



FACULTAD DE CIENCIAS HUMANAS Y SOCIALES

COMUNICACIÓN FAMILIAR DEL RESULTADO POSITIVO DE LOS GENES BRCA₁ Y BRCA₂

Autor: Claudia Roig Carrera
Director: Laura Bermejo Toro

Madrid
Mayo 2015

Claudia
Roig
Carrera



COMUNICACIÓN FAMILIAR DEL RESULTADO POSITIVO DE LOS GENES BRCA1 Y BRCA2

ÍNDICE

| | |
|--|-----------|
| 1. Introducción | 1 |
| 1.1. La Psicooncología | 1 |
| 1.2. Cáncer de mama y ovario hereditario | 1 |
| 1.3. Consejo Genético Oncológico (CGO) | 3 |
| 1.3.1. Proceso de determinación genética en el CGO | 3 |
| 1.3.2. Proceso de comunicación en el CGO | 4 |
| a) La comunicación del riesgo | 5 |
| b) Variables presentes en el proceso de comunicación | 7 |
| - Comprensión, por parte del paciente, de toda la información | 7 |
| - Toma de decisión de los pacientes de comunicar o no sus resultados | 8 |
| - Factores que influyen en el proceso comunicativo | 8 |
| o Sexo | 8 |
| o Edad | 9 |
| o Rol | 9 |
| o Riesgo | 9 |
| o Falta de relación | 9 |
| o Contacto | 9 |
| - Relaciones familiares | 10 |
| - Emociones | 11 |
| o Ansiedad | 12 |
| 1.4. Objetivos e hipótesis de estudio | 13 |
| 2. Método | 15 |
| 2.1. Participantes | 15 |
| 2.2. Variables e Instrumentos de medida | 16 |
| 2.3. Diseño | 19 |
| 2.4. Procedimiento | 19 |
| 2.5. Análisis de datos | 20 |
| 3. Resultados | 21 |
| 4. Discusión | 25 |
| 5. Referencias | 30 |
| 6. Anexos | 32 |

Comunicación familiar del resultado positivo de los genes BRCA1 y BRCA2

Claudia Roig Carrera

Máster de Psicología General Sanitaria, Universidad Pontificia Comillas

Resumen: La obtención de un resultado positivo de una mutación genética, como BRCA1/2, suele generar en la persona que lo recibe un nivel elevado de ansiedad. Por ello, la divulgación de los resultados positivos a los familiares puede ser un reto. A su vez, la toma de decisión de los pacientes de comunicar o no sus resultados varía en función de una serie de factores: según la edad de sus hijos; el poco contacto, y que la relación emocional con alguno(s) de los familiares sea distante; y/o según el sexo. El objetivo principal de este estudio era evaluar el grado de comunicación de los resultados positivos que las personas portadoras de los genes BRCA1/2 tienen con sus familiares, tanto de primer, como de segundo y tercer grado. Se reclutaron 27 sujetos portadores de los genes BRCA1/2 en cáncer de mama/ovario, pertenecientes a la Unidad de Cáncer Familiar (UCAFAM) del Hospital 12 de Octubre de Madrid. En todos los sujetos se evaluó la *comunicación*, el *clima familiar* (cuestionario FRI) y la *ansiedad rasgo* (cuestionario STAI-R). Los resultados obtenidos muestran que todos los pacientes portadores comunicaron los resultados con sus familiares, sobre todo con los de primer y segundo grado, y la mayoría de ellos lo hizo en persona y a través de otros medios a lo largo del primer mes. Se concluye que a mayor ansiedad, menor es la presencia de relaciones familiares estables, además de que los pacientes de este estudio tienden a comunicar los resultados a lo largo del primer mes, a todos sus familiares juntos en persona, y por separado se ayudan de otros medios.

Palabras clave: genes BRCA1 y 2 (cáncer de mama/ovario), resultado positivo, proceso de comunicación, relaciones familiares y ansiedad.

Abstract: Obtaining a positive result of a genetic mutation, as BRCA1/2, usually generated in the person receiving a high level of anxiety. Therefore, disclosure of the positive results to the family can be challenging. In turn, decision making for patients to communicate or not the results varies depending on a number of factors: by age of children; the few contact, and that the emotional relationship with one (s) to be distant relatives; and/or by sex. The main objective of this study was to assess the degree of communication of the positive results that people who carry the BRCA1/2 genes have with their relatives, first, second and third degree. 27 carriers of the BRCA1/2 genes in breast/ovarian, belonging to the Familial Cancer Unit of the Hospital 12 de October de Madrid were recruited. In all subjects communication, family relationships (questionnaire FRI) and trait anxiety (STAI-R) was evaluated. The results showed that all patients reported the results with family, especially with first and second degree, and most of them did in person and through other mass media throughout the first month. We conclude that increased anxiety, lower the presence of stable family relationships, in addition to the patients in this study tend to communicate the results over the first month, all his family together in person, and separately they help to other mass media.

Keywords: BRCA1 and 2 (breast/ovary), positive result, communication process, family relationships and anxiety genes.

1. Introducción

1.1. La Psicooncología

En las últimas décadas la Psicología de la Salud ha tenido una mayor influencia en el cáncer tras la comprensión, por parte de la Oncología Clínica, de lo importante que es el desarrollo de la asistencia psicológica al querer alcanzar y proporcionar una atención de calidad al paciente. La Psicología de la Salud lleva a cabo la aplicación de la teoría y métodos psicológicos a la salud, la enfermedad física y al cuidado de la salud; centrándose en todos los aspectos o comportamientos psicológicos que aporten comprensión, manejo y prevención de las enfermedades. Por lo tanto, el avance de la Psicooncología se ha visto impulsado por las necesidades clínicas y preventivas presentes en los enfermos de cáncer, (como la relevancia del cáncer tanto a nivel social como sanitario, entre otras) y también, por las distintas aportaciones que tanto la psicología como otras disciplinas relacionadas han realizado (Cruzado, 2003).

Después de la mención de estos aspectos, es de gran relevancia hacer hincapié en qué es la Psicooncología, qué hace y qué busca. En el contexto de la enfermedad oncológica, la Psicooncología es el campo interdisciplinar de la psicología y las ciencias biomédicas. Con relación al paciente, esta disciplina busca fomentar la prevención de la enfermedad y estudiar su etiología, a la vez que trabaja con el diagnóstico, la evaluación y el tratamiento de cada paciente, y proporciona, si es necesario, rehabilitación y cuidados. A nivel profesional, busca el continuo desarrollo de las competencias comunicativas y de interacción del personal sanitario. Asimismo fomenta la optimización de los recursos para lograr servicios oncológicos eficaces y de calidad. Por último, la Psicooncología busca una serie de objetivos, los cuales por una parte se centran en la intervención para el paciente y sus familiares, y los profesionales sanitarios. Y por la otra, en la investigación y prevención de los factores psicológicos relevantes que influyen en el proceso oncológico, incluyendo además, la optimización de la mejora del sistema de atención sanitaria (Cruzado, 2003).

1.2. Cáncer de mama y ovario hereditario

Por lo que se refiere al cáncer, es una enfermedad que afecta a todas las personas de cualquier edad, siendo una de las causas más frecuentes de mortalidad. Concretamente, la segunda en los países desarrollados, detrás de las enfermedades cardiovasculares o coronarias,

habiendo incrementado su incidencia en las últimas décadas. El cáncer o desarrollo tumoral se define por el incremento descomunal y desbocado de un conjunto de células que irrumpen y estropean tejidos y órganos (Caldés, 2005). La enfermedad tumoral empieza con el diagnóstico y sigue con los tratamientos. Un porcentaje importante de pacientes con cáncer logran vencer la enfermedad por lo que posteriormente tan sólo necesitan tener revisiones periódicas. En cambio, en otros pacientes oncológicos la enfermedad puede recidivar después de un tiempo, breve o largo, entonces se volverán a aplicar los tratamientos de nuevo (Valentín y Murillo, 2006).

En este trabajo nos vamos a centrar en el cáncer de mama/ovario hereditario. En relación con el cáncer de mama, se origina en el tejido de la glándula mamaria y se afirma que es más habitual en los países desarrollados, siendo el tumor más frecuente en Europa. En España este es el cáncer más común en las mujeres españolas debido a los cambios en los patrones reproductivos, los hábitos diarios y el uso de la terapia hormonal sustitutiva, aunque no exclusivo de ellas, ya que también puede afectar al hombre. Además, nuestro país al poseer una tasa de incidencia estandarizada, ocupa una posición intermedia entre los países de Europa Occidental y los del este. Un estudio ha confirmado que la incidencia con relación a la edad, es mayor en mujeres de 85 años en adelante. Es también una importante causa de mortalidad femenina. El diagnóstico precoz por programas de cribado y los avances terapéuticos están contribuyendo positivamente en la descendencia de la mortalidad por cáncer de mama desde los años 90. El nivel de supervivencia en España es más elevado que la media europea. Tras la realización de varias investigaciones, se ha concluido que la prevalencia del cáncer de mama en los próximos años se incrementará y será la más alta en comparación con el resto de tipos de cánceres existentes, por lo que el cáncer de mama seguirá siendo un importante problema de salud (Pollán et al., 2007). Cuando las células tumorales están ubicadas en el ovario, se hace referencia al cáncer de ovario. Es más frecuente en los países desarrollados, siendo el sexto cáncer más común entre las mujeres, además de representar entre el 4 y el 5% de los tumores femeninos. La mayoría de los casos se diagnostican entre los 45 y los 75 años (AECC, 2011).

Durante muchos años se ha reconocido la predisposición familiar al cáncer. Ha supuesto un gran avance y todo un reto en la prevención del cáncer el hecho de que se hayan descubierto unos genes implicados en la herencia de algunas enfermedades malignas, como sucede con el cáncer de mama/ovario. Para esta patología se han creado modelos para saber el riesgo que tiene cada individuo a desarrollar cáncer. Estos modelos se basan en la historia familiar de cáncer y en la historia personal de cada individuo (Caldés, 2005).

Gracias al desarrollo del estudio de los genes de susceptibilidad relacionados con el cáncer hereditario, se puede saber con certeza los individuos que se van a beneficiar de las pautas de

prevención en las enfermedades oncológicas que más prevalencia poseen, y seleccionarlos para que dispongan de esta ayuda. Los mecanismos epigenéticos se caracterizan por modular la afectación de la enfermedad genética, siendo de extrema relevancia en la predisposición del cáncer hereditario (Caldés, 2005). Teniendo presente la alta complejidad genética y de manejo clínico de los cánceres hereditarios, es adecuado que las personas con un riesgo alto, sean tratadas en las Unidades de Consejo Genético o Unidades de Cáncer Familiar (UCAFAM), presentes en muchos hospitales (Caldés, 2005). En ellas se atiende a las familias con una elevada carga tumoral en las que se predice un patrón hereditario. Se pretende reconocer síndromes con genes de predisposición a cáncer hereditario susceptibles de estudio, y aconsejar pruebas de screening y prevención (Lastra et al., 2005).

1.3.El Consejo Genético Oncológico (CGO)

El Consejo Genético Oncológico (CGO) es un proceso de información llevado a cabo en dichas Unidades, en el cuál se discuten y tratan tanto con el individuo como con sus familiares, los aspectos médicos, genéticos y psicosociales relacionados con el riesgo de mutación y de padecer un cáncer. También se llevan a cabo pruebas genéticas autorizadas mediante la firma del consentimiento informado, se comunica el resultado y se expresan las posibles medidas de prevención y seguimiento que sería conveniente que la persona tomara. La persona que ha desarrollado el cáncer, antes de proporcionar dicha autorización, tiene que conocer a la perfección las implicaciones de un test genético, y debe ser mayor de edad, excepto en los casos en que la neoplasia surge en la infancia, en los que los padres serían los encargados de autorizar la prueba (Lastra et al., 2005). Por lo tanto, el proceso comunicativo del CGO trata la presencia de un trastorno genético dentro de una familia (Cruzado, 2003).

En el CGO hay que evitar que se produzca algún sesgo, también hay que respetar y proteger la autonomía de cada individuo y la relación que mantienen los consejeros genéticos y los pacientes debe ser colaborativa. Durante el proceso divulgativo de información hay que tener presente los factores éticos y legales que puedan ir surgiendo (Caldés, 2005). Los objetivos que persigue el consejo genético son la comprensión de cómo los factores hereditarios intervienen en el trastorno, la cuantificación del riesgo de algunos miembros de la familia, así como la exposición y la toma de decisiones acerca de los tratamientos que más se adecúan a cada individuo y a sus familiares (Cruzado, 2003).

1.3.1. Proceso de determinación genética en el CGO

De todos los cánceres de mama detectados el 5% se relacionan con genes de herencia autosómica dominante con penetrancia variable. En estos casos, las familias afectadas muestran unos factores que facilitan su diagnóstico clínico: varios casos de cáncer en la familia o en una

persona, inicio de la enfermedad en la juventud, bilateralidad o multiplicidad de los tumores, neoplasias en etnias o género específico, entre otros (Lastra et al., 2005). Este tipo de cáncer recibe el nombre de cáncer de mama hereditario. En cambio, otro 15% de casos de cáncer de mama descubiertos se considera que aunque también tienen historia familiar (hace referencia al registro de los antecedentes familiares: miembros de por lo menos 3 generaciones, características del tumor, confirmación de los casos de cáncer e interrogatorio a todos los familiares), no poseen ningún patrón claro de herencia (Caldés, 2005). También puede verse influenciado porque a veces hay ciertos sesgos que ocultan un síndrome hereditario: pocos familiares, adopción o abundancia de un sexo y/o jóvenes en la familia (Lastra et al., 2005). La interacción de factores genéticos y medio ambientales impulsa el desarrollo de cáncer de mama familiar (Caldés, 2005).

En la actualidad, la mayor parte de las alteraciones germinales que producen cáncer de mama hereditario son reconocidas en los genes BRCA1/2 (Graña, Vega y Cueva, 2005). No obstante, hay que tener en cuenta la presencia de otros genes implicados porque éstos no explican el origen de todos los tumores de mama y ovario. El gen BRCA1 se encuentra en el cromosoma 17q12-21 y aunque posee un gran tamaño, es más pequeño que el gen BRCA2 el cual se halla en el cromosoma 13q12-13. Ambos poseen un alto riesgo para desarrollar cáncer de mama en general, aunque en varones aumenta en BRCA2. Además BRCA1 posee un mayor riesgo para el cáncer de ovario. Hasta este momento, se sabe que en ambos genes hay muchas mutaciones situadas a lo largo de toda la secuencia codificante (Caldés, 2005). El estudio de estos genes permite valorar el riesgo que poseen aquellos individuos portadores de una alteración genética en la familia de padecer cáncer de mama y otros tumores relacionados, como el cáncer de ovario (Graña et al., 2005).

Hoy en día el conocimiento de la susceptibilidad genética a este tipo de patologías sigue siendo escaso. Porque los genes BRCA1 y BRCA2 sólo explican el 15-25% de los casos familiares que pueden padecer algún tipo de susceptibilidad genética y el riesgo concedido por estos genes no es claro (Caldés, 2005).

1.3.2. Proceso de comunicación en el CGO

Por otra parte, además de la determinación genética, es sumamente relevante en el CGO, el proceso de comunicación de los resultados. En este proceso se pretende informar del riesgo que tienen los participantes de sufrir cáncer y de las posibilidades de transmisión a sus herederos. Asimismo se les introduce en la comprensión e interpretación del riesgo y se les aconseja para que libremente tomen las decisiones que mejor consideren acerca de su salud, la adaptación a su

situación actual y la prevención. Su meta principal es dar a la persona toda la información genética para que pueda utilizarla de forma que reduzca el malestar psicológico y aumente el autocontrol (Cruzado y Olivares, 2005). En esta investigación se pretende profundizar en el conocimiento de este proceso comunicativo.

Dada la relevancia del proceso de comunicación, los sanitarios del consejo genético y los oncólogos deben poseer un adecuado conocimiento y entrenamiento en habilidades de comunicación. Los contenidos de la comunicación deben incluir tanto los aspectos objetivos del CGO como los aspectos subjetivo/emocionales y sociales. Esta información debe facilitarse al individuo portador y a los familiares que él autorice, teniendo presente por un lado, las características personales y sus necesidades, y por el otro, los estilos de afrontamiento. En cuanto al cómo se ha de informar, hay que tener en cuenta las necesidades de información, la confirmación de la comprensión, la atención a los intereses personales y el apoyo emocional. Es de gran relevancia la comunicación entre los miembros de la familia para así ayudar a iniciar el CGO y a tomar las decisiones de prevención y seguimiento (Cruzado y Olivares, 2005). Se estima que si hay una buena comunicación, la prevención es mayor.

El equipo de CGO debe dar al paciente toda la información que le permita poseer el conocimiento necesario para poder entender el proceso médico que se está siguiendo, las pruebas a las que se está sometiendo, que sepa en qué consisten, que consiga con ellas, y sea consciente de su diagnóstico y pronóstico (Cruzado y Olivares, 2005). También para que pueda tomar decisiones de manera autónoma, en relación con su prevención, su cuidado (en relación con los tratamientos médicos disponibles) y para la toma de las medidas oportunas para mejorar su salud actual y futura (González, Blanco y Bayes, 2005). Además, se pretende que sepa los estados subjetivos, emociones e implicaciones sociales que tendrá. Es decir, que le den expectativas realistas sobre las sensaciones, emociones y cambios en las relaciones que conlleva todo ello (Cruzado y Olivares, 2005).

Una buena comunicación se obtiene si el profesional consigue disminuir las preocupaciones del paciente y sus familiares, controlar su estrés y mostrarle empatía. Y si también logra transmitirles una información difícil en términos más sencillos para que puedan entenderla (González et al., 2005).

a) La comunicación del riesgo:

Como parte del proceso de comunicación no directiva en el CGO, los pacientes recopilan algunos conocimientos basados en la enfermedad hereditaria, como la percepción del riesgo.

El concepto de riesgo absoluto de sufrir cáncer para los profesionales sanitarios hace referencia a la cuantificación de la posibilidad de que una enfermedad pueda llegar a

desarrollarse. Por otro lado, se puede hablar de riesgo relativo que es aquel que se refiere a la probabilidad de padecer un evento, por ejemplo, con relación al tiempo o a otras poblaciones o situaciones. En cambio, la definición que los pacientes otorgan al término riesgo es bien distinta, relacionándolo más con términos como amenaza, miedo, preocupación, intranquilidad o incertidumbre (González et al., 2005).

El equipo de Gurmankin (como se citó en González et al., 2005) realizaron recientemente un estudio en el cual exploraron la percepción del riesgo en el curso del proceso de consejo genético en pacientes con cáncer de mama y/o mutaciones de los genes BRCA1/2. Los resultados obtenidos proyectaron que aquellas personas que disponían de asesoramiento personalizado tenían una percepción del riesgo más amoldada a la realidad, aún así, continuaban sobreestimando su riesgo de padecer cáncer.

Los resultados de la prueba genética pueden ser positivos, negativos o no informativos. En este estudio, se hará referencia a la obtención de un resultado positivo patogénico. El momento de comunicar a los pacientes o a sus familiares la posibilidad de que puedan padecer una enfermedad grave que ponga en peligro su vida, es una de las situaciones más complicadas con las que tiene que lidiar un profesional sanitario (González et al., 2005). La obtención del resultado positivo surge cuando se reconoce una alteración genética encargada de la sospecha del cáncer en la familia. Así, otros miembros de la familia tendrán la oportunidad de saber si han heredado esta alteración (portadores) o no (no portadores). Como ya se ha dicho, una parte de los síndromes de cáncer hereditario poseen una herencia autosómico dominante, por lo que la posibilidad de que una persona sana tenga la mutación hallada en un familiar de primer grado es del 50% (Lastra et al., 2005). La comunicación del resultado de la prueba genética debe de hacerse siempre en persona. No se trata únicamente de dar los resultados, sino que también hay que valorar el impacto psicológico que ello produce en la persona y el florecimiento de ciertos daños: miedo, ansiedad, sentimiento de culpa, estigmatización, dolor, anticipación de una pérdida... (González et al., 2005).

En la estimación final del riesgo con un resultado positivo es de suma importancia atender a la penetrancia. La penetrancia hace referencia al número de personas que al poseer un genotipo determinado muestran el fenotipo particular de la enfermedad, en un momento en concreto. En las personas que sean portadoras será más fácil predecir y cuantificar el riesgo de cáncer de manera más aproximada en función de la penetrancia del gen para el crecimiento de un tumor (Lastra et al., 2005).

La información acerca del riesgo que los profesionales del consejo genético en predisposición hereditaria al cáncer proporcionan a los individuos que acuden a esta unidad, les

afecta tanto a ellos como a sus familiares. Ya es muy complicado comprender el significado que conlleva el término de riesgo, por lo que, evaluarlo y divulgarlo puede resultar todavía más difícil. En el CGO el paciente al que se está informando valdrá de conexión entre el equipo y la familia, siendo además el transmisor de la información que se le facilite. Que el paciente dé mal la información del riesgo que le han proporcionado los profesionales, es igual de negativo para él que para su familia. Debido a que todos ellos podrían llegar a tomar decisiones equivocadas acerca de las opciones preventivas o terapéuticas que tienen. Por lo tanto, es muy importante la búsqueda del momento adecuado para dar esta información: cuándo, dónde, a qué personas y qué datos serán más útiles para el paciente, en función del periodo o fase del proceso asistencial en el que se halle el paciente (Cruzado y Olivares, 2005). A su vez, hay que tener presente que en ocasiones tanto el paciente como sus familiares, pueden manifestar un estado ansioso, deprimido o estar en negación activa (González et al., 2005).

Se ha demostrado que la divulgación de los resultados de una mutación genética positiva a los familiares puede ser un reto (Segal et al., 2004) y, que a pesar de la importancia potencial de la comunicación familiar, hasta la actualidad se ha estudiado poco el proceso y el contenido de la comunicación de los resultados de las pruebas de BRCA1 y BRCA2 a los familiares (Hughes et al., 2002).

b) Variables presentes en el proceso de comunicación:

En este trabajo de investigación se estudian una serie de variables, que se describen a continuación, estas son: el grado de comprensión de los pacientes al recibir la información sobre el resultado positivo de los genes BRCA1/2, el proceso de comunicación del paciente a sus familiares y los motivos que les llevan a no comunicar, como la calidad de las relaciones familiares, la ansiedad y algunos factores como el sexo o la edad, entre otros.

- Comprensión, por parte del paciente, de toda la información:

En el proceso de información es fundamental afirmar que el familiar recibe perfectamente la información, la procesa y la acopla correctamente a nivel emocional, para desarrollar un nuevo rol activo y positivo que le proporcione un mayor bienestar. En otras palabras, es necesario que el individuo entienda la información que el médico le expone. La información además ha de ser cierta, comunicándose tanto los beneficios como los prejuicios (Lastra et al., 2005).

Entonces, el profesional sanitario debe asegurarse de que **el paciente ha comprendido toda la información** que le ha dado porque si no es más fácil que aumente el riesgo de no comunicación entre paciente y sus familiares por falta de entendimiento. Por lo tanto, en muchas ocasiones, uno de los posibles motivos de no comunicación es la falta de entendimiento de la información médica (Cruzado y Olivares, 2005).

- Toma de decisión de los pacientes de comunicar o no sus resultados:

Cuando los pacientes oncológicos deciden no compartir la información genética con sus familiares en riesgo, se les está negando la posibilidad a los familiares de tomar decisiones autónomas sobre su salud. Los trabajos de Denayer (1992), Ayme (1993), Fanos (1995), Skirton (1998) y Duster (1999) (como se citó en Forrest et al., 2003), sugieren que es pobre la comunicación sobre el riesgo genético entre familiares. Pueden surgir cuestiones complejas en torno a lo que contar. Mientras algunas personas sienten que están haciendo lo correcto por sus familias mediante la divulgación de la información genética, otros pueden sentirse agobiados por esta necesidad. Es necesario saber más sobre lo que sucede en las familias, en especial con los pacientes que comunican de forma voluntaria, los que se sienten obligados a comunicar, y lo que conlleva el haber sido transmitida o no la información (Forrest et al., 2003).

- Factores que influyen en el proceso comunicativo:

Se ha concluido que la toma de decisión de los pacientes de comunicar o no sus resultados positivos BRCA1/2 a sus familiares varía, como concluyen las investigaciones realizadas, en función de una serie de factores que se explicarán a continuación: según el **sexo** ya que en un inicio, suelen compartirlo más con el resto de mujeres de su familia, antes que con los varones y, el **rol** familiar que desempeña cada miembro (Wagner Costalas et al., 2003); según la **edad** de sus hijos (Segal et al 2004); el sentido de responsabilidad y la propia estimación de **riesgo** (Forrest et al., 2003); el poco **contacto** (McGivern et al., 2004) y que la **relación emocional** con alguno(s) de los familiares sea distante (Hughes et al., 2002); entre otros.

Con esta batería de estudios, se ha descubierto que los pacientes del CGO comparten principalmente su información con sus familiares más cercanos, éstos son: su pareja, hermanos e hijos sobre todo. Seguidamente, en menor medida, con los padres y tan sólo un reducido grupo decide comunicárselo a sus pacientes menos próximos, como los tíos, primos o sobrinos (Julian-Reynier et al., 2000). Específicamente, en el cáncer de mama/ovario las mujeres jóvenes que lo padecen comunican más su diagnóstico, en comparación con las mujeres más mayores (Cruzado y Olivares, 2005). Además, en relación con el **sexo**, se ha concluido que el familiar portador del gen (sin centrarse en si es hombre o mujer) informa más a las mujeres de su familia que a los hombres (Julian-Reynier et al., 2000; Wagner Costalas et al., 2003). E incluso, en muchas ocasiones el paciente busca a un familiar que actúe como mediador para la comunicación de la información a los miembros varones de la familia (McGivern et al., 2004).

En el estudio realizado por Segal et al (2004) se halló que de un grupo de 40 mujeres portadoras de mutaciones tan sólo 16 de ellas decidieron comunicárselo a sus hijos, mientras que otras 13 prefirieron no contarle. El hecho de comunicar o no parece que dependía de la

edad que el hijo/a tenía en el momento de la obtención de los resultados ya que, a más edad más probabilidad de comunicación madre-hijo; y también depende del cómo comunicar, debido a que se sentían más cómodas si lo hacían las mujeres a solas. Se ha comprobado que la relación madre-hijo mejora cuando las madres portadoras del gen BRCA1/2 toman la decisión de comunicar los resultados genéticos positivos con su(s) hijo(s). Y por lo que respecta a la decisión de no comunicar, se vio que el motivo principal de la adopción de esta conducta, es la inseguridad y la falta de preparación que estas mujeres sentían para poder dar este gran paso tan decisivo. Por lo que, preferían recibir consejo psicológico, vídeos e información para aprender a cómo comunicárselo a sus familiares de la mejor manera posible.

Centrándonos en el factor del **rol** o papel que desempeña cada miembro dentro de su familia, hay que destacar la comunicación entre los hermanos. En el estudio de Lerman et al., (1998) se ha hallado que los resultados de la prueba BRCA1/2 compartidos con los hermanos pueden ser utilizados por los consejeros genéticos y otros profesionales de la salud para ayudar a los portadores a decidir si los comunican al resto de los familiares y cómo lo pueden hacer. El equipo de Hughes et al (2002) localizó que, un 85% de las mujeres de CGO decidían informar a sus hermanos del resultado que habían obtenido tras realizarse las pruebas genéticas. Siendo el hermano/a, el miembro familiar más informado por el paciente (McGivern et al., 2004). En mayor medida, un 95% concretamente, si el resultado que habían obtenido era positivo. Sus motivos de comunicación eran: dar información de **riesgo**, recibir apoyo emocional, pautas para la toma de decisión médica y cumplir con el deber de informar. En cambio, la razón principal de no comunicar era la **falta de relación**/distanciamiento personal (Hughes et al., 2002).

En el estudio de Forrest et al., (2003) algunos pacientes en un inicio habían tomado la decisión de no comunicar los resultados a sus familiares, pero finalmente optaron por hablar de ello en lugar de negarse a contarlo. Las razones que al principio les llevó a pensar que era mejor no comunicar fueron: la presencia de dificultades en la superación de los conflictos preexistentes dentro de la familia, la falta de contacto con algún hermano porque otros ya murieron de cáncer y la percepción del portador de que ciertos familiares no tenían la necesidad de que se les dijera el resultado de la prueba. En cambio, el deseo de proteger a los familiares les ayudó finalmente a compartir los resultados con ellos. McGivern y su equipo (2004), entre otros estudios, afirman que el poco **contacto** con algunos familiares impulsa a la no comunicación.

En relación con las parejas, las investigaciones realizadas afirman que las mujeres comparten la información con el cónyuge, y que reciben su apoyo. Pero que el conocimiento que ellos tienen sobre el CGO es muy escaso y tienden a la exageración del riesgo. Por lo que, es igual de

importante informar a las pacientes como a sus parejas (Cruzado y Olivares, 2005). Se afirma que la pareja es el pilar más importante en la familia por lo que, se han estudiado: el tipo de comunicación sobre la enfermedad que hay en cada pareja, el nivel de conflicto que poseen, el estado psicológico de ambos miembros y el apoyo que recibe el paciente de su pareja. El apoyo social es también muy relevante ya que varía en función de la cultura del enfermo y sus familiares (Cortés-Funes, Bueno, Narváez, García-Valverde y Guerrero-Gutiérrez, 2012).

En cuanto a las hijas de las pacientes con cáncer de mama/ovario se ha visto que son muy sensibles una vez son conscientes del diagnóstico de cáncer de su madre. Ello les conlleva a cambiar la relación con su madre, a percibir que están en riesgo y a desarrollar ciertas respuestas emocionales (Cruzado y Olivares, 2005). El estudio de Raveis y Pretter (2005) ha concluido que las mujeres que se han hecho cargo de sus madres con cáncer de mama/ovario muestran nivel de estrés mayor que las que no. Los padres de CGO que tienen hijos de 11 a 17 años suelen compartir esta información con ellos. El ambiente familiar de estos chicos es igual de normal que el de los otros niños, evidentemente la enfermedad oncológica está presente en su día a día, pero ello no hace meya en ellos, ni les diferencia de los demás. Es relevante tener en cuenta su edad, su nivel de comprensión y la estrategia de comunicación a la hora de contarles cualquier aspecto oncológico relacionado con la enfermedad (Cruzado y Olivares, 2005).

En un estudio de Kenen, Arden-Jones y Eeles (2004) sobre la comunicación familiar acerca del CGO, hallaron una serie de patrones de comunicación familiar: el abierto, es decir, tienen la capacidad de hablar sin ser juzgados a la vez que reciben el apoyo de sus familiares. También el patrón de tipo bloqueo directo e indirecto. El primero se caracteriza por llegar al acuerdo de que no se comenta nada sobre cáncer, y en cambio, el segundo se basa en una actitud no responsiva y en mostrar malestar cuando surge el tema. Y por último, por un lado está el coloquio auto-censurado que comprende una actitud pro-activa (el que desea hablar teme provocar ansiedad en sus familiares) y reactiva (percibir que otro no quiere hablar y distanciarse), y por el otro lado, el patrón de usar a terceros como intermediarios.

Por lo tanto, el familiar que posee la mutación puede sentirse apoyado o aislado durante el proceso oncológico, por decisión propia o impuesta por el exterior, como sus familiares. Es muy importante que fluya una comunicación abierta entre los distintos miembros de la familia para asegurar el bienestar y la adaptación psicológica de todos ellos (Cruzado y Olivares, 2005).

- Relaciones familiares:

Los motivos que se acaban de describir sobre la preferencia de algunos pacientes de no compartir sus resultados médicos con sus familiares, guardan una estrecha relación con las

relaciones familiares que constituyen el núcleo de la misma. La evaluación psicológica familiar sirve para poder hallar posibles crisis familiares que guardan relación con el proceso oncológico para lograr que rápidamente la familia lleve a cabo actitudes de cuidado de una generación a otra generación (Cortés-Funes et al., 2012). Desde que el paciente recibe su diagnóstico él y sus familiares empiezan a vivir un momento que conlleva una gran tensión emocional, en el cual desarrollan una serie de secuelas físicas y psicológicas relevantes (Nycum, Avard y Knoppers, 2009).

Algunas investigaciones han concluido que los familiares de primer grado son más informados que los de segundo y tercer grado (Claes et al., 2003). El estudio de Julian-Reynier et al., (2000) afirma que un 8,6% de pacientes prefiere no comunicar los resultados a sus familiares, un 33,2% decide informar a uno de sus familiares de primer grado y un 58,2% informa a todos sus familiares de primer grado. Además el equipo de McGivern et al., (2004) añade que el lado de la familia en situación de riesgo de mutación es más informado que el que no posee un riesgo directo. Barnes (como se citó en Cortés-Funes et al., 2012) ha estudiado la comunicación familiar obteniendo que el mantenimiento de una buena y eficaz comunicación reduce el malestar familiar y la fuerza de los roles, mientras que aumenta la cohesión y el soporte mutuo.

Los tipos de familias que se contemplan pueden dividirse en familias funcionales (las de apoyo y las de resolución de conflictos) y familias en riesgo psicológico (las intermedias, las de humor variable y las hostiles). Las familias funcionales poseen un grado de cohesión mayor que las familias en riesgo psicológico, y una cantidad de conflictos inferior en comparación a las segundas. Por ello, la probabilidad de comunicar los resultados positivos es mayor en las familias funcionales (Cortés-Funes et al., 2012). La cohesión familiar, la expresividad emocional y el nivel de conflicto son consideradas según Kissane (como se citó en Cortés-Funes et al., 2012) las variables más relevantes en relación con la familia porque son útiles para diferenciar las que son adaptativas de las que poseen características de afrontamiento pobre o riesgo psicopatológico. Por ello, también serán evaluadas con este estudio mediante el Cuestionario índice de Relaciones Familiares (FRI).

- Emociones:

Por último, es de gran importancia atender a las emociones que surgen durante la enfermedad, las cuales influyen en el proceso de comunicación paciente-familia. Cualquier enfermedad, al igual que el cáncer, produce en el individuo que la sufre una serie de emociones, como son: la angustia, el miedo, la incertidumbre, la ansiedad, la tristeza y el desamparo. Pero además, si la enfermedad es crónica y/o perjudicial para la vida de la persona, las mismas

reacciones emocionales mencionadas se hacen más notables y poseen características particulares en función de la etiología de la enfermedad, el tipo de personalidad y contextos de la persona enferma (Valentín y Murillo, 2006).

Hacer frente al diagnóstico de cáncer es una vivencia complicada, temida, angustiada y estresante para todos (Valentín y Murillo, 2006). Que una persona tema que posiblemente sufra cáncer, le produce al acto una reacción de **ansiedad** (Wellisch, Ormseth y Aréchiga, 2014). Por lo que, ser diagnosticado conlleva a desarrollar un estado de shock, confusión, negación, incredulidad... sentimientos que conducirán a la incertidumbre, la tristeza, la rabia, la angustia y el desamparo. Según la conciencia de enfermedad que tiene el individuo, su historia pasada, el significado que le otorga a la enfermedad, las futuras consecuencias de ésta y los recursos de afrontamiento disponibles para hacerle frente, desarrollará unas reacciones ante el diagnóstico oncológico y unas habilidades de afrontamiento distintas, variables en cada persona (Valentín y Murillo, 2006).

Hay una serie de situaciones que posiblemente aumenten los niveles de ansiedad del paciente. Por una parte, son más vulnerables aquellas personas que van a la consulta oncológica sin cumplir de manera clara con los criterios de personas de alto riesgo, pero suelen ir porque poseen una sobreestimación del riesgo de sufrir la enfermedad y un nivel de preocupación y ansiedad altos sobre el cáncer. En cambio, en los casos en que las personas acuden a las unidades de CGO de forma voluntaria, dicha vulnerabilidad se reduce porque suelen tener más información y están más preparadas que en los otros casos mencionados. Por otra parte, la ansiedad puede aumentar en el momento en que el paciente obtiene un resultado genético positivo al tratarse de una situación de riesgo. Dicha ansiedad, puede ser pasajera o que se instale en la persona acorde a su patrón de personalidad ansioso. Tanto en el momento en el que el médico se lo comunica, como en los siguientes días, aumentarán en él el nivel de preocupaciones, no sólo sobre el cáncer sino también por sus familiares. Por lo general, la información que se ha proporcionado a los pacientes no se asimila hasta pasados unos días, naciendo preocupaciones y dudas con relación a cómo comunicar esta información a los familiares (Pérez y Olivera, 2006).

De la comunicación del resultado a la familia, hay que tener en cuenta las siguientes preocupaciones: sentimiento de culpa por poder transmitir la mutación a los hijos o incluso a los nietos, y por haber iniciado el proceso de CGO, miedo a la aparición de la enfermedad o recidiva, y al hecho de sentirse raro o rechazado por los demás al ser portador de una mutación, preocupación sobre la toma de decisión de las medidas preventivas y dificultades en la transmisión de la información tanto a sus familiares más cercanos como los lejanos. Por otro lado, hay que tener presente que no siempre es así, y que para muchas familias el saber el

resultado no genera un impacto psicológico negativo. Sino que lo viven como la solución para encontrar la causa de la manifestación de los múltiples diagnósticos oncológicos de su familia (Pérez y Olivera, 2006). En ambas situaciones, los pacientes no se enfrentan únicamente a estas preocupaciones o vivencias, sino que también hacen frente al cómo y cuándo comunican los resultados. El equipo de Forrest et al., (2003) consideran que es más útil ver la comunicación de los resultados como un proceso más que como un acto. Vieron que un grupo de las personas que formaban la muestra de su estudio, tendían a dar dicha información a través de un enfoque más proactivo: “un paciente expresa que optó por llamar a todos sus hermanos y reunirlos con el médico para comentarles los resultados”. Mientras que, otros lo veían como una búsqueda de oportunidades dentro de los eventos familiares, como las fiestas de Navidad, pudiendo tomar meses o años dicha comunicación: “otra paciente no encontraba la oportunidad para hablar con su hermanastra, decidió esperar y compartir la información durante las vacaciones pero tampoco tuvo suerte. Finalmente, pidió a otro familiar que le ayudara con ello”. Por lo tanto, cada paciente decide cómo (en persona, por teléfono, a través de otro familiar...) y cuándo (pasado un tiempo durante las vacaciones, nada más saberlo...) compartir los resultados genéticos con sus familiares. Además, también decide si lo comunica a la mayoría de los familiares juntos (como en el anterior caso de los hermanos) o a cada uno por separado (como en el caso de la hermanastra), para ello no hay un patrón fijo y común. Pero como se ha visto, las relaciones familiares y las emociones, como la ansiedad, tienen un papel muy relevante en todo ello.

1.4. Objetivos e hipótesis del estudio

Esta investigación está dirigida a explorar el proceso de comunicación de los resultados positivos por parte de los portadores de los genes BRCA1 y BRCA2 a sus familiares de primer, segundo y tercer grado. A su vez, se evalúan algunas variables (clima familiar, ansiedad...) que están presentes en dicho proceso. Para ello, se plantean una serie de objetivos:

Objetivo 1: El objetivo primario que se quiere perseguir es evaluar si las personas portadoras de los genes BRCA1/2 comunican u omiten la obtención de los resultados positivos a sus familiares, tanto de primer, como de segundo y tercer grado.

Objetivo 2: En segundo lugar, es importante saber en qué medida les resultó comprensible el informe médico que se les facilitó a los pacientes cuando les comunicaron el resultado de las pruebas. También se hipotetiza una relación positiva entre la falta de comunicación y la falta de comprensión de los resultados obtenidos.

Objetivo 3: A su vez, se quiere estudiar la posibilidad de que los niveles de ansiedad presentes en el portador, se relacionan con su toma de decisión de a qué familiares comunica los resultados y a cuáles no. Otra hipótesis que se plantea es que a menor ansiedad, mayor es la comunicación (la comunicación por lo tanto, es total porque comunica a todos sus familiares).

Objetivo 4: También es de gran interés ver si hay relación entre sí los portadores comunican los resultados a la mayoría de los familiares a la vez (estando todos juntos) o a cada uno por separado y el cómo deciden comunicarlos. La hipótesis esperada es que si comunican a la mayoría a la vez, lo hacen en persona, y si es por separado se ayudan también de otros medios, como el teléfono.

Objetivo 5: Se pretende estudiar si el nivel de ansiedad que posee el paciente, se relaciona con si comunica los resultados a la mayoría de sus familiares juntos o a cada uno por separado. Se hipotetiza una relación positiva entre que a mayor ansiedad más dificultad para comunicar los resultados a todos los familiares juntos.

Objetivo 6: A su vez, se quiere analizar si el nivel de ansiedad presente en el portador, se relaciona con cuándo comunica los resultados. La hipótesis esperada es que a mayor ansiedad más tarde comunican los resultados (pasado el primer mes).

Objetivo 7: También, se trata de evaluar la relación entre el nivel de ansiedad de los pacientes y cómo deciden comunicar los resultados (en persona, por otros medios...). La hipótesis que se plantea es que a mayor ansiedad menos directa es la forma de comunicación, usando por ejemplo, el teléfono o a otro familiar de intermediario.

Objetivo 8: Se pretende analizar si el clima familiar presente en la familia del portador, se relaciona con su decisión de a qué familiares comunicar los resultados y a cuáles no. Otra hipótesis esperada es que a mejor clima familiar, mayor es la comunicación, siendo total (comunica a los familiares de primer, segundo y tercer grado).

Objetivo 9: Otro objetivo es evaluar si el clima familiar se relaciona con cómo el paciente decide compartir los resultados. Se hipotetiza una relación positiva entre mejor clima familiar y una comunicación más directa, es decir, en persona.

Objetivo 10: Por último, se pretende estudiar la posibilidad de que el clima familiar está relacionado con cuándo comparten los resultados. Se hipotetiza una relación positiva entre mejor clima familiar y una comunicación temprana de los resultados (comunicándose sobre todo la primera semana, o a lo largo del primer mes).

Los beneficios que se espera alcanzar con este estudio favorecerán tanto a los sujetos del mismo, a sus familiares como a los profesionales sanitarios del CGO.

Por un lado, en relación con el proceso de comunicación, se espera mejorar la comunicación de los resultados genéticos positivos a todos los familiares, logrando que los portadores de las mutaciones BRCA1/2 comuniquen tanto a los familiares de primer, como a los de segundo y tercer grado. Y por otro lado, con relación a aquellos pacientes que prefieren no comunicar, se espera que comuniquen primero a los familiares más cercanos, los de primer grado, y poco a poco, que lo transmitan también al resto de la familia. Por lo tanto, la mejora que se quiere

alcanzar a nivel comunicacional es doble para así poder ayudar tanto al paciente a sobrellevar esta situación con el apoyo de su familia, como a que sus familiares tengan la posibilidad de realizarse el estudio genético para afirmar o descartar la presencia de la mutación en ellos mismos.

A su vez, con la evaluación de la comprensión de la información que el CGO aporta a los pacientes y a sus familiares, se pretende estudiar cuanto de comprensible resulta el informe que les proporcionan y trabajar las cuestiones que no acaban de entender, para que no haya ninguna confusión que afecte negativamente al proceso comunicativo. Asegurando que la información que se traslada a los familiares es la misma que ha expresado el médico al portador.

Por último, en cuanto a la ansiedad y al clima familiar, se pretende estudiar cómo afectan en el proceso y en el caso que tengan una afectación negativa analizar por qué y trabajar con el paciente y la familia para reducir los niveles de ansiedad existentes y favorecer el apoyo familiar.

2. Método

2.1. Participantes

A la hora de seleccionar la muestra se dispuso de la ayuda y supervisión del departamento de Psicooncología y de la UCAFAM del Hospital 12 de Octubre de Madrid. El tipo de contacto que se mantuvo con las familias fue estrictamente telefónico.

Los **criterios de inclusión** de este estudio eran que las personas, tanto del sexo masculino como el femenino, que conformaban la muestra fueran pacientes de la UCAFAM del Hospital 12 de Octubre al poseer una mutación del gen BRCA1/2, residieran en Madrid y, fueran los primeros en realizarse las pruebas genéticas dentro de su familia, para así poder estudiar con ellos el proceso comunicativo de los resultados positivos. Porque si se realizaron la prueba genética mediante las indicaciones de otro familiar portador, el proceso de comunicación para esta investigación estaría alterado. Además de que los pacientes fueran diagnosticados de la mutación entre los años 2009 – 2014, ambos inclusive.

El **criterio de exclusión** de esta investigación se centraba únicamente en aquellos pacientes de la UCAFAM que se vieran incapacitados para colaborar debido a razones médicas (estar ingresado o interno en una residencia en el momento de la recogida de la muestra, entre otras).

No había ningún requisito en cuanto a la **edad**, el **nivel educativo** y **socioeconómico**, ni con el **país de procedencia**.

La Unidad de Cáncer Familiar tenía inscritas en el inicio del desarrollo de la investigación aproximadamente 190 familias en su base de datos. De todas ellas, se contactó con 45 familias registradas entre los años 2009 y el 2014, ambos incluidos. Estas familias cumplen con las características expuestas: **mujeres y varones** portadores de los genes BRCA1 y BRCA2 en cáncer de mama/ovario pertenecientes a la UCAFAM del hospital y residentes en Madrid. Todas ellas fueron previamente informadas y evaluadas por el equipo oncológico de esta Unidad.

El **tamaño de la muestra** de esta investigación es de un total de 27 pacientes pertenecientes a la UCAFAM y portadores de los genes BRCA1/2, concretamente, 25 mujeres y 2 hombres. La mayoría de los sujetos de la muestra están en la edad adulta, entre los 34 y los 68 años (en torno a los 53 años).

2.2. Variables e Instrumentos de medida

El presente estudio se llevó a cabo mediante el estudio de la **variable** de comunicación, las variables sociodemográficas, la variable tipo de relaciones familiares y la variable ansiedad rasgo, las cuales mantuvieron desde un inicio una estrecha relación con los objetivos de la investigación planteados.

- **Comunicación:** Variable dependiente (VD) y variable fundamental del estudio, la cual se basó en el estudio del tipo de comunicación que los pacientes tenían con sus familiares acerca de los resultados positivos oncológicos que poseían al saber su diagnóstico.

- **Variables Sociodemográficas** (edad, sexo, estado civil, convivencia familiar y nivel educativo): Todas ellas se caracterizaron por ser variables independientes (VI) y por proporcionar datos básicos de los participantes y muy útiles para el desarrollo del estudio.

- **Clima familiar:** VI relacionada directamente con la variable de comunicación ya que en función del tipo de relaciones que conformen la estructura de la familia, se espera que el paciente se vea con más o menos ánimo para apoyarse en ellos y compartir sus resultados.

- **Ansiedad Rasgo (A/R):** VI que podría funcionar como otra razón por la cual los pacientes no comunicaban a sus familiares su enfermedad, por poseer un elevado nivel de ansiedad. Era interesante estudiarla desde la dimensión de rasgo porque si se hubiese aplicado como estado, los resultados obtenidos serían muy sesgados. Debido a que, muchos de los pacientes ya disponían de su diagnóstico antes de iniciar esta investigación (algunos tan sólo hacía algunas semanas y otros en cambio meses).

Para saber qué pacientes habían comunicado los resultados positivos a sus familiares, y cuáles no, se emplearon los siguientes **instrumentos de medida** (una breve encuesta y tres

cuestionarios sencillos), para a su vez indagar en los motivos por los cuales, algunos de ellos, preferían no compartir esta información con sus familiares.

- **Encuesta de Información Sociodemográfica:** para la obtención de las siguientes variables sociodemográficas: género, fecha de nacimiento, estado civil, convivencia familiar (con qué miembros de su familia convive el paciente) y el nivel educativo.

- Se realizó un **cuestionario ad hoc** sobre **comunicación** con 4 ítems concisos y sencillos de carácter semi-abierto, con los cuales se buscó saber si los pacientes comunicaron los resultados a sus familiares o, si por lo contrario, no los comunicaron (adjunto en el **ANEXO I**).

En esta investigación, si el portador comunica los resultados de forma directa a un familiar (a su tío) y este familiar se lo comenta a otro (al primos/s del portador) se considera que sí ha comunicado.

La UCAFAM sigue unas pautas internas a la hora de comunicar los resultados positivos del portador a sus familiares. Estas pautas varían según quién sea el portador de la familia que se ha realizado las pruebas genéticas. Pero en todos los casos la fundamentación básica es informar primero de todo a los familiares más directos (es decir, a los de primer grado) del portador que tengan menos de 80 años y más de 18 años. Debido a que, si son muy mayores probablemente tengan dificultades para desplazarse y la eficacia de los tratamientos es menor, siendo la intervención peor opción en algunos casos. Y si no son mayores de edad aún no pueden realizarse las pruebas. Y si una generación ha fallecido, tiene que comunicárselo directamente a la siguiente (por ejemplo, si sus tíos han muerto, tiene que ponerse en contacto con sus primos). De este modo se descarta o afirma que los familiares más directos tengan o no el gen. Si dan positivo, se informa la siguiente generación.

A su vez, si el portador ha comunicado los resultados a todos los familiares que era recomendable comunicar, se considera que ha cumplido y comprendido el proceso comunicativo de forma total; si en cambio, los ha comunicado a una parte de los familiares que debía, el cumplimiento es parcial; y si por lo contrario, no ha comunicado sus resultados a ninguno de sus familiares, no hay cumplimiento alguno.

- **Cuestionario Índice de Relaciones Familiares (*Family Relationship Index*, FRI)** (Moos y Moos, 1981): evalúa el clima social familiar a través de la estimación de las características socio-ambientales, las relaciones interpersonales, los aspectos de desarrollo y la estructura básica de las familias. El FRI es una prueba breve, formada por 12 ítems con respuesta de verdadero o falso (V/F) para descubrir qué tipo de relaciones familiares tiene el paciente con los

miembros de su familia. Estos ítems expresan la cohesión, la expresividad y el conflicto existente en cada familia, en base a ello se obtiene una puntuación total del grado de cohesión presente en la familia y la puntuación total del FRI, que resulta de la suma de los ítems que indican expresividad menos el conflicto. Obtener una puntuación inferior a 4 en cohesión e inferior a 9 en FRI indica que la familia está en alto riesgo, en cambio, si la puntuación referente a la cohesión es 4 y la del FRI es mayor a 9, indica que es una familia en bajo riesgo (Cortés-Funes et al., 2012) (adjunto en el **ANEXO II**).

Las *propiedades psicométricas* de este cuestionario han sido ampliamente contrastadas en distintas poblaciones, se caracterizan por poseer una consistencia interna alta, con una fiabilidad Alfa de Cronbach de 0,89 (Holahan y Moos, 1981), y un coeficiente de validez de 0,86 (Cortés-Funes, et al., 2012). Por lo que respecta a esta investigación, la fiabilidad Alfa de Cronbach obtenida es de 0,34. Por lo tanto, la fiabilidad que posee el cuestionario FRI para esta muestra es muy baja, posiblemente porque se trata de una muestra pequeña, en cualquier caso, los resultados de esta muestra habrán de tomarse con cautela. Además, es importante destacar que tanto el cuestionario FRI como el STAI están diseñados para utilizarse de forma directa con el participante, siendo él mismo quien lea y conteste cada ítem. En cambio, en este estudio se aplicaron telefónicamente, aspecto que pudo contribuir a la obtención de una fiabilidad más baja.

- **Cuestionario STAI-R (*Inventario de Evaluación de la Ansiedad Estado/Rasgo*)** (Spielberger, Gorsuch y Lushene, 1970) (VI): evalúa la ansiedad que manifiesta el sujeto como Estado y como Rasgo general. Esta investigación se ha centrado en evaluar exclusivamente la ansiedad que posee el paciente como Rasgo en general, utilizando para ello la autoevaluación Ansiedad/Rasgo (A/R). Porque se buscaba averiguar si tener un nivel de ansiedad constante y notable, influía de manera negativa en el proceso de comunicación paciente-familiares. La escala A/R consta de 20 ítems breves puntuados de 0 a 3 con la escala de categorías o escala tipo Likert (0 Casi nunca, 1 A veces, 2 A menudo, 3 Casi siempre), para descubrir qué nivel de A/R posee el paciente y si ello, afecta en el proceso de comunicación a los familiares. Algunos de los ítems que forman este cuestionario son los siguientes: “*Me siento bien*”, “*Siento ganas de llorar*”, “*Estoy satisfecho*”, entre otros.

Las *propiedades psicométricas* de este cuestionario concluyen que los elementos del STAI son suficientemente discriminadores y diferenciadores ya que poseen una buena consistencia interna (entre 0,84 y 0,87 en ansiedad/rasgo) y una fiabilidad calculada por el procedimiento de las dos mitades de 0,86 en A/R. La validez de sus elementos y escalas está íntimamente relacionada con los constructos y la construcción del instrumento. Los índices de validez

concurrente de la escala A/R varían según el sexo (0,55 varones y 0,58 mujeres), siendo más elevada en las mujeres (Spielberger, Gorsuch y Lushene, 1997). Por lo que respecta a esta investigación, la fiabilidad Alfa de Cronbach obtenida en un primer momento fue de 0,42. Al tratarse de un instrumento validado en varias ocasiones y que posee una buena fiabilidad, se optó por comprobar si alguno de los 20 elementos que forman el STAI-R no estaba contribuyendo a la fiabilidad de dicho cuestionario. No sólo se comprobó esta afirmación, sino que además se vio que en la muestra de este estudio, el ítem 17 reducía considerablemente la fiabilidad obtenida. Por lo que, se optó por eliminar dicho elemento obteniendo así una fiabilidad de Alfa de Cronbach si se elimina el elemento de 0,81.

2.3. Diseño

El **tipo de diseño** de esta investigación era descriptivo, concretamente transversal.

2.4. Procedimiento

Para el desarrollo de esta investigación se siguió un **orden de actuación** para facilitar una evolución satisfactoria y la obtención de unos resultados beneficiosos para la sociedad. Primero de todo, se llevó a cabo la búsqueda bibliográfica de artículos y libros relacionados con los aspectos que en ella se tratan. La documentación realizada fue antes y durante la ejecución del estudio.

Tras la recopilación de esta información, se llevó a cabo la revisión bibliográfica del proceso de comunicación familiar de los resultados genéticos positivos BRCA1/2 basada en las normas APA.

Seguidamente, se describieron los objetivos y las hipótesis que desde un inicio se querían alcanzar, acordes con el marco teórico y con la batería de instrumentos (sencilla, validada y aplicable por teléfono) que se eligió para recoger los datos de la muestra.

Una vez obtenidos los instrumentos y en posesión de la autorización del comité ético, se empezó a **recoger los datos** de la muestra. Una muestra específica que tenía que cumplir unos criterios de inclusión, como ser residente en Madrid, y hallarse en la UCAFAM del Hospital 12 de Octubre. Para ello, se contactó con la Unidad de Cáncer Familiar del Hospital y se siguieron las instrucciones que el Doctor proporcionó para acceder a la base de datos de los pacientes. Se inició el proceso de llamadas a algunas de las familias que estaban registradas en la base de datos del consejo genético y por contacto telefónico, se les explicó en qué consistía la investigación y si querían participar y se leyeron las preguntas de los cuestionarios que se requería que contestaran. Para proteger su privacidad personal y respetar la confidencialidad, no se les pidió su identidad remarcándoles que los instrumentos utilizados son anónimos. La

recogida de la muestra fue supervisada por el doctor de la Unidad y los datos obtenidos con el cumplimiento de los distintos instrumentos utilizados, se reflejan únicamente en este estudio.

Finalmente, se recogieron los datos para seguidamente ser analizados con el programa estadístico SPSS para llegar a la formulación de una conclusión final que corrobore o no las hipótesis planteadas.

2.5. Análisis de datos

En el **análisis de datos** se realizaron las pruebas de normalidad pertinentes para este estudio. Para el cuestionario FRI se obtuvo que la significación asociada ($p=0,025$) al estadístico de contraste (Z de Kolmogorov-Smirnov) es menor a 0,05, por lo que se rechaza la hipótesis nula de normalidad. Para corroborar la no-normalidad se decidió estudiar la asimetría y la curtosis. Se concluyó que dicho instrumento no se comporta de manera normal ya que la Curtosis es superior a 4 y la asimetría se acerca mucho a -2. Por lo tanto, como con la variable FRI no se puede asumir normalidad, se usaron las técnicas de análisis no paramétricas. En cambio, para el cuestionario STAI la significación asociada ($p=0,362$) al estadístico de contraste (Z de Kolmogorov-Smirnov) es mayor a 0,05, por lo que se mantiene la hipótesis nula de normalidad, asumiendo así normalidad para esta variable.

Además, se trabajó con un nivel de confianza del 95%, considerándose significativos los valores p inferiores a 0,05.

Con respecto a los análisis descriptivos de esta investigación, siempre se informó de la N y los porcentajes, para las variables categóricas, en cambio, para las variables continuas se hizo referencia a la N, la media, la desviación típica y los mínimo/máximo.

A su vez, en este estudio se utilizó la prueba de Chi-cuadrado de Pearson para relacionar por un lado, las variables “Sí ha comunicado: a la mayoría o a cada uno” y “Sí ha comunicado: cómo”. Y por el otro, “Sí ha comunicado: a quiénes” y “Grado de comprensión”.

Asimismo, se hizo uso de la Correlación de Pearson (Spearman) para evaluar la relación entre las variables que agrupan la puntuación total del cuestionario STAI y del cuestionario FRI.

También se llevó a cabo la prueba t de Student para muestras independientes comparando medias entre la variable “puntuación total del cuestionario STAI” con las variables “Sí ha comunicado: a la mayoría o a cada uno” y “Sí ha comunicado: a quiénes”.

Además se realizó un ANOVA unifactorial para relacionar la variable “puntuación total del cuestionario STAI” con la variable “Sí ha comunicado: cuándo” y “Sí ha comunicado: cómo”.

Por último, para la variable FRI, como no se puede asumir normalidad, se utilizaron las técnicas de análisis no paramétricas. Concretamente los estadísticos de contraste Chi-cuadrado

para las variables “Sí ha comunicado: cuándo” y “Sí ha comunicado: cómo”, y la U de Mann-Whitney para la variable “Sí ha comunicado: a quiénes”.

3. Resultados

Por lo que respecta a los análisis descriptivos de las variables categóricas, en primer lugar, tal y como se puede apreciar en la Tabla 1, se presentan la distribución de frecuencias y los porcentajes de algunas variables sociodemográficas evaluadas en la muestra.

TABLA 1. Variables Sociodemográficas

| | Frecuencia | Porcentaje |
|---|------------|------------|
| Convivencia familiar (N = 27) | | |
| Pareja | 10 | 37% |
| Hijos | 3 | 11.1% |
| Pareja e hijos | 11 | 40.7% |
| Otros (familiares y amigos) | 3 | 11.1% |
| Nivel de estudios (N = 27) | | |
| Básicos (Primarios o Secundarios) | 11 | 40.7% |
| Medios (Bachillerato o Formación Profesional) | 7 | 25.9% |
| Universitarios | 9 | 33.3% |

En segundo lugar, tal y como se puede apreciar en la Tabla 2, se presentan la distribución de frecuencias y los porcentajes de los distintos elementos presentes en el proceso de comunicación de los resultados genéticos positivos evaluados en la muestra.

Por lo que respecta a los análisis descriptivos de las variables continuas, por un lado se han hallado las puntuaciones del cuestionario FRI y por el otro, las del cuestionario STAI, teniendo presente que ambos presentan la misma frecuencia (N = 27). Las puntuaciones que presenta el FRI son: media $8,7 \pm DT 2,0$, y sus mínimas y máximas son 2 y 12 respectivamente. Asumiendo un intervalo de confianza al 95%, el percentil 50 indica 9 como valor inferior y 10 como valor superior, habiendo una mínima diferencia entre ambos valores.

Las puntuaciones que presenta el STAI son: media $18,7 \pm DT 12,2$, y sus puntuaciones mínimas y máximas son 3 y 47 respectivamente. Asumiendo un intervalo de confianza al 95%, el percentil 50 indica un valor inferior de 10 y un superior de 21, habiendo una diferencia grande entre ambos valores.

TABLA 2. *Proceso de comunicación*

| | Frecuencia | Porcentaje |
|---|------------|------------|
| A qué familiares comunicó los resultados positivos (N = 27) | | |
| A todos sus familiares | 16 | 59.3% |
| A una parte de sus familiares | 11 | 40.7% |
| Comunicó a la mayoría juntos o a cada uno por separado (N = 27) | | |
| A la mayoría juntos en el mismo momento | 6 | 22.2% |
| Por separado en momentos diferentes | 21 | 77.8% |
| Cuándo comunicó los resultados a sus familiares (N = 26) | | |
| La primera semana | 7 | 25.9% |
| Durante el primer mes | 10 | 37% |
| Pasado el primer mes | 9 | 33.3% |
| Cómo comunicó los resultados a sus familiares (N = 27) | | |
| En persona | 7 | 25.9% |
| Por otros medios (por teléfono o a través de otros familiares) | 3 | 11.1% |
| En persona y por otros medios (en persona y por teléfono) | 17 | 63% |
| El paciente dio una copia del informe a sus familiares (N = 27) | | |
| Sí | 10 | 37% |
| No | 17 | 63% |
| Comprensión del informe emitido por el médico por parte del portador (N = 26) | | |
| Bajo nivel de comprensión (muy poco o poco) | 8 | 29.6% |
| Nivel de comprensión medio (bastante) | 1 | 37.5% |
| Alto nivel de comprensión (mucho o totalmente) | 17 | 63% |

Para probar si existía una relación entre la ansiedad (media $18,7 \pm DT 12,2$) y a qué familiares comunicó los resultados genéticos positivos, realizamos un análisis de varianza. Mediante este análisis comprobamos que no existen diferencias significativas entre estas variables ($t = 0,117$; $gl = 25$) es mayor a $0,05$ ($p = 0,907$).

Por otro lado, para ver si existía una relación entre la ansiedad (media $18,7 \pm DT 12,2$) y sí comunicó los resultados a la mayoría de sus familiares juntos en el mismo momento o por separado en momentos diferentes, realizamos un análisis de varianza. A través de este análisis comprobamos que no existen diferencias significativas entre las variables mencionadas ($t = 1,249$; $gl = 25$) es mayor a $0,05$ ($p = 0,223$) (véase la Tabla 3).

TABLA 3. *Estadísticos descriptivos de Ansiedad en función de A quién comunicó y Comunicó a todos juntos o por separado*

| | N | Media | Desviación Típica |
|--|----|-------|-------------------|
| A qué familiares comunicó los resultados positivos | | | |
| A todos sus familiares | 16 | 18.94 | 13.04 |
| A una parte de sus familiares | 11 | 18.36 | 11.57 |
| Comunicó a la mayoría juntos o a cada uno por separado | | | |
| A la mayoría juntos en el mismo momento | 10 | 22.50 | 14.52 |
| Por separado en momentos diferentes | 17 | 16.47 | 10.51 |

Para comprobar si existía una relación entre la ansiedad (media $18,7 \pm DT 12,2$) y cuándo comunicó, realizamos un análisis de varianza. Mediante este análisis comprobamos que no existían diferencias significativas entre dichas variables ($F = 1,314$; $gl = 2$) es mayor a $0,05$ ($p = 0,288$).

A su vez, para justificar si existía una relación entre la ansiedad (media $18,7 \pm DT 12,2$) y cómo comunicó, realizamos un análisis de varianza. Con este análisis justificamos que no existían diferencias significativas entre estas variables ($F = 0,439$; $gl = 2$) es mayor a $0,05$ ($p = 0,650$) (véase la Tabla 4).

TABLA 4. *Estadísticos descriptivos de ansiedad (STAI) en función de Cuándo y Cómo comunicó*

| | N | Media | Desviación Típica |
|--|----|-------|-------------------|
| Cuándo comunicó los resultados a sus familiares | | | |
| La primera semana | 7 | 19.71 | 13.56 |
| Durante el primer mes | 10 | 23.20 | 13.01 |
| Pasado el primer mes | 9 | 14.22 | 9.62 |
| Cómo ha comunicado los resultados a sus familiares | | | |
| En persona | 7 | 19.29 | 14.28 |
| A través de otros medios | 13 | 24.67 | 21.12 |
| En persona y a través de otros medios | 17 | 17.41 | 10.13 |

Para ver si existía una relación entre a qué familiares comunicó los resultados y la comprensión por parte del portador del informe realizado por el médico, realizamos la prueba de Chi-cuadrado. Con ella, comprobamos que no existen diferencias significativas entre las variables mencionadas ($X^2 = 1,675$; $gl = 2$) es mayor a $0,05$ ($p = 0,433$) (véase la Tabla 5).

TABLA 5. Correlaciones entre a qué familiares comunicó los resultados y la comprensión del informe

| | Baja comprensión | Comprensión media | Comprensión alta |
|------------------------|------------------|-------------------|------------------|
| A todos sus familiares | 5 | 0 | 11 |
| A una parte de ellos | 3 | 1 | 6 |

Para justificar si existía una relación entre comunicó los resultados a la mayoría de sus familiares juntos en el mismo momento o por separado en momentos diferentes y cómo comunicó los resultados a sus familiares, realizamos la prueba de Chi-cuadrado. Mediante la realización de esta prueba comprobamos que existen diferencias significativas entre dichas variables ($X^2 = 20,105$; $gl = 2$) es menor a 0,01 ($p = 0,000$) (véase la Tabla 6).

TABLA 6. Correlaciones entre comunicó a la mayoría juntos o por separado y cómo comunicó

| | En persona | Por otros medios | En persona y por otros medios |
|---|------------|------------------|-------------------------------|
| A la mayoría juntos en el mismo momento | 7 | 2 | 1 |
| Por separado en momentos diferentes | 0 | 1 | 16 |

Para comprobar si existía una relación entre el clima familiar y cómo comunicó el paciente los resultados a sus familiares, realizamos de nuevo la prueba de Chi-cuadrado pero para el análisis no paramétrico. Con ella, comprobamos que no existen diferencias significativas entre estas variables ($X^2 = 0,026$; $gl = 2$) es mayor a 0,05 ($p = 0,987$).

Llevamos a cabo el mismo proceso para ver si hay relación entre el clima familiar y cuándo comunica el paciente los resultados positivos. Con la realización de la prueba Chi-cuadrado para análisis no paramétrico, comprobamos que no existen diferencias significativas entre dichas variables ($X^2 = 0,205$; $gl = 2$) es mayor a 0,05 ($p = 0,902$).

Por último, realizamos la prueba de U de Mann-Whitney, para el análisis no paramétrico, que contrasta si existen diferencias significativas entre el clima familiares y a qué familiares comunica el portador los resultados genéticos. Ello verificó que no existen diferencias significativas entre las variables mencionadas ($U = 72,5$) es mayor a 0,05 ($p = 0,428$).

4. Discusión

Mediante los análisis estadísticos se han comprobado cada una de las hipótesis anteriormente nombradas. Por un lado, vamos a ver aquellas hipótesis que sí se han confirmado, y por el otro lado, las que no.

Únicamente **se ha confirmado** la hipótesis relacionada con el objetivo 4, éste consiste en ver si hay relación entre sí los portadores comunican los resultados a la mayoría de los familiares a la vez (estando todos juntos) o a cada uno por separado y el cómo deciden comunicarlos. Esperábamos encontrar que comunicar los resultados a la mayoría a la vez se relaciona con comunicarlo en persona, y hacerlo por separado se relaciona con comunicarlo en persona y a través de otros medios, como el teléfono y es exactamente lo que hemos encontrado. Por lo tanto, aceptamos la hipótesis. Esta última afirmación se aprecia en los ejemplos del estudio del equipo de Forrest et al., (2003) donde la chica que comunica los resultados por separado, se acaba ayudando por otro familiar suyo.

Todas las demás hipótesis planteadas **no se han confirmado**, por lo tanto, las rechazamos. Antes de ver cada una de ellas detalladamente, es relevante mencionar el objetivo primario que se quería perseguir. Este consistía en evaluar si las personas portadoras de los genes BRCA1/2 comunican u omiten la obtención de los resultados positivos a sus familiares, tanto de primer, como de segundo y tercer grado. En esta investigación los resultados obtenidos demuestran que todos los pacientes han comunicado sus resultados, por lo que, no se ha podido estudiar ningún caso que haya omitido dicha información. La obtención de estos resultados puede deberse a su tamaño de la muestra ($N = 27$) y a su poca heterogeneidad (de los 27 sólo 2 son hombres). No obstante, el que todos comuniquen es un resultado muy positivo, para ellos sobre todo. Esta comunicación aumenta entre los familiares de primer y segundo grado, como han concluido algunas investigaciones que los familiares de primer grado son más informados que los de segundo y tercer grado (Claes et al., 2003).

Como objetivo 2 se quería saber en qué medida les resultó comprensible el informe médico que se les facilitó a los pacientes cuando les comunicaron el resultado de las pruebas. Esperábamos encontrar una relación positiva entre la falta de comunicación y la falta de comprensión de los resultados obtenidos, y en cambio, hemos encontrado una relación negativa entre dichas variables. Posiblemente porque como se ha visto en los análisis descriptivos, tan sólo 8 pacientes (total $N = 27$) indicaron una baja comprensión del informe, y todos comunicaron los resultados, por lo tanto, parece que aunque no todos comprendieron los resultados a la perfección, no les impidió compartirlos. Como se afirman en el estudio de

Cruzado y Olivares (2003), aunque en este estudio no de significativo, el profesional sanitario debe asegurarse de que el paciente ha comprendido toda la información que le ha dado porque si no es más fácil que aumente el riesgo de no comunicación entre paciente y sus familiares por falta de entendimiento.

Con el objetivo 3 se quería estudiar la posibilidad de que los niveles de ansiedad presentes en el portador, se relacionaran con su toma de decisión de a qué familiares comunica los resultados y a cuáles no. Esperábamos encontrar una relación positiva entre a menor ansiedad, mayor es la comunicación, y en cambio, hemos encontrado que la ansiedad no influye en el criterio de a quién comunicar los resultados y a quién no. Puede ser debido a que las personas que forman la muestra no poseen niveles de ansiedad tan elevados que les bloquee repercutiendo en la expresividad verbal. Por su parte, Valentín y Murillo (2006), afirman también que la presencia de sentimientos negativos (como la ansiedad) influye a la negación de compartir la información, repercutiendo en las relaciones familiares, aunque en nuestra muestra no se haya confirmado.

También, con el objetivo 5 se pretendía estudiar si el nivel de ansiedad que posee el paciente, se relaciona con si comunica los resultados a la mayoría de sus familiares juntos o a cada uno por separado. Esperábamos encontrar una relación positiva entre mayor ansiedad, más dificultad para comunicar los resultados a todos los familiares juntos pero no la hemos encontrado. Como ya hemos visto, sólo hemos podido relacionar la variable de comunicar a todos juntos o por separado con cómo comunicar. A pesar de que el equipo de Julian-Reynier et al., (2000) afirme que el hecho de comunicar los resultados primero con los familiares más cercanos (los de primer grado) y después con los demás (segundo y tercer grado respectivamente) afecta de manera directa al cuándo comunicar los resultados y de qué forma (todos juntos o por separado) tampoco hacen alusión a la variable ansiedad. Por lo tanto, aunque con este estudio, y en otras investigaciones anteriores, no hemos podido demostrar esta relación, es de gran interés retomarlo en futuras investigaciones.

Como objetivo 6 se quería analizar si el nivel de ansiedad presente en el portador, se relaciona con cuándo comunica los resultados. Esperábamos encontrar una relación positiva entre mayor ansiedad más tarde comunican los resultados (pasado el primer mes). De nuevo, la hipótesis es negativa posiblemente por los bajos niveles de ansiedad que presentaba la muestra (tan sólo 3 de 27 obtuvieron un nivel elevado (superior a 42)) y porque el cuestionario STAI lo cumplimentaron a través de contacto telefónico, hecho que repercute negativamente al estudio al tratarse de un instrumento realizado para ser subministrado y cumplimentado en persona, no a través de otros. Como afirman Wellisch, Ormseth y Aréchiga (2014) que una persona tema que

posiblemente sufre cáncer, le produce al acto una reacción de ansiedad. Por lo que, ser diagnosticado conlleva a desarrollar un estado de shock. Como vemos, esto no tiene por qué suceder siempre igual, pero lo que sí que podemos plantear es que, en la muestra de este estudio probablemente la afirmación de estos autores se presenta con menor medida al ver que no influye ni en cuándo comunican, cómo y si lo hacen juntamente o por separado a cada familiar.

También, con el objetivo 7 se trataba de evaluar la relación entre el nivel de ansiedad de los pacientes y cómo deciden comunicar los resultados (en persona, por otros medios...). Esperábamos encontrar una relación positiva entre mayor ansiedad, menos directa es la forma de comunicación, usando por ejemplo, el teléfono o a otro familiar de intermediario. Tampoco podemos demostrar que la ansiedad se relaciona con cómo comunicar los resultados probablemente por las características de la muestra y porque muchos se veían impulsados a comunicarlo por teléfono por motivos geográficos, más que por razones emocionales. El equipo de McGivern et al., (2004) afirma que en muchas ocasiones, sin hacer referencia a los motivos, el paciente busca a un familiar que actúe como mediador para la comunicación de la información. Por lo tanto, tampoco puede afirmar que la ansiedad repercute a la forma de comunicación, pero que en muchos casos sí se ve repercutida. Además como afirma el grupo de investigación de González, Blanco y Bayes (2005), la comunicación del resultado de la prueba genética debe de hacerse siempre en persona.

Se pretendía analizar, objetivo 8, si el clima familiar presente en la familia del portador, se relaciona con su decisión de a qué familiares comunicar los resultados y a cuáles no. Esperábamos encontrar una relación positiva entre a mejor clima familiar, mayor es la comunicación, siendo total (comunica a primer, segundo y tercer grado) y hemos encontrado que no hay relación. Esta relación, puede que en esta muestra cueste trabajo percibirla probablemente porque todos han comunicado. Entonces, no se puede valorar si por ejemplo, los que no comunican es debido a que no tienen relación con sus familiares. Barnes (como se citó en Cortés-Funes et al., 2012) lo plantea al revés, que el mantenimiento de una buena y eficaz comunicación reduce el malestar familiar y la fuerza de los roles, mientras que aumenta la cohesión y el soporte mutuo.

Con el objetivo 9 se pretendía evaluar si el clima familiar se relaciona con cómo el paciente decide compartir los resultados. Esperábamos una relación positiva entre mejor clima familiar y una comunicación más directa, es decir, en persona. En cambio, en esta investigación estas dos variables no están relacionadas. No influye el clima familiar existente en la familia con cómo decide el paciente comunicar los resultados. La no relación entre estas variables puede deberse a

que la gran mayoría se ayudó de otros medios para su comunicación, además de la comunicación personal (si los primos viven lejos optaban por llamarlos, por ejemplo). Por lo tanto, aunque la relación sea estable priman otros factores. El equipo de Forrest et al., (2003) apoya nuestra hipótesis aunque con la muestra de este estudio salga no significativa. Lo vemos con el ejemplo del paciente oncológico que prefiere comunicar los resultados a todos sus hermanos juntos, directamente incluso con la ayuda del médico.

Por último, con el objetivo 10 se pretendía estudiar la posibilidad de que el clima familiar está relacionado con cuándo comparten los resultados. Esperábamos una relación positiva entre mejor clima familiar y una comunicación temprana de los resultados (comunicándose sobre todo la primera semana, o a lo largo del primer mes). Pero no hemos encontrado que estas variables tengan relación en este estudio, posiblemente porque una mayor parte de la muestra optó comunicarlos pasada la primera semana, más que por falta de relación, por falta de cercanía geográfica. Como sucede con el caso de la otra paciente que forma parte del estudio de Forrest et al., (2003), precisamente por tener una buena relación con su hermanastra esperó a verla para comunicárselo, en vez de decírselo pronto y por otros medios menos personales.

Las **limitaciones** que se han ido hallando a lo largo de esta investigación han sido varias. En primer lugar, y la más destacable, es el sesgo de recuerdo que presenta la muestra. Teniendo en cuenta que muchos de ellos recibieron la confirmación de los resultados positivos en el 2009, no es posible recordar todo el proceso como si lo estuvieran viviendo en este momento. Este factor ha estado presente en todo el estudio, influyendo negativamente en la obtención de los resultados. Debido a que, todas las preguntas que se les realizaba mediante los diferentes cuestionarios empleados, requerían recordar todo lo vivido, algunos aspectos con más exactitud que otros (fecha de la obtención de los resultados, por ejemplo).

Otra limitación, ha sido el hecho de pasar la batería de cuestionarios por contacto telefónico: la fiabilidad obtenida en un inicio fue baja, después con la eliminación de un elemento en el STAI mejoró; por lo que los resultados obtenidos de las distintas preguntas que se les realizó, no son fiables porque en muchas ocasiones al no tener la hoja delante e ir leyendo ellos mismo las preguntas y las opciones de respuesta, respondían la opción que más recordaban.

También, hay que destacar que el cuestionario para medir las relaciones familiares ha resultado tener poco apoyo empírico e incluso, la corrección del mismo tampoco estaba clara en los pocos recursos literarios consultados, ya que hay poca información al respecto.

Otra gran limitación es el tamaño del efecto de la muestra, al ser una muestra clínica el número de pacientes a los que se pudo acceder fue escaso y el perfil prácticamente homogéneo (25 mujeres y tan sólo 2 hombres). Por último, la literatura que hay al respecto sobre esta

temática es muy general y algo escasa, es necesario llevar a cabo nuevas y numerosas líneas de investigación futuras.

Los **beneficios** que se han alcanzado con la realización de este estudio científico son varios. Por un lado, aunque esperábamos encontrar pacientes que hubieran decidido no comunicar los resultados, el hecho de que los 27 sujetos los hayan comunicado, demuestra que la Unidad está desarrollando de manera satisfactoria el proceso de comunicación de los resultados a los pacientes. Lo cual favorece al proceso comunicativo paciente-familia.

También ha permitido detectar qué aspectos del proceso comunicativo pueden ser objeto de mejora, como la explicación del informe médico de los resultados genéticos positivos. Porque aunque no se ha encontrado ninguna relación positiva con la variable comprensión del informe médico, 8 sujetos (N = 27) expresaron que su nivel de comprensión fue bajo. Si se matizan estas mejoras, por ejemplo, facilitando una explicación médica más personalizada y con la formación de grupos terapéuticos, la comunicación total podría aumentar reduciéndose a su vez la parcial (o nula, si existiese).

Además, ha permitido comprobar que tanto el papel del médico como el de los familiares de primer grado, son de gran importancia y ayuda para el portador: muchos de los pacientes expresaron un alto nivel de satisfacción con el apoyo recibido por parte de la Unidad. No se ha podido demostrar que el clima familiar y los niveles de ansiedad del paciente se relacionen, ni de manera positiva ni negativa, con las demás variables estudiadas. Lo que nos hace cuestionar el grado de relevancia que tienen en este tipo de muestra.

El haber podido comprobar que hay relación entre cómo comunicar y comunicar a todos juntos o por separado, nos hace replantearnos la importancia de explicar detalladamente cómo es adecuado que comuniquen y en qué momento. Sin olvidar, que hay factores externos que no se pueden controlar (distancia geográfica, por ejemplo).

En relación con las posibles **futuras líneas de investigación**, sería interesante y de gran beneficio social hacer mayor hincapié en estudiar si hay casos de personas portadoras que deciden no comunicar los resultados y por qué lo hacen. Y en los que sí los comunican, seguir acotando las variables ya estudiadas en esta investigación y además tener presente otros factores, como la personalidad o las variables de afrontamiento, entre otros.

A su vez, sería muy relevante disponer de un mayor tiempo para realizar el estudio para así poder obtener una muestra clínica más numerosa y heterogénea, ya que la simple colaboración y la forma de proceder de los hombres y las mujeres difiere notablemente. Teniendo estos aspectos más acotados, pueden realizarse investigaciones que sean más relevantes para los mismos pacientes y sus familiares, como para la sociedad tanto médica como general.

5. Referencias

- AECC (31 de Marzo del 2011). Incidencia del cáncer de ovario. Recuperado de <https://www.aecc.es/SobreElCancer/CancerPorLocalizacion/cancerdeovario/Paginas/incidencia.aspx>
- Caldés, T. (2005). Cáncer hereditario: fundamentos genéticos. *Psicooncología*, 2(2-3), 183-196.
- Cortés-Funes, F., Bueno, J. P., Narváez, A., García-Valverde, A. y Guerrero-Gutiérrez, L. (2012). Funcionamiento familiar y adaptación psicológica en oncología. *Psicooncología*, 9(2-3), 335-354. doi: 10.5209/rev_PSIC.2013.v9.n2-3.40901
- Claes, E., Evers-Kiebooms, G., Boogaerts, A., Decruyenaere, M., Denayer, L. & Legius, E. (2003). Communication with close and distant relatives in the context of genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer in cancer patients. *American Journal of Medical Genetics*, 116A, 11–19. doi: 10.1002/ajmg.a.10868
- Cruzado, J. A. (2003). La formación en Psicooncología. *Psicooncología*, 0(1), 9-19. Recuperado de <http://revistas.ucm.es/index.php/PSIC/article/view/17229>
- Cruzado, J. A. y Olivares, M. E. (2005). Comunicación en consejo genético. *Psicooncología*, 2(2-3), 269-284.
- Forrest, K., Simpson, S. A., Wilson, B. J., Van Teijlingen, E. R., McKee, L., Haites, N. & Matthews, E. (2003). To tell or not to tell: barriers and facilitators in family communication about genetic risk. *Clinical Genetics*, 64(4), 317-326. doi: 10.1034/j.1399-0004.2003.00142.x
- González, M., Blanco, I. y Bayes, R. (2005). Dificultad en la comunicación del riesgo de padecer cáncer hereditario. *Psicooncología*, 2(2-3), 285-292.
- Graña, B., Vega, A. y Cueva, J. (2005). Cáncer de mama y ovario hereditario: consejo genético, seguimiento y reducción del riesgo. *Psicooncología*, 2(2-3), 229-242.
- Holahan, C. J. & Moos, R. H. (1981). Social support and psychological distress: A longitudinal analysis. *Journal of Abnormal Psychology*, 90(4), 365-370. Recuperado de <http://dx.doi.org/10.1037/0021-843X.90.4.365>
- Hughes, C., Lerman, C., Schwartz, M., Peshkin, B. N., Wenzel, L., Narod, S.... Main, D. (2002). All in the family: Evaluation of the process and content of sisters' communication about BRCA1 and BRCA2 genetic test results. *American Journal of Medical Genetics*, 107(2), 143-150. doi: 10.1002/ajmg.10110
- Julian-Reynier, C., Eisinger, F., Chabal, F., Lasset, C., Noguès, C., Stoppa-Lyonnet, D., Vennin, P. & Sobol, H. (2000). Disclosure to the family of breast/ovarian cancer genetic test results: patient's willingness and associated factors. *American Journal of Medical Genetics*, 94, 13-18. Recuperado de <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10982476>

- Kenen, R., Arden-Jones, A. & Eeles, R. (2004). We are talking, but are they listening? Communication patterns in families with a history of breast/ovarian cancer (HBOC). *Psychooncology*, 13, 335-45. doi: 10.1002/pon.745
- Lastra, E., Nieto, B., García, M., Bayona, C., Fonseca, E., López, A.... García-Girón, C. (2005). Fundamentos clínicos del consejo genético en cáncer hereditario. *Psicooncología*, 2(2-3), 197-212.
- Lerman, C., Peshkin, B. N., Hughes, C. & Isaacs, C. (1998). Family disclosure in genetic testing for cancer susceptibility: determinants and consequences. *Journal of Health Care Law and Policy* 1, 353-372. Recuperado de <http://digitalcommons.law.umaryland.edu/cgi/viewcontent.cgi?article=1017&context=jhclp>
- McGivern, B., Everett, J., Yager, G. G., Baumiller, R. C., Hafertepen, A. & Saal, H. M. (2004). Family communication about positive BRCA1 and BRCA2 genetic test results. *Genetics in Medicine*, 6(6), 503-509. doi: 10.1097/01.GIM.0000144014.91237.A1
- Moos R. H., y Moos B. S. (1981). *The climate scales: Family, work, correctional institutions and classroom environment scales*. Madrid: TEA.
- Nycum, G., Avard, D. & Knoppers, B. M. (2009). Factors influencing intrafamilial communication of hereditary breast and ovarian cancer genetic information. *European Journal of Human Genetics*, 17, 872-880. doi: 10.1038/ejhg.2009.33
- Pérez, P., y Olivera, H. (2006). Consejo Genético y Respuesta Emocional. En: C. Camps, y P. T. Sánchez (Eds), *Comunicación en Oncología* (pp. 275-292). Madrid: Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM).
- Pollán, M., García-Mendizabal, M. J., Pérez-Gómez, B., Aragonés, N., Lope, V., Pastor, R.... López-Abente, G. (2007). Situación epidemiológica del cáncer de mama en España. *Psicooncología*, 4(2-3), 231-248.
- Raveis, V. H. & Pretter, S. (2005). Existential plight of adults daughters following their mothers' breast cancer diagnosis. *Psychooncology*, 14, 49-60. doi: 10.1002/pon.819
- Segal, J., Esplen, M. J., Toner, B., Baedorf, S., Narod, S., & Butler, K. (2004). An investigation of the disclosure process and support needs of BRCA1 and BRCA2 carriers. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 125A(3), 267-272. doi: 10.1002/ajmg.a.20485
- Spielberger, C. D., Gorsuch, R. L. y Lushene, R. E. (1970). *STAI Manual for the state-trait Anxiety Inventory (Self-evaluation Questionnaire)*. Palo Alto California: Consulting Psychologists.
- Valentín, V., y Murillo, M. (2006). Comunicación del diagnóstico. En: C. Camps, y P. T. Sánchez (Eds), *Comunicación en Oncología* (pp. 135-162). Madrid: Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM).
- Wagner Costalas, J., Itzen, M., Malick, J., Babb, J. S., Bove, B., Godwin, A. K. & Daly, M. B. (2003). Communication of BRCA1 and BRCA2 results to at-risk relatives: A cancer risk

assessment program's experience. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 119C(1), 11-18. doi: 10.1002/ajmg.c.10003

Wellisch, D. K., Ormseth, S. R. & Aréchiga, A. E. (2014). Evolution of emotional Symptoms over time among Daughters of breast Cancer patients. *Psychosomatics* 55(4). doi: <http://dx.doi.org/10.1016/j.psych.2014.07.001>

6. Anexos

ANEXO 1: Cuestionario ad hoc sobre comunicación.

1.- ¿Recuerda aproximadamente la fecha en que le comunicaron el resultado?

2.- ¿Ha comunicado el resultado positivo con sus familiares?:

1. () **NO ha comunicado.** *Por qué.* Justifique su respuesta:

2. () **SÍ ha comunicado:**

- A qué *familiares* y cuántos (**PUEDE INDICAR MÁS DE UNA OPCIÓN**):

1) Primer grado: padres (), hijos () y/o hermanos ()

2) Segundo grado: tíos (), abuelos (), hermanastros (), sobrinos () y/o nietos ()

3) Tercer grado: bisabuelos () y/o bisnietos ()

4) Todos ()

- ¿Comunicó los resultados a la **MAYORÍA** de sus familiares en el mismo momento? ()

¿O a **CADA UNO** en un momento diferente? () **Cuándo (PUEDE INDICAR MÁS DE UNA OPCIÓN):**

1) Ese mismo día ()

4) Durante los seis meses siguientes ()

2) En los quince días siguientes ()

5) En un año ()

3) En el siguiente mes ()

6) Más de un año () ____ (cuántos)

- ¿Comunicó los resultados a la **MAYORÍA** de sus familiares de la misma forma? () ¿O a **CADA UNO** de forma diferente? () **Cómo (PUEDE INDICAR MÁS DE UNA OPCIÓN):**

1) Por teléfono ()

4) Con la ayuda del personal sanitario de la Unidad ()

2) En persona ()

5) Otros () _____ (cuál)

3) A través de otro familiar/amigo ()

- ¿Aportó una copia del informe de la UCAFAM A LA **MAYORÍA** de sus familiares?:

1) Sí ()

2) No ()

3.- ¿Cuánto de comprensible le resultó el informe médico elaborado en la UCAFAM que se le facilitó?

1) Muy poco ()

3) Bastante ()

5) Totalmente ()

2) Poco ()

4) Mucho ()

4.- ¿Entendió que debía compartir el resultado y facilitar una copia del informe de la Unidad de Cáncer Familiar a sus familiares para recibir asesoramiento al respecto?

1) Sí ()

2) No ()

3) No sabe/ No contesta ()

ANEXO II: FRI: Cuestionario Índice de Relaciones Familiares.

Diga, por favor, si estas frases las considera **verdaderas o falsas** en relación con su familia.

| Nº | PREGUNTA | V (1) | F (2) |
|----|--|----------|----------|
| 1 | En mi familia nos ayudamos y apoyamos realmente unos a otros. | | |
| 2 | Los miembros de la familia guardan, a menudo, sus sentimientos para sí mismos. | | |
| 3 | En nuestra familia reñimos mucho. | | |
| 4 | Muchas veces da la impresión de que en casa sólo estamos “pasando el rato”. | | |
| 5 | En casa hablamos abiertamente de lo que nos parece o queremos. | | |
| 6 | En mi familia casi nunca mostramos abiertamente nuestros enfados. | | |
| 7 | Todos nos esforzamos mucho en lo que hacemos en casa. | | |
| 8 | En mi familia es difícil “desahogarse” sin molestar a todo el mundo. | | |
| 9 | En casa a veces nos enfadamos tanto que golpeamos o rompemos algo. | | |
| 10 | En mi familia hay un fuerte sentimiento de unión. | | |
| 11 | En mi casa comentamos nuestros problemas personales. | | |
| 12 | Los miembros de mi familia casi nunca mostramos nuestros enfados. | | |