Eeles, R.A., Easton, D.F., Ponder, B.A.J., & Eng, C. (2007). *Genetic Predisposition to Cancer*. (2nd ed.). New York: Arnold. Oxford University Press Inc.
- Erblich, J., Bovbjerg, D.H., Norman, C., Valdimarsdottir, H.B., & Montgomery, G.H. (2000a). It won't happen to me: lower perception of heart disease risk among women with family histories of breast cancer. *Preventive medicine*, 31(6), 714-721.
- Erblich, J., Bovbjerg, D.H., & Valdimarsdottir, H.B. (2000b). Psychological distress, health beliefs, and frequency of breast self-examination. *Journal of behavioral medicine*, 23(3), 277-292.
- Erblich, J., Brown, K., Kim, Y., Valdimarsdottir, H.B., Livingston, B.E., & Bovbjerg, D.H. (2005). Development and validation of a Breast Cancer Genetic Counseling Knowledge Questionnaire. *Patient education and counseling*, 56(2), 182-191.
- Erblich, J., Montgomery, G.H., Valdimarsdottir, H.B., Cloitre, M., & Bovbjerg, D.H. (2003). Biased cognitive processing of cancer-related information among women with family histories of breast cancer: evidence from a cancer stroop task. *Health psychology*, 22(3), 235-244.

- Escobar, M.A. (2004). Adaptación transcultural de instrumentos de medida relacionados con la salud. *Enfermería Clínica*, 14, 102-106.
- Esteva, M., Ripoll, J., Sanchez-Contador, C., Collado, F., Tebe, C., Castano, E. et al. (2007). Adaptation and validation of a questionnaire on susceptibility, benefits and barriers in breast cancer screening with mammography. *Gaceta Sanitaria*, 21(4), 282-289.
- Evans, D.G., Blair, V., Greenhalgh, R., Hopwood, P., & Howell, A. (1994). The impact of genetic counselling on risk perception in women with a family history of breast cancer. *British journal of cancer*, 70(5), 934-938.
- Evans, D.G., Burnell, L.D., Hopwood, P., & Howell, A. (1993). Perception of risk in women with a family history of breast cancer. *British journal of cancer*, 67(3), 612-614.
- Facione, N.C. (2002). Perceived risk of breast cancer: influence of heuristic thinking. *Cancer Pract.*, 10(5), 256-262.
- Farkas, A. (2005). *Genetic testing for Cancer. Psychological Approaches for Helping Patients and Families*. (First ed.). Washington DC: American Psychological Association.
- Fentiman, I.S., Fourquet, A., & Hortobagyi, G.N. (2006). Male breast cancer. *Lancet*, 367(9510), 595-604.
- Ferlay, J., Autier, P., Boniol, M., Heanue, M., Colombet, M., & Boyle, P. (2007a). Estimates of the cancer incidence and mortality in Europe in 2006. *Ann.Oncol*, 18(3), 581-592.
- Fernández de Larrinoa, P. (2001). Bases para el estudio de los instrumentos de evaluación subjetiva en salud mental: la demencia. En *Medición clínica de la demencia. Una guía de recursos*. (pp. 39-54). Bilbao: Instituto de Investigaciones Psiquiátricas.
- Finney, L.J. & Iannotti, R.J. (2001). The impact of family history of breast cancer on women's health beliefs, salience of breast cancer family history, and degree of involvement in breast cancer issues. *Women Health*, 33(3-4), 15-28.
- Foster, C., Evans, D.G., Eeles, R., Eccles, D., Ashley, S., Brooks, L. et al. (2004). Non-uptake of predictive genetic testing for BRCA1/2 among relatives of known carriers: attributes, cancer worry, and barriers to testing in a multicenter clinical cohort. *Genetic testing*, 8(1), 23-29.
- Foster, C., Evans, D.G., Eeles, R., Eccles, D., Ashley, S., Brooks, L. et al. (2002). Predictive testing for BRCA1/2: attributes, risk perception and management in a multi-centre clinical cohort. *British journal of cancer*, 86(8), 1209-1216.
- Foster, C., Watson, M., Eeles, R., Eccles, D., Ashley, S., Davidson, R. et al. (2007). Predictive genetic testing for BRCA1/2 in a UK clinical cohort: three-year follow-up. *British journal of cancer*, 96(5), 718-724.
- Gail, M.H. & Benichou, J. (1992). Assessing the risk of breast cancer in individuals. En *Cancer prevention*. (pp. 12-15). Philadelphia: Lippincott.
- Galdón, J., Dura, E., Andreu, Y., Carretero, S., & Tuells, J. (2004). Creencias y actitudes relacionadas con la participación en un programa de cribado mamográfico en mujeres con historia familiar de cáncer de mama. *Análisis y Modificación de la Conducta*, 30(131), 315-348.

- Garcia, M., Fernandez, E., Borrás, J.M., Nieto, F.J., Schiaffino, A., Peris, M. et al. (2005). Cancer risk perceptions in an urban Mediterranean population. *International journal of cancer*, 117(1), 132-136.
- Geirdal, A.O., Maehle, L., Heimdal, K., Stormorken, A., Moller, P., & Dahl, A.A. (2006). Quality of life and its relation to cancer-related stress in women of families with hereditary cancer without demonstrated mutation. *Quality of life research*, 15(3), 461-470.
- Geirdal, A.O., Reichelt, J.G., Dahl, A.A., Heimdal, K., Maehle, L., Stormorken, A. et al. (2005). Psychological distress in women at risk of hereditary breast/ovarian or HNPCC cancers in the absence of demonstrated mutations. *Familial cancer*, 4(2), 121-126.
- Generalitat de Catalunya (2003). *Pla de Salut de Catalunya 2002-2005* Barcelona: Departament de Sanitat i Seguretat Social.
- Generalitat de Catalunya (2006a). *Consens de les Activitats Preventives a l'edat adulta dins la atenció primària; llibre blanc*. (2na ed.). Barcelona: Generalitat de Catalunya.
- Generalitat de Catalunya (2006b). *Plà Director d' Oncologia* Barcelona: Generalitat de Catalunya.
- Generalitat de Catalunya. Departament de Salut. La salut i la utilització de serveis sanitaris de la població catalana 2006.(ESCA 2006). Direcció General de Planificació i Avaluació. 2007. Barcelona, Generalitat de Catalunya.
- Gil, F. (2005). Repercusiones psicológicas del Consejo Genético. *Boletín de Psicología*, (85), 31-40.
- Gil, F., Grassi, L., Travado, L., Tomamichel, M., & Gonzalez, J.R. (2005). Use of distress and depression thermometers to measure psychosocial morbidity among southern European cancer patients. *Supportive care in cancer*, 13(8), 600-606.
- Gil, F., Mendez, I., Sirgo, A., Llorca, G., Blanco, I., & Cortes-Funes, H. (2003). Perception of breast cancer risk and surveillance behaviours of women with family history of breast cancer: a brief report on a Spanish cohort. *Psycho-oncology*, 12(8), 821-827.
- González, J.R., Moreno, V., Fernández, E., Izquierdo, A., Borrás, J., & Gispert, R. (2005a). Posibilidad de desarrollar y morir por cáncer en Cataluña en el periodo 1998-2001. *Medicina clínica*, 124(11), 411-414.
- González, M., Blanco, I., & Bayes, R. (2005b). Dificultad en la comunicación del riesgo de padecer cáncer hereditario. *Psicooncología*, 2(2-3), 285-292.
- Gotzsche, P.C. & Olsen, O. (2000). Is screening for breast cancer with mammography justifiable? *Lancet*, 355(9198), 129-134.
- Gramling, R., Anthony, D., Frierson, G., & Bowen, D. (2007). The cancer worry chart: a single-item screening measure of worry about developing breast cancer. *Psycho-oncology*, 16(6), 593-597.
- Graña, B., Vega, A., & Cuva, J. (2005). Cáncer de mama y ovario hereditario: Consejo genético seguimiento y reducción del riesgo. *Psicooncología*, 2(2-3), 229-242.
- Grassi, L., Travado, L., Gil, F., Campos, R., Lluch, P., & Baile, W. (2005). A communication intervention for training southern European oncologists to recognize psychosocial morbidity in cancer. I--development of the model and preliminary results on physicians' satisfaction. *Journal of cancer education*, 20(2), 79-84.

- Grassi, L., Travado, L., Moncayo, F.L., Sabato, S., & Rossi, E. (2004). Psychosocial morbidity and its correlates in cancer patients of the Mediterranean area: findings from the Southern European Psycho-Oncology Study. *Journal of affective disorders*, 83(2-3), 243-248.
- Hallowell, N. & Murton, F. (1998). The value of written summaries of genetic consultations. *Patient education and counseling*, 35(1), 27-34.
- Hallowell, N., Murton, F., Statham, H., Green, J.M., & Richards, M.P. (1997). Women's need for information before attending genetic counselling for familial breast or ovarian cancer: a questionnaire, interview, and observational study. *BMJ*, 314(7076), 281-283.
- Hallowell, N., Reen, J., & Richards, M. (1997). "Talking About Chance": The Presentation of Risk Information During Genetic Counseling for Breast and Ovarian Cancer. *Journal of Genetic Counseling*, 6(3), 269-285.
- Hallowell, N., Statham, H., & Murton, F. (1998). Women's understanding of their risk of developing breast/ovarian cancer before and after genetic counseling. *Journal of Genetic Counseling*, 7(4), 345-362.
- Hay, J.L., Buckley, T.R., & Ostroff, J.S. (2005). The role of cancer worry in cancer screening: a theoretical and empirical review of the literature. *Psycho-oncology*, 14(7), 517-534.
- Herdman, M., Badia, X., & Berra, S. (2001). El EuroQol-5D: una alternativa sencilla para la medición de la calidad de vida relacionada con la salud en atención primaria. *Atención Primaria*, 28(6), 425-429.
- Holland, J.C. (1998). *Psycho-oncology* New York: Oxford University Press.
- Holland, J.C., Geary, N., Marchini, A., & Tross, S. (1987). An international survey of physician attitudes and practice in regard to revealing the diagnosis of cancer. *Cancer investigation*, 5(2), 151-154.
- Hopwood, P. (2005). Psychological care of women with a family history of breast cancer. *Psicooncología*, 2(2-3), 293-302.
- Hopwood, P., Keeling, F., Long, A., Pool, C., Evans, G., & Howell, A. (1998). Psychological support needs for women at high genetic risk of breast cancer: some preliminary indicators. *Psycho-oncology*, 7(5), 402-412.
- Hopwood, P., Shenton, A., alloo, F., vans, D.G., & owell, A. (2001). Risk perception and cancer worry: an exploratory study of the impact of genetic risk counselling in women with a family history of breast cancer. *Journal of medical genetics*, 38(2), 139.
- Hopwood, P., Wonderling, D., Watson, M., Cull, A., Douglas, F., Cole, T. et al. (2004). A randomised comparison of UK genetic risk counselling services for familial cancer: psychosocial outcomes. *British journal of cancer*, 91(5), 884-892.
- Humphrey, L.L., Helfand, M., Chan, B.K., & Woolf, S.H. (2002). Breast cancer screening: a summary of the evidence for the U.S. Preventive Services Task Force. *Annals of internal medicine*, 137(5 Part 1), 347-360.
- Jorde, L.B., Carey, J.C., Bamshad, M.J., & White, R.L. (2006). *Genética Médica*. Madrid: Mosby.

- Kash, K.M., Holland, J.C., Halper, M.S., & Miller, D.G. (1992). Psychological distress and surveillance behaviors of women with a family history of breast cancer. *Journal of the National Cancer Institute*, 84(1), 24-30.
- Kash, K.M., Holland, J.C., Osborne, M.P., & Miller, D.G. (1995). Psychological counseling strategies for women at risk of breast cancer. *Journal of the National Cancer Institute. Monographs*, (17), 73-79.
- Katapodi, M.C., Lee, K.A., Facione, N.C., & Dodd, M.J. (2004). Predictors of perceived breast cancer risk and the relation between perceived risk and breast cancer screening: a meta-analytic review. *Preventive medicine*, 38(4), 388-402.
- Kessler, S. (2000). *Psyche and helix: Psychological aspects of genetic counseling*. New York.
- Kim, Y., Valdimarsdottir, H.B., & Bovbjerg, D.H. (2003). Family histories of breast cancer, coping styles, and psychological adjustment. *Journal of behavioral medicine*, 26(3), 225-243.
- Lastra, E., Nieto, B., Garcia, M., Bayona, C., Fonseca, E., Lopez, A. et al. (2005). Fundamentos clínicos del consejo genético en cáncer hereditario. *Psicooncología*, 2(2-3), 197-212.
- Lerman, C. & Croyle, R. (1994). Psychological issues in genetic testing for breast cancer susceptibility. *Archives of internal medicine*, 154(6), 609-616.
- Lerman, C. & Croyle, R.T. (1996). Emotional and behavioral responses to genetic testing for susceptibility to cancer. *Oncology (Huntingt)*, 10(2), 191-200.
- Lerman, C., Daly, M., Masny, A., & Balshem, A. (1994a). Attitudes about genetic testing for breast-ovarian cancer susceptibility. *Journal of clinical oncology*, 12(4), 843-850.
- Lerman, C., Daly, M., Sands, C., Balshem, A., Lustbader, E., Heggan, T. et al. (1993). Mammography adherence and psychological distress among women at risk for breast cancer. *Journal of the National Cancer Institute*, 85(13), 1074-1080.
- Lerman, C., Kash, K., & Stefanek, M. (1994b). Younger women at increased risk for breast cancer: perceived risk, psychological well-being, and surveillance behavior. *Journal of the National Cancer Institute. Monographs*, (16), 171-176.
- Lerman, C., Lustbader, E., Rimer, B., Daly, M., Miller, S., Sands, C. et al. (1995). Effects of individualized breast cancer risk counseling: a randomized trial. *Journal of the National Cancer Institute*, 87(4), 286-292.
- Lerman, C. & Schwartz, M. (1993). Adherence and psychological adjustment among women at high risk for breast cancer. *Breast cancer research and treatment*, 28(2), 145-155.
- Lerman, C., Schwartz, M.D., Lin, T.H., Hughes, C., Narod, S., & Lynch, H.T. (1997). The influence of psychological distress on use of genetic testing for cancer risk. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 65(3), 414-420.
- Lerman, C., Schwartz, M.D., Miller, S.M., Daly, M., Sands, C., & Rimer, B.K. (1996). A randomized trial of breast cancer risk counseling: interacting effects of counseling, educational level, and coping style. *Health psychology*, 15(2), 75-83.
- Lerman, C. & Shields, A.E. (2004). Genetic testing for cancer susceptibility: the promise and the pitfalls. *Nature reviews. Cancer*, 4(3), 235-241.

- Lerman, C., Trock, B., Rimer, B.K., Boyce, A., Jepson, C., & Engstrom, P.F. (1991a). Psychological and behavioral implications of abnormal mammograms. *Annals of internal medicine*, 114(8), 657-661.
- Lerman, C., Trock, B., Rimer, B.K., Jepson, C., Brody, D., & Boyce, A. (1991b). Psychological side effects of breast cancer screening. *Health psychology*, 10(4), 259-267.
- Liden, A., Berglund, G., Hansson, M.G., Rosenquist, R., Sjoden, P.O., & Nordin, K. (2003). Genetic counselling for cancer and risk perception. *Acta oncologica*, 42(7), 726-734.
- Lim, J., Macluran, M., Price, M., Bennett, B., & Butow, P. (2004). Short- and long-term impact of receiving genetic mutation results in women at increased risk for hereditary breast cancer. *Journal of Genetic Counseling*, 13(2), 115-133.
- Lipkus, I.M., Kuchibhatla, M., McBride, C.M., Bosworth, H.B., Pollak, K.I., Siegler, I.C. et al. (2000). Relationships among breast cancer perceived absolute risk, comparative risk, and worries. *Cancer epidemiology, biomarkers & prevention*, 9(9), 973-975.
- Lloyd, S., Watson, M., Waites, B., Meyer, L., Eeles, R., Ebbs, S. et al. (1996). Familial breast cancer: a controlled study of risk perception, psychological morbidity and health beliefs in women attending for genetic counselling. *British journal of cancer*, 74(3), 482-487.
- Lobb, E.A., Butow, P.N., Moore, A., Barratt, A., Tucker, K., Gaff, C. et al. (2006). Development of a Communication Aid to Facilitate Risk Communication in Consultations with Unaffected Women from High Risk Breast Cancer Families: A Pilot Study. *Journal of Genetic Counseling*.
- Lodder, L., Frets, P.G., Trijsburg, R.W., Meijers-Heijboer, E.J., Klijn, J.G., Duivenvoorden, H.J. et al. (2001). Psychological impact of receiving a *BRCA1/BRCA2* test result. *American journal of medical genetics*, 98(1), 15-24.
- Loescher, L.J. (2003). Cancer worry in women with hereditary risk factors for breast cancer. *Oncology nursing forum*, 30(5), 767-772.
- Lopez-Roig, S., Terol, M.C., Pastor, M.A., Neipp, M.C., Massutí, B., & Rodriguez-Marín, J. (2000). Ansiedad y Depresión. Validación de la escala HAD en pacientes oncológicos. *Revista de Psicología de la Salud*, 12(2), 127-155.
- Loscumbo, L., Carbine, N., & Wallace, J. (2006). Mastectomia profiláctica para la prevención del cáncer de mama. *Biblioteca Cochrane. Base de datos de revisiones sistemáticas.(Online)*,(3).
- MacDonald, D.J., Sarna, L., Uman, G.C., Grant, M., & Weitzel, J.N. (2005). Health beliefs of women with and without breast cancer seeking genetic cancer risk assessment. *Cancer nursing*, 28(5), 372-379.
- Marteau, T.M. & Lerman, C. (2001). Genetic risk and behavioural change. *BMJ*, 322, 1056-1059.
- McCaul, K.D., Branstetter, A.D., O'Donnell, S.M., Jacobson, K., & Quinlan, K.B. (1998). A descriptive study of breast cancer worry. *Journal of behavioral medicine*, 21(6), 565-579.
- McCaul, K.D., Schroeder, D.M., & Reid, P.A. (1996). Breast cancer worry and screening: some prospective data. *Health psychology*, 15(6), 430-433.
- McDonald, P.A., Thorne, D.D., Pearson, J.C., & Adams-Campbell, L.L. (1999). Perceptions and knowledge of breast cancer among African-American women residing in public housing. *Ethn.Dis*, 9(1), 81-93.

Meiser, B. (2005). Psychological impact of genetic testing for cancer susceptibility: an update of the literature. *Psycho-oncology*, 14(12), 1060-1074.

Meiser, B., Butow, P., Friedlander, M., Barratt, A., Schnieden, V., Watson, M. et al. (2002). Psychological impact of genetic testing in women from high-risk breast cancer families. *European journal of cancer*, 38(15), 2025-2031.

Meiser, B., Butow, P.N., Barratt, A.L., Schnieden, V., Gattas, M., Kirk, J. et al. (2001). Long-term outcomes of genetic counseling in women at increased risk of developing hereditary breast cancer. *Patient education and counseling*, 44(3), 215-225.

Meiser, B. & Halliday, J.L. (2002). What is the impact of genetic counselling in women at increased risk of developing hereditary breast cancer? A meta-analytic review. *Social science & medicine*, 54(10), 1463-1470.

Metcalfe, A., Werrett, J., Burgess, L., & Clifford, C. (2007). Psychosocial impact of the lack of information given at referral about familial risk for cancer. *Psycho-oncology*, 16(5), 458-465.

Metcalfe, K.A. & Narod, S.A. (2002). Breast cancer risk perception among women who have undergone prophylactic bilateral mastectomy. *Journal of the National Cancer Institute*, 94(20), 1564-1569.

Miller, S.M., Shoda, Y., & Hurley, K. (1996). Applying cognitive-social theory to health-protective behavior: breast self-examination in cancer screening. *Psychological bulletin*, 119(1), 70-94.

Ministerio de Sanidad y Consumo. Estrategia del cáncer del Sistema Nacional de Salud. *Ministerio de Sanidad y Consumo*. 1-230. 2006.

Ministerio de Sanidad y Consumo (2007). Encuesta Nacional de Salud de España 2006. *Instituto Nacional de Estadística*.

Nordin, K., Liden, A., Hansson, M., Rosenquist, R., & Berglund, G. (2002). Coping style, psychological distress, risk perception, and satisfaction in subjects attending genetic counselling for hereditary cancer. *J.Med.Genet.*, 39(9), 689-694.

Norman, P. & Brain, K. (2005). An application of an extended health belief model to the prediction of breast self-examination among women with a family history of breast cancer. *British journal of health psychology*, 10(1), 1-16.

O' Connor, E. (2001). Women at high risk for cancer not as worried as believed. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 68(5), 23-70.

Observatorio de salud y mujer. Estudio nacional sobre salud y mujer. Observatorio salud y mujer. 1-7-0202.

Observatorio de salud y mujer (2002). Estudio nacional sobre salud y mujer. *Observatorio salud y mujer*.

Olsen, O. & Gotzsche, P.C. (2001). Screening for breast cancer with mammography. *Cochrane database of systematic reviews (Online)*,(4), CD001877.

Payne, A.R. (1996). *Técnicas de Relajación*. (2da ed.). Barcelona: Paidotribo.

Pender, N.J., Murdangh, C.L., & Parsons, M.A. (2001). *Health Promotion in Nursing Practice* Prentice-Hall.

- Pérez-Segura, P. (2005). Modelos y organización de una unidad de consejo genético. *Psicooncología*, 2(2-3), 261-268.
- Prieto, L. & Sacristan, J.A. (2004). What is the value of social values? The uselessness of assessing health-related quality of life through preference measures. *BMC medical research methodology*, 4, 10.
- Read, C.Y., Perry, D.J., & Duffy, M.E. (2005). Design and psychometric evaluation of the Psychological Adaptation to Genetic Information Scale. *Journal of nursing scholarship*, 37(3), 203-208.
- Real Academia Española (1984). *Diccionario de la lengua española*. (20 ed.). Madrid.España.
- Reichelt, J.G., Heimdal, K., Moller, P., & Dahl, A.A. (2004). BRCA1 testing with definitive results: a prospective study of psychological distress in a large clinic-based sample. *Fam Cancer*, 3(1), 21-28.
- Rijnsburger, A.J., Essink-Bot, M.L., van Dooren, S., Borsboom, G.J., Seynaeve, C., Bartels, C.C. et al. (2004). Impact of screening for breast cancer in high-risk women on health-related quality of life. *British journal of cancer*, 91(1), 69-76.
- Rosensstock I (1990). The Health Belief Model : Explaining Health Behavior Through Expectancies. *Health Behavior and Health Education*, 39-69.
- Rosenstock, I. (1974). Historical Origins of the Health Belief Model. En *The Health Belief Model and Personal Health Behavior*. (pp. 56-67). New York: Thorofare.Charles B.Slack, Inc.
- Rutledge, D.N. & Davis, G.T. (1988). Breast self-examination compliance and the health belief model. *Oncology nursing forum*, 15(2), 175-179.
- Salleras, L. (1985). Educación Sanitaria: principios, métodos y aplicaciones (3 ed.). Diaz de Santos S.A. Madrid.
- Sanz, R., Cruzado, J.A., & Pérez- Segura, P. (2005). Aplicación del cuestionario multidimensional del impacto de la evaluación de riesgo de cáncer (MICRA) en una muestra española. *Psicooncología*, 2(2-3), 347-360.
- Schwartz, M.D., Peshkin, B.N., Hughes, C., Main, D., Isaacs, C., & Lerman, C. (2002). Impact of BRCA1/BRCA2 mutation testing on psychologic distress in a clinic-based sample. *Journal of clinical oncology*, 20(2), 514-520.
- Schwartz, M.D., Taylor, K.L., & Willard, K.S. (2003). Prospective association between distress and mammography utilization among women with a family history of breast cancer. *Journal of behavioral medicine*, 26(2), 105-117.
- Schwartz, M.D., Tercyak, K.P., Peshkin, B.N., & Valdimarsdottir, H. (2005). Can a computer-based system be used to educate women on genetic testing for breast cancer susceptibility? *Nature clinical practice.Oncology*, 2(1), 24-25.
- Secoli, S., Pezo, M.C., Rolim, M.A., & Machado, A.L. (2005). El cuidado de la persona con cáncer. *Index de Enfermería*,(51), 34-39.
- SEOM.(2007). Estudio sociológico sobre la percepción del cáncer en España. *Sociedad Española de Oncología Médica*.

- Smith, A.W., Dougall, A.L., Posluszny, D.M., Somers, T.J., Rubinstein, W.S., & Baum, A. (2007). Psychological distress and quality of life associated with genetic testing for breast cancer risk. *Psycho-oncology*.
- Snaith, R.P. & Zigmond, A.S. (1986). The hospital anxiety and depression scale. *British medical journal (Clinical research ed.)*, 65(16), 292-344.
- Spector, D. (2007). Lifestyle behaviors in women with a BRCA1 or BRCA2 genetic mutation: an exploratory study guided by concepts derived from the Health Belief Model. *Cancer nursing*, 30(1), 1-10.
- Tejero, A., Guimerá, E., Farré, J.M., & Peri, J.M. (2005). Uso clínico del HAD (Hospital Anxiety and Depression Scale) en población psiquiátrica: Un estudio de sensibilidad, fiabilidad y validez. *Revista del Departamento de Psiquiatría de la Facultad de Medicina de Barcelona*, 12, 233-238.
- Tercyak, K.P., Demarco, T.A., Mars, B.D., & Peshkin, B.N. (2004). Women's satisfaction with genetic counseling for hereditary breast-ovarian cancer: psychological aspects. *American journal of medical genetics.Part A*, 131(1), 36-41.
- Tercyak, K.P., Lerman, C., Peshkin, B.N., Hughes, C., Main, D., Isaacs, C. et al. (2001). Effects of coping style and BRCA1 and BRCA2 test results on anxiety among women participating in genetic counseling and testing for breast and ovarian cancer risk. *Health psychology*, 20(3), 217-222.
- Tercyak, K.P., Peshkin, B.N., Brogan, B.M., DeMarco, T., Pennanen, M.F., Willey, S.C. et al. (2007). Quality of life after contralateral prophylactic mastectomy in newly diagnosed high-risk breast cancer patients who underwent BRCA1/2 gene testing. *Journal of clinical oncology*, 25(3), 285-291.
- Trask, P.C., Paterson, A.G., Wang, C., Hayasaka, S., Milliron, K.J., Blumberg, L.R. et al. (2001). Cancer-specific worry interference in women attending a breast and ovarian cancer risk evaluation program: impact on emotional distress and health functioning. *Psycho-oncology*, 10(5), 349-360.
- Tross, S. & Holland JC (1989). Psychological sequeale in cancer sur vivors. En *Handbook of Psychooncology*. (pp. 25-43). New York: Oxford University Press.
- Van Dijk, S., Otten, W., van Asperen, C.J., Timmermans, D.R., Tibben, A., Zoetewij, M.W. et al. (2004). Feeling at risk: how women interpret their familial breast cancer risk. *American journal of medical genetics.Part A*, 131(1), 42-49.
- Van, O., I, Meijers-Heijboer, H., Lodder, L.N., Duivenvoorden, H.J., van Gool, A.R., Seynaeve, C. et al. (2003). Long-term psychological impact of carrying a BRCA1/2 mutation and prophylactic surgery: a 5-year follow-up study. *Journal of clinical oncology*, 21(20), 3867-3874.
- Vega, A., Campos, B., Bressac-De-Paillerets, B., Bond, P.M., Janin, N., Douglas, F.S. et al. (2001). The R71G BRCA1 is a founder Spanish mutation and leads to aberrant splicing of the transcript. *Human mutation*, 17(6), 520-521.
- Wainberg, S. & Husted, J. (2004). Utilization of screening and preventive surgery among unaffected carriers of a BRCA1 or BRCA2 gene mutation. *Cancer epidemiology, biomarkers & prevention*, 13(12), 1989-1995.
- Walter, F.M., Kinmonth, A.L., Hyland, F., Murrell, P., Marteau, T.M., & Todd, C. (2001). Experiences and expectations of the new genetics in relation to familial risk of breast cancer: a comparison of the views of GPs and practice nurses. *Family practice*, 18(5), 491-494.

-
- Watson, E., Austoker, J., & Lucassen, A. (2001). A study of GP referrals to a family cancer clinic for breast/ovarian cancer. *Family practice*, 18(2), 131-134.
- Watson, M., Duvivier, V., Wade, W.M., Ashley, S., Davidson, J., Papaikonomou, M. et al. (1998). Family history of breast cancer: what do women understand and recall about their genetic risk? *Journal of medical genetics*, 35(9), 731-738.
- Watson, M., Foster, C., Eeles, R., Eccles, D., Ashley, S., Davidson, R. et al. (2004). Psychosocial impact of breast/ovarian (BRCA1/2) cancer-predictive genetic testing in a UK multi-centre clinical cohort. *British journal of cancer*, 91(10), 1787-1794.
- Watson, M., Homewood, J., Haviland, J., & Bliss, J.M. (2005). Influence of psychological response on breast cancer survival: 10-year follow-up of a population-based cohort. *European journal of cancer*, 41(12), 1710-1714.
- Watson, M., Lloyd, S., Davidson, J., Meyer, L., Eeles, R., Ebbs, S. et al. (1999). The impact of genetic counselling on risk perception and mental health in women with a family history of breast cancer. *British journal of cancer*, 79(5-6), 868-874.
- Zakowski, S.G., Valdimarsdottir, H.B., Bovbjerg, D.H., Borgen, P., Holland, J., Kash, K. et al. (1997). Predictors of intrusive thoughts and avoidance in women with family histories of breast cancer. *Annals of behavioral medicine*, 19(4), 362-369.

ANEXOS

ANEXO 1

DOCUMENTOS DEL INSTITUT CATALÀ D' ONCOLOGIA (ICO)

CONFORMIDAD DE LA DIRECCIÓN DE ENFERMERÍA DEL INSTITUTO CATALÁN DE ONCOLOGÍA

Doña Tarsila Ferro, Directora de Enfermería del Instituto Catalán de Oncología

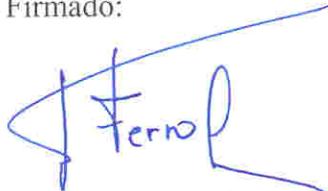
CERTIFICA

Que conoce la propuesta realizada por la Universidad Internacional de Cataluña para que sea realizado en la Unidad de Consejo Genético del Institut Català d'Oncologia por las enfermeras Sra Carmen Yagüe y Melinda González el proyecto “ *Validación de una escala de preocupación por el cáncer y estudio pre y post test de una intervención de Consejo Genético en relación al estado emocional y creencias de salud en personas con predisposición hereditaria al cáncer de mama*” del que la Sra. Esther Cabrera es la investigadora principal.

Que acepta el desarrollo de dicho proyecto en el Institut Català d'Oncologia.

Lo que firma en Hospitales del Llobregat (Barcelona) a 30 de junio de 2005

Firmado:



Dña. Tarsila Ferro
Directora de Enfermería
Institut Catalán de Oncología

CONFORMIDAD DEL SERVICIO DE PREVENCIÓN Y CONTROL DEL CÁNCER

Doña Mercè Peris, Jefe de Servicio de Prevención y Control del Cáncer del Instituto Catalán de Oncología

CERTIFICA

Que conoce la propuesta realizada por la Universidad Internacional de Cataluña para que sea realizado en la Unidad de Consejo Genético del Institut Català d' Oncologia por la Sra Carmen Yagüe, Melinda González y Gemma Lloret el proyecto “*Validación de una escala de preocupación por el cáncer y estudio pre y post test de una intervención de Consejo Genético en relación al estado emocional y creencias de salud en personas con predisposición hereditaria al cáncer de mama*” del que la Sra. Esther Cabrera es la investigadora principal.

Que asumiendo todos los aspectos éticos y metodológicos de la investigación acepta el desarrollo de dicho proyecto en la Unidad de Consejo Genético adscrita al Servicio de Prevención y Control del Cáncer.

Lo que firma en Hospitales del Llobregat (Barcelona) a 30 de junio de 2005

Firmado:



Dra. Mercè Peris
Jefe de Servicio, Prevención y Control del Cáncer
Instituto Catalán de Oncología

ANEXO 2

**DOCUMENTOS DE LA UNIVERSITAT INTERNACIONAL DE
CATALUNYA**



COMITE DE BIOÉTICA

INFORME DE VALORACIÓN

TITULO: PROYECTO DE ENFERMERIA: VALIDACIÓN DE UNA ESCALA DE PREOCUPACIÓN POR EL CANCER Y ESTUDIO PRE Y POST TEST DE UNA INTERVENCIÓN DE CONSEJO GENETICO EN RELACION AL ESTADO EMOCIONAL Y CREENCIAS DE SALUD EN PERSONAS CON PREDISPOSICIÓN HEREDITARIA AL CANCER DE MAMA.

AUTOR: ESTHER CABRERA TORRES

DICTAMEN

Analizado el Proyecto y valoradas las implicaciones bioéticas al respecto, no se han objetivado actuaciones metodológicas que puedan ser susceptibles de corrección por lo cual se le da el visto y bueno positivo desde este Comité para que la investigación pueda llevarse a cabo.

Sant Cugat, 30 junio 2005.

Dr M A Serra Beltrán.

Dr F Fuertes Guiró



Universitat
Internacional
de Catalunya

El **Prof Dr. Félix F. Cruz Sánchez**, Vicerrector de Investigación y Catedrático de Neurología de la **Universitat Internacional de Catalunya**,

CERTIFICA:

Que el Comité de Investigación de la Universitat Internacional de Catalunya, en la sesión celebrada en el día de hoy, ha realizado la evaluación del proyecto de investigación titulado:

«Validación de una escala de preocupación por el cáncer y estudio pre y post test de una intervención de Consejo Genético en relación al estado emocional y creencias de salud en personas con predisposición hereditaria al cáncer de mama»

Cuyo investigador principal es la **Sra. Esther Cabrera Torres**, entendiendo que dicho estudio se incluye en una de las líneas de investigación biomédica acreditadas en este centro, cumpliendo los requisitos metodológicos necesarios, y que es viable en todos sus términos, por lo que ha considerado adecuado y ha decidido su aprobación.

En Barcelona, a 29 de junio de 2005.

Prof. Dr. Félix F. Cruz Sánchez
Vicerrector de Investigación
Universitat Internacional de Catalunya



**Universitat Internacional
de Catalunya**

**VICERECTORAT
DE RECERCA**

ANEXO 3

DOCUMENTOS ENTREGADOS A LOS SUJETOS DE LA INVESTIGACIÓN



Me gustaría participar en el estudio observacional que lleva por título “ Pre y post test de una intervención de Consejo Genético en relación al estado emocional y creencias de salud en personas con agregación familiar al cáncer de mama” dirigido por Esther Cabrera, investigadora de la Universidad Internacional de Cataluña en coordinación con el equipo de la Unidad de Consejo Genético del Institut Català d’Oncologia (ICO).

Por favor rellene los siguientes datos:

Fecha: _____

Nombre y apellidos: _____

Domicilio: _____

Ciudad: _____

código postal: _____

Teléfono casa: _____

Teléfono móvil: _____

Visitado por: Dr. Blanco / Dra. Llorc / Sra. C. Yagüe

RIESGO EVALUADO: A M B



CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA LA PARTICIPACIÓN EN EL ESTUDIO PRE Y POST TEST DE UNA INTERVENCIÓN DE CONSEJO GENÉTICO EN RELACIÓN AL ESTADO EMOCIONAL Y CREENCIAS DE SALUD EN PERSONAS CON AGREGACIÓN FAMILIAR AL CÁNCER DE MAMA

Yo, Sr./Sra ° _____

Con DNI N° _____

DECLARO

Que he sido informado/ a que desde l 'Institut Cátala d' Oncologia se está realizando un estudio para saber que información dispongo acerca del cáncer hereditario, mi percepción de riesgo, mi estado emocional , así como otros aspectos relacionados con la predisposición genética al cáncer de mama.

He sido informado/ a de manera clara y comprensible de que no tengo ninguna obligación de contestar. Entiendo que en el caso de aceptar, mi participación en este estudio es voluntaria y que en cualquier momento puedo retirarme del estudio sin riesgo para mi o sin alteración de mi cuidado médico.

Toda la información que facilite será confidencial y sólo los investigadores conocerán la identidad de los que participan. Los resultados del estudio nunca se publicarán de manera que puedan identificar a las personas que han formado parte de la investigación.

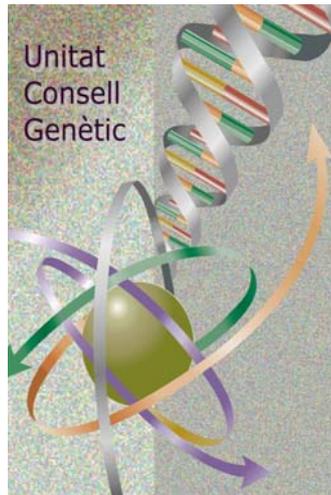
Asimismo autorizo a que en caso necesario puedan consultar mi historial clínico con el objetivo de ampliar la información

Firma del participante

Esther Cabrera Torres
Investigador Principal

L' Hospitalet del Llobregat , a _____ de _____ del 2006

ID:
Nº INDIVIDUO:
CÓDIGO FAMILIA:



UNIDAD DE CONSEJO GENÉTICO
Servicio de Control y Prevención del Cáncer

INSTITUT CATALÀ D' ONCOLOGIA

Dr. I Blanco, Dra. G. Llord, Sra. C. Yagüe

FECHA:

Nº INDIVIDUO:

CÓDIGO FAMILIA:

ID:

OBS: PRE

Apreciado Sr/Sra,

El cuestionario que le ofrecemos a continuación forma parte de un estudio de investigación que viene realizando la Unidad de Consejo Genético del Institut Càtala d'Oncologia junto con la Universidad Internacional de Cataluña.

Uno de los objetivos de este proyecto es conocer el riesgo de la población a padecer cáncer de mama y cómo ayudar a prevenirlo. Este estudio puede ayudar a mejorar la información que damos los profesionales sanitarios a ustedes y de esta manera intentar disminuir su preocupación y la de su familia.

Nos gustaría conocer mediante un cuestionario qué información tiene usted sobre el cáncer hereditario antes de ser visitado por la enfermera y/o el médico de la Unidad de Consejo Genético.

Este cuestionario se compone de varias hojas: en una le preguntamos qué sabe usted sobre el cáncer, en otras medimos su preocupación por la enfermedad, su calidad de vida y su estado emocional, también le preguntamos sobre cómo cree que se puede prevenir el cáncer de mama y finalmente sus datos sociodemográficos.

Deberemos contar con su consentimiento para poder llevar a cabo este proyecto ya que la participación en este estudio es totalmente voluntaria. **Sus datos son confidenciales y sólo los tendrá el equipo investigador. Los resultados nunca se publicarán de manera que puedan identificar a las personas que han participado en el estudio.** Además, su decisión de participar o no, no afectará a su asistencia médica.

Finalmente, es importante que conteste todas las preguntas y que lo haga de forma individual y sincera. No existen respuestas correctas o incorrectas CUALQUIERA que sea su respuesta nos será extremadamente válida.

En un plazo de un mes usted recibirá en su casa por correo postal este mismo cuestionario con un sobre franqueado. Le agradeceríamos enormemente volviera a contestar todas las preguntas y nos lo enviara. De igual manera lo volverá a recibir por última vez dentro de 6 meses. Para que este estudio pueda ser válido **es muy importante contar con sus tres cuestionarios completos.**

No dude en contactar con nosotros en los siguientes teléfonos si tiene cualquier pregunta sobre su participación en este estudio. Le agradecemos de antemano su colaboración.

Equipo de la Unidad de Consejo Genético
Servicio de prevención y control del Cáncer
93 2607957

Prof. Esther Cabrera
Investigadora principal
93 5042010

INFORMACIÓN SOBRE EL CÁNCER

(POR FAVOR, MARQUE CON UN CIRCULO LA RESPUESTA QUE, EN SU OPINIÓN CONSIDERE CORRECTA)

A- Según su opinión, actualmente, ¿qué riesgo (probabilidad) cree usted que tiene una mujer de padecer un cáncer de mama a lo largo de su vida?

1	Una de cada dos (50%)	4	Una de cada cien (1%)
2	Una de cada cuatro (25%)	5	Una de cada mil (0,1%)
3	Una de cada diez (10%)		

B- De todos los cánceres de mama que se diagnostican cada año, ¿En su opinión cuántos cree usted que son hereditarios?

1	Uno de cada dos (50%)	4	Uno de cada cien (1%)
2	Uno de cada cuatro (25%)	5	Uno de cada mil (0,1%)
3	Uno de cada diez (10%)		

C- Sería aconsejable realizar una prueba genética para conocer si son portadoras de un gen hereditario del cáncer de mama a:

1	Todas las mujeres	4	Todas las mujeres a las que se haya diagnosticado un cáncer de mama
2	Todas las mujeres mayores de 50 años	5	Todos aquellos hombres y mujeres que, dados sus antecedentes familiares, se sospeche que puedan ser portadores de un gen hereditario
3	Todos los hombres y mujeres mayores de 50 años		

D- Si un miembro de la familia posee un gen que predispone al cáncer de mama, ¿A quien cree usted que se lo puede transmitir?

1	A nadie	4	Tanto a las hijas como a los hijos
2	Sólo a las hijas	5	Depende del número de embarazos que se tengan
3	Sólo a los hijos		

E- Las personas que tienen un gen de predisposición genética al cáncer de mama tienen mayor riesgo de:

1	Padecer cáncer de mama	4	Que aparezcan otros tumores en otros órganos (por ejemplo el ovario)
2	Padecer cáncer de mama bilateral	5	Todo lo anterior es cierto
3	Tener cáncer de mama a edades más tempranas		

F- ¿Qué nombre tienen los genes hereditarios que predisponen al cáncer de mama?

1	TH1 y TH2	4	PIT1 Y PIT 2
2	BRCA1 y BRCA2	5	APOE
3	INMUNITAS 1 Y INMUNITAS 2		

G- ¿Qué cree usted que implica para una persona ser portador/a de una mutación en un gen?

1	Que desarrollará un tumor con toda seguridad	3	Que tiene el mismo riesgo que otra persona de desarrollar un tumor.
2	Que tiene mayor riesgo que otra persona, pero no es seguro que vaya a desarrollarlo	4	Que tiene menor riesgo que otra persona de desarrollar un tumor

H- ¿Cree que los hombres pueden heredar y transmitir a sus hijos una mutación en los genes que les predisponga a tener un cáncer de mama?

1	SI	2	NO
---	----	---	----

I- ¿Cree que siempre que se hace el estudio genético, se logra detectar la mutación genética?

1	SI	2	NO
---	----	---	----

J- Si a usted se le detectara un cambio en alguno de sus genes (mutación). ¿Qué probabilidad cree que tendrían sus hijos/as de haber heredado la misma mutación genética?

1	100%	4	25%
2	75%	5	0%
3	50%	6	No tengo hijos/as

K- Si a usted se le detectara un cambio en alguno de sus genes (mutación). ¿Cree que sus hermanos/as pueden haber heredado la misma mutación?

1	Sí, seguro	3	Es poco probable
2	Es posible	4	Seguro que no

L- Indique qué opciones conoce para la prevención y detección precoz del cáncer de mama. (Puede elegir más de una respuesta))

1	Palpación de los pechos por uno mismo	6	Quitar los pechos antes de que aparezca el tumor (mastectomía)
2	Palpación de los pechos por el médico	7	Quitar los ovarios para reducir el nivel de estrógenos (ooforectomía)
3	Realizar una mamografía	8	Tomar una dieta rica en fibra
4	Realizar una ecografía mamaria	9	Hacer ejercicio físico regularmente
5	Tomar fármacos cuya eficacia se está investigando	10	No fumar

M- De las siguientes afirmaciones, indique por favor, si es verdadera (V) o falsa (F) o si no lo sabe (NS).

1.	La mejor forma de combatir el cáncer de mama es mediante la detección precoz	V	F	NS
2.	Toda mujer mayor de 50 años debería hacerse una mamografía cada dos años	V	F	NS
3.	La autopalpación mamaria mensual permite detectar pequeños tumores que no pueden observarse en las mamografías	V	F	NS
4.	La autopalpación se debe realizar inmediatamente después haber tenido la regla	V	F	NS
5.	Si el pezón se hunde hacia dentro no es necesario darle importancia	V	F	NS
6.	Si la prueba genética da resultado positivo esto indica que en el futuro no se padecerá cáncer de mama	V	F	NS
7.	Si la prueba genética da resultado negativo esto asegura que en el futuro no se padecerá cáncer de mama	V	F	NS
8.	En el caso de tener un factor (gen) hereditario, cada uno de los hijos tiene el 50% e probabilidad de heredarlo	V	F	NS
9.	El factor (gen) del cáncer de mama sólo lo pueden transmitir las madres pero no los padres	V	F	NS
10.	Actualmente, se dispone de una prueba genética capaz de detectar todos los factores (genes) hereditarios del cáncer de mama	V	F	NS



ESCALA DE PREOCUPACIÓN POR EL CÁNCER (EPC)

1. Durante el mes pasado, ¿con qué frecuencia ha pensado usted sobre sus probabilidades de desarrollar cáncer? Usted diría que ... (por favor, señale una sola casilla para indicar su respuesta)

Nunca o en raras ocasiones.....
Algunas veces
A menudo
Casi todo el tiempo

2. Durante el mes pasado, el pensar sobre la posibilidad de desarrollar cáncer ¿ha afectado su estado de ánimo? Usted diría que ...

Nunca o en raras ocasiones.....
Algunas veces
A menudo
Casi todo el tiempo

3. Durante el mes pasado, el pensar sobre la posibilidad de desarrollar cáncer ¿ha afectado su capacidad para realizar sus actividades del “día a día”?
Usted diría que ...

Nunca o en raras ocasiones.....
Algunas veces
A menudo
Casi todo el tiempo

4. ¿Hasta qué punto le preocupa a usted la posibilidad de desarrollar cáncer algún día? Usted diría que...

Nada
Un poco
Bastante.....
Muchísimo

5. ¿Con qué frecuencia se preocupa usted sobre la posibilidad de desarrollar cáncer?
Usted diría que ...

Nunca o rara vez
De vez en cuando.....
Frecuentemente
Constantemente

6. El estar preocupado por desarrollar cáncer ¿es un problema importante para usted?

No, en absoluto.....
Un poco
Sin duda es un problema
Sí, es un problema muy serio



CUESTIONARIO DE SALUD EUROQOL-5D

El mejor estado de salud imaginable

Marque con una cruz la respuesta de cada apartado que mayor describa su estado de salud en el día de hoy.

Movilidad

- No tengo problemas para caminar
- Tengo algunos problemas para caminar
- Tengo que estar en la cama

Cuidado personal

- No tengo problemas con el cuidado personal
- Tengo algunos problemas para lavarme o vestirme
- Soy incapaz de lavarme o vestirme

Actividades cotidianas (p. Ej., trabajar, estudiar, hacer las tareas domésticas, actividades familiares o durante el tiempo libre)

- No tengo problemas para realizar mis actividades cotidianas
- Tengo algunos problemas para realizar mis actividades cotidianas
- Soy incapaz de realizar mis actividades cotidianas

Dolor/malestar

- No tengo dolor ni malestar
- Tengo moderado dolor o malestar
- Tengo mucho dolor o malestar

Ansiedad/depresión

- No estoy ansioso ni deprimido
- Estoy moderadamente ansioso y deprimido
- Estoy ansioso y deprimido

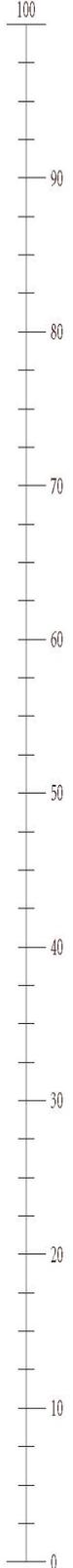
Comparado con mi estado general de salud durante los últimos 12 meses, mi estado de salud hoy es: (POR FAVOR, PONGA UNA CRUZ EN EL CUADRO)

- Mejor
- Igual
- Peor

Para ayudar a la gente a describir lo bueno o malo que es su estado de salud hemos dibujado una escala parecida a un termómetro en la cual se marca con un 100 el mejor estado de salud que se pueda imaginar y con un 0 el peor estado de salud que se pueda imaginar.

Nos gustaría que nos indicara en esta escala, en su opinión, lo bueno o malo que su estado de salud en el día de hoy.
Por favor, dibuje una línea desde el casillero donde dice << Su estado de salud hoy>> hasta el punto del termómetro que en su opinión indique lo bueno o malo que es su estado de salud en el día de hoy.

SU ESTADO DE SALUD HOY



El peor estado de salud imaginable

ESCALA HOSPITALARIA DE ANSIEDAD Y DEPRESIÓN (HAD)

Este cuestionario ha sido confeccionado para ayudar a que su médico y enfermera sepan cómo se siente usted afectiva y emocionalmente. No es preciso que preste atención a los números que aparecen a la izquierda. Lea cada pregunta y subraye la respuesta que usted considere que coincide con su propio estado emocional en la última semana. No es necesario que piense mucho tiempo cada respuesta; en este cuestionario las respuestas espontáneas tienen más valor que las que se piensan mucho.

A.1. Me siento tenso/a o nervioso/a:

3. Casi todo el día
2. Gran parte del día
1. De vez en cuando
0. Nunca

D.1. Sigo disfrutando de las cosas como siempre:

0. Ciertamente, igual que antes
1. No tanto como antes
2. Solamente un poco
3. Ya no disfruto con nada

A.2. Siento una especie de temor como si algo malo fuera a suceder:

3. Sí, y muy intenso
2. Sí, pero no muy intenso
1. Sí, pero no me preocupa
0. No siento nada de eso

D.2. Soy capaz de reírme y ver el lado gracioso de las cosas:

0. Igual que siempre
1. Actualmente, algo menos
2. Actualmente, mucho menos
3. Actualmente, en absoluto

A.3. Tengo la cabeza llena de preocupaciones:

3. Casi todo el día
2. Gran parte del día
1. De vez en cuando
0. Nunca

D.3. Me siento alegre:

3. Nunca
2. Muy pocas veces
1. En algunas ocasiones
0. Gran parte del día

A.4. Soy capaz de permanecer sentado/a tranquilo/a y relajado/a:

0. Siempre
1. A menudo
2. Raras veces
3. Nunca

D.4. Me siento lento/a y torpe:

3. Gran parte del día
2. A menudo
1. A veces
0. Nunca

A.5. Experimento una desagradable sensación de «nervios y hormigueos» en el estómago:

0. Nunca
1. Sólo en algunas ocasiones
2. A menudo
3. Muy a menudo

D.5. He perdido el interés por mi aspecto personal:

3. Completamente
2. No me cuido como debería hacerlo
1. Es posible que no me cuide como debiera
0. Me cuido como siempre lo he hecho

A.6. Me siento inquieto/a como si no pudiera parar de moverme:

3. Realmente mucho
2. Bastante
1. No mucho
0. En absoluto

D.6. Espero las cosas con ilusión:

0. Como siempre
1. Algo menos que antes
2. Mucho menos que antes
3. En absoluto

A.7. Experimento de repente sensaciones de gran angustia o temor:

3. Muy a menudo
2. Con cierta frecuencia
1. Raramente
0. Nunca

D.7. Soy capaz de disfrutar con un buen libro o con un buen programa de radio o televisión:

0. A menudo
1. Algunas veces
2. Pocas veces
3. Casi nunca

MODELO DE CREENCIAS DE SALUD

(POR FAVOR, MARQUE CON UN CIRCULO SU RESPUESTA)

SEVERIDAD PERCIBIDA

1. ¿Ha fallecido algún familiar suyo de cáncer de mama?

1	SI	2	NO
---	----	---	----

2. ¿Cómo diría usted que es su salud?

1	Excelente	5	Mala
2	Muy buena	6	Muy mala
3	Buena	7	Pésima
4	Regular		

3. ¿Está usted preocupada/o por el cáncer de mama?

1	Mucho	4	Nada
2	Bastante	5	No lo he pensado
3	Un poco		

Indique la respuesta que más se ajuste a su modo de percibir la enfermedad

4. Es probable que llegue a tener cáncer de mama.

1	Completamente en desacuerdo	4	De acuerdo
2	En desacuerdo	6	Completamente de acuerdo
3	No estoy segura/o		

5. La probabilidad de que yo tenga un cáncer de mama en los próximos años es muy alta.

1	Completamente en desacuerdo	4	De acuerdo
2	En desacuerdo	6	Completamente de acuerdo
3	No estoy segura/o		

6. Creo que tendré cáncer de mama en algún momento de mi vida.

1	Completamente en desacuerdo	4	De acuerdo
2	En desacuerdo	6	Completamente de acuerdo
3	No estoy segura/o		

BENEFICIOS PERCIBIDOS

7. Si me hago un estudio genético me podrán diagnosticar el cáncer de mama antes:

1	Completamente en desacuerdo	4	De acuerdo
2	En desacuerdo	6	Completamente de acuerdo
3	No estoy segura/o		

8. Si me hago el estudio genético el equipo médico podrá hacer un mejor seguimiento y estaré más controlada:

1	Completamente en desacuerdo	4	De acuerdo
2	En desacuerdo	6	Completamente de acuerdo
3	No estoy segura/o		

9. ¿Por qué motivos ACEPTARÍA realizarse el estudio genético?
(Puede elegir más de una respuesta)

1	Por mis hijos, para conocer el riesgo que pueden tener	6	Para colaborar con la investigación
2	Por mis hijos, para saber como detectarlo y prevenirlo	7	Para disminuir mi ansiedad
3	Para poder hacer un seguimiento más óptimo	8	Para poder tomar una decisión sobre si tener hijos o no
4	Para poder decidir sobre una posible cirugía profiláctica	9	Para saber como avanzará la enfermedad
5	Para poder planificar en un futuro.		

BARRERAS PERCIBIDAS

10. Tengo miedo a realizarme el estudio genético por si sale positivo

1	Completamente en desacuerdo	4	De acuerdo
2	En desacuerdo	6	Completamente de acuerdo
3	No estoy segura/o		

11. No creo que cambie mi estilo vida si me hago el estudio genético

1	Completamente en desacuerdo	4	De acuerdo
2	En desacuerdo	6	Completamente de acuerdo
3	No estoy segura/o		

12. Por qué motivos NO ACEPTARÍA realizarse un estudio genético?

1	Tardaré mucho en tener los resultados	6	Estaré discriminada dentro de mi familia
2	Es muy caro	7	Perderé intimidad
3	No me da la seguridad de padecer un cáncer o no en un futuro	8	Tengo miedo a las consecuencias
4	Viviré más angustiada	9	Por mis hijos/as
5	Me sentiré culpable por ser portadora del gen		

Continúa en la página siguiente...



DATOS SOCIODEMOGRÁFICOS

Sexo:

Edad: _____

- 1 Hombre
2 Mujer

Estado civil:

1	Soltero/a	3	Separado/a o divorciado pero vive solo/a
2	Casado/a o vive en pareja	4	Viudo/a pero vive solo/a

Número de hijos/as:

- 1 Ninguno/a
2 1
3 2
4 3
5 4
6 Más de 4

¿Cuál es su nivel máximo de estudios?

1	No ha cursado estudios pero sabe leer y escribir	3	Estudios secundarios (Bachillerato superior, BUP, FP o similar)
2	Estudios primarios (Bachillerato elemental, EGB o similar)	4	Estudios universitarios (Diplomatura, Licenciatura o similar)

¿De quién fue la idea de venir a ésta consulta de consejo genético?

(Elija sólo una respuesta)

1	Iniciativa Propia	4	De mi enfermera de Atención primaria
2	De un familiar	5	De mi oncólogo
3	De mi médico de Atención Primaria	6	Otros

¿Por qué ha venido a la visita de consejo genético?

(Puede elegir más de una respuesta)

1	Fue una recomendación	4	Porque estoy preocupado por mis hijos
2	Porque quiero tener más información	5	Para disminuir mi ansiedad
3	Para poder planificar mi futuro	6	Otros

¿Quién le ha hablado de la existencia de genes que pueden predisponer al cáncer de mama? (Puede elegir más de una respuesta)

1	Mis familiares	5	El periódico
2	Mis amigos	6	La radio
3	Mi médico (o personal sanitario)	7	A través de Internet
4	La televisión	8	Otros

¿Qué espera que el médico o la enfermera le proporcione en la visita de Consejo Genético? Conteste según esta escala.

1= Completamente en desacuerdo

2= En desacuerdo

3= No estoy seguro/a

4= De acuerdo

5= Completamente de acuerdo

a) Más información

1	2	3	4	5
---	---	---	---	---

b) Que disminuya mi ansiedad

1	2	3	4	5
---	---	---	---	---

c) Información sobre como afectará a mis hijos

1	2	3	4	5
---	---	---	---	---

d) Confirmarme que todo va bien

1	2	3	4	5
---	---	---	---	---

e) Ayudarme a conseguir mayor control sobre mi vida

1	2	3	4	5
---	---	---	---	---

f) Permitirme empezar lo antes posible un tratamiento, si fuera necesario

1	2	3	4	5
---	---	---	---	---

g) Otros

1	2	3	4	5
---	---	---	---	---

Si hay algo que a usted le gustaría añadir acerca de sus hábitos de salud o cualquier otro comentario sobre los temas tratados en este cuestionario, por favor, hágalo en el espacio que sigue a continuación.

MUY IMPORTANTE

Por favor compruebe que ha completado todas las hojas.

Valoramos su ayuda y esfuerzo al responder este cuestionario.

Gracias por su colaboración.



Apreciado Sr/Sra,

Le agradecemos enormemente que continúe participando en nuestro estudio. Este sobre contiene el último cuestionario que le pedimos rellenar.

Sin embargo, tal y como le informó nuestra secretaria y con el fin de evitar posibles extravíos del cuestionario **EN ESTA OCASIÓN**, le agradeceríamos nos lo pudiera hacer llegar personalmente a la Unidad de Consejo Genético del Institut Català d' Oncologia cuando vaya a realizarse su próxima visita y/o exploración.

Para agradecerle su participación y las molestias que le hayamos podido ocasionar cuando venga le obsequiaremos con un detalle de parte de todos los investigadores del proyecto.

No dude en contactar con nosotros en los siguientes teléfonos si tiene cualquier pregunta sobre su participación en este estudio.

Reciba un cordial saludo,

Dr. I. Blanco

Dra. G. Llorc

Unidad de Consejo Genético
Servicio de prevención y control del Cáncer
93 2607957



Apreciado Sr/Sra,

Le agradecemos enormemente que continúe participando en nuestro estudio. Este sobre contiene el último cuestionario que le pedimos rellenar.

Tal y como lo realizó la vez anterior le pedimos que por favor nos reenvíe el sobre con el cuestionario completo, si por alguna razón tiene que acudir al ICO nos lo puede entregar personalmente en la Unidad de Consejo genético y tendremos la oportunidad de agradecerle su participación con un pequeño obsequio. En caso de que no pueda acudir intentaremos hacérselo llegar por correo.

No dude en contactar con nosotros en los siguientes teléfonos si tiene cualquier pregunta sobre su participación en este estudio.

Reciba un cordial saludo,

Dr. I. Blanco

Dra. G. Llorca

Unidad de Consejo Genético
Servicio de prevención y control del Cáncer
93 2607957

ANEXO 4

CANCER WORRY SCALE (CWS)

Cancer Worry Scale

1. During the past month, how often have you thought about your own chances of developing cancer? Would you say it was (Please tick one box to indicate your answer.)
 - Not at all or rarely
 - Sometimes
 - Often
 - Almost all of the time

2. During the past month, have thoughts about your chances of getting cancer affected your mood? Would you say ..
 - Not at all or rarely
 - Sometimes
 - Often
 - Almost all of the time

3. During the past month, have you thoughts about your chances of getting cancer affected your ability to perform your daily activities? Would you say...
 - Not at all or rarely
 - Sometimes
 - Often
 - Almost all of the time

4. How concerned are you about the possibility that you might get cancer someday? Would you say....
 - Not at all
 - Somewhat
 - Moderately
 - Almost all the time

5. How often do you worry about developing cancer? Would you say
 - Not at all or rarely
 - Occasionally
 - Frequently
 - Constantly

6. How much of a problem is worrying about cancer to you? Would you say....
 - Not a all
 - Somewhat
 - Definitely
 - Severe problem

ANEXO 5

TEST DE EVALUACIÓN DE LA TRADUCCIÓN DE LA CWS



Test de evaluación de la traducción de la escala Cancer Worry Scale (CWS)

ESCALA DE PREOCUPACIÓN POR EL CÁNCER (EPC)

Estimado Sr/Sra,

Solicitamos su colaboración para contestar un cuestionario sobre la preocupación por el cáncer.

Este cuestionario está en proceso de validación por lo que le pedimos que evalúe si es un documento fácil de entender y de cumplimentar. Para ello tendrá que contestar estas tres hojas ahora y dentro de 20 días. En la primera están indicados sus datos personales y la hora en la que comienza a rellenar el cuestionario. En la segunda hoja le pedimos conteste a la escala de preocupación por el cáncer y en la tercera que evalúe la claridad y comprensión de esta escala.

Entendemos que su participación es totalmente voluntaria. La finalidad de este estudio es la evaluación del cuestionario y no de sus respuestas. Sin embargo puede en cualquier momento rechazar participar en este estudio.

Le agradecemos de antemano su colaboración

Fdo.

Esther Cabrera. Investigadora principal
Universidad Internacional de Cataluña

NOMBRE Y APELLIDOS.....

EDAD :

HOMBRE MUJER

FECHA:

HORA ACTUAL:

¿ EN QUE ZONA VIVE?

Rural

Urbana

¿CUÁL ES SU NIVEL MÁXIMO DE ESTUDIOS FINALIZADOS?

No ha cursado estudios pero sabe leer y escribir

Estudios primarios (Bachillerato elemental, EGB o similar)

Estudios secundarios (Bachillerato superior, BUP, FP o similar)

Estudios universitarios (Diplomatura, Licenciatura o similar)

<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>

Escala de preocupaci3n por el c3ncer (EPC)

HORA DE FINALIZACI3N :

RESPECTO AL FORMATO

1. ¿El tama1o de la letra es el adecuado? SI NO
 2. ¿El tipo de letra es el adecuado? SI NO
 3. ¿Considera correcta la presentaci3n general de la escala?
SI NO *Indíqueme por favor la raz3n*
-

RESPECTO A LA APLICABILIDAD

4. ¿Ha comprendido con facilidad las preguntas? SI NO

Si es que no, indíqueme por favor la raz3n

5. ¿Le ha resultado f3cil contestar esta escala? SI NO

Si es que no indíqueme por favor la raz3n

6. ¿Considera que las preguntas est3n bien formuladas?

SI NO *Indíqueme por favor la raz3n*

7. ¿Ha comprendido con facilidad las preguntas?

SI NO *Indíqueme por favor la raz3n*

Comentarios:

ANEXO 6

**APROBACIÓN PROYECTO FONDO DE INVESTIGACIÓN
SANITARIA (FIS)**



PI051943
CABRERA TORRES, ESTHER
UNIVERSIDAD INTERNACIONAL DE
CATALUÑA
FACULTAD CIENCIAS DE LA SALUD
INMACULADA, 22
08017 - BARCELONA

Con fecha 23-12-2005, el Director del Instituto de Salud Carlos III ha dictado la siguiente Resolución:

"RESOLUCIÓN DE LA DIRECCIÓN DEL INSTITUTO DE SALUD CARLOS III POR LA QUE SE RESUELVE LA CONCESIÓN DE AYUDAS PARA PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN DEL PROGRAMA DE PROMOCION DE LA INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA Y EN CIENCIAS DE LA SALUD DEL MINISTERIO DE SANIDAD Y CONSUMO, CONVOCADA POR RESOLUCIÓN DE ESTE INSTITUTO DE 2 DE JUNIO DE 2005 (BOE NÚM. 133).

De acuerdo con lo previsto en el punto 9 de la Orden SCO/1218/2004, de 15 de abril (BOE núm. 110) y punto 11 de la Resolución de 2 de junio de 2005 (BOE núm. 133) que establecen, respectivamente, las bases y la convocatoria de ayudas del Programa de Promoción de la Investigación Biomédica y en Ciencias de la Salud del Ministerio de Sanidad y Consumo, para la realización de proyectos de investigación en el marco del Plan Nacional de I+D+I 2004-2007 durante el año 2005, una vez finalizado el trámite de audiencia, examinadas las alegaciones presentadas por los interesados y una vez elevada la propuesta definitiva de resolución por el órgano instructor, esta Dirección

RESUELVE

1ª) Aprobar la relación definitiva de proyectos de investigación favorables de acuerdo con los criterios de valoración establecidos en el punto 10 de la convocatoria y que figuran como Anexo I de esta resolución.

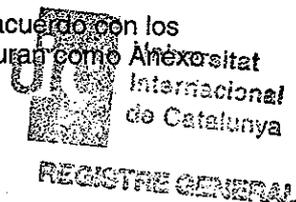
2ª) Establecer que, de acuerdo con el punto 10.2 de las bases y 11.2 de la convocatoria, el plazo de presentación de las memorias anuales de seguimiento de estos proyectos finalizará antes del día 1 de octubre de 2006 para la primera anualidad (en el caso de los proyectos de dos años de duración) y antes del día 1 de octubre de 2007 para la segunda (en el caso de los proyectos de tres años de duración).

La fecha prevista de finalización de los proyectos será el 30 de diciembre de 2006 para los de un año de duración, el 30 de diciembre de 2007 para los de dos años y el 30 de diciembre de 2008 para los de tres años de duración.

La memoria final de estos proyectos deberá remitirse en un plazo no superior a tres meses desde su finalización.

La financiación de los proyectos en su 2ª y 3ª anualidad estará condicionada a la existencia de disponibilidad presupuestaria en los ejercicios económicos correspondientes.

3ª) Aprobar la relación definitiva de proyectos de investigación denegados de acuerdo con los criterios de valoración establecidos en el punto 10 de la convocatoria y que figuran como Anexo II de esta resolución.



Entrada									
	/	/	/	/	8	4			
Data									

4º) Estas ayudas, en el caso de que corresponda, están incluidas dentro del Programa Operativo Integrado FEDER-FSE de Investigación, Desarrollo e Innovación, Objetivo 1 2000-2006 y en los Documentos Únicos de Programación (DOCUPs) de las Regiones Objetivo 2 2000-2006 que gestiona el Instituto de Salud Carlos III, con el objeto de contribuir a la corrección de los principales desequilibrios regionales.

5º) Disponer que los resultados sean comunicados individualmente a los interesados en el domicilio que indiquen en su solicitud y que sean hechos públicos en el tablón de anuncios del Instituto de Salud Carlos III, calle Sinesio Delgado 4, Madrid, y en la siguiente dirección de Internet: www.isciii.es/fis.

6º) Esta resolución pone fin a la vía administrativa pudiéndose interponer, potestativamente, recurso de reposición ante esta Dirección en el plazo de un mes a contar desde el día siguiente a su notificación, de conformidad con lo dispuesto en el artículo 116 y 117 de la Ley de Régimen Jurídico de las Administraciones Públicas y del Procedimiento Administrativo Común, o recurso contencioso-administrativo en el plazo de dos meses contados a partir del día siguiente a su notificación, ante los Juzgados Centrales de lo Contencioso-Administrativo.

Madrid, a 23 de diciembre de 2005
EL DIRECTOR

Francisco Gracia Navarro

En consecuencia, le informo que la Dirección del Instituto de Salud Carlos III ha resuelto concederle el proyecto, del que se incluyen los datos económicos y la relación del equipo investigador.

Le reitero que de acuerdo al punto 6º de la Resolución, se puede interponer potestativamente, recurso de reposición en el plazo de un mes a partir de la notificación ante el mismo órgano que dictó el acto, de conformidad con lo dispuesto en el artículo 116 y 117 de la Ley de Régimen Jurídico de las Administraciones Públicas y del Procedimiento Administrativo Común, o recurso contencioso-administrativo, en los términos previstos en la Ley reguladora de dicha Jurisdicción.

Madrid, a 10 de enero de 2006
EL SUBDIRECTOR GENERAL DE
EVALUACIÓN Y FOMENTO DE LA INVESTIGACION



Joaquín Arenas Barbero

Sinesio Delgado, 6 28029
MADRID
Tel.: (91) 8222522 -2514
Fax.: (91) 387-77-66

ANEXO 7

CERTIFICADOS Y PERMISOS

De: "Hayley Monks" <monks@frg.eur.nl>
Para: <ecabrera@csc.unica.edu>
Enviado: viernes, 10 de junio de 2005 11:28
Adjuntar: spain_spanish.pdf; EQ book (chapter 2).pdf
Asunto: EuroQol

Dear Mr. Esther,

Dear Mr. Chen,

Thank you for registering your research at the EuroQol Group's website.

I assume that the study in which you intend to use the EQ-5D is not funded by the pharmaceutical industry or by any other commercial stakeholders. If this is the case, you may use the EQ-5D instrument free of charge. If this is not the case, however, please inform us as the EuroQol Group Foundation has a specific sponsorship policy for studies funded by pharmaceutical industry or by other commercial stakeholders.

Please find attached the Spanish version of the EQ-5D, as well as a chapter from a recent EuroQol book on EQ-5D use. We will also send you an EQ-5D information package by post.

Kind regards
Hayley Monks
EuroQol Group Business Management

<!--[if !supportEmptyParas]--> <!--[endif]-->

No virus found in this incoming message.
Checked by AVG Anti-Virus.
Version: 7.0.323 / Virus Database: 267.6.6 - Release Date: 08/06/2005

De: <rabin@frg.eur.nl>
Para: <ecabrera@csc.unica.edu>
Enviado: jueves, 09 de junio de 2005 13:43
Asunto: Welcome to the EuroQol Group

Dear Mr/Mrs/Ms Esther

Thank you for registering your research at the EuroQol Group's website.

You will receive an e-mail within within 2 working days from the EuroQol Group Business Management with the appropriate language version of EQ-5D attached.

The following e-mail address has been saved:

E-mail: ecabrera@csc.unica.edu

You can unsubscribe from this mailing list by simply clicking on the link below
<http://www.euroqol.org/cgi-bin/nls1/mojo.cgi?f=u&l=enl&e=ecabrera@csc.unica.edu>

Any questions? Please contact us at: rabin@frg.eur.nl

The EuroQol Group

--

No virus found in this incoming message.

Checked by AVG Anti-Virus.

Version: 7.0.323 / Virus Database: 267.6.6 - Release Date: 08/06/2005

De: "Caryn Lerman" <clerman@mail.med.upenn.edu>
Para: "Esther Cabrera" <ecabrera@csc.unica.edu>
Enviado: lunes, 13 de junio de 2005 16:12
Asunto: Re: permission

Yes, of course, you have my permission. All of the information about the scale and the score is in our previous publications
Best wishes
Caryn

Caryn Lerman Ph.D.
Mary W. Calkins Professor
Department of Psychiatry and Annenberg Public Policy Center
Director, Transdisciplinary Tobacco Use Research Center
Associate Director for Cancer Control and Population Science
Abramson Cancer Center
University of Pennsylvania
3535 Market Street - Suite 4100
Philadelphia PA, 19104
215-746-7141
fax: 215-746-7140

--

No virus found in this incoming message.
Checked by AVG Anti-Virus.
Version: 7.0.323 / Virus Database: 267.6.9 - Release Date: 11/06/2005

De: "Caryn Lerman" <clerman@mail.med.upenn.edu>
Para: "Esther Cabrera" <ecabrera@csc.unica.edu>
Enviado: martes, 31 de octubre de 2006 17:06
Asunto: Re: contact from Spain

Hi Esther,

Nice work. I am no longer working in this area, but am doing research on nicotine and lung cancer now. however, if you should visit penn, i can suggest others who may meet with you when the time approaches.

best,

caryn

At 10:37 AM 10/31/2006, you wrote:

>Dear Dr. Lerman,

>

>Thank you. I am sending you the final Spanish version of the CWS after

>doing the translation process. At this moment I am trying to do the

>validation of this instrument in the Spanish population.

>

>For this three years project I had approved a grant from the Spanish
>government. The research is conducted by the International University of
>Catalonia and the Catalan Institute of Oncology in Barcelona, the first
>phase of the study is the scale's validation and the second phase an
>intervention trial about the emotional responses of the women with a
>hereditary predisposition to breast cancer.

>

>I am planning to do some travelling around the United States next year
>2007 and I would love to a meeting with you. It that would be possible?

>

>Thank you in advance for your help

>

>Sincerely

>

>--

>

>Esther Cabrera

>Prof. Enfermería Comunitaria

>

>Facultad Ciencias de la Salud

>UNIVERSITAT INTERNACIONAL DE CATALUNYA

>Carrer Josep Trueta, sn

>CP 08195 Sant Cugat del Vallès (Barcelona)

>

>Tel+34-93-504.20.10/00

>Fax +34-93-504.20.01

>email:ecabrera@csc.uic.es

>

>

Caryn Lerman, Ph.D.

Mary W. Calkins Professor

Department of Psychiatry and Annenberg Public Policy Center

Deputy Director, Abramson Cancer Center

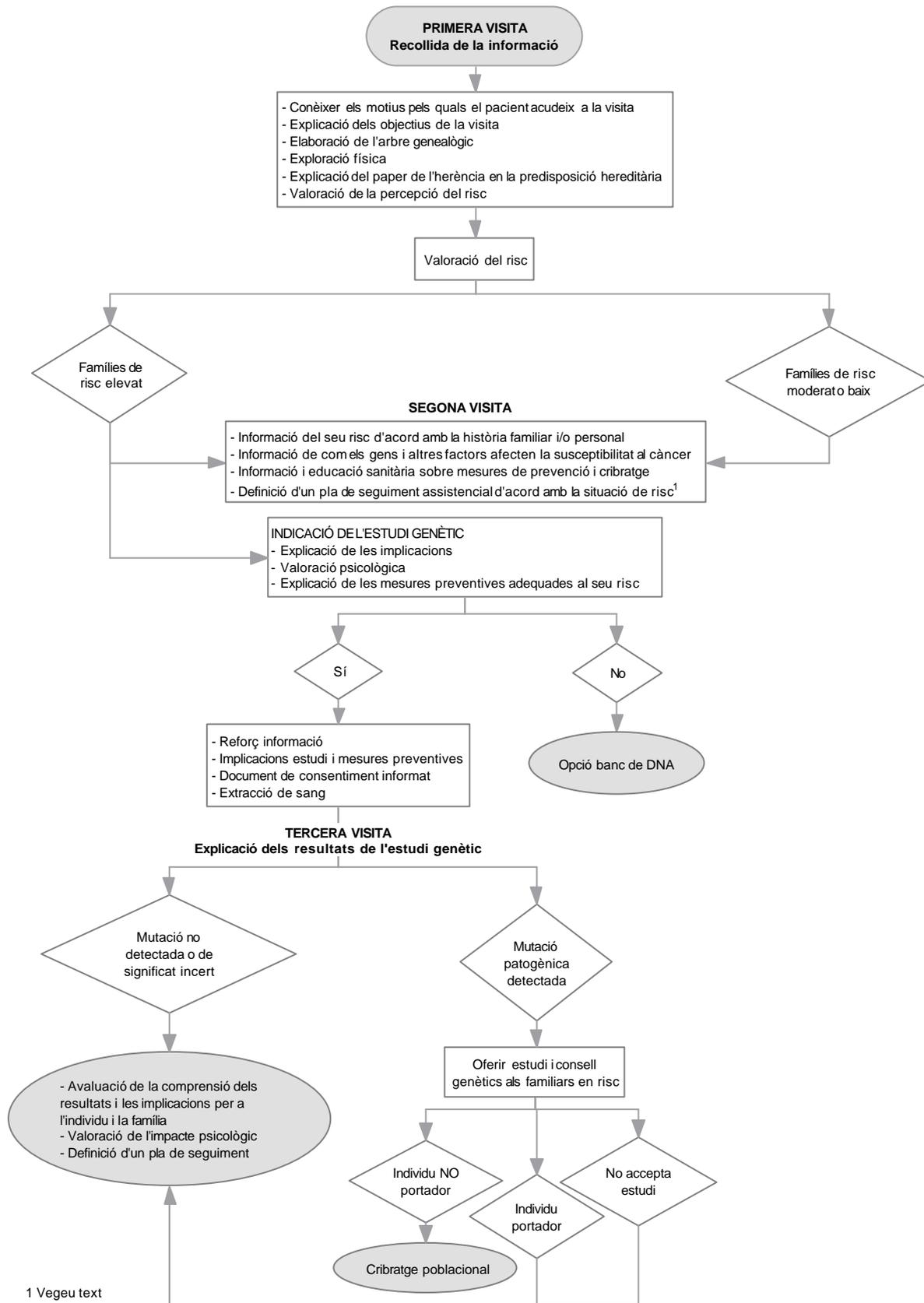
University of Pennsylvania

ANEXO 8

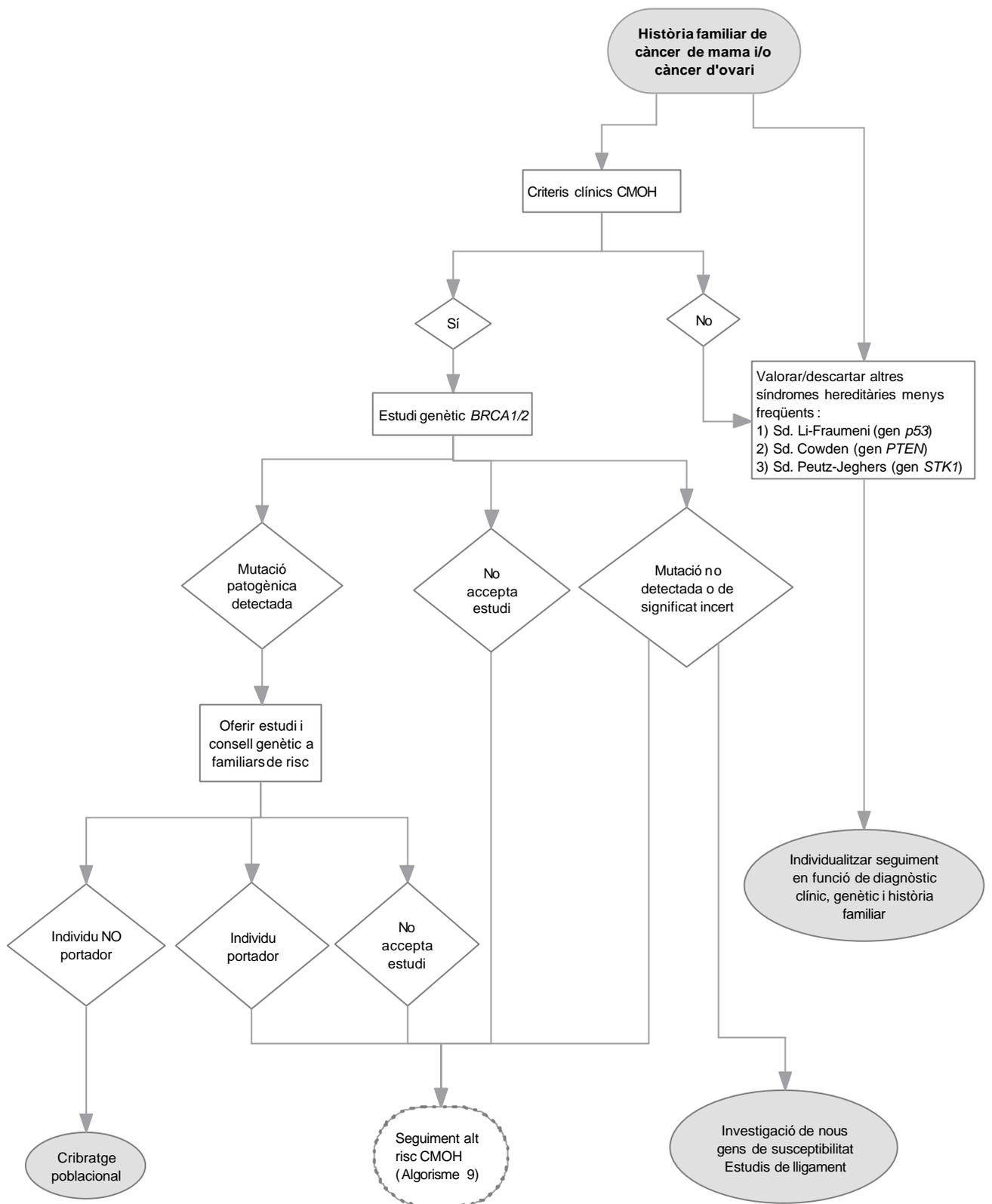
ONCOGUIA DEL CONSELL I ASSESSORAMENT GENÈTICS EN EL CÀNCER HEREDITARI

ALGORISMES

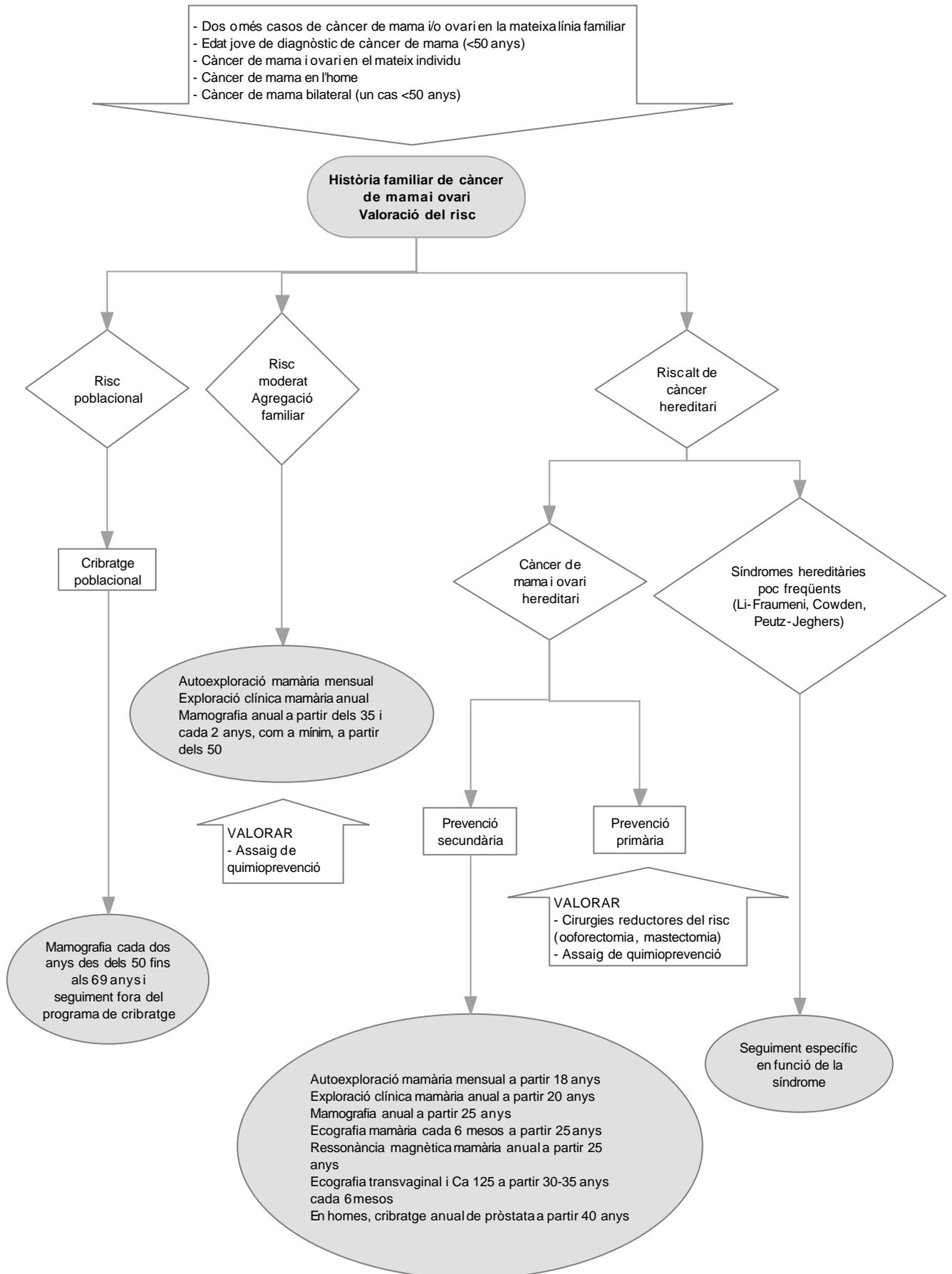
ALGORISME 1. CONSELL GENÈTIC EN CÀNCER



ALGORISME 8. DIAGNÒSTIC GENÈTIC DEL CÀNCER DE MAMA I OVARI HEREDITARI (CMOH)



ALGORISME 9. SEGUIMENT DEL CÀNCER DE MAMA I OVARI FAMILIAR I HEREDITARI



ANEXO 9

**PÓSTER PRESENTADO EN EL INTERNATIONAL
PSYCHO-ONCOLOGY SOCIETY (IPOS)**

'MammaNetz' are compared in regard to relevant sociodemographic and disease-relevant parameters.

P2-10

Visual Sociology and Psychology in Oncology: Comparative, International Cases

*Burfoot A¹, Bagnulo A², Buda P³, Gasparini I²
¹Queen's University, Canada, ²Oncological Day Hospital Ward AUSL, Italy, ³Istituto Oncologico Romagnolo (IOR), Italy

PURPOSE: The study of patient insight through images in people diagnosed with cancer is a relatively recent approach which is methodologically based on 'Visual Sociology'. While the use of videotaping patients discussing their illness experience—either during or after treatment—is now relatively widespread, this study is the first of its kind because it analyses patient insight and disease experience through the guided and conscious use of photography in everyday life. **METHODS:** The patients, recruited from oncology centres in both Italy and Canada, will be chosen based on the following criteria: female gender; aged from 18 to 65 (excluding amendments); underwent radical tumor removal; candidate for adjuvant chemotherapy (medium to high recidive risk). All potential study candidates will be given the study design and objectives after having been informed of their diagnosis and treatment plan and before initiating chemotherapy. Potential candidates will have a semi-structured interview with their oncologist and psychologist, who will determine their eligibility for the study. Candidates accepted into the study must sign an informed consent form. On the day prior to commencing chemotherapy, patients will receive a disposable single use camera with 36 shots and a prestructured diary. In the month between their first and second chemotherapy treatments, they will be asked to take as many photographs as they wish and to then return it to their roll to the treatment centre for development. Patients, either individually or in group, will present their photographs in sequence to the psychologist explaining why they chose to make those particular images and what they mean to them. The psychologist will then help patients to understand the significance of their images, choices and words. These sessions will be recorded by the psychologist and then, along with their corresponding photographs, will be analysed and categorised by Annette Burfoot on the basis of her study regarding social categories and mental frameworks. This work is to enhance professional understanding of cancer and cancer treatment from the patient's point of view through visual mediation of the patient's world at or near the time of diagnosis and during treatment. **RESULT and CONCLUSION:** Not available as the study will commence in September of 2007. **RESEARCH**

IMPLICATIONS: Both the study approach and result can be used to design further studies evaluating quality of life, healthcare service, etc. **CLINICAL IMPLICATIONS:** Individual or group psychological support, psychological support through identification with other patients improved treatment compliance; better healthcare worker communication skills. **ACKNOWLEDGEMENT OF RESEARCH FUNDING:** Research Funding has been promised by: University of Kingston—Ontario, Canada; Azienda Unità Sanitaria Locale [Local Health Authority]—Reggio Emilia, Italy; Istituto Oncologico Romagnolo [Oncological Institute of Romagna]—Rimini, Italy; 'Siamo con Te' [Volunteer Oncological Association]—Correggio, Italy.

P2-11

How to Measure Cancer Worry: Transcultural Validation of a Cancer Worry Scale

*Cabrera E¹, Zabalegui A¹, Gil F², Llord G², Blanco I²
¹International University of Catalonia, Spain, ²Catalan Institute of Oncology, Spain

PURPOSE: The most common type of cancer in Spanish women is breast cancer (28%) followed by colorectal cancer (15%). Approximately 5–10% of these cancers are hereditary. Individuals who have a relative with breast cancer live with the uncertainty about whether or not they will develop a cancer in the near future. The Cancer Worry Scale (Lerman *et al.*, 1991, 1994) has been widely used in the psychooncology literature as measure of cancer-related worry. Recently, the CWS has been applied to the assessment of breast cancer worries amongst women who are at increased risk of developing hereditary breast cancer (Hopwood, 2001). There is not any scale to measure cancer worry in the Spanish language. This study is the first phase of a larger study. The aim of this phase is to validate the Cancer Worry Scale (CWS) in the Spanish population. CWS is a 6 items scale designed to measure the worry about the risk of developing cancer and its impact in activities of daily functioning. **METHODS:** Data was collected as part of two more comprehensive studies involving individuals at increased risk of developing breast cancer who approached the Genetic Counseling Unit of the Catalan Institute of Oncology in Barcelona (Spain). The cultural adaptation was based on the method of translation and independent back-translation by bilingual persons from the original version of the instrument and the performance of a pilot test. The conceptual equivalence was done by a cancer expert group. For the assessment of test-retest reliability 60 subjects answered the scale twice (T1 and fifteen days later T2). 200 women and men participated in

the evaluation of factor analysis. All subjects completed the EPC, socio demographic data, and health—related information at that time 0 (before the genetic counseling session) and 6–12 months after receiving genetic counseling. **RESULTS:** The conceptual equivalence between the final Spanish version, *Escala de Preocupación por el Cáncer (EPC)*, and the original scale was satisfactory. Mean scores of the semantic and syntactic equivalences were equally satisfactory. Results suggest good internal consistency; Cronbach's alpha was 0.82 for the total scale. A principal components factor analysis was undertaken to assess construct validity of the cancer worry scale amongst the sample of women at increased risk of developing hereditary breast cancer. Spearman's correlation coefficients between the two administrations (T1, T2) scored 0.5–0.7, providing satisfactory test-retest reliability. **CONCLUSION:** The Spanish adaptation of the Cancer Worry Scale, the *EPC*, is a reliable and a valid instrument to assess cancer worry within the Spanish population. As the original scale the CWS developed by Lerman and validated by Hopwood has been useful to measure cancer worries amongst women and men at increased risk of developing hereditary breast cancer. As a second phase of this study, the *EPC* scale will allow us to explore emotional responses, including cancer worry, in individuals at high risk to develop breast cancer after receiving generic counseling. **ACKNOWLEDGEMENT OF RESEARCH FUNDING:** This research was supported by the Spanish Ministry of Health (Spain) FIS PI051943.

P2-12

Early Adjustment to Breast Cancer: Psychological Assessment and Case Management Process at Department of Surgery-Senology Unit: Results of a Study

*Calandra G¹, Berti L², Dinunzio C¹, Macellari G², Montagni F², Galeazzi F², Galazzo G², Gasparini G², Pisani M²

¹Psycho-oncology and Palliative Care, Azienda Sanitaria Locale Piacenza, Italy, ²General Surgery, Azienda Sanitaria Locale PiacenzaItaly

PURPOSE: The current study, with a brief psychosocial assessment kit, investigated individual risk factors of psychological distress and supportive care needs to identify factors predicting the adjustment following breast surgery. The study concerns the period August 2006–February 2007, in Azienda Sanitaria Locale of Piacenza Department of Surgery-Senology Unit, for women operated on for breast cancer (invasive or in situ). The aim of this study is to prospectively evaluate the change in the psychological adjustment, distress and anxiety and depression symptoms, during

surgical intervention, useful for the baseline assessment of illness and care adjustment and after 6/8 months. **METHODS:** total of 110 women (mean age 59, 6, range 32–80) diagnosed with breast cancer participated in the current study. All participants were recruited following in day service of pre-surgery. Participants completed a semi-structured clinical interview (marital or single status, socioeconomic status, social inequality, medical or physical problems, psychiatric issues, social and familiar support etc.) and two questionnaires frequently used to identify cancer specific distress (HADS, Psychological Distress Inventory). Data were analyzed with SPSS 13.0. **RESULTS:** 56.4% marital status, 39% single/separate/widow status, 76.6% declare positive social or familiar support, 20.3% of women present actually or in past time psychiatric or psychological disorders, 50.9% had in recent or past time negative or traumatic life events, 54.9% present other medical or physical problems. PDI and HADS are somministred only in women <70 years. HADS score indicated probable anxiety in 12.7% of women and 10% present probable depression. PDI score indicated severe distress (>35) in 4.5% of women, 11.8% high level and 13.6% moderate level of distress. Non responders (N = 7). **CONCLUSIONS:** Data suggest our patients are satisfied with the brief and focused psychological intervention and with nurse case management, both activated immediately after diagnosis and during surgical process and adjunct treatments.

P2-13

Women under 50 with a Family History of Breast Cancer: Experiences of Participating in a Mammographic Screening Programme

*Clements A¹, Tyndel S¹, Henderson BJ², Brain K³, Austoker J¹, Watson EK¹

¹Cancer Research UK Primary Care Education Research Group, University of Oxford, United Kingdom, ²Institute of Medical & Social Care Research, University of Wales, United Kingdom, ³Institute of Medical Genetics, University of Wales College of Medicine, United Kingdom

PURPOSE: Annual mammographic screening from the age of 40 is recommended for women in the UK whose family history places them at a lifetime risk of developing breast cancer of $\geq 1:6$. While the clinical benefits of screening younger women at increased risk are not established, emerging evidence suggests screening may lead to increased survival. Little is understood of the emotional impact of screening on women with a family history. Most women receive a clear/normal result, with a small proportion having been initially recalled for further tests. This qualitative study

