



Universitat Autònoma de Barcelona

**ADVERTIMENT.** L'accés als continguts d'aquesta tesi queda condicionat a l'acceptació de les condicions d'ús establertes per la següent llicència Creative Commons:  [http://cat.creativecommons.org/?page\\_id=184](http://cat.creativecommons.org/?page_id=184)

**ADVERTENCIA.** El acceso a los contenidos de esta tesis queda condicionado a la aceptación de las condiciones de uso establecidas por la siguiente licencia Creative Commons:  <http://es.creativecommons.org/blog/licencias/>

**WARNING.** The access to the contents of this doctoral thesis it is limited to the acceptance of the use conditions set by the following Creative Commons license:  <https://creativecommons.org/licenses/?lang=en>



**Universitat Autònoma  
de Barcelona**

**MEDIACIÓN DEL AUTOCONCEPTO EN LA ADAPTACIÓN  
PSICOLÓGICA DE MUJERES PORTADORAS *BRCA1/2***

Tesis doctoral presentada por

**Vanessa Castejón Itey**

para obtener el grado de Doctora en Psicología

Dirigida por:

Dra. Tatiana Rovira

Departamento de Psicología Básica, Evolutiva, y de la Educación  
Facultad de Psicología, UAB

Dr. Ignacio Blanco

Programa de Asesoramiento y Genética Clínica  
Hospital Germans Trias i Pujol

Programa de Doctorado en Psicología de la Salud i del Deporte  
Departamento de Psicología Básica, Evolutiva, y de la Educación  
Facultad de Psicología  
Universidad Autònoma de Barcelona

Julio de 2018



*Elle est à toi...*

*À mi familia, me siento afortunada de teneros.*

*À mis amigos, con quienes hago camino al andar.*

*À las personas que me permiten estar junto a ellas en momentos tan intensos, y que me hacen querer mi profesión y amar la vida.*

Quiero agradecer a mis directores de Tesis, Tatiana e Ignacio, su disponibilidad durante todos estos años en los que demasiadas veces he tenido que posponer este trabajo. Gracias por confiar en mí.

Y a todas las personas que han contribuido a que este momento llegara:

Gracias a Cristian, por embrollarme en todo este lío, muy en los inicios de tu trayectoria investigadora, hoy consolidada y reconocida, un lujo.

Gracias a Paco, por dejarme entrar contigo en las visitas de Consejo Genético, por compartir de forma generosa tus intereses e inquietudes profesionales, y por haberme acogido años después, y haberme cedido desinteresadamente un espacio en la 7ª.

Gracias a Enric, por las tantísimas conversaciones que amenizaban días soleados y días nublosos, por tu otra mirada, tan necesaria, y por las hamburguesas, entre discursos hegemónicos, cosmovisiones, y bromas infinitas.

Gracias Jorge, por tu sensibilidad, cercanía, respeto, y por ser ese mentor inesperado en la que es la carrera de fondo más compleja.

Gracias a mis erres pequeños, y grandes amigos, Quique y Miriam, por todos los buenos momentos que seguimos compartiendo... podéis, y estáis sentados en esa silla...

Gracias a María, por esa cerveza furtiva a salir del ICO, por tu frescura, por formar parte de ese Grupo Grande que fue Bellvitge.

Gracias a Anna, por los ánimos y fuerzas infundidos en esta recta final. Y a Melinda, quien me ha insistido mucho en acabar este trabajo, gracias por las conversaciones en momentos de crisis compartidas.

Gracias a mis padres, *padrastrós* y *madrastras*, ya sabía yo que esos eran cuentos...gracias por cada una de las vivencias, entornos, culturas, paisajes, músicas, sabores, bailes y colores que me habéis hecho apreciar.

Gracias a mi hermana mayor, Céline, quien siempre ha sido, es, y será un ejemplo en tantos aspectos...gracias por las *malifetes*, por ir a tirar la basura del Delta a la Seu d'Urgell en busca de un caballo, y reírnos a pesar de todo, gracias por enseñarme lo que no está escrito en los libros.

Gracias a mis hermanos; a Mateo, por descubrirme muy pronto el valor de la diferencia, gracias por enseñarme a estar y sentir. Y a Toni, porque no lo dudes, vendremos a Banyoles a buscar setas, y gracias por hacer reír a Sofía.

Gracias cuñado, por el buen recuerdo que tengo de la comida en Galicia, apenas hace un mes, en un momento tan difícil. Gracias Wen Yi, por tu energía y vitalidad arrolladoras, y por tu sentido del humor. Gracias Jing Fan, por emocionarme viéndote bailar sobre el escenario.

Gracias a Kilian, por tantísimo vivido, tanto que de vértigo echar la vista atrás. Ser quien eres me ha hecho ser una gran parte de quien soy.

Sofía..., gracias por hacerme descubrir uno de los amores más fuertes que he sentido, el amor incondicional. Te quiero hasta el infinito. Ahora sí podré jugar.

Gracias a todos los que sois parte de mi vida y que no he podido enumerar. Os quiero.



## ÍNDICE GENERAL

### LISTADO DE ABREVIATURAS

### MARCO TEÓRICO

1. CONSEJO GENÉTICO EN CÁNCER DE MAMA Y OVARIO HEREDITARIO .....	12
1.1. EL CÁNCER DE MAMA Y OVARIO HEREDITARIO.....	12
1.1.1. Datos epidemiológicos del cáncer de mama y ovario.....	13
1.1.2. Etiopatogenia del cáncer.....	14
1.1.3. Cáncer hereditario y agregación familiar al cáncer.....	15
1.1.4. Genes BRCA1/2 .....	16
1.1.5. Criterios clínicos para evaluar la predisposición al CMOH.....	20
1.2. CONSEJO GENÉTICO EN CÁNCER DE MAMA Y OVARIO HEREDITARIO .....	21
1.2.1. Definición y objetivos del Consejo Genético.....	21
1.2.2. Primera visita: visita pre-test .....	23
1.2.3. Comunicación de resultados .....	29
1.2.4. Visitas sucesivas .....	32
1.2.5. Manejo del riesgo en portadores de mutación <i>BRCA1/2</i> .....	32
1.3. RESUMEN Y CONSIDERACIONES FINALES .....	34
2. IMPACTO EMOCIONAL Y ADAPTACIÓN PSICOLÓGICA EN CG DEL CMOH .....	37
2.1. DEFINICIÓN DEL IMPACTO EMOCIONAL Y ADAPTACIÓN PSICOLÓGICA EN CG.....	37
2.1.1. Instrumentos de evaluación psicológica en CG.....	39
2.1.2. Impacto emocional y adaptación psicológica a corto plazo .....	41
2.1.3. Impacto emocional y adaptación psicológica a largo plazo.....	44
2.1.4. Factores de riesgo de un mal ajuste psicológico.....	46
2.1.5. Limitaciones de los estudios sobre el impacto emocional y adaptación psicológica en el CG de CMOH.....	49
2.2. AUTOCONCEPTO COMO INDICADOR DEL IMPACTO Y ADAPTACION PSICOLÓGICA .....	58
2.2.1. Autoconcepto y constructos afines.....	59
2.2.2. Aportaciones de la Teoría de Esquemas .....	60
2.2.3. Estudios cualitativos.....	64
2.2.4. Estudios cuantitativos .....	66
2.2.5. Cambios identitarios y afrontamiento basado en el significado.....	71
2.3. RESUMEN Y CONSIDERACIONES FINALES .....	74

## PARTE EMPÍRICA

3. PLANTEAMIENTO Y OBJETIVOS.....	78
3.1. OBJETIVO GENERAL.....	78
3.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS E HIPÓTESIS DE TRABAJO .....	78
4. ADAPTACIÓN CULTURAL Y VALIDACIÓN DE LA VERSIÓN ESPAÑOLA DE LA ESCALA DE AUTOCONCEPTO EN <i>BRCA</i> EN PORTADORAS CON ALTO RIESGO DE CÁNCER DE MAMA Y OVARIO HEREDIARIO.....	81
4.1. OBJETIVOS.....	81
4.2. MÉTODO.....	81
4.2.1. Diseño del estudio.....	81
4.2.2. Participantes.....	81
4.2.3. Instrumentos de evaluación.....	84
4.2.4. Procedimiento.....	84
4.2.5. Análisis de datos.....	86
4.3. RESULTADOS.....	87
4.4. DISCUSIÓN.....	91
5. PROPUESTA DE UN MODELO DE MEDIACIÓN MÚLTIPLE DEL AUTOCONCEPTO EN LA ADAPTACIÓN PSICOLÓGICA DE MUJERES CON PREDISPOSICIÓN HEREDITARIA AL CMOH .....	98
5.1. OBJETIVOS.....	98
5.2. METODOLOGÍA.....	98
5.2.1. Diseño.....	98
5.2.2. Participantes.....	98
5.2.3. Instrumentos de medida .....	99
5.2.4. Procedimiento .....	102
5.2.5. Análisis de datos.....	102
5.3. RESULTADOS.....	109
5.3.1. Descriptivos univariantes.....	109
5.3.2. Descriptivos bivariantes .....	111
5.3.3. ANÁLISIS DE MEDIACIÓN.....	120
5.4. DISCUSIÓN.....	127
5.4.1. El impacto vital de ser portadora <i>BRAC1/2</i> en el autoconcepto .....	127
5.4.2. Mediación completa del autoconcepto y efectos diferenciales de cada una de sus dimensiones en la relación entre impacto vital de ser portadora <i>BRCA1/2</i> y el estrés general.....	130

5.4.3. Modelo 2: mediación del autoconcepto y efectos diferenciales de sus dimensiones en la relación entre el impacto vital de ser portadora <i>BRCA1/2</i> y el bienestar psicológico.....	133
5.4.4. Autoconcepto como indicador de proceso, reflexiones desde los modelos de afrontamiento al trauma y modelos basados en el sentido .....	138
5.4.5. Fortalezas, limitaciones, implicaciones clínicas y futuras líneas de investigación..	141
6. CONCLUSIONES GENERALES .....	147
7. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS .....	149
8. ANEXOS .....	167
8.1. ANEXO 1 CARTA INVITACIÓN A PARTICIPAR EN ESTUDIO .....	167
8.2. ANEXO 2 CONSENTIMIENTO INFORMADO .....	169
8.3. ANEXO 3: PROTOCOLO DE EVALUACIÓN (EXTRACTO DE LOS INSTRUMENTOS SELECCIONADOS) .....	170
8.4. ANEXO 4 APROBACIÓN COMITÉ ETICA INVESTIGACIONES CLÍNICAS .....	181
8.5. ANEXO 5 TABLA EXPERTOS VALIDACIÓN CUESTIONARIO.....	182
8.6. ANEXO 6 PRUEBAS COMPLEMENTARIAS ESTUDIO VALIDACIÓN.....	183

## LISTADO DE ABREVIATURAS

AFC	Análisis Factorial Confirmatorio
BP	Bienestar Psicológico
<i>BRCA1</i>	<i>Breast Cancer gen 1</i>
<i>BRCA2</i>	<i>Breast Cancer gen 2</i>
<i>BRCA-SC</i>	<i>BRCA self-Concept Scale</i>
CG	Consejo Genético
CM	Cáncer de mama
CMOH	Cáncer de mama y ovario hereditario
CO	Cáncer de ovario
D.E.	Desviación Estándar
HAD	Escala de Ansiedad y Depresión Hospitalaria
ICO	Institut Català d' Oncologia
SPSS	<i>Statistical Package for the Social Sciences</i>
TEPT	Trastorno de Estrés Postraumático
TG	Test Genético
EG	Estudio Genético
UCG	Unidad de Consejo Genético
UCG-HDiR	Unidad de Consejo Genético Hospital Duran i Reynals

# I. MARCO TEÓRICO

---

## *CAPÍTULO 1*

---

# **CONSEJO GENÉTICO EN CÁNCER DE MAMA Y OVARIO HEREDITARIO**

## 1. CONSEJO GENÉTICO EN CÁNCER DE MAMA Y OVARIO HEREDITARIO

En este primer capítulo se describe del proceso de Consejo Genético (CG) en el cáncer de mama y ovario hereditario (CMOH). Para ello, en un primer apartado, tras ofrecer algunos datos epidemiológicos del cáncer de mama (CM) y del cáncer de ovario (CO) y reseñar su complejidad etiopatológica, se definirá qué se entiende por CMOH. En un segundo apartado se explica las características de los dos genes identificados cuya mutación patogénica se asocia al CMOH, los genes *BRCA1* y *BRCA 2*, y los criterios clínicos que han de hacer sospechar de la presencia de una mutación patogénica en estos genes. En un último apartado se detallan los objetivos del CG, su desarrollo como proceso de comunicación, la determinación del riesgo familiar, la indicación del estudio genético (EG), considerando sus beneficios, riesgos y limitaciones, y se exponen los posibles resultados del EG. Finalmente se describen las principales estrategias de manejo del riesgo recomendadas a las portadoras de la mutación *BRCA1* y *BRCA2*. La comprensión de qué es el CG en CMOH permitirá abordar en un segundo capítulo las implicaciones psicológicas que pueden derivarse de saberse portadora *BRCA1/2*.

### 1.1. EL CÁNCER DE MAMA Y OVARIO HEREDITARIO

«Cáncer» es un término genérico que la OMS define como un amplio grupo de enfermedades que pueden afectar a cualquier parte del organismo, también denominadas «tumor maligno» o «neoplasia maligna». Una de sus características es la proliferación rápida de células alteradas que se extienden más allá de sus límites habituales y pueden invadir partes adyacentes del cuerpo o propagarse a otros órganos. Se puede decir que en los países desarrollados el cáncer es una enfermedad común: uno de cada dos varones y una de cada tres mujeres van a desarrollar cáncer a lo largo de su vida (Ribes et al., 2014).

### 1.1.1. Datos epidemiológicos del cáncer de mama y ovario

En el conjunto del estado español, en el año 2015 se diagnosticaron cerca de un cuarto de millón de nuevos casos de cáncer. En las mujeres, el cáncer más común es el de Mama (28%), seguido del de Colón y Recto (16,9%), cuerpo uterino (6,2%) y pulmón (6%) (Galceran et al., 2017). El CM es también el más frecuente, con las mayores tasas de mortalidad y prevalencia a los cinco años, (15,5% y 40,8% respectivamente). En Cataluña concretamente se diagnostican cada año 3.907 casos de CM, y se estima que una de cada nueve mujeres desarrollará esta enfermedad a lo largo de su vida (Ribes et al., 2014). En comparación con otros 20 países europeos, su tasa de incidencia global está por debajo de la media europea, y por encima de la media española, ocupando el decimosexto lugar. Durante el periodo que abarca desde 1993 hasta 2007 se ha observado una estabilización en la tasa de incidencia del CM, similar a la de otros países desarrollados (Clèries et al., 2014). No obstante, el CM sigue siendo el más diagnosticado, representando el 28,6% de todos los tumores diagnosticados en las mujeres que viven en Catalunya (Ribes et al., 2014). También ocupa el primer lugar de las causas de defunción por cáncer en las mujeres, aunque cabe destacar una disminución en la tasa de mortalidad durante el período de 2003 a 2007, que se sitúa en el 16,4%, ocupando el último puesto del ranking europeo, muy por debajo de la media europea. De hecho la tasa de supervivencia a los 5 años en esta población ha pasado del 76,9% durante el período 1990-1994 al 82,9% durante el periodo 2000-2004. Debido a la mejora de la supervivencia la prevalencia a los 5 años también ha aumentado, de manera que en 2007 sobrevivían 17.239 mujeres diagnosticadas de CM, 2.291 más que en el año 2001.

Si el tumor más frecuente en las mujeres es el de mama, el cáncer de ovario (CO) ocupa el sexto lugar, con una tasa de incidencia anual del 3,4% en Catalunya, lo que equivale a 465 nuevos diagnósticos anuales (Clèries et al., 2014). Cabe destacar una disminución significativa de nuevos casos de CO con un porcentaje de cambio anual de incidencia del CO 1993-2007 de -1,6%. Actualmente se estima que 1 de cada 71 mujeres desarrollará CO a lo largo de su vida (Ribes et al., 2014). Durante el período de 2003-2007 el CO representó el 4,7% de las defunciones por cáncer en las mujeres

residentes en Catalunya, no obstante la mortalidad ha disminuido cada año un 2,3% desde 1993. A pesar de ser uno de los tumores con una mayor mortalidad asociada, la supervivencia a los cinco años ha aumentado pasando de un 36,8% en el período 1990-1994 al 40,7% en el 2000-2004. En el año 2007 la prevalencia a los cinco años es de 1.404 mujeres con CO (Clèries et al., 2014).

### 1.1.2. Etiopatogenia del cáncer

Debido a las tasas de incidencia es habitual encontrar ocurrencias de al menos un tumor en la mayoría de las familias. La presencia de antecedentes familiares oncológicos es un factor de riesgo demostrado. Así, estudios de cohorte reportan que tener una familiar de primer grado diagnosticada de CM, sea madre o hermana, incrementa en 1,5-2 el riesgo de una mujer de desarrollar la enfermedad, riesgo que se considera aún superior si la edad de diagnóstico es inferior a los 50 años o si es un cáncer de mama bilateral (CMB). No obstante, tener antecedentes familiares de CM no necesariamente implica que sea hereditario. La enfermedad puede ser secundaria a factores ambientales y/o genéticos compartidos entre miembros de una misma familia. Es importante aclarar que todos los cánceres son genéticos porque se desarrollan debido a cambios en los genes de los tejidos ya diferenciados, somáticos, de un individuo que ocurren en el transcurso de su vida (Foulkes, 2008). Así, aunque todos los cánceres son enfermedades genéticas, solo una minoría son enfermedades hereditarias (Cabrera, Blanco, Yagüe, & Zabalegui, 2010). El factor de riesgo más importante en la carcinogénesis es el envejecimiento. La acumulación de alteraciones en el genoma de las células que forman el tumor pueden ser cambios en la secuencia de ADN, o cambios epigenéticos que afectan a la expresión de genes (Hanahan & Weinberg, 2011). Los agentes externos que pueden modificar la frecuencia y las consecuencias de estas alteraciones genéticas son agentes químicos producidos mayoritariamente por la actividad industrial, causantes del 80-90% de los casos; agentes físicos como por ejemplo radiaciones ionizantes o la luz ultravioleta, causantes del 5% de los casos; y finalmente los virus como el HPV-16 o HPV-18, causantes del 5-10% de los casos. Quizá más importantes, por ser factores modificables, son las conductas de salud relacionadas con el estilo de vida, que en el ámbito oncológico han

demostrado ser factores de riesgo como son el consumo de alcohol y/o tabaco, llevar una dieta inadecuada (pobre en fruta y/o vegetales, y con un exceso de grasas de origen animal), tener sobrepeso, o hacer ejercicio físico insuficiente.

En definitiva, se estima que la mayoría de tumores son esporádicos, provocados por efectos combinados de factores genéticos y ambientales. Estas alteraciones del ADN aparecen en tejidos somáticos, es decir en tejidos que no participan en la creación de un nuevo ser, y por lo tanto, no se transmiten a la descendencia. Sin embargo si estas alteraciones se encuentran en las células de la línea germinal, la línea precursora de los gametos, óvulos y espermatozoides, el material genético que contienen, incluidas estas mutaciones, se transmiten a la siguiente generación, de forma que en la descendencia la mutación estará presente en todas las células de su organismo. En estos casos se dice que el individuo descendiente presenta una predisposición hereditaria al cáncer, y en caso de presentar la enfermedad, se habla de cáncer hereditario.

### **1.1.3. Cáncer hereditario y agregación familiar al cáncer**

Aproximadamente entre un 5%-10% de los CM diagnosticados tienen una base hereditaria monogénica. Dentro de este 5%-10%, se engloban todos los síndromes de predisposición al cáncer, incluido el síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario (CMOH) (Kuchenbaecker et al., 2015; Rich, Woodson, Litton, & Arun, 2015). El CMOH se desarrolla como consecuencia de mutaciones en la línea germinal de genes de susceptibilidad al cáncer, mayoritariamente de los genes *BRCA1* y *BRCA2*. También se han descrito otros síndromes raros que comportan un alto riesgo a desarrollar cáncer de mama hereditario (CMH), como el síndrome de Li-Fraumeni, asociado a mutaciones en el gen p53, el síndrome de Cowden debido a mutaciones en el gen PTEN, el síndrome de Peutz-Jeghers, asociado a mutaciones en el gen *STK11*, entre otros (Foulkes, 2008). Estos últimos presentan frecuencias poblacionales muy bajas y una contribución muy escasa al número total de casos de CMH.

Algunas personas con un diagnóstico oncológico de CM presentan una historia familiar de la enfermedad, sin que exista un claro patrón de hereditario. Son los llamados casos de agregación familiar, en los que, a diferencia de los casos de CMOH, se estima que hay una predisposición hereditaria más débil, todavía poco conocida, probablemente debido a la interacción de múltiples genes de baja penetrancia con factores ambientales. Las personas que pertenecen a esta categoría presentan también un riesgo incrementado a padecer cáncer respecto a la población general, y representan entre 15% y un 20% de los diagnósticos oncológicos.

En resumen, el CM es el más diagnosticado entre las mujeres, pero sólo entre un 5%-10% tiene una base hereditaria monogénica debido a mutaciones en la línea germinal. En el siguiente apartado se describen las características básicas de los genes asociados al CMOH que van a determinar las implicaciones clínicas derivadas de su identificación, tanto en personas ya diagnosticadas de un cáncer, llamadas portadoras afectas (PA), como en personas que no han desarrollado la enfermedad pero que tienen un alto riesgo de desarrollarla, llamadas portadoras asintomáticas o sanas (PS).

#### 1.1.4. Genes BRCA1/2

El primer árbol genealógico de una familia en la que el CM era muy frecuente fue publicado en el año 1886 por el cirujano francés Paul Broca, quien recogió las causas del fallecimiento de 38 miembros de la familia de su esposa a lo largo de cinco generaciones, y mostró su preocupación ante la sospecha de que hubiera una base hereditaria. De las 24 mujeres de la familia, 10 fallecieron por un CM. Hubo que esperar casi un siglo para que se corroboraran las sospechas de Paul Broca. A principios de los 90 los análisis de ligamiento y clonación posicional permitieron identificar la presencia de mutaciones en los genes *BRCA1* (*Breast Cancer Susceptibility Gene 1*) presente en familias con CM y CO, y *BRCA2* (*Breast Cancer Susceptibility Gene 2*) identificado en familias con CM masculino y/o de inicio precoz.

El gen *BRCA1* se localiza en el brazo largo del cromosoma 17 (17q21) y se transcribe en numerosos tejidos, entre ellos mama y ovario. El gen *BRCA2* se localiza en el brazo largo del cromosoma 13 (13q12) y se transcribe en mama, placenta, ovario, testículo y timo. Debido a las funciones que ejercen estos genes en el mantenimiento e integridad del genoma han sido clasificados como genes supresores de tumores, y su mutación se asocia a un mayor riesgo de desarrollar CM, CO o ambos. Las mutaciones en estos genes también aumentan la susceptibilidad a desarrollar un CM contralateral o un nuevo CM ipsilateral, además de otros tumores. Mutaciones en *BRCA1* se han asociado también a un mayor riesgo de desarrollar cáncer de próstata, páncreas, y útero. Del mismo modo, alteraciones en el gen, y en *BRCA2* se asocia a un incremento del riesgo a desarrollar CM en hombres, cáncer de próstata, vesícula biliar, páncreas, estómago y melanoma maligno.

Los portadores de estas mutaciones heredan una susceptibilidad al CMOH que pueden transmitir a su descendencia con una probabilidad del 50%. A diferencia de otras enfermedades hereditarias como la Corea de Huntington, en la que tener la mutación es sinónimo de desarrollar la enfermedad, ser portadora de la mutación *BRCA1/2* confiere un alto riesgo, una elevada probabilidad, pero no una certeza. Ello es debido a algunas de sus características que se describen a continuación, como su patrón de herencia, penetrancia, frecuencia alélica y expresividad.

#### *1.1.4.1. Herencia y penetrancia*

Una de las características de los genes *BRCA1/2* es su *patrón de herencia mendeliano autosómico dominante*, que implica que el gen responsable del rasgo, en este caso la mutación *BRCA*, está presente en los autosomas (cromosomas del 1 al 22), y el fenotipo asociado a ese gen, la predisposición o alto riesgo al CMOH, se presenta independientemente del estado del otro alelo. La probabilidad de transmitir la mutación a la descendencia es del 50% y puede afectar indistintamente a ambos sexos. Es importante destacar que la herencia de una copia mutada de estos genes es condición necesaria aunque no suficiente para el desarrollo del tumor. De acuerdo con el modelo del “doble *hit* de Knudson” (Knudson, 2001), los portadores heredan una

copia del gen patogénico predisponente al cáncer (*first hit* o primer evento), pero para que aparezca el cáncer es necesario que a nivel somático las células acumulen nuevas alteraciones en el segundo alelo (*second hit*). Así, en la mayoría de los síndromes de predisposición al cáncer, como el CMOH, lo que se hereda es una mayor susceptibilidad a desarrollar cáncer (Foulkes, 2008).

Otra característica de los genes *BRCA* es su *alta penetrancia*, definida como la proporción de portadores que expresan el fenotipo patológico. La penetrancia se expresa en términos de probabilidad o de alta o baja penetrancia (Mavaddat, Antoniou, Easton, & Garcia-Closas, 2010). Los primeros estudios sobreestimaron la penetrancia en las mutaciones *BRCA* porque se seleccionaron familias de alto riesgo con numerosos miembros diagnosticados de cáncer. Los resultados revelaban que las mutaciones en *BRCA1/2* tenían una penetrancia muy elevada, con valores que alcanzaban un riesgo acumulativo a lo largo de la vida de padecer CMOH del 80%. Actualmente, basándose en estudios en los que se ha eliminado el sesgo de selección familiar, el riesgo acumulativo de CMOH ha disminuido, si bien se sigue considerando que los genes *BRCA* son genes de alta penetrancia. Concretamente, para portadoras *BRCA1* que visitan las unidades de CG en el territorio español, su riesgo de CM acumulado a los 70 años oscila entre el 26%-69% (media 52%), y el 0%-40% para el CO (media 22%). En portadoras *BRCA2* la penetrancia oscila entre 29%-60% (media 47%) en CM y 0%-35% para CO (media 18%). En ambos el riesgo de desarrollar cáncer debido a las mutaciones *BRCA* es similar al de otras poblaciones caucásicas (Llort et al., 2015a).

#### 1.1.4.2. Frecuencia y expresividad

Las mutaciones en los genes *BRCA1/2* se consideran genes de *baja frecuencia*. Por ejemplo, la frecuencia de mutaciones patógenas de *BRCA1* en la población general de raza blanca es de 1:900 (Antoniou et al., 2002). Aunque ya han sido descritas más de mil mutaciones distintas en ambos genes, la mayoría son específicas de cada familia. En nuestro contexto casi la mitad de las mutaciones halladas no se habían descrito con anterioridad, o solamente en familias españolas. Cada mutación individual es por tanto

extremadamente rara. Sólo un pequeño grupo de mutaciones son recurrentes y se observan en familias no emparentadas o en ciertas poblaciones geográficas, por lo que se da una cierta especificidad poblacional, como por ejemplo entre los judíos askenazíes, donde se han identificado determinadas mutaciones de manera reiterada, con frecuencias alélicas elevadas que alcanzan el 1% (Roa, Boyd, Volcik, & Richards, 1996). En contraposición, en la población general se ha estimado una prevalencia de portadores del 0.11-0.32% para *BRCA1* y 0.12-0.69% para *BRCA2*. Una consecuencia de esta escasa prevalencia de mutaciones en la población es que, para que los análisis genéticos sean viables, deben realizarse en individuos y familias seleccionadas, en las que existe una probabilidad razonable de detectar una alteración.

La presencia de una mutación genética en los genes *BRCA1/2*, indica una mayor susceptibilidad a desarrollar cáncer, pero el riesgo no viene definido de forma unívoca por la mutación genética. Existen *factores modificadores* inherentes al tipo y localización de las mutaciones, a alteraciones en otros genes, factores hormonales, reproductivos o factores ambientales, todos ellos capaces de generar diferencias no sólo en la penetrancia del gen (aunque siempre será en un rango considerado alto), sino también en la *expresividad* del gen o variabilidad del fenotipo expresado. Así, incluso entre individuos de una misma familia, con una misma mutación patogénica, puede observarse una enorme heterogeneidad en cuanto a la edad de aparición y el tipo de cáncer que se desarrolla (Mavaddat et al., 2010).

Como se ha dicho, las mutaciones en los genes *BRCA1/2* explican entre el 5% y el 10% de los diagnósticos de CM. Pero esta mutación es poco frecuente, y tiene cierta variabilidad fenotípica. Además, debido a que la prevalencia del CM de la población general es alta, existen familias donde hay mujeres con diagnósticos de CM esporádico, sin que haya una causa hereditaria. ¿Cuándo se debe entonces considerar que un diagnóstico de CM o CO puede ser hereditario? En el siguiente punto se describen los criterios clínicos para identificar posibles casos tributarios de ser derivados a las unidades de CG.

### 1.1.5. Criterios clínicos para evaluar la predisposición al CMOH

En general se debe sospechar una predisposición hereditaria al cáncer cuando existen varios diagnósticos oncológicos en la familia que afectan a diferentes generaciones, habitualmente del mismo tipo, o tumores relacionados de síndromes específicos, cuando se diagnostican a edades jóvenes o cuando se presentan de forma bilateral o multifocal. También se ha de considerar una posible predisposición hereditaria si existen individuos con más de un tumor primario, o se dan casos de tumores muy infrecuentes (Daly et al., 2010; Llord et al., 2015b). La derivación por sospecha clínica de un síndrome de predisposición hereditaria al cáncer suele hacerse desde oncología o atención primaria, aunque no hay que despreciar la iniciativa del propio interesado, 17,2% en la UCG del ICO, o por referencia de un familiar, 25,8% (Cabrera et al., 2010). Los criterios de derivación establecidos para evaluar el riesgo de CMOH desde atención primaria son los siguientes (Robles et al., 2013):

- Dos o más casos de cáncer de mama y/u ovario en la misma línea familiar
- Edad joven de diagnóstico de cáncer de mama (<50 años)
- Cáncer de mama y ovario en el mismo individuo
- Cáncer de mama en el varón
- Cáncer de mama bilateral (uno de los tumores diagnosticado <50 años)

Precisamente debido a la complejidad y características de la información genética, no sólo desde un punto de vista médico, sino también psicosocial, ético y legal, es imprescindible que el conocimiento de esta información tenga lugar en el contexto del Consejo Genético bajo los principios éticos de autonomía, privacidad, confidencialidad, beneficencia, no maleficencia y justicia, y desde una perspectiva biopsicosocial, donde intervienen equipos interdisciplinarios formados por distintos profesionales de la salud del ámbito de la medicina, genética, enfermería, biología o psicología clínica y de la salud.

## 1.2. CONSEJO GENÉTICO EN CÁNCER DE MAMA Y OVARIO HEREDITARIO

El Consejo Genético (CG) es el proceso de comunicación que tiene lugar entre la persona asesora o consejero genético, figura legalmente definida y reconocida en otros países como *genetic counselor*, y la persona que recibe el CG, llamada *counselee*. En los siguientes apartados, tras revisar la definición y objetivo del CG, se describirá el proceso de CG en CMOH, haciendo hincapié en la primera visita o visita pre test que, mediante el árbol genograma, permite en la mayoría de los casos determinar el riesgo oncológico individual y familiar. Seguidamente, se establecerá en qué casos está indicada el estudio genético, para finalmente describir los posibles resultados del EG que se revelan en la visita post test. Así mismo se describirán brevemente las recomendaciones de cribado y detección precoz que han de seguir los individuos portadores de mutaciones en BRCA1/2.

### 1.2.1. Definición y objetivos del Consejo Genético

El concepto de *Genetic Counseling* fue acuñado por el Dr. Sehdorn Reed en el I<sup>er</sup> Congreso Internacional de Genética Humana celebrado en Copenhague en 1955. Dos décadas más tarde la Sociedad Americana de Genética Humana define el CG como “*proceso de comunicación que trata los problemas de aparición, o riesgo de aparición, de una enfermedad genética en una familia*”. Actualmente la definición más aceptada es la que ofrece la *National Society of Genetic Counselor’s Task Force*, que lo define como el proceso de ayudar a entender y a adaptarse a las implicaciones médicas, psicológicas y familiares de la contribución genética a la enfermedad (Resta et al 2006). Esta definición incluye los siguientes puntos:

- Interpretar los antecedentes médicos y familiares para evaluar el riesgo de ocurrencia o recurrencia de una enfermedad.
- Educar sobre la herencia, las pruebas genéticas, manejo del riesgo, la prevención, los recursos y la investigación.
- Ofrecer un asesoramiento adecuado para promover las decisiones informadas y una adaptación al riesgo o condición.

En cada una de las áreas de la medicina se debe adaptar y personalizar el proceso de CG en relación a las patologías implicadas. En concreto, el CG en predisposición hereditaria al cáncer es el proceso de información y comunicación no directiva a las personas o familias en situación de riesgo de cáncer, en lo que se refiere a la probabilidad de presentar o transmitir a su descendencia una determinada susceptibilidad genética a desarrollar una neoplasia, sobre sus implicaciones, sobre la posibilidad de realizar un diagnóstico molecular y sobre cuáles son las medidas disponibles para la prevención y el diagnóstico precoz . Tras recibir CG en cáncer, se espera que la persona (Robles et al., 2013):

- Entienda qué es la predisposición hereditaria al cáncer y comprenda las posibilidades de transmitir esta predisposición.
- Sepa cuál es su riesgo personal y cuál es la probabilidad de desarrollar la enfermedad, junto con las implicaciones para la familia.
- Tenga una adecuada percepción de riesgo de cáncer en función del riesgo real estimado.
- Disponga de información para decidir si se somete o no a un diagnóstico molecular de la predisposición hereditaria
- Conozca cuáles son las potenciales implicaciones para la persona y sus familiares.
- Conozca las diferentes opciones y la efectividad de las medidas de detección precoz y de prevención disponibles para disminuir el riesgo.
- Disponga de información para decidir las medidas de prevención y detección precoz más apropiadas de acuerdo con su riesgo de cáncer.
- Reciba el apoyo psicosocial necesario para la persona y su familia para afrontar mejor la situación de riesgo.

El CG es pues un proceso de comunicación dinámico en el que se facilita que los individuos personalicen información genética, técnica y probabilística, para promover su autodeterminación y favorecer su capacidad de adaptación a lo largo del tiempo(Biesecker, 2001). En tanto que proceso de comunicación complejo, se desarrollará a lo largo de varias visitas, generalmente un mínimo de dos o tres visitas,

si bien hay autores que recomiendan un total de cinco, además de las visitas de seguimiento (Gil Moncayo, 2005).

### 1.2.2. Primera visita: visita pre-test

En la primera visita es importante conocer los motivos por los que la persona acude a CG, así como explicar los objetivos de la misma. Estos objetivos se van a centrar, por un lado, en registrar la historia oncológica personal y familiar, para poder realizar así una primera aproximación al riesgo individual y/o familiar de desarrollar cáncer, y por otro, en explicar el papel de la herencia y cómo los genes en conjunción con otros factores afectan a la susceptibilidad al cáncer. Además, se proporcionará información sobre las medidas de prevención y cribado. La información se ha de transmitir de forma clara y entendedora, adaptada al nivel de comprensión de la persona, y complementada con información escrita. Se recomienda también ofrecer explicaciones de manera gradual, de acuerdo a la demanda de la persona, por lo que según los casos, se podrían necesitar varias visitas (Daly et al., 2010; Llord et al., 2015b; Robles et al., 2013).

También es imprescindible explorar las motivaciones y expectativas con las que se acude a CG para detectar no sólo posibles concepciones erróneas que pueden dificultar el proceso de adaptación al mismo, sino también porque permiten comprender y detectar aquellas necesidades específicas del *counselee* que van a permitir personalizar el proceso de CG. En este sentido, una reciente revisión señala que en CMOH las razones referidas para iniciar el CG son obtener ayuda para controlar el riesgo de desarrollar la enfermedad, ayudar a la familia, y conocer el riesgo personal de desarrollar cáncer. Alguno de los hechos asociados a querer iniciar el CG son: un diagnóstico personal de la enfermedad, la presencia de estrés general asociado a la misma, una percepción de riesgo a desarrollar cáncer, un mayor número de familiares afectos, o tener hijos (Hirschberg, Chan-Smutko, & Pirl, 2015). Un estudio realizado en nuestro contexto sociocultural pone de manifiesta que los motivos más recurrentes para aceptar el EG son la posibilidad de hacer un seguimiento óptimo, colaborar con la

investigación, por los hijos para prevenir la enfermedad y conocer el riesgo de los hijos (Cabrera-Torres, Yagüe-Muñoz, Schiaffino-Rubinat, Llord-Pursals, & Blanco-Guillermo, 2006).

Para valorar el riesgo individual y familiar de susceptibilidad al cáncer, el primer paso es obtener una exhaustiva historia clínica sobre los antecedentes oncológicos personales y familiares mediante la elaboración del árbol genealógico, que ya va a orientar sobre la posibilidad de que se trate de un síndrome hereditario. Su correcta realización es necesaria para la adecuada valoración del riesgo individual y familiar, así como para valorar si está indicado el EG. A la hora de realizar el genograma se recomienda: extender el árbol alrededor de cada diagnóstico de cáncer hasta tres generaciones, haciendo constar los familiares de primer grado (padre/madre, hermanos/as, hijos/as), segundo grado (abuelos/as, tíos/as, sobrinos/as) y de tercer grado (primos/as). De este modo también podrá evaluarse si el patrón de herencia es sugestivo de un síndrome autosómico dominante o recesivo; incluir las edades actuales de todos los miembros de la familia, así como la edad de defunción de los fallecidos. Finalmente, en todos los casos de diagnóstico oncológico se ha de especificar el tipo (confirmado mediante informe clínico), la edad al diagnóstico, tratamientos recibidos y seguimiento actual. Se recomienda incluir los hallazgos no malignos, ya que algunos pueden estar asociados a ciertos síndromes. Si la información proporcionada por el árbol genealógico es suficiente, se podrá realizar una primera estimación del riesgo a desarrollar cáncer. Usualmente, el riesgo se comunica adscribiéndolo a una de las tres categorías siguientes: riesgo bajo o poblacional, riesgo moderado, y alto riesgo.

Debido a que la prevalencia del CM de la población general es alta, existen familias donde hay mujeres con diagnósticos de CM esporádico, sin que haya una causa hereditaria. Son las familias consideradas de **bajo riesgo** para quienes las recomendaciones de detección precoz serán las mismas que las de la población general (donde una de cada nueve mujeres tendrá CM).

En otras familias existe una agregación moderada de cáncer, sugestiva de un síndrome, sin que sea evidente un patrón de herencia autosómica dominante. Son las familias de **riesgo moderado**, en las que se considera la predisposición hereditaria es más débil y poco definida, donde interaccionan genes de baja penetrancia con factores ambientales. Las personas y familias de este grupo presentan un riesgo incrementado respecto a la población general, con un riesgo absoluto de desarrollar CM que oscila entre un 24% y un 30%.

Finalmente, cuando el riesgo de desarrollar cáncer es superior al 30% se habla de **alto riesgo**. Se debe sospechar de predisposición genética al CMOH, si tras realizar el genograma se cumple uno de los siguientes criterios:

- Tres o más familiares de primer grado\* afectos de CM y/o CO
- Dos casos entre familiares de primer/segundo grado\*:
  - Dos casos de CO
  - Un caso de CM y otro de CO
  - Un caso de CM en varón y otro de CM/CO
  - Dos casos de CM en menores de 50 años
- Un caso de CM bilateral y otro de CM (uno menor de 50 años)
- CM diagnosticado antes de los 30 años
- CM y CO en una misma paciente
- CM bilateral diagnosticado antes de los 40 años

\*No considerar a los hombres al contabilizar el grado de parentesco

En las familias de alto riesgo el EG o test genético (TG) puede ser una opción para confirmar la sospecha clínica e identificar a individuos portadores. Hasta ahora, al clasificar a los individuos y a las familias en las categorías de riesgo bajo, moderado o alto, se ha hecho referencia al riesgo de desarrollar cáncer. En este punto es importante resaltar que durante el proceso de CG se distinguen y se discuten la probabilidad de desarrollar la enfermedad y la probabilidad de ser portador de una mutación genética que predispone al cáncer.

Como se ha descrito anteriormente las mutaciones *BRCA1/2* son extremadamente raras en la población. Estudios de los genes *BRCA1/2* realizados en más de 400 familias españolas y 200 pacientes sin antecedentes familiares de la enfermedad identifican mutaciones patogénicas en un 20%-30% de las familias. El mayor porcentaje de detecciones (50-70%) corresponden a series de familias con tres o más casos de CM y CO. La presencia de un diagnóstico de CO es un indicador de probabilidad de mutación heredada, incluso en familias con pocas mujeres afectas de cáncer. La proporción de mutaciones detectadas desciende en familias en las que sólo hay dos casos de casos de CM (10-15%), y baja considerablemente en mujeres con CM sin antecedentes (<5%). En familias con CM masculino el porcentaje de detección de mutaciones en *BRCA2* es alto (59%). Debido a la escasa prevalencia de mutaciones en la población general, así como a la complejidad de las pruebas genéticas, no se considera el EG como una prueba de cribado apropiada para personas asintomáticas de la población general y será preciso decidir sobre la su indicación así como la persona tributaria de realizarse dicho estudio.

#### *1.2.2.1. Indicación del estudio genético*

Los estudios genéticos deben presentar una adecuada validez analítica, validez clínica y utilidad clínica, además de cumplir con los estándares éticos y legales. La utilidad clínica supone un elemento fundamental. El resultado del EG debe ser útil, debe servir para mejorar el manejo clínico de la persona y de su familia. Organizaciones científicas como la *American Society of Clinical Oncology* (ASCO) recomienda ofrecer el EG cuando el individuo tiene una historia personal o familiar sugestiva de un síndrome de predisposición hereditaria al cáncer; cuando se pueden interpretar los resultados de forma adecuada; y cuando éstos ayudarán en el diagnóstico o influirán en el manejo médico o quirúrgico del individuo o de sus familiares (ASCO, 2003; "ASCO Releases Updated Policy Statement on Genetic and Genomic Testing for Cancer.," n.d.)

En el caso particular del CMOH no existen unos criterios consensuados de selección de familias para estudio de los genes *BRCA1/2* si bien suelen ser bastante similares.

Así, se ofrece el EG independientemente de la historia familiar cuando la persona tiene un CM y CO sincrónico o metacrónico, un CM diagnosticado a los 30 años o antes, o un CM bilateral diagnosticado antes de los 40 años. También se ofrecerá el EG en familias con dos miembros diagnosticados de CM y/o CO y al menos una de las siguientes características: un CM en un varón, uno de los dos miembros tiene un CO, cáncer tubárico o primario peritoneal, ambos casos son diagnosticados antes de los 50 años, o uno de ellos es un cáncer bilateral y el otro diagnosticado antes de los 50 años. Igualmente son candidatas a EG las familias con tres o más personas con CM y/o CO en la misma rama de la familia. Finalmente, determinadas características fisiopatológicas del tumor, como el caso del fenotipo triple negativo, es susceptible de incluirse entre los criterios de selección.

Algunos modelos matemáticos predictivos, como el Boadicea, BRCAPRO, Manchester, permiten estimar tanto la probabilidad de detectar una mutación en los genes *BRCA1* y *BRCA2* de una persona, como calcular el riesgo de desarrollar un CM y/o ovario (Varesco et al., 2013). Estos modelos estadísticos contemplan variables como el origen étnico, antecedentes oncológicos personales, antecedentes oncológicos familiares, menor edad en el momento del diagnóstico oncológico, presencia de CM bilateral o CM masculino, así como las estimaciones de las frecuencias y penetrancia alélicas. Cuando la probabilidad de detectar la mutación supera un determinado punto de corte, generalmente el 10%, está recomendado el EG.

En definitiva, cuando el genograma permite establecer una sospecha de alto riesgo, se seleccionarán aquellos individuos de familias en las que existe una probabilidad razonable de detectar una mutación, establecida en un 10%. En el caso de individuos de familias poco informativas, ya sea por tratarse de familias pequeñas o con escasa comunicación familiar, podrán optar al EG para tratar de hacer una valoración más precisa del riesgo.

Cuando en una familia no hay una mutación conocida, el análisis de un sujeto afecto, el llamado probando, es la vía más eficiente para determinar la presencia de

una mutación. En estos caso se hace un estudio completo para todas las posibles mutaciones en los genes *BRCA1/2* (identifica todos los cambios de secuencia del gen), llamado **estudio genético diagnóstico**. El probando o sujeto índice ha de ofrecer la máxima información, de forma que se seleccionará la persona con un diagnóstico personal de cáncer que presente las características clínicas propias del síndrome del que se sospecha. Suele escogerse el de mayor probabilidad de ser portador, siempre afecto y, a ser posible, el de mayor afectación y menor edad en el momento del diagnóstico. Una vez identificada una mutación claramente patológica, puede indicarse el estudio en cascada a los familiares del probando, para saber si un familiar ha heredado la mutación responsable de la enfermedad en la familia. En estos casos se habla de **estudio directo o estudio genético predictivo**. Es importante que durante el proceso de asesoramiento genético, al plantear la opción del EG, la persona tome una decisión informada, libre y voluntaria, conociendo tanto los beneficios, como las limitaciones y los riesgos del estudio o test genético y sus posibles resultados. En el próximo apartado se van a desarrollar

#### *1.2.2.2. Limitaciones, beneficios y riesgos del estudio genético*

El asesoramiento previo al EG es un buen momento para presentar una visión balanceada sobre los beneficios y riesgos del EG, y es recomendable que el profesional pregunte a la persona sobre los pros y contras que percibe sobre el test genético. Las principales **limitaciones** del EG que se han de discutir durante el CG son que:

- No todas las mutaciones que confieren mayor riesgo se pueden detectar.
- Algunas mutaciones son de difícil interpretación.
- Los resultados indican probabilidad, no certeza de desarrollar cáncer.
- La mayoría de medidas de intervención no tienen una eficacia probada.

Por su parte, los principales **beneficios** del EG son que:

- Mejora el manejo del riesgo de cáncer
- Evita la incertidumbre y la potencial ansiedad generada por el riesgo de padecer cáncer
- Ayuda en la toma de decisiones sobre conductas de salud y estilos de vida.
- Permite informar y asesorar al resto de familiares.

Finalmente, para tomar la decisión, y antes de firmar el consentimiento informado, a lo largo de la sesión también se han de discutir de los **riesgos** del EG:

- Aparición de síntomas de ansiedad o depresión
- Sentimientos de perder privacidad.
- Sentirse discriminado
- Falsa sensación de seguridad cuando no se ha detectado la mutación patógena, y una peor adherencia a los seguimientos y controles.

Es importante recordar que la decisión de realizar el EG es completamente voluntaria, por lo que quienes decidan no hacerlo pueden optar por un seguimiento intensivo equivalente al de los portadores de una mutación; retrasar la decisión de realizarse el EG; o extraer y conservar una muestra de ADN para un estudio posterior en interés de otros familiares o descendientes.

En el siguiente apartado se describen los posibles resultados que pueden derivarse del EG, tanto en los estudios completos como en los EG predictivos.

### 1.2.3. **Comunicación de resultados**

Pueden pasar 3 meses hasta que el EG esté completado y puedan comunicarse los resultados del mismo, en función de si se ha hecho a una persona de una familia en la que no se conoce si hay una mutación, o si se trata de un miembro de una familia al que previamente ya se ha decretado una mutación patogénica. En el primer caso, cuando no se conoce la presencia de una mutación en la familia, el EG que se realiza se llama EG diagnóstico. En el segundo caso, cuando en la familia ya se ha detectado la mutación, el EG que se realiza se llama EG predictivo.

Tras completarse un **estudio genético diagnóstico**, el asesor genético puede comunicar tres tipos de resultados; un verdadero positivo, un resultado indeterminado o no informativo, y un resultado de significado incierto o no concluyente.

- **Resultado positivo:** se ha identificado una mutación claramente patogénica que confirma que la persona presenta una predisposición hereditaria al CMOH. Este resultado nunca asegura que vaya a desarrollar la enfermedad, si no que informa de un alto riesgo, y que sus familiares de primer grado tienen una probabilidad del 50% de tener la misma mutación.

El hallazgo de la mutación permite mejorar la estimación del riesgo personal y tomar decisiones clínicas acordes al riesgo estimado. Una mutación en el gen *BRCA1* se asocia a un riesgo a desarrollar un CM primario antes de los 70 años, que oscila entre el 65% y el 85%, siendo el rango para el CO de un 39% a un 69%. En el caso de una mutación patogénica en el gen *BRCA2*, el riesgo para CM varía entre 45% y 84%, mientras que en el CO oscila entre un 11% y un 27%. En ambos casos, el riesgo de que una persona portadora ya diagnosticada de un cáncer desarrolle un segundo tumor primario es del 60%.

- **Resultado indeterminado o no informativo:** no se ha podido identificar una mutación patogénica que permita confirmar el síndrome de predisposición hereditaria CMOH. Sin embargo, tampoco permite descartarlo por lo que, teniendo en cuenta el genograma, tanto el probando como su familia pueden tener un alto riesgo de desarrollar cáncer, aunque esta predisposición no sea debida a mutaciones en los genes *BRCA*. Por ello, tanto al probando como sus familiares se les ofrecerá las mismas pautas de detección precoz que a los portadores.
- **Variante de significado desconocido o resultado no concluyente:** se ha detectado una mutación o variante genética de la normalidad, pero su significado biológico es desconocido. La contribución de esta variante al riesgo de desarrollar cáncer y de su heredabilidad tampoco se conocen. Se espera que en un futuro la investigación pueda reclasificar clínicamente estas variantes. Los probados y familiares también podrán optar a un seguimiento más estrecho y a medidas de detección precoz. La comunicación de un resultado no informativo o no concluyente implica que el riesgo estimado de desarrollar cáncer basado en el árbol genealógico no difiere del comunicado previamente al EG.

En el caso de los **estudios genéticos directos o predictivos**, en que ya se conoce en la familia la presencia de una mutación patogénica en alguno de los dos genes *BRCA*, los resultados pueden ser dos:

- **Verdadero positivo:** al igual que en el caso del estudio genético diagnóstico, se detecta una mutación patogénica que confirma que la persona es portadora de una mutación que le predispone al desarrollo de la enfermedad.

Se habla de **portador sano** cuando se detecta la mutación en una persona asintomática, sin ningún diagnóstico oncológico previo, y de **portador afecto** cuando se detecta la mutación en una persona con un cáncer ya diagnosticado. Como se ha descrito más arriba, el hallazgo de la mutación permite mejorar la estimación del riesgo personal y tomar decisiones clínicas consecuentes. No obstante, esta estimación continúa siendo aproximada, puesto que existen factores modificadores genéticos y ambientales capaces de alterar la predisposición de cada individuo, generando diferencias entre personas portadoras, incluso de una misma familia, tanto en alto riesgo de desarrollar la enfermedad, como en su expresión fenotípica.

- **Verdadero negativo:** no se detecta la mutación patogénica detectada en el probando, por lo que se considera que su riesgo de desarrollar cáncer es igual de la población.

Si la mutación previamente hallada en el caso índice no se detecta en un familiar, se tiene la certeza que éste no ha heredado la predisposición y no precisa de intervenciones médicas innecesarias, más allá de las medidas convencionales de prevención y detección precoz, debidas al riesgo poblacional. Tampoco persiste la posibilidad de transmisión a los hijos.

#### 1.2.4. **Visitas sucesivas**

Una vez comunicado el riesgo estimado a desarrollar la enfermedad y las diferentes opciones de manejo del mismo, en las visitas de seguimiento, además de informar de los resultados de las pruebas de detección precoz, se aclararan todas las dudas que puedan surgir y se actualizará la historia personal y familiar. Es un buen momento para evaluar las repercusiones que ha tenido en la familia el CG y promover la adherencia a las medidas de detección precoz y de prevención. En el caso de los portadores, se explorará y facilitará la comunicación con otros familiares que podrían beneficiarse de la realización del EG.

#### 1.2.5. **Manejo del riesgo en portadores de mutación *BRCA1/2***

En el CMOH, durante el proceso de CG se abordarán y discutirán las opciones disponibles para manejar el riesgo personal estimado que, para personas con alto riesgo, consta fundamentalmente de dos tipos de estrategias: estrategias preventivas o cirugías reductoras de riesgo, y estrategias de detección precoz o vigilancia intensiva.

##### *1.2.5.1. Estrategias preventivas*

Las estrategias preventivas se pueden considerar estrategias de **prevención primaria** cuyo objetivo es reducir la incidencia de la enfermedad, por lo que va dirigida a disminuir o evitar los factores de riesgo que estén presentes. El Código Europeo contra el cáncer (1994) incide en la adopción de hábitos de vida saludable como principal vía de prevención del cáncer. En el CM específicamente se recomienda una alimentación equilibrada, ejercicio saludable, y cese del hábito tabáquico. En el caso particular del CMOH, algunos estudios sugieren que la obesidad en edades jóvenes puede ser un factor de riesgo en portadoras de mutación, mientras que otros estudios reportan que la pérdida de peso entre los 21-30 años puede ser un factor protector y reducir el riesgo de CM. En relación al consumo de alcohol no se ha demostrado que incremente el riesgo de desarrollar cáncer.

En este nivel de prevención también se incluyen las cirugías reductoras de riesgo, tanto la mastectomía como la salpingo-ooforectomía. En el caso de las portadoras sanas se puede recomendar la extirpación de ambas mamas, llamada mastectomía bilateral profiláctica, mientras que en portadoras afectas, se suele recomendar la extirpación de la mama sana, llamada mastectomía contralateral. Se estima que la mastectomía bilateral reduce el riesgo de CM en un 90%. Así, este procedimiento, altamente invasivo, no elimina completamente el riesgo a desarrollar cáncer, por lo que las portadoras seguirán realizándose un seguimiento clínico de detección precoz.

Otra cirugía reductora de riesgo que se recomienda a las portadoras a partir de los 35 años, o una vez completado su deseo gestacional, es la salpingo-ooforectomía Bilateral profiláctica o extirpación de los ovarios. Se estima que esta medida reduce la mortalidad por CM o CO al disminuir hasta en un 80% la probabilidad de desarrollar un tumor en el ovario o trompas.

Se puede concluir que las cirugías profilácticas, aunque reducen drásticamente el riesgo a desarrollar la enfermedad, no lo eliminan completamente, alcanzando diferentes niveles de eficacia según el tipo de cáncer o de mutación *BRCA1/2*.

#### *1.2.5.2. Estrategias de vigilancia intensiva*

La vigilancia intensiva de las personas con alto riesgo a desarrollar CMOH forma parte de la llamada **prevención secundaria**, que se define como la aplicación de procedimientos de selección de individuos o colectivos con el objetivo de identificar, en la fase asintomática, aquellos que puedan estar enfermos o que presenten un mayor riesgo de tener la enfermedad. Se trata pues de procedimientos que permiten una detección temprana de la enfermedad mediante estrategias de cribado y detección precoz, antes de que sus signos y síntomas irruman, ya que detectar la enfermedad en sus fases iniciales aumenta las probabilidades de que su tratamiento sea eficaz. Las estrategias de vigilancia y detección precoz incluyen:

- Autoexploraciones mamarias: a partir de los 18 años se recomienda la autoexploración mamaria mensual, preferiblemente tras el período menstrual.
- Exploración clínica mamaria: se recomienda iniciarla entre los 25 y 35 años de edad, y llevarla a cabo con una frecuencia anual o semestral.
- Mamografía: a partir de los 35 años, con una frecuencia anual.
- Resonancia Magnética mamaria anual a partir de los 25 años.
- Ecografía mamaria anual
- Ecografía transvaginal anual y marcadores Ca 125 semestrales o anuales

### 1.3. RESUMEN Y CONSIDERACIONES FINALES

El CM es el más frecuente entre las mujeres de la población general, con una tasa de incidencia del 28%. De todos los nuevos casos diagnosticados anualmente, se estima que entre un 5% y un 10% son debidos a mutaciones patogénicas en los genes *BRCA1* o *BRCA2*. Las personas portadoras de estas mutaciones tienen un alto riesgo a desarrollar CMOH, y un probabilidad del 50% de transmitir esta susceptibilidad al cáncer a sus descendientes. Se han definido criterios clínicos que permiten identificar a los individuos y familias sospechosas de tener un alto riesgo al CMOH. Estas personas son derivadas a las unidades de CG, *“que tiene como objetivo ayudar a entender y a adaptarse a las implicaciones médicas, psicológicas y familiares de la contribución genética a una enfermedad”*. En base a la historia familiar, se hace una estimación del riesgo personal y familiar, y acorde a este, se ofrece un seguimiento específico de control. Cuando está indicado, se realiza un estudio genético, que, sólo en algunos casos, permite identificar la mutación patogénica *BRCA1* o *BRCA2*. Para seleccionar a la primera persona de una familia que se realizará el test, llamado probando, se siguen unos criterios que maximizan la probabilidad de encontrar dicha mutación. Las personas portadoras *BRCA1/2*, y aquellas que, por su historia familiar presentan un alto riesgo a desarrollar la enfermedad, pueden optar a diferentes estrategias de control del riesgo, las que lo reducen mediante las cirugías profilácticas, y las que tienen por objetivo detectar precozmente la enfermedad. Entre las primeras destacan la mastectomía bilateral profiláctica y la salpingo-ooferectomía bilateral profiláctica, y

entre las segundas, la autoexploración mamaria, la exploración mamaria clínica, la mamografía, la ecografía o la resonancia magnética. En ningún caso estas estrategias reducen por completo el riesgo.

Hasta aquí se han descrito los aspectos más médicos del CMOH y del CG. En el próximo capítulo se abordará el impacto emocional que tiene el CG en CMOH para las portadoras de la mutación patogénica *BRCA1* y *BRCA2*, y el proceso de adaptación a saberse portadora. Uno de los objetivos del CG es ayudar a adaptarse a las implicaciones psicológicas derivadas de la enfermedad o riesgo, por lo que es de relevancia clínica detectar aquellos casos que pueden presentar dificultades de adaptación, y conocer los mecanismos subyacentes a una buena adaptación psicológica para poder favorecerla con intervenciones específicas y adecuadas.

## ***CAPÍTULO 2***

---

### ***IMPACTO EMOCIONAL Y ADAPTACIÓN PSICOLÓGICA EN CONSEJO GENÉTICO DEL CÁNCER DE MAMA Y OVARIO HEREDITARIO***

## 2. IMPACTO EMOCIONAL Y ADAPTACIÓN PSICOLÓGICA EN CG DEL CMOH

En este capítulo abordaremos el impacto emocional en mujeres portadoras de la mutación *BRCA1* o *BRCA2*. Nos hemos focalizado en esta población clínica, por un lado, porque del conjunto de personas con un alto riesgo oncológico, son las únicas a las que se les ha podido confirmar que su condición de alto riesgo es debido a la presencia de una mutación genética patogénica, y segundo, por ser objeto de esta tesis la evaluación del autoconcepto como variable que interviene en la adaptación psicológica, estando el instrumento que evalúa el impacto del EG en el autoconcepto validado en la misma población clínica objeto de esta tesis.

Primeramente, se expondrá qué se entiende por impacto emocional y adaptación psicológica en el contexto del CG, y se hará una breve revisión de los instrumentos más utilizados para evaluarlos. Seguidamente, se describirá el impacto emocional del CG y EG tanto a corto plazo como a largo plazo, y se explicarán los principales factores de riesgo que predicen una peor adaptación psicológica. Finalmente, se mencionarán las principales limitaciones de los instrumentos más utilizados y de los estudios revisados. En un segundo apartado, en base a estas limitaciones, se describirán las aportaciones del autoconcepto como variable relevante del impacto y adaptación psicológica al CG y EG. Tras describir brevemente el marco teórico en el que se sustenta el autoconcepto como constructo, se describirá la escala que evalúa el impacto del EG en el autoconcepto de portadoras BRCA y se revisarán las principales aportaciones de los estudios cualitativos y cuantitativos. Ello nos llevará a plantearnos una serie de cuestiones y propuestas sobre el papel que juega el autoconcepto en la adaptación psicológica de mujeres portadoras de la mutación BRCA1/2, que serán puestas a prueba en la parte empírica de esta tesis.

### 2.1. DEFINICIÓN DEL IMPACTO EMOCIONAL Y ADAPTACIÓN PSICOLÓGICA EN CG

Cuando a una persona es conocedora de que tiene un alto riesgo de desarrollar una enfermedad potencialmente mortal como el cáncer, y que este riesgo se debe a

una mutación genética que puede ser transmitida a su descendencia, la confirmación de ser portadora se erige como una amenaza a la propia salud, y también como una amenaza al sistema familiar y, como tal, esta información puede ser vivida en términos de evento vital estresante. La capacidad de gestionar adecuadamente esta experiencia favorecerá la adaptación a lo largo del tiempo (Biesecker et al., 2013), siendo uno de los objetivos del CG facilitar la adaptación (Resta et al., 2006). ¿Pero qué entendemos por adaptación? Como se desarrolla a continuación, hay una falta de consistencia en cómo se ha definido y medido adaptación.

En el contexto del CG se ha definido la adaptación como el proceso dinámico y multidimensional de aceptar las implicaciones derivadas de una amenaza a la salud a causa de enfermedad genética o de un elevado riesgo a padecerla, así como a los resultados observables que se derivan de este proceso (Biesecker et al., 2013; Biesecker & Erby, 2008). Como se discutirá a continuación, muchos estudios sobre la adaptación psicológica al CG han considerado que el CG, el resultado del EG o el conocimiento de que se posee un alto riesgo a desarrollar una enfermedad oncológica, puede conllevar cambios negativos en el estado emocional, esto es, un impacto emocional. Ejemplos de este impacto emocional son los estados de ansiedad o depresión, pensamientos intrusivos y preocupación por el cáncer, o sentimiento de culpa, estigma, o vulnerabilidad (den Heijer et al., 2013; Esplen, Stuckless, Hunter, et al., 2009; Hirschberg et al., 2015). No obstante, y como resaltan algunos estudios, el CG y conocer que se tiene un riesgo incrementado a padecer cáncer también puede conllevar ventajas o beneficios, entre lo que se han reportado tener un mayor conocimiento acerca del riesgo y de la enfermedad, una mayor percepción de control, mayor autoeficacia, autopercepciones de *mastery*, mejores relaciones familiares, cambios en las prioridades e incluso un crecimiento post traumático (Berkenstadt, Shiloh, Barkai, Katznelson, & Goldman, 1999; Claes et al., 2005; Esplen, Stuckless, Hunter, et al., 2009; Lim, Macluran, Price, Bennett, & Butow, 2004; Low, Bower, Kwan, & Seldon, 2008). Así, la adaptación, como proceso multidimensional, no puede ser asumida únicamente por la ausencia de ansiedad, depresión, miedo u otro impacto

negativo, sino que la adaptación a saberse portadora también implica mantener, incluso facilitar, un funcionamiento psicológico positivo o bienestar psicológico.

Por otra parte, la adaptación como proceso, cómo se adaptan los individuos, y la adaptación como resultado, si se adaptan o no, son cuestiones empíricas relacionadas pero diferentes (Gooding, Organista, Burack, & Biesecker, 2006). Como se ampliará en el siguiente apartado, la literatura sobre el impacto emocional y adaptación psicológica al CG en CMOH se ha focalizado casi exclusivamente en la adaptación como resultado, evaluando mayoritariamente la presencia e intensidad de síntomas psicopatológicos (Bleiker, Hahn, & Aaronson, 2003; Kasparian, Wakefield, & Meiser, 2007; Payne et al., 2008). La adaptación como proceso ha sido objeto de menor atención por parte de la comunidad científica (Kasparian et al., 2007; Payne et al., 2008; Wang, Gonzalez, & Merajver, 2004). Conocer las variables y mecanismos subyacentes a un buen ajuste psicológico sería de gran utilidad clínica para los asesores genéticos y psicólogos de las unidades de CG. Por ello, es necesario que los estudios incluyan variables de proceso, y exploren cómo se relacionan estas variables de proceso con los resultados evaluados.

### **2.1.1. Instrumentos de evaluación psicológica en CG**

Los efectos y resultados que tiene el CG y EG han sido valorados atendiendo a seis grandes áreas: satisfacción, conocimiento, toma de decisiones, afrontamiento y control personal percibido, funcionamiento y comunicación familiar, y adaptación psicológica (Kasparian et al., 2007). Las escalas estandarizadas más frecuentemente utilizadas para evaluar la adaptación psicológica en CG son las que evalúan la presencia de síntomas de estrés, ansiedad y depresión (Coyne, Kruus, Racioppo, Calzone, & Armstrong, 2003; Hirschberg et al., 2015; Kasparian et al., 2007; Payne et al., 2008). Destacan por su amplio uso la Escala de Ansiedad Rasgo-Estado (STAI) (Spielberger, Gorsuch, & Lushene, 2010), la Escala de Ansiedad y Depresión Hospitalaria (HADS) (Zigmond & Snaith, 1983), la *Center for Epidemiologic Studies Depression-Scale (CES-D)*

(Radloff, 1977), la *Impact Event Scale* (IES) (Sterling, 2008) y la Escala de preocupación por Cáncer (EPC) (Cabrera, Zabalegui, & Blanco, 2011a; Caruso, Vigna, & Gremigni, 2017; C Lerman & Croyle, 1996).

Muchos estudios sobre el impacto emocional y la adaptación psicológica al CG convergen en distinguir entre respuestas de estrés general, que evalúa la presencia de síntomas de ansiedad y depresión, y las respuestas de estrés situacional o específico, que evalúa la presencia de pensamientos intrusivos y respuestas de evitación en relación a un evento estresante previamente definido. En el primer caso, las respuestas de estrés general son evaluadas mayoritariamente con las escalas STAI, HADS, o CES-D. Por su parte, las respuestas de estrés específico son medidas con la escala IES, si bien los estudios difieren a la hora de especificar el evento estresor, siendo en unos casos el diagnóstico de un cáncer, en otros el riesgo de desarrollar cáncer, y en muy raras ocasiones el resultado del EG. De forma mucho más minoritaria, algunos estudios utilizan medidas de adaptación psicológica que se consideran más específicas del CG como las que ofrecen el cuestionario *Multidimensional Impact of Cancer Risk Assessment* (MICRA) (Cella et al., 2002; Cruzado; Pérez; Rojo; Oliveira; Marinez et al., 2011), la escala *Psychological Adaptation to Genetic Informations Scale* (PAGIS) (Read, Perry, & Duffy, 2005), o más recientemente, las escalas que evalúan los impactos específicos de los diferentes síndromes hereditarios en el autoconcepto, entre ellos la *BRCA Self-Concept* (Esplen et al., 2011; Esplen, Stuckless, Hunter, et al., 2009; Esplen, Stuckless, Berk, Butler, & Gallinger, 2009).

Así, se acepta un continuo de generalidad-especificidad en los instrumentos de evaluación del impacto y adaptación psicológico al CG y EG, del que se ha derivado una particular nomenclatura a la hora de categorizar el impacto emocional, y que respetaremos en esta tesis. Llamaremos estrés general a las respuestas de ansiedad y depresión evaluadas con el HADS o STAI; estrés específico u onco-específico a la ansiedad psíquica o pensamientos intrusivos, evitación y preocupación medidas con el IES y la EPC, y, estrés genético específico las respuestas de impacto psicológico

medidas con los instrumentos validados en el contexto del CG, como la escalas MICRA, PAGIS, o la *BRCA Self-Concept*.

### 2.1.2. Impacto emocional y adaptación psicológica a corto plazo

El impacto psicológico del CG ha sido evaluado en diferentes intervalos temporales tras la notificación del resultado del EG, haciéndose la distinción entre el corto plazo (que abarca el primer año tras recibir el resultado del EG) y el largo plazo (generalmente periodos superiores al año). En términos generales, se ha encontrado poca evidencia que muestre un estrés general sostenido tras saberse portador de la mutación BRCA1/2 (den Heijer et al., 2013; Hirschberg et al., 2015). Más bien, los niveles de ansiedad y depresión siguen un patrón curvilíneo, con un aumento inicial de las respuestas de estrés psicológico, que disminuyen a lo largo del tiempo, tanto en portadoras como no portadoras, siendo mayor y más rápido entre no portadores (Broadstock, Michie, & Marteau, 2000; Hirschberg et al., 2015; Caryn Lerman, Croyle, Tercyak, & Hamann, 2002)

En esta línea, un estudio prospectivo de mujeres que reciben los resultados del EG para CMOH no encuentra diferencias significativas ni en las respuestas de estrés general, ni en los niveles de estrés onco-específico, entre portadoras y no portadores a las 6 semanas post-test (Reichelt, Heimdal, Møller, & Dahl, 2004). Congruente con estos resultados, un estudio prospectivo que valora estrés específico y preocupación por cáncer en pacientes y familias con sospecha de CMOH y CCHNP, encuentra resultados similares: un ligero aumento en portadores a las dos semanas tras la comunicación de resultados, que disminuye a los seis meses (van Oostrom et al., 2007).

Poniendo el énfasis más en la enfermedad declarada que en el riesgo a padecerla, un estudio reporta que, a las dos semanas de recibir el resultado del TG, las portadoras afectas obtienen niveles significativamente mayores de estrés general y específico en

comparación con portadoras no afectas, concluyendo que recibir un resultado positivo definitivo tiene unos efectos mínimos en el nivel de estrés a corto plazo, excepto para aquellas mujeres con un diagnóstico oncológico reciente (van Roosmalen et al., 2004). Esta hipótesis queda parcialmente refutada por los resultados de un estudio longitudinal que muestra que, a las dos semanas de recibir el resultado del EG, las mujeres portadoras *BRCA* que han desarrollado la enfermedad tienen mayores niveles de estrés tanto general como específico, en comparación con las mujeres que también han desarrollado la enfermedad pero que no son portadoras de mutación, observándose también en ambos grupos una disminución del estrés general a los seis meses (Claes et al., 2005). Contrario a estos resultados, un estudio posterior muestra que las portadoras presentan un mayor nivel de estrés específico a los tres meses, que se disipa a los seis meses, sin demostrarse efectos basados en la historia personal de cáncer: realizarse el EG no aumenta el estrés entre quienes han tenido la enfermedad (Smith et al., 2008). Este mismo patrón de resultados es confirmado por otro estudio que analiza las trayectorias del impacto psicológico en mujeres con alto riesgo a desarrollar CM y CO, según el cual las portadoras reportan más síntomas depresivos, mayor afecto negativo y mayor estrés onco-específico al mes y los seis meses, volviendo a los 12 meses a niveles basales. No obstante, el estrés onco-específico se mantiene siempre significativamente más alto entre portadoras en relación a las no portadoras, mientras que un diagnóstico de cáncer previo no predice el nivel de estrés (Beran et al., 2008). Contrario a estos resultados, un metaanálisis de 2009 con una muestra total de 2.171 participantes que se realizan un estudio genético predictivo *BRCA1/2* concluye que, inicialmente, tras conocer los resultados (0-4 semanas), las portadoras reportan un incremento tanto en estrés general como en estrés onco-específico. No obstante, ambos disminuyen hasta a niveles basales o pre test, tanto a medio plazo (5-24 semanas), como a largo plazo (25 y 52 semanas). Al introducir los antecedentes oncológicos personales como variable moderadora, se observa que las portadoras afectas refieren menores niveles de estrés comparado con las portadoras sanas (R. Hamilton, Williams, Skirton, & Bowers, 2009). Por su parte, otro estudio, que no tiene en cuenta la variable resultado del EG, reporta resultados opuestos en relación al estatus oncológico: mujeres con y sin CM, que son atendidas por primera vez en CG, informan de menores niveles de ansiedad a los tres y seis meses, pero esta

disminución de ansiedad es mayor en mujeres sin enfermedad. Las mujeres con CM tienen niveles de estrés onco-específico significativamente mayores a los tres meses, que disminuye a los seis meses, pero menos que en las mujeres sanas, lo que según el autor parece indicar que las mujeres con CM se beneficien menos del CG (Pieterse, Ausems, Spreeuwenberg, & van Dulmen, 2011). Un reciente estudio de cohorte realizado en un hospital terciario austriaco revela que las mujeres que realizan CG para CMOH no presentan incrementos ni en el nivel de estrés general comparado con mujeres supervivientes de un CM, sus niveles de ansiedad y depresión decrecen con el transcurso del tiempo, y son similares entre las mujeres asintomáticas y las afectas por la enfermedad (Oberguggenberger et al., 2016).

En nuestro país los pocos estudios realizados también encuentran un patrón de adaptación similar, con niveles de ansiedad y depresión en portadoras que transitoriamente se elevan tras conocer el resultado, pero que, transcurrido un tiempo, vuelven a niveles basales. Un estudio realizado con mujeres con historial familiar de cáncer revela que, tras pasar por CG, las mujeres de alto riesgo no presentan cambios significativos en el nivel ansiedad y depresión, observándose una ligera tendencia a aumentar al mes, y un descenso a los seis meses, con niveles de ansiedad y depresión similares a los de la población general, y sí presentan una disminución en el nivel de preocupación por cáncer (Cabrera et al., 2010). En otro estudio prospectivo, las portadoras obtienen transitoriamente puntuaciones más altas en ansiedad a los tres meses, sin llegar a ser clínicamente significativos, volviendo a la línea base a los 12 meses. Los análisis de seguimiento muestran que son otros factores, y no el resultado del EG, los que mejor predicen los niveles de estrés general (Bosch et al., 2012).

En líneas generales se puede decir que la mayoría de portadoras se adaptan a su condición de alto riesgo conforme pasa el tiempo. Poco después de conocer su condición de portador *BRCA1/2*, y durante las primeras semanas, se observa un aumento del estrés general que vuelve a descender a niveles basales entre seis meses

y un año después. Teniendo en cuenta la distinción entre estrés general y onco-específico, parece que los síntomas de ansiedad y depresión, tras aumentar en el contexto de recibir la notificación del resultado positivo, vuelven a niveles basales, mientras que los pensamientos intrusivos y la evitación, se mantienen más elevados en portadoras. Se puede concluir que el estrés psicológico disminuye a lo largo del primer año, y que sólo en una minoría de casos las puntuaciones alcanzan niveles clínicamente significativos. Los factores que permiten predecir un peor ajuste serán descritos más adelante, tras revisar qué aportan los estudios sobre el impacto emocional a más largo plazo.

### **2.1.3. Impacto emocional y adaptación psicológica a largo plazo**

El impacto psicológico a largo plazo de tener un alto riesgo al CMOH está menos establecido (Graves et al., 2012). Los primeros estudios prospectivos se focalizaron en individuos asintomáticos, y no reportaron diferencias en entre portadores y no portadores a los 3 años (C. Foster et al., 2007) ni a los 5 años post (van Oostrom et al., 2003) Este último estudio reportó una disminución del estrés psicológico tanto en portadores como en no portadores a los 6 meses y un año post-test, seguido de un incremento de niveles de ansiedad y depresión en el seguimiento a los 5 años. La autora concluyó que el impacto psicológico del TG es temporal, y puede estar determinado por otros factores. Concretamente en este estudio el 91% de los portadores se sometió a cirugía profiláctica, lo que podría en parte explicar los resultados.

En esta línea, un estudio realizado con 197 mujeres sin historia previa de cáncer en seguimiento por alto riesgo a desarrollar CMOH, y que no había realizado ninguna cirugía profiláctica, revela una buena adaptación a largo plazo (5 -8 años post test), con niveles de estrés menores o iguales al nivel basal. Concretamente, se observa una disminución significativa en los niveles de estrés específico, tanto en las puntuaciones

medias de intrusión como de evitación. En este mismo estudio, las mujeres que habían perdido a un familiar de primer grado a causa de un cáncer de mama, reportó niveles significativamente más altos en intrusión. En cuanto al nivel de estrés general, no se observan cambios en las puntuaciones medias de ansiedad ni depresión, que se mantienen similares a los estudios del impacto psicológico a corto plazo (den Heijer et al., 2013). Así, en mujeres asintomáticas con alto riesgo a desarrollar CMOH el contexto familiar parece influir en su nivel de estrés específico.

Otro estudio también prospectivo que evalúa el impacto psicológico a largo plazo en una muestra norteamericana de mujeres que realizan el EG, (mediana 5 años), encuentra que, independientemente de haber tenido o no la enfermedad, el resultado genético no se asocia al estrés oncológico medido con el IES. No obstante, tanto las portadoras afectas que como las portadoras asintomáticas reportan mayores niveles de estrés genético específico medido con la escala MICRA, comparado con las no portadoras (no informativas o verdaderas negativas respectivamente), efecto que se mantiene tras controlar las cirugías profilácticas (Graves et al., 2012). Utilizando esta misma escala, un estudio transversal que evalúa efectos del EG a los 4 años post test también muestra mayores niveles de estrés genético-específico en portadoras comparado con no portadoras (Halbert et al., 2011).

En general, estos estudios coinciden en encontrar que los individuos se adaptan bien a los resultados del EG en tanto que no se detecta un impacto significativo en el nivel de estrés general. En relación al estrés más específico, mientras algunos autores también encuentran que a largo plazo el estrés onco-específico disminuye (den Heijer et al., 2013), otros encuentran que el estrés genético específico asociado al EG es más elevado entre portadores en comparación con no portadores, tanto negativos como no informativos) (Graves et al., 2012). Estos resultados ponen de manifiesto que el impacto psicológico del EG y CG cursa inicialmente con síntomas ansioso depresivos que se diluye conforme pasa el tiempo, pero sí que se mantienen otras respuestas de estrés específicas del contexto del CG que no son captadas por las escalas más

globales. Podría ser que, años después de recibir el resultado positivo del EG, los controles y las decisiones en curso relacionadas con las cirugías profilácticas, así como por el estado de salud de los familiares más cercanos, hagan más saliente el ser un portador BRAC1/2. No obstante, que esta elevación en estrés genético específico tenga implicaciones clínicas no está bien establecido.

#### **2.1.4. Factores de riesgo de un mal ajuste psicológico**

Aunque la mayoría de personas parecen adaptarse bien a su condición de alto riesgo, diversos estudios señalan que un pequeño subgrupo presenta niveles clínicos de estrés general. Beran (2008) reporta que casi un tercio de los portadores alcanza niveles clínicos de depresión al mes y a los seis meses post-test. Estudios más a largo plazo realizado con personas con alto riesgo a desarrollar CMOH encuentran que, a los 5-8 años post-test, entre un 6% y un 10% alcanza niveles clínicos de depresión, mientras que entre un 10% y un 18% obtienen puntuaciones clínicamente significativas para la ansiedad, siendo esta tasa de prevalencia muy similar a la que se encuentra en poblaciones no clínicas (den Heijer et al., 2013). En población española, un estudio con 364 mujeres que realizan CG para CMOH encuentra que entre un 14% y un 16% alcanza niveles patológicos de ansiedad a los 3 y 12 meses post test, siendo otros factores ajenos al resultado del TG los que predicen los niveles de estrés (Bosch et al., 2012). Varios estudios han evaluado otros factores que predicen o modulan el impacto emocional y adaptación psicológica al proceso de CG.

En relación a los factores sociodemográficos, y al género en particular, algunos estudios reportan que éste puede influir el impacto psicológico, pero mayoritariamente lo que se ha establecido es la diferencia entre hombres y mujeres en la intención de comunicar los resultados (Cruzado, 2010; Gopie, Vasen, & Tibben, 2012; Hirschberg et al., 2015). Se ha visto que las mujeres portadoras reportan mayor malestar psicológico, muchas veces debido a que recae sobre ellas la responsabilidad

de comunicar al resto de familiares su estatus de portadora y alto riesgo familiar a desarrollar cáncer (D'Agincourt-Canning., 2001; Claire Foster, Eeles, Ardern-Jones, Moynihan, & Watson, 2004) No obstante en la literatura apenas hay estudios cuantitativos que comparen el impacto emocional entre portadores hombres y mujeres. Previo a iniciar CG, sí que se ha encontrado que las mujeres muestran mayor estrés general y preocupación que los hombres (Blanco, 2010; Hirschberg et al., 2015) y se muestran más predispuestas a iniciar el proceso de CG (Meiser, 2005). Tras recibir los resultados del EG, un estudio cualitativo realizado en Noruega con 15 hombres portadores BRCA1/2 destaca el elevado impacto emocional del resultado positivo de su TG en su identidad, sus sentimientos de estigmatización y su deseo de mantener en secreto su estatus de portador (Strømsvik, Rheim, Oyen, Engebretsen, & Gjengedal, 2010). Por su parte, las mujeres portadoras de la mutación BRCA1/2 que compartieron el resultado del TG con sus hermanas informaban de menor estrés general comparado con las que no lo compartieron (C Lerman et al., 1998), por lo que el apoyo y la comunicación familiar son variables a tener en cuenta.

En relación a la edad, algunos estudios han reportado un mayor impacto en las portadoras jóvenes, tanto por la presencia de hijos menor a su cargo (Hirschberg et al., 2015), pero también por la disrupción biográfica que supone la enfermedad a edades más tempranas que en la población general, o por las cirugías profilácticas (R. J. Hamilton, Innella, & Bounds, 2016a) (R. J. Hamilton, Innella, & Bounds, 2016b). Las mujeres portadoras que tienen hijos, si bien presentan mayores niveles de ansiedad y depresión, también son las que perciben mayores beneficios de la mastectomía profiláctica.

Uno de los predictores del estrés más consistentemente reportado es el nivel basal o pre-test del estrés general, muy por encima del resultado del EG en sí mismo (Bosch et al., 2012; Hirschberg et al., 2015; Meiser, 2005; Reichelt et al., 2004; Smith et al., 2008). En cuanto al estrés general, un estudio prospectivo encuentra que las personas jóvenes, con bajo soporte social y baja autoeficacia asociada al CG son más propensas a presentar altos niveles de ansiedad, mientras que las personas con baja satisfacción

con la sesión de CG, bajo apoyo social, baja autoeficacia asociada al CG, y peor funcionamiento físico son más vulnerables a los síntomas depresivos (Bjorvatn, Eide, Hanestad, & Havik, 2008). Un estudio realizado en una muestra española de personas que se someten al EG encuentra que el resultado patogénico no predice la adaptación psicológica en portadores, mientras que un diagnóstico previo de cáncer y niveles clínicos de ansiedad previos al EG sí predicen niveles patológicos de ansiedad a los 12 meses (Bosch et al., 2012).

En cuanto al estrés onco-específico, un estudio multicéntrico realizado con 2.321 mujeres menores de 50 años de riesgo moderado y alto identifica como predictores los siguientes factores personales: evaluar la situación como amenazante o relevante, tener una percepción de riesgo aumentada, un bajo optimismo, y un afrontamiento evitativo u orientado a la tarea. Los factores familiares identificados son tener hijos, y familiares fallecidos por la enfermedad (Henderson et al., 2008). También se ha encontrado que el resultado del EG en otros familiares, hermanas principalmente, y cuando los resultados entre ellas difieren, pueden influir en el ajuste psicológico (Meiser, 2005).

Así, son los factores personales y familiares, y no el resultado positivo del TG, los que mejor predicen el impacto psicológico. Así lo recoge también una revisión sistemática del impacto psicológico de seguir un programa de vigilancia intensiva en cáncer hereditario, que concluye que los factores asociados con peores resultados, en términos de mayor impacto, son: tener antecedentes personales oncológicos, ser mujer, tener un familiar de primer grado diagnosticado de cáncer, un estilo de afrontamiento pasivo o pesimista, y un escaso soporte social (Gopie et al., 2012). Una reciente revisión concluye que los principales factores de riesgo individuales de un mayor impacto psicológico son: una línea base elevada en ansiedad o depresión, antecedentes de depresión mayor o menor, el uso de psicofármacos, un afrontamiento pasivo o evitativo, una elevada percepción de riesgo, y la presencia de un duelo complicado. Entre los factores de riesgo familiares destacan el tener hijos, ser

el primero de la familia en realizarse el EG (ser el probando), y la muerte por cáncer hereditario de uno de los progenitores antes de los 13 años (Hirschberg et al., 2015).

En términos generales se puede concluir que son los factores personales y familiares, y no los resultados del EG, los que mejor predicen las respuestas de estrés. Entre los primeros destacan la historia personal oncológica y psicopatológica, el estilo de afrontamiento, el riesgo percibido y autoeficacia, ser el sujeto índice o probando, ser joven, tener un bajo apoyo social. Entre factores familiares destacan la presencia diagnósticos oncológicos en familiares, el fallecimiento de éstos a causa de la enfermedad, un duelo no resuelto, y tener hijos. Identificar de forma precoz a estas personas permite facilitar la adaptación desde el inicio mismo del proceso de CG. Los clínicos pueden hacer un cribado de estos factores de riesgo en su práctica diaria, y los *counselee* beneficiarse de intervenciones más personalizadas y acorde a sus necesidades.

#### **2.1.5. Limitaciones de los estudios sobre el impacto emocional y adaptación psicológica en el CG de CMOH**

La gran mayoría de estudios sobre el impacto psicológico de ser portadora *BRCA1/2* presentan limitaciones en relación a los instrumentos de evaluación utilizados, no validados en población con alto riesgo oncológico; en relación a las variables evaluadas, focalizadas en síntomas psicopatológicos resultado de saberse portadora; y en relación al modelo de comunicación asesor-*counselee*, muy directivo y basado en la transmisión de información.

##### *2.1.5.1. Validez de los instrumentos*

Una de las principales razones por la que muchos estudios sobre el impacto emocional del CG han sido cuestionados es haber utilizado instrumentos generales de

síntomas psiquiátricos no validados en el contexto del CG, y que por lo tanto no abordan adecuadamente los aspectos particulares más propensos a cambiar en la población de personas genéticamente predisuestas al cáncer.

Una revisión sistemática de los instrumentos utilizados para evaluar los resultados del CG identifica 67 instrumentos validados, de los cuales 37 no son genético-específicos, y alerta que estos instrumentos, tradicionalmente utilizados en otros contextos de salud, no son apropiados ni relevantes en el contexto del CG (Payne et al., 2008). En los 61 estudios incluidos en la revisión, las escalas más frecuentemente usadas, todas consideradas no genético específicas, fueron: la escala STAI (reportada en 20 estudios), la escala IES (reportada en 20 estudios), la Escala de preocupación por cáncer (EPC) (utilizada en 9 estudios) y la escala HADS (usada en 8 estudios). Además, muchos estudios que han sido descritos en los apartados anteriores, cuando reportan datos sobre el impacto emocional que consideran estrés específico, lo que están evaluando realmente es estrés situacional, medido con el IES (en unos casos es el haber tenido cáncer, en otros un alto riesgo familiar, en otros el resultado del TG).

De los 30 instrumentos que Payne considera genético específicos, únicamente tres evalúan impacto psicológico: el Impacto anticipado de los resultados, la escala PAGIS y la *Health Orientation Test*. También considera instrumentos genético específicos, aunque no de impacto psicológico, los que evalúan preocupación, afrontamiento, o percepción de riesgo, entre otras. De los 67 estudios identificados que estudios incluidos en la revisión, los que usaron medidas genético específicas fueron de una abrumadora minoraría, específicamente los que evaluaron impacto psicológico solo fueron reportados por un solo estudio de los 67 revisados. Por otro lado, esta misma autora alerta que casi el 80% de los instrumentos únicamente están validados en términos de consistencia interna. A este respecto argumenta que el índice de consistencia interna no es suficiente para una validación completa del instrumento, por lo que muchos de los instrumentos revisados están limitados (Payne et al., 2008)

Han pasado 10 años desde esa revisión, actualmente se disponen de más instrumentos específicos del CG que evalúan impacto y adaptación psicológica. Además de la ya mencionada escala *Multidimensional Impact of Cancer Risk Assessment* (MICRA), validada al castellano por Cruzado (Cruzado; Pérez; Rojo; Oliveira; Marinez et al., 2011), y de la escala PAGIS (Read et al., 2005), en la última década, se han desarrollado la escala *Psychological Adatation Scale* (PAS), que evalúa la adaptación a condiciones crónicas o a un elevado riesgo a padecerlas, entre las que se encuentra le CMOH (Biesecker et al., 2013), y las que evalúan el impacto del CG en el autoconcepto en diferentes síndromes oncológicos hereditarios como el CMOH, la Poliposis Adenomatosa Familiar (PAF) o el síndrome de Lynch (Esplen et al., 2011; Esplen, Stuckless, Hunter, et al., 2009; Esplen, Stuckless, Berk, et al., 2009)

#### 2.1.5.2. Focalización en síntomas psicopatológicos

Como se ha señalado anteriormente, el impacto y adaptación psicológica al saberse portadora *BRCA1/2* se ha evaluado con instrumentos estandarizados de síntomas psiquiátricos. Pero interpretar la ausencia de psicopatología como indicador de buena adaptación es cuanto menos una lectura reduccionista, difícil de encajar en el carácter multidimensional y dinámico de la adaptación a enfermedades genéticas o al riesgo de tenerlas (Biesecker et al., 2013; Biesecker & Erby, 2008; Resta et al., 2006). Así, aunque varios estudios coinciden en que la mayoría de personas que realizan un proceso de CG no muestran niveles psicopatológicos de estrés, ello no necesariamente implica que no perciban una necesidad de apoyo psicológico. Un estudio con mujeres diagnosticadas de CM o CO que se hicieron el EG, muestra que sólo un tercio de quienes desearían recibir apoyo psicológico finalmente lo obtienen. Concretamente, los factores psicopatológicos mostraron correlaciones de moderadas a altas con la petición de ayuda psicológica, pero también el estrés genético-específico y otras cuestiones existenciales mostraron correlaciones elevadas con la petición de apoyo psicológico, incluso una vez corregidas para el nivel de psicopatología en el post-test (Vos et al., 2013). Así, tener un autoconcepto vulnerable, estigmatizado, con bajo Control (*Mastery*), o la pérdida de bienestar psicológico, concretamente la falta de

propósito vital y una baja autoaceptación, correlacionaron con el deseo de recibir apoyo psicológico. También fueron factores predictores de querer recibir apoyo psicológico la toma de decisiones relacionadas con la cirugía profiláctica, dificultades en la comprensión del resultado del EG, las experiencias personales de enfermedad oncológica, la muerte de un familiar a causa de la enfermedad, o dificultades en la comunicación familiar. Los instrumentos más usados para valorar el impacto psicológico del CG no son sensibles a estas cuestiones, y su uso como único cribado de ajuste psicológico conlleva el riesgo de dejar de atender a personas con necesidades específicas, lo que va en contra de los objetivos mismos del CG, siendo precisamente estas necesidades no abordadas las que podrían finalmente resultar en mayores niveles de estrés o afectar a la toma de decisiones y la adherencia a las pautas de vigilancia intensiva. No haber gestionado adecuadamente estas demandas finalmente sí podría derivar en la aparición de síntomas psicopatológicos.

Otra limitación de valorar la adaptación al CG desde una perspectiva centrada en la psicopatología, es que ofrece una visión muy sesgada y parcial de los potenciales efectos del CG sobre el impacto emocional, ignorando los beneficios y cambios positivos que se derivan de participar en los programas de seguimiento. Así, junto a recomendación de crear instrumentos específicos del CG, también se resalta la necesidad de crear instrumentos validados que recojan los potenciales beneficios del CG, ya que algunos aspectos positivos que obtienen quienes acuden a CG no quedan suficientemente reflejados (Payne et al., 2008). De hecho, en contraposición al elevado número de estudios sobre el potencial impacto negativo que puede tener el CG y EG en CH, los estudios que evalúan potenciales beneficios asociados al CG y TG han recibido menor atención. En un estudio cualitativo, las portadoras *BRCA1/2* asintomáticas identifican dos tipos de ventajas asociadas a saberse portadoras: 1) un mayor conocimiento y empoderamiento: conocer su riesgo reduce su incertidumbre y aumenta su percepción de control, y este conocimiento también les ofrece la oportunidad de prepararse emocional y mentalmente; (suscrito por 73,9% de las portadoras asintomáticas); 2) el CG y EG les ha facilitado el acceso y ha propiciado actitudes más favorables hacia los programas de detección precoz y cirugías

profilácticas (suscrito por 56,5% de las portadoras). Las mujeres más jóvenes, tanto portadoras como no portadoras, incluso valoran el proceso de CG y EG como una experiencia que ha cambiado su vida, ha favorecido una reevaluación de prioridades y un renovado sentido de apreciación por la vida. Otras ventajas reportadas son los cambios hacia estilos de vida más saludables (Lim et al., 2004).

Resultados similares son reportados tanto por portadoras como no portadoras que han realizado el EG un año antes. Un 75% de portadoras identifica ventajas instrumentales, como mayor percepción de control o mayor conocimiento de las opciones y conductas de salud, mientras que un 40% reporta una reducción de la incertidumbre. Algunas participantes también describen cambios emocionales como experiencias de crecimiento personal, o cambios en las relaciones con los allegados en términos de mayor cercanía y apoyo. En este sentido, también en el ámbito del CH hay estudios emergentes sobre el crecimiento post traumático (CPT) y cambios vitales positivos tras situaciones adversas. En un estudio cuantitativo llevado a cabo con 108 mujeres que se habían realizado el TG BRCA1/2, un 83,3% reporta por lo menos un cambio vital positivo, siendo el CPT mayor entre las portadoras que han desarrollado la enfermedad. De acuerdo con las teorías del CPT, el beneficio percibido se asociaba tanto al estrés vinculado al TG como al afrontamiento orientado al problema (Claes et al., 2005).

En contraposición a las escalas de síntomas psicopatológicos más frecuentemente usadas en los estudios, las escalas genético-específicas anteriormente descritas evalúan los potenciales beneficios del CG. Por ejemplo, la escala MICRA cuenta con una subescala llamada “experiencias positivas” (Cella et al., 2002), y, en estudios realizados en el CG del melanoma se ha visto que portadores, portadores afectos y no portadores refieren niveles igualmente elevados en aceptación y tranquilidad, y tanto portadores como no portadores reportan experiencias positivas relacionadas con el apoyo y la comunicación familiar (Aspinwall, Taber, Leaf, Kohlmann, & Leachman, 2013; Cella et al., 2002; Lynch et al., 2006). Por su parte, el instrumento PAGIS tiene

entre sus factores uno de “autoestima”, otro de “certidumbre” (conocimiento y creencias), y otro de “autoeficacia”(Read et al., 2005), y la escala PAS incluye factores como “afrentamiento eficaz”, “autoestima”, “integración social” y “bien estar espiritual”(Biesecker et al., 2013). Como se desarrollará más adelante, también las escalas *BRCA Self-Concept* y *PAF Self-Concept* incluyen las dimensiones de “*Mastery*” y “Autoestima” en CMOH y PAF respectivamente (Esplen, Stuckless, Hunter, et al., 2009; Esplen, Stuckless, Berk, et al., 2009; Petersen et al., 2011). Otra de las escalas específicas del CG que evalúan los efectos positivos del mismo es la escala de Percepción Personal de Control (PPC) (Berkenstadt et al., 1999) recientemente validada al castellano (González-Concepción, Castejón, Blanco, & Blasco, 2018). Finalmente, aunque no es un instrumento propio del CG, algunos estudios hechos con mujeres con alto riesgo a desarrollar CMOH han incluido alguna de las dimensiones del bienestar psicológico (Seifert, 2005) como variable de resultado, y se ha establecido que la pérdida de bienestar psicológico, concretamente descensos en el propósito vital y autoaceptación, predicen la petición de apoyo psicológico (Vos et al., 2013). Una afectación negativa en estas dimensiones mencionadas (autoestima, autoeficacia, certidumbre, percepción de control, Control (*Mastery*), puede repercutir en una mala adaptación, mientras que su mantenimiento, o incluso la facilitación de estos cambios positivos pueden ser factores protectores.

#### 2.1.5.3. *Asunción de un modelo de comunicación directivo*

Inicialmente, cuando el EG para diferentes síndromes oncológicos hereditarios fue accesible a nivel clínico, muchos se mostraron preocupados por las consecuencias psicológicas que podía tener el conocer que uno es portador de una mutación patogénica predisponente al cáncer. Numerosos estudios sobre las implicaciones psicológicas del CG asumieron entonces un modelo lineal según el cual la comunicación del resultado del EG podía tener un impacto psicopatológico directo en el estado emocional de la persona, que había que tratar de minimizar, pero también que el resultado del EG determinaría las decisiones médicas subsiguientes al CG. No obstante, son varios los estudios que han fracasado a la hora de establecer relaciones

directas y consistentes de los impactos psicológicos y médicos del EG (Bosch et al., 2012; Braithwaite, Emery, Walter, Prevost, & Sutton, 2004; Heshka, Palleschi, Howley, Wilson, & Wells, 2008).

Varios autores han sugerido que la información genética, compleja y ambigua, es difícil de entender, y ello explica que las personas mantengan concepciones equívocas de su riesgo a desarrollar cáncer, por lo que muchos estudios que incluyeron la percepción de riesgo como variable moduladora o predictora reportaron resultados más consistentes (Katapodi, Lee, Facione, & Dodd, 2004; Kent, Howie, Fletcher, Newbury-Ecob, & Hosie, 2000; Sivell et al., 2008; van Oostrom et al., 2003). De hecho, en la definición de los objetivos del CG está implícita la idea de que el *counselee* “no entiende” y que hay que “educarlo” sobre su riesgo y el de sus familiares. También, muchos estudios, al calificar la percepción de riesgo como “equivocada” o “errónea”, parecen sugerir que el *counselee*, pero también el asesor genético, “lo hace mal” (Vos et al., 2011).

Hay que tener en cuenta que todavía muchos de estos estudios adopta una perspectiva del CG basada en la transmisión de información (Kessler, 1997), deudora de un modelo médico, paternalista y directivo, que se focaliza en cómo la información genética es comunicada por el asesor, procesada y reproducida por el *counselee* (Vos et al., 2011). Así, desde una perspectiva basada en la información, muchos trabajos incorporaron variables subjetivas y se orientaron en relacionar variables de proceso con variables de resultado (Payne et al., 2008; Wang et al., 2004), todas ellas destinadas a optimizar la transmisión de la información genética. Por ejemplo, algunos de los predictores estudiados para dar cuenta de los resultados del CG han sido el formato en el que es presentado el riesgo (proporciones, porcentajes, gráficos, riesgo residual, relativo, absoluto), la información comunicada (resultados del EG), o el formato de las preguntas (escalas analógicas visuales, tipo Likert, porcentajes...). Algunos estudios sobre percepción de riesgo también han incluido variables clínicas, como el número de familiares afectos o fallecidos o la historia personal de cáncer,

considerando que éstas funcionan a modo de heurístico disponible (Vos et al., 2011). No obstante, aunque se ha hecho un esfuerzo por incluir variables contextuales y subjetivas, se ha cuestionado que la mayoría de estos estudios se centran en una sola de las caras de la comunicación de probabilidades, y no han tenido suficientemente en cuenta el contexto y el significado personal que puede tener el CG para el *counselee*. Así, muchos estudios han explorado cómo la información genética es comunicada por el asesor genético, cómo es recibida, procesada y reproducida por el *counselee* desde una distancia cognitiva y descontextualizada (Julian-Reynier, Welkenhuysen, Hagoel, Decruyenaere, & Hopwood, 2003).

Algunos autores consideran que las personas que reciben el resultado del EG tienen forjada su propia opinión sobre el riesgo a padecer cáncer basada en su historia personal y biográfica (Robertson, 2000), de forma que, tras recibir los resultados, reconstruyen el riesgo comunicado de acuerdo a su historia oncológica personal y familiar (Sivell et al., 2008). Así, al ser confrontados con la información genética sobre su riesgo, los *counselee* han de traducir los estamentos probabilísticos a términos que tengan un significado personal (Kavanagh & Broom, 1998). Así, un estudio efectuado con 206 mujeres que realizan el EG para CMOH, encuentra que, si bien el 75% de la muestra identifica correctamente a cuál de las tres posibles categorías de resultados del EG pertenece (mutación patogénica, no informativo, o variante de significado clínico incierto), la mayoría interpreta erróneamente su riesgo a desarrollar cáncer y la probabilidad de que el cáncer sea hereditario. Y de relevancia, son estas interpretaciones erróneas las que predicen o median en muchas de las variables resultado. Específicamente, la comunicación de un verdadero positivo y de un resultado no informativo predijeron directamente las decisiones médicas (haberse sometido o cirugías profilácticas tener la intención de hacerlo). En contrapartida, el impacto psicológico, la calidad de vida y los cambios vitales fueron predichos o mediados por las variables de percepción de riesgo, concretamente por la interpretación del riesgo a desarrollar cáncer. El autor concluye que el impacto psicológico es predicho por la percepción del *counselee*, y el impacto en las decisiones

médicas por la comunicación de un resultado patogénico o no informativo(Vos et al., 2012).

En contraposición a la perspectiva médica basada en la trasmisión de información descrita más arriba, esta perspectiva del counselling, centrada en la persona, y deudora de modelos psicosociales integradores, se focaliza en cómo la información genética es experienciada e integrada en la trayectoria vital del *counselee* (Vos et al., 2011). Las personas, tras pasar por un proceso de CG, han de integrar los resultados del EG de forma flexible en su historia general de vida y de quiénes son (Anderson, 1998; Kavanagh & Broom, 1998; Klitzman, 2009; Robertson, 2000). Desde esta perspectiva, se ha planteado que la comunicación de un riesgo genéticamente predispuesto puede influir en la identidad que, a su vez, puede influir en su percepción de riesgo (Klitzman, 2009; Robertson, 2000). Así, entre las variables que considera el counselling centrado en la persona se encuentran el *Self* o la identidad, variables asociadas a cuestiones existenciales como la muerte, el aislamiento o la pérdida de sentido vital, variables relacionadas con sentimientos como la responsabilidad, la culpa por transmitir la mutación patogénica a la descendencia, la vergüenza o el estigma, o la necesidad de certidumbre que muchas veces no se ve cubierta por las respuestas que da el CG. Se ha demostrado que el efecto de los predictores propios del counselling centrado en la información en la percepción de riesgo está completamente mediada por las variables de la orientación centrada en la persona. Así, la percepción de riesgo es el resultado de integrar el riesgo comunicado y/o los resultados del EG en la experiencia vivida y en el contexto más amplio de su vida y de su persona(Vos et al., 2011). Esta aproximación orientada en la persona está en consonancia con la tendencia general en psicooncología de prestar más atención al papel que juegan los procesos de búsqueda de sentido en el afrontamiento y adaptación a eventos estresantes, y que será descrito al final de este capítulo.

Parar resumir esta apartado, podemos concluir que el impacto emocional del CG y TG ha sido evaluado mayoritariamente con instrumentos no validados en el contexto del CG, que la mayoría de estudios se han focalizado en los impactos negativos,

mayoritariamente síntomas de ansiedad, depresión, o estrés post traumático, y que en el proceso de adaptación no se ha considerado suficientemente el contexto biográfico de la persona, en el que ser portador toma un sentido y un significado personal. En el siguiente apartado, veremos porque el autoconcepto puede ser un indicador relevante del impacto y adaptación psicológica en CG.

## 2.2. AUTOCONCEPTO COMO INDICADOR DEL IMPACTO Y ADAPTACION PSICOLÓGICA

Hemos escogido el autoconcepto como indicador del impacto emocional y la adaptación a la condición de alto riesgo en CMOH del mismo por varias razones. La primera, por ser un instrumento validado en mujeres portadoras *BRCA1/2*, y por lo tanto sensibles a los cambios particulares que el CMOH y el manejo del riesgo pueden generar. La segunda, por ampliar el foco de lo psicopatológico al incluir tanto impactos negativos como positivos del CG y TG. Y la tercera, por su potencial uso no solo como medida de resultado (impacto), sino también de proceso (adaptación).

En un primer apartado haremos una breve delimitación conceptual del constructo, y explicaremos sus principales características de acuerdo con la Teoría de Esquemas del Autoconcepto. Seguidamente resumiremos las principales aportaciones de los estudios cualitativos, y, tras describir la escala que evalúa el impacto del TG en el autoconcepto de portadoras BRCA, la *BRCA Self Concept-Scale*, veremos sus potenciales usos y cuáles han sido los resultados obtenidos por los estudios cuantitativos. Finalmente reseñaremos cómo, desde los modelos del afrontamiento basados en el significado, los cambios en el autoconcepto pueden ser el producto de haber desarrollado un nuevo marco de significado global.

### 2.2.1. Autoconcepto y constructos afines

Al revisar la literatura sobre autoconcepto y cáncer llama la atención el uso de una amplia variedad de términos asumidos como sinónimos, y la ambigua distinción de otros constructos relacionados, como el *Self* o la identidad. Ello plantea la necesidad de solucionar los problemas de definición, medida e interpretación del autoconcepto antes de analizar su relación con otras variables (Shavelson, Hubner, & Stanton, 1976).

El término ***Self***, en su uso más moderno (James, 1890; H Markus & Wurf, 1987; Owens, Robinson, & Smith-Lovin, 2010), requiere que haya un *Yo-sujeto* que piensa sobre un *Self-objeto*, es decir incluye tanto la entidad o el actor que piensa -el *Yo conocedor* de James- como el objeto o contenido mental de esos pensamientos -el *Mí conocido* de James. Más aún, en este proceso de pensar y tomar al Yo como objeto de pensamiento, la persona deviene consciente de sí misma, siendo esta capacidad reflexiva característica del *Self*.

La **Identidad** es una definición del *Self* compartida por la persona con otras personas y la sociedad en general. Cualquier respuesta a la pregunta “¿Quién soy?” es un componente de la identidad. Se caracterizaría por un sentido de continuidad, y semejanza, ser y continuar siendo la misma persona que uno fue, pero también por un sentido de diferenciación, definirse por aquello que nos diferencia de otros (Baumeister & Outline, 1999).

Si la identidad es la respuesta a “quién somos”, **el autoconcepto** es la respuesta al “cómo somos”, y abarca el conjunto de pensamientos y sentimientos del sujeto hacia sí mismo que le llevan a comportarse de una forma particular. En contraposición a la identidad, que es esencialmente social, el autoconcepto existe en la mente de la persona, es el conjunto de creencias que una persona sostiene de sí misma, e incluye atributos sobre quién es y qué es uno mismo. El autoconcepto puede incluir muchos elementos que no forman parte de la identidad, como por ejemplo los rasgos de personalidad, como ser extrovertido o afable (Baumeister & Outline, 1999).

Como constructo, ha suscitado el interés de los psicólogos desde que, ya en 1890, William James señalara la relevancia del autoconcepto como determinante de la conducta (James, 1890). Así, desde ámbitos como el educativo, social o clínico, se ha resaltado la importancia del autoconcepto en el bienestar psicológico así como su papel mediador en el comportamiento (Hazel Markus & Wurf, 1987; Pratkanis, A. Greenwald, 1985). En el caso específico del cáncer, ya hace tiempo que se observó que, tanto por la agresividad de los tratamientos onco activos y sus secuelas físicas, como por la incertidumbre pronóstica asociada a la enfermedad, los pacientes oncológicos eran especialmente vulnerables a experimentar cambios en cómo se veían a sí mismos, y que a su vez, el autoconcepto podía predecir la adherencia al tratamiento o adaptación a los cambios provocados por la enfermedad (Curbow, Somerfield, Legro, & Sonnega, 1990). Ya entonces, para solucionar el problema de definición y medición del autoconcepto, este autor proponía adoptar la definición y las características que la Teoría de Esquemas proporcionaba para definir el constructo. (H Markus & Wurf, 1987; K F Stein, 1995). Años más tarde esta misma teoría guiará el desarrollo y validación de varias escalas que permiten evaluar el autoconcepto en diferentes síndromes oncológicos hereditarios (Esplen, Stuckless, Hunter, et al., 2009). Es por ello que antes de describir los estudios cualitativos y cuantitativos sobre el autoconcepto en cáncer hereditario haremos una breve descripción de la Teoría de Esquemas.

### **2.2.2. Aportaciones de la Teoría de Esquemas**

El Modelo de Esquemas del Autoconcepto, una teoría de la Psicología Social Cognitiva, plantea que nuestras respuestas a los estímulos sociales están mediados por un sistema interno de estructuras de conocimiento llamados esquemas (K F Stein, 1995). Los esquemas, derivados de la experiencia, son contenido-específicos y se instauran en la memoria a largo plazo. Una vez establecidos, integran, moldean y sintetizan percepciones y experiencias en un marco estable de patrones. Las estructuras cognitivas que integran y sintetizan pensamientos, sentimientos y

experiencias sobre uno mismo son los denominados autoesquemas (Cantor & Zirkel, 1990; Hazel Markus, 1977). El autoconcepto, formado por un conjunto de autoesquemas, interpreta y organiza las acciones y experiencias propias que resultan relevantes; provee incentivos, estándares, normas y guiones de comportamiento y se ajusta en respuesta a los estímulos sociales. Según este modelo, el autoconcepto se caracteriza por ser una estructura cognitiva multidimensional, activa y dinámica.

#### 2.2.2.1. *Autoconcepto como estructura multidimensional.*

El autoconcepto, lejos de ser un ente único o la visión promedio que una persona tiene de sí misma, es entendido como una rica estructura cognitiva que engloba múltiples facetas del individuo. Está integrado por múltiples autoesquemas que pueden desarrollarse sobre cualquier aspecto de la persona, incluidas sus características físicas, roles sociales, rasgos de personalidad, habilidades o áreas de interés personal. Así, para Markus estos autoesquemas son generalizaciones sobre uno mismo en dominios específicos de conducta (Hazel Markus & Wurf, 1987). Desde la Psicología Social Cognitiva, por lo tanto, no tiene sentido hablar de “El” autoconcepto, sino de un autoconcepto multidimensional formado por múltiples autoconcepciones que, aunque diferentes entre sí en muchos aspectos, tienen en común que son las categorizaciones que la persona considera que mejor la definen (Pelham, 1995).

De su principal característica, la multidimensionalidad, se deriva que algunos autoesquemas sean más importantes que otros. Son las llamadas *concepciones centrales* (KJ, 1969) o identidades *salientes* (Stryker & Serpe, 1994). Consideradas como más definitorias, estas *concepciones centrales* tienden a estar representadas en la memoria como altamente elaboradas, detalladas y bien estructuradas. Son por tanto concepciones más accesibles que se configuran como autoesquemas que guían el procesamiento de la información e influyen en la conducta de forma mucho más contundente que otros esquemas más periféricos o difusos. Algunas investigaciones cualitativas sobre el riesgo genético en CMOH y Corea de Huntington revelan que los

portadores, aun siendo conscientes de que el riesgo es crónico, éste no siempre es saliente. El riesgo se vuelve saliente en determinadas “zonas de relevancia”, como el momento vital en el que uno se encuentra (por ejemplo edad de debut de la enfermedad, decisiones reproductivas), la historia familiar de la enfermedad (debut en otros familiares, muertes, resultados TG), otros eventos vitales (inicio estudios universitarios, relaciones afectivas), y las creencias personales acerca del riesgo (Etchegary, 2011; Kenen, Ardern-Jones, & Eeles, 2003a, 2003b). En contraposición a la saliencia del riesgo que puede variar en algunos pacientes oncológicos trasplantados de medula ósea, la experiencia del cáncer y sus tratamientos puede hacer tan saliente el estatus de paciente que puede llegar a dominar el autoconcepto, lo que se ha llamado “*engulfment*” (Beanlands et al., 2003).

Además de su centralidad o importancia, otra dimensión en la que pueden diferir los autoesquemas es en su *orientación temporal*. Los individuos tienen concepciones sobre quienes son en el presente, pero también imágenes de quienes fueron en el pasado, y de quiénes pueden ser en el futuro. Estas representaciones orientadas al futuro, referidas como *posibles Selves*, son versiones de en quién uno desea o teme convertirse, y se caracterizan por ser altamente personalizadas (Hazel Markus & Nurius, 1987). Se consideran representaciones cognitivas de los objetivos personales, deseos, y temores, y como tal funcionan como poderosos motivadores y reguladores de la conducta (Hazel Markus & Nurius, 1987; Karen Farchaus Stein & Markus, 1996). Mientras que la disponibilidad de posibles *Selves* dirigen y motivan los comportamientos orientados a objetivos, el fracaso en la elaboración de posibles *Selves* pueden inhibir o bloquear el proceso de cambio conductual. Desde un punto de vista clínico, la habilidad para construir posibles *Selves* positivos es un factor que facilita la recuperación tras un evento adverso (Cho & Park, 2015; Hazel Markus & Nurius, 1986).

#### 2.2.2.2. *Autoconcepto como estructura activa*

El autoconcepto organiza el conocimiento que las personas ostentan de sí mismas fruto de las categorizaciones y evaluaciones que realiza sobre sí mismo, tras evaluar las propias actitudes, disposiciones, cogniciones, emociones y motivaciones, pero también el organiza el conocimiento sobre uno mismo inferido de las interacciones y las comparaciones sociales. Las personas determinan y son determinadas por las interacciones sociales, por lo que el autoconcepto constituye el marco interpretativo que guía las propias experiencias sociales, a la vez que regula la propia participación en estas experiencias. Por ello, lejos de considerarse una estructura estática y pasiva que almacena información, el autoconcepto se considera una estructura activa, funcional, mediadora y reguladora de procesos interpersonales e intrapersonales (Curbow et al., 1990; K F Stein, 1995).

#### 2.2.2.3. *Autoconcepto como estructura dinámica*

No todos los autoesquemas del autoconcepto están disponibles en cualquier momento, ya que sólo una porción de las representaciones mentales son accesibles en la memoria en un momento dado. Es el llamado *working Self concept* (H Markus & Kunda, 1986). Así, no existiría un autoconcepto único, estático y fijo, pero sí un autoconcepto “en curso” que se va construyendo a través de las experiencias sociales. En consecuencia, el autoconcepto puede ser considerado estable y cambiante (H Markus & Kunda, 1986). Si por un lado se contempla como estable y consistente a lo largo del tiempo, por otro también se define como sensible y sintonizado con el contexto social (H Markus & Wurf, 1987). Así, los aspectos más centrales del *Self*, aquellos autoesquemas que por su importancia son definitorios del *Self*, son altamente elaborados, crónicamente accesibles, más estables y menos susceptibles de cambiar (Higgins et al, 1982). No obstante, autoconcepciones más periféricas podrían tener una accesibilidad variable en función del estado motivacional de la persona o de las condiciones sociales prevalecientes.

En definitiva, en este trabajo consideraremos que el autoconcepto es un constructo multidimensional que abarca las concepciones que tiene una persona de sí misma. Estas concepciones pueden variar en centralidad u orientación temporal, y son cambiantes en sintonía con el contexto personal y social. A continuación reseñaremos los resultados de la literatura sobre autoconcepto y cáncer.

### 2.2.3. Estudios cualitativos

Como se ha descrito, las medidas de adaptación psicológica globales podrían ser limitadas a la hora de detectar los aspectos psicosociales más específicos asociados al TG. Estudios cualitativos ya describían reacciones particulares asociadas al CG y EG como por ejemplo las alteraciones en la imagen corporal, en la forma de percibirse a sí mismos, o los retos de adaptarse a una condición de alto riesgo (Hallowell, Foster, Eeles, Ardern-Jones, & Watson, 2004; Lim et al., 2004).

La noción de un *Self* genético o de una identidad genética ha sido descrita por autores como Read (Read et al., 2005), Klitzman (Klitzman, 2009) o Armstrong (Armstrong, Michie, & Marteau, 1998), para quien el CG es el proceso de negociación y reconstrucción de una identidad revelada. La identificación de personas sanas pero con un alto riesgo desarrollar una enfermedad las sitúan en una en una posición liminal entre la salud y la enfermedad (Scott, Prior, Wood, & Gray, 2005). En el caso específico de mujeres portadoras BRCA1/2, en la práctica clínica es habitual que refieran sentirse diferentes a su congéneres. Muchas de ellas refieren sentirse viviendo con el cáncer a lo largo de su vida, no estando enfermas, pero tampoco sanas (Lim et al., 2004). Precisamente para dar cabida esta nueva realidad, en 1999 Sue Friedman, diagnosticada de un CM a los 33 años, y portadora BRCA, crea la organización sin ánimo de lucro FORCE, acrónimo de *Facing Our Risk of Cancer Empowered*, que aglutina a las personas con predisposición hereditaria al CMOH. En el 2001 acuña el término *cancer previvor* para dar voz y visibilidad social a “las supervivientes de una

predisposición hereditaria al cáncer pero que no han desarrollado la enfermedad”. De este modo, las mujeres con un alto riesgo al CM y CO pueden ya adscribirse a una identidad social que sienten que las representa. Un estudio cualitativo que analiza el tópico más discutido en el foro de FORCE, la mastectomía profiláctica, explora cómo 21 mujeres con alto riesgo renegocian una identidad post cirugía profiláctica, atendiendo al efecto que el resultado del TG tiene en su auto imagen, relaciones interpersonales, sentimientos de ser diferente, percepción de estigma, entre otros.(Kenen, Shapiro, Hantsoo, Friedman, & Coyne, 2007).

Como apuntan algunos autores, tener un alto riesgo oncológico, lejos de ser una información objetiva con un valor neutral y objetivo, es profundamente subjetiva, interiorizada contra un *Self* preexistente(Lee Simon, 2010). En esta línea, otro estudio de corte cualitativo hecho con 30 portadoras BRCA1/2 afectas por la enfermedad concluye que la respuesta a la información genética puede estar influida por la medida en la que mujeres han incorporado su riesgo oncológico a su identidad tras un diagnóstico reciente. Así, el riesgo a una enfermedad ya conocida, y que se ha internalizado en la identidad, sería percibido como menos amenazante que el riesgo a la enfermedad desconocida, siendo este riesgo externalizado más ansiógeno, al ser vivido como una amenaza a la propia identidad (Hallowell et al., 2004). Además del contexto personal, el contexto familiar y social parece jugar un papel importante en cómo las mujeres con alto riesgo al CMOH forman su identidad, aplican los recursos de manejo de riesgo, y encuentran un significado a los cuidados que reciben de los programas de cáncer hereditario. Un estudio cualitativo con 20 mujeres asintomáticas con alto riesgo para el CMOH encuentra que se definen a sí mismas y entienden su riesgo oncológico sobre la base de sus experiencias familiares. Para muchas, la experiencia familiar les reporta sentimientos de tristeza y duelo, siendo esta experiencia la que determina sus conductas de salud (Underhill, Lally, Kiviniemi, Murekeyisoni, & Dickerson, 2012).

La necesidad de considerar el contexto biográfico del *counselee*, y la importancia que las experiencias personales y familiares pueden tener en las

decisiones de realizarse el EG para las mutaciones *BRCA*, y en las subsiguientes decisiones entorno al manejo del riesgo, ha sido descrita por Hamilton (R. J. Hamilton et al., 2016b, 2016a) en un estudio cualitativo realizado con 44 portadoras de la mutación en los genes *BRCA*. La autora describe hasta cuatro trayectorias vitales que influyen en la decisión de someterse al TG y a los seguimientos: una conciencia sostenida desde hace tiempo de los casos de cáncer en la familia; la muerte temprana de la progenitora, la preocupación expresada por algún personal sanitario, y un diagnóstico personal de cáncer (R. Hamilton, Williams, Bowers, & Calzone, 2009). Recientemente, esta autora ha descrito a perspectiva del curso vital como herramienta útil en el CG para explorar el contexto social y temporal de la experiencia del CG.

Estos estudios cualitativos arrojan alguna pista sobre cómo las personas con alto riesgo oncológico incorporan su condición de alto riesgo a su identidad, *Self*, o autoconcepto. Estos estudios sugieren que el riesgo es construido sobre la experiencia personal y familiar con la enfermedad (R. Hamilton, Williams, Skirton, et al., 2009; Kavanagh & Broom, 1998; Sivell et al., 2008; Underhill et al., 2012) y algunos ya sugieren que la reacción a un alto riesgo oncológico va a estar influido por el grado en el que éste se ha incorporado a la identidad (Hallowell et al., 2004). El riesgo que se ha internalizado en una identidad previa es menos amenazante que un riesgo externalizado o que no se ha podido asimilar en unos esquemas previos. Esta idea es consistente con la literatura sobre el afrontamiento de hechos traumáticos basado en el significado que se explicará más adelante.

#### **2.2.4. Estudios cuantitativos**

Para poder contrastar algunas de las cuestiones que los estudios cualitativos reportan ha sido necesario el desarrollo de alguna escala sobre el impacto del EG en el autoconcepto. Así, los estudios cuantitativos han sido posibles desde que Esplen

desarrollara y validara una serie de escalas para diferentes síndromes oncológicos hereditarios en el autoconcepto.

#### 2.2.4.1. *Desarrollo y validación del instrumento original: La BRAC Self-Concept Scale*

La primera escala en publicarse fue la *BRCA Self-Concept Scale* (Esplen, Stuckless, Hunter, et al., 2009), que ha sido validada siguiendo el método de validación multi-etapas propuesto por Jackson (D. Jackson, 1970). Para la validación del instrumento se realizaron tres estudios. En el primero se generó un banco de ítems tras realizar entrevistas individuales y grupos focales con mujeres portadoras *BRCA1/2* tanto asintomáticas como con un pronóstico oncológico previo, que habían seguido un proceso de CG. Se valoró cómo esta experiencia había cambiado la forma en que pensaban acerca de sí mismas. Posteriormente, un grupo de 21 personas expertas, compuesto por oncólogos, genetistas, psicólogos y asesores genéticos, refinó la selección de ítems y eliminó los que resultaban ambiguos o redundantes, obteniendo así una medida preliminar del autoconcepto. Esta primera versión fue sometida a un primer análisis de fiabilidad y validez. Seguidamente se realizó un segundo estudio con una muestra de 170 portadoras sanas y afectas para seleccionar los 25 mejores ítems y proceder a los análisis de fiabilidad, y validez convergente y divergente con constructos asociados. En un tercer estudio, se añadió a la muestra inicial una segunda muestra para efectuar un análisis factorial exploratorio y determinar la fiabilidad y validez de la escala final

La escala resultante se compone de 17 ítems agrupados en tres factores: estigma, vulnerabilidad, y *mastery*. El factor de estigma contiene ítems relacionados con el impacto que TG en la percepción de sentirse diferente de los otros, aislado, con una identidad truncada. El factor vulnerabilidad refleja el sentimiento de incertidumbre asociado al propio cuerpo y a la salud. El factor *mastery* contiene ítems que hacen referencia a un sentido de autoeficacia, resiliencia y esperanza en el futuro.

En la muestra de mujeres portadoras con la que se validó la escala, el impacto reportado más elevado fue para la dimensión de vulnerabilidad (con una media de 3.85 en una escala que va de 1, “muy en desacuerdo”, a 7, “muy de acuerdo”), el impacto fue medio para estigma (2,72) y menor para *mastery* (1,46). No obstante, al recodificar las puntuaciones de la dimensión, de forma que mayores puntuaciones indiquen mayor *mastery* (en el cuestionario los ítems están redactados en un sentido opuesto al resto de ítems de la escala), la media resultante revela percepciones de *mastery* próximos al valor más alto.

Siguiendo esta metodología, la misma autora también ha desarrollado escalas que evalúan el impacto del TG para otros síndromes de cáncer hereditario, como la Poliposis Adenomatosa familiar (PAF) (Esplen, Stuckless, Berk, et al., 2009), y el síndrome de Lynch (Esplen et al., 2011). La autora sugiere que las escalas tienen utilidad tanto para la práctica clínica como para fines de investigación. A continuación describiremos estas utilidades así como los resultados obtenidos de los estudios que han utilizado esta nueva medida.

#### *2.2.4.2. Aplicaciones clínicas y líneas de investigación: resultados obtenidos*

Una primera utilidad clínica que la autora sugiere para el uso de la escala es que permite identificar a un subgrupo de personas cuya experiencia con el TG y las estrategias de manejo del riesgo ha alterado dimensiones específicas de su autoconcepto. La autora hipotetiza que quienes acarrean múltiples pérdidas por el cáncer en la familia pueden tener un autoconcepto más negativo, que se traduciría en mayor vulnerabilidad. Por su parte, quienes en su entorno familiar hubieran visto experiencias de supervivencia de la enfermedad podrían poseer un autoconcepto positivo que se traduciría en una mayor percepción de *mastery*. Hasta la fecha, que tengamos constancia, estas hipótesis no se ha probado a pesar de que, como apunta la propia autora, y como han puesto de manifiesto los estudios cualitativos previamente descritos, el contexto personal y familiar podrían influir en cómo la persona interpreta

su riesgo, lo incorpora en su identidad, o lo hace más saliente. Lo que sí ha sido reportado es que la escala permite identificar personas que, precisamente por autoperibirse más estigmatizados o vulnerables, podrían beneficiarse de un apoyo psicológico aun sin alcanzar puntos de corte clínico en las escalas de síntomas psicopatológicos (Esplen, Stuckless, Hunter, et al., 2009; Vos et al., 2013).

Relacionado con este primer punto, un importante objeto de investigación es conocer cómo se relacionan los impactos específicos en cada una de las dimensiones del autoconcepto con otras variables de adaptación, tanto médicas (adherencia, toma de decisiones sobre cirugías profilácticas y/o medidas preventivas), como psicológicas (por ejemplo, un autoconcepto estigmatizado y vulnerable puede aumentar los niveles de ansiedad). Consistente con esta idea, un estudio sobre el ajuste psicológico a largo plazo de mujeres portadoras *BRCA1/2* encuentra que las participantes que se autoperiben con un elevado *mastery* muestran menores niveles de estrés general y oncoespecífico (Den Heijer, Seynaeve, Vanheusden, Duivenvoorden, Vos, et al., 2011; Vodermaier, Jane, & Maheu, 2010). Por su parte, las participantes con una percepción de sí mismas altas en estigma tienden a tener mayores niveles de estrés oncoespecífico y general, especialmente las más jóvenes (den Heijer et al., 2012; Vodermaier et al., 2010). Considerando que en esta población clínica la ansiedad oncoespecífica se asocia a una inadecuada adherencia a las medidas de cribado, se sugiere que el *mastery* podría contribuir a mantener conductas de salud más apropiadas (Vodermaier et al., 2010), aunque por ahora esta hipótesis no ha sido probada. Si el impacto en estigma se asocia a una peor adherencia a los seguimientos o influye en la toma de decisiones respecto a las cirugías profilácticas tampoco ha sido demostrado.

Así, hasta la fecha los estudios han podido mostrar que impactos en el autoconcepto influyen en el estado emocional de las portadoras al asociarse medidas de estrés general y específico. Aunque la relación entre autoconcepto y decisiones médicas no ha sido reportada, sí que se ha podido establecer el papel que juega en la

relación entre recursos familiares e impacto emocional. Así, se ha visto que las mujeres con un autoconcepto estigmatizado reportan mayor malestar psicológico general y oncoespecífico, pero que una comunicación óptima con la familia nuclear disminuye el estigma, lo que a su vez, disminuye el estrés general y oncoespecífico (den Heijer et al., 2012, 2013; Den Heijer, Seynaeve, Vanheusden, Duivenvoorden, Vos, et al., 2011; Vodermaier et al., 2010). A diferencia de los otros en los que el autoconcepto es una variable de resultado o predictora, en este estudio se demuestra su papel mediador en procesos de adaptación psicológica, ya que una comunicación óptima con la familia nuclear mejora el nivel de adaptación siempre y cuando esta comunicación conlleve reducir el estigma.

Una tercera utilidad atribuida a la escala es que permite identificar áreas específicas de intervención. Por ejemplo, la autora hipotetiza que las intervenciones dirigidas a quienes se sienten diferentes o estigmatizados podrían ir dirigidas a incrementar la comunicación familiar, mientras que las intervenciones dirigidas a las que se sienten vulnerables y desconfían de su cuerpo, podrían ir encaminadas a facilitar una nueva evaluación de la situación, que la dotara de un sentido hasta ahora desconocido, como por ejemplo, el descubrirse a sí mismas como más resiliente o con mayor *mastery*. En su Teoría de Esquemas, Marcus y Nurius ya proponían que la habilidad para construir posibles *Selves* positivos podría ser un factor que facilitara la recuperación tras un evento adverso (Hazel Markus & Nurius, 1986). Esto es consistente con las teorías de afrontamiento, trauma y sentido, en las que se han enmarcado algunos estudios sobre el crecimiento post traumático en supervivientes de cáncer, y que podrían ser válidas para el cáncer hereditario (Sumalla, Ochoa, Gil, & Blanco, 2009) . Así, el impacto del EG en el autoconcepto, además de ser considerada una medida genético-específica del resultado de la adaptación psicológica, podría en ese sentido ser un indicador del proceso mismo de cómo la persona integra el resultado del EG en su autoconcepto. Para comprender mejor este punto, en el siguiente apartado haremos una breve descripción de los modelos que abordan los cambios identitarios tras experiencias traumáticas, y que, aunque se han desarrollado mayoritariamente en supervivientes de cáncer, ofrecen un marco alternativo

enriquecedor a la hora de interpretar los cambios en el autoconcepto derivados de ser portador de una mutación predisponente al cáncer.

#### **2.2.5. Cambios identitarios y afrontamiento basado en el significado**

Las personas mantenemos un conjunto de creencias básicas y apriorísticas sobre uno mismo, el mundo y los otros en base a nuestra experiencia personal y vicaria, que nos permiten clasificar, predecir y negociar los acontecimientos, así como satisfacer nuestras necesidades y objetivos. Ejemplos de estas creencias serían que vivimos en un mundo justo, ordenado, predecible, seguro, en el que las personas son bondadosas, y por lo tanto podemos confiar en los demás (Janoff-Bulman, 1992a; Krystal, 1993). Estas estructuras o esquemas a través del que las personas entienden el mundo y a sí mismas constituirían lo que algunos autores denominan el sentido o significado global, que abarca, además de estas creencias, objetivos y sentimientos subjetivos de propósito y sentido vital (Park, 2010; Park & Folkman, 1997a). Los modelos basados en el sentido distinguen el sentido global del sentido situacional, que comprende la evaluación inicial de una situación (por ejemplo el diagnóstico oncológico), su revisión y encaje acorde a las en las estructuras de sentido más global, y los resultados de estos procesos (Park & Folkman, 1997b).

De acuerdo con la teoría transaccional del estrés, la evaluación inicial de una situación comprende, por una parte, la evaluación primaria, en que la persona valoraría la situación y el significado que tiene la situación para ella, y por otra, la evaluación secundaria, en que la persona valora los recursos que tiene para afrontar la situación. La interacción de ambos procesos determina si la situación es evaluada en términos de amenaza daño, pérdida, o reto (Lazarus & Folkman, 1987). Esta evaluación determinará en parte el tipo de afrontamiento que se hará de la situación. Las teorías iniciales de afrontamiento y estrés postularon dos tipos de afrontamiento: el que se centra o dirige al problema, (por ejemplo estrategias centradas en la búsqueda de

información o la toma de decisiones), y el afrontamiento centrado en regular la emoción negativa (por ejemplo estrategias de evitación, o la búsqueda de apoyo emocional). Para aquellas situaciones de baja controlabilidad, como el diagnóstico de un cáncer o la transición a una fase avanzada, se ha propuesto un tercer tipo de afrontamiento basado en el significado que ha mostrado ser más adaptativo (Park, Folkman, & Bostrom, 2001; Rosenfeld, Cham, Pessin, & Breitbart, 2018).

Un diagnóstico oncológico es un evento vital estresante que viola las creencias básicas de benevolencia, seguridad, invulnerabilidad, control o justicia (Holland & Reznik, 2005; Jim & Jacobsen, 2008; Ochoa, Casellas-Grau, Vives, Font, & Borràs, 2017). Cuando alguien es confrontado con una determinada situación, evalúa hasta qué punto y en qué sentido dicha situación es relevante para ella (evaluación primaria), y evalúa los recursos que tiene para manejarla (evaluación secundaria). Estos procesos de evaluación se dan en un marco de significado global (evaluación terciaria). Cuando una persona experimenta una situación como incongruente con su sistema de creencias básicas o su marco de significado global, aparece el estrés. La persona tratará de revertir esta discrepancia entre el significado situacional y el significado global, bien cambiando el significado situacional, bien cambiando sus asunciones básicas o significado global, por ejemplo reevaluando prioridades.

Se piensa que las personas dan sentido a una experiencia estresante primero intentando cambiar el significado de dicha experiencia, esto es, a través de su significado situacional. No obstante a veces la experiencia no se puede asimilar en los esquemas previos, porque viola las creencias básicas y el sentido global de uno mismo, del mundo y de propósito vital. En estos casos son necesarios procesos de acomodación que produzcan un cambio en el nivel del significado global, y la generación de nuevos esquemas que sí permitan integrar la experiencia (Janoff-Bulman & McPherson Frantz, 1997). Se ha establecido que en supervivientes de cáncer, uno de los resultados de este proceso de darle un nuevo sentido a la experiencia oncológica pasa por redefinir una nueva identidad que integre la

experiencia en la narrativa biográfica de quién es uno, es decir desarrollar un nuevo esquema, identidad o autoconcepto acerca de uno (Deimling, Bowman, & Wagner, 2007; Miller, 2015; Zebrack, 2000).

Así, desde esta perspectiva la supervivencia en cáncer ha sido descrita como un proceso de reconstrucción identitaria a través del cual la persona integra su experiencia oncológica en su autoconcepto, y se ha postulado que esta capacidad de encontrar un sentido y articularla en una narrativa biográfica de superviviente sería un aspecto importante de su recuperación (Lepore, 2001).

Cuando se habla del diagnóstico oncológico como experiencia vital estresante, debe tenerse en cuenta que, en términos de impacto vital que pone en juego las creencias básicas, este evento inicial acostumbra a conllevar nuevos estresores potenciales que se suman al diagnóstico. En ocasiones, los acontecimientos vitales estresantes como las enfermedades potencialmente mortales o el fallecimiento de un ser querido pueden cuestionar las creencias básicas acerca de uno mismo y del mundo, llegando a ser necesario la construcción de nuevos esquemas sobre uno mismo, los otros y el mundo que permitan integrar y articular la experiencia traumática (Janoff-Bulman, 1992b; Sales, 2006). Desde esta perspectiva se considera que la identidad es un elemento clave para la comprensión del impacto de las experiencias traumáticas y las respuestas de afrontamiento de las personas (Berntsen & Rubin, 2006). En nuestro país, partiendo de este modelo de conceptualización del trauma, se ha desarrollado un modelo conceptual y un instrumento específico, el VIVO, que mide el impacto vital de las experiencias extremas en la identidad, en el sistema de asunciones y en las creencias (Perez-Sales, Eiroa-Orosa, Fernández, Olivos, Vergara, Vergara, 2014).

### 2.3. RESUMEN Y CONSIDERACIONES FINALES

Uno de los objetivos del CG es velar por el bienestar psicológico del *counselee*, facilitando la adaptación a las implicaciones derivadas de la enfermedad o del riesgo a tenerla. La mayoría de estudios sobre el impacto emocional y la adaptación psicológica en CMOH han utilizado instrumentos que evalúan la presencia de síntomas de ansiedad, depresión, y estrés. En términos generales, tras un aumento inicial del nivel de estrés durante las primeras semanas tras recibir un resultado positivo para la mutación *BRCA1/2*, los *counselee* vuelven a presentar niveles basales. No obstante, hay un porcentaje de ellos, que puede alcanzar hasta el 30%, que presenta dificultades en la adaptación a su condición de portador. El factor asociado a una peor adaptación que más consistentemente se ha reportado es un nivel basal de estrés general. Está establecido que el resultado del EG no predice el estrés general, siendo la percepción de riesgo un factor modulador importante. Los estudios sobre el impacto emocional y adaptación psicológica al CG presentan algunas limitaciones: 1) La mayoría utiliza instrumentos generales que no han sido validados con la población clínica del CG, y por tanto, poco sensibles a los aspectos relevantes del CG susceptibles de cambio; 2) Se han focalizado en el impacto negativo del CG desde un enfoque eminentemente psicopatológico, sin tener en cuenta los potenciales beneficios que se derivan del CG, y 3) Son estudios en los que se considera de una forma lineal que el resultado del EG determina el impacto psicológico del CG, sin tener en cuenta el contexto biográfico del *counselee*. Muchos de estos estudios todavía adoptan una perspectiva médica del CG basada en la transmisión de información.

En contraposición a las medidas de adaptación psicológica centradas en lo psicopatológico, el autoconcepto presenta varias ventajas como indicador del impacto emocional y adaptación psicológica al CG y al EG. Es una medida validada en el contexto específico del CG, evalúa impactos negativos y positivos, y puede ser usada como medida de resultado pero también de proceso. Además, al incorporar la perspectiva subjetiva del *counselee*, está más en consonancia con una perspectiva del CG centrada en la persona y en sus emociones.

Estudios cualitativos ya habían reportado la noción de una identidad genética, poniendo el énfasis en que el riesgo oncológico, lejos de ser un valor objetivo y neutral, es profundamente subjetivo que es integrado en el contexto biográfico de un *Self* preexistente. La Teoría de Esquemas ha guiado el desarrollo y validación de varias escalas que evalúan el impacto del EG en el autoconcepto, entre ellas la *BRCA Self-Concept Scale*, facilitando así su definición, medida y comparación con otras variables. La escala está compuesta por tres factores: *estigma*, *vulnerabilidad* y *mastery*, y ofrece varias utilidades clínicas y de investigación. Por ejemplo, identificar impactos específicos del EG en portadoras *BRCA1/2* que puedan requerir de un mayor apoyo psicológico, o explorar las relaciones de las dimensiones específicas del autoconcepto con otras variables de adaptación psicológica y de decisiones médicas, lo que a su vez permite identificar dianas de intervención psicoterapéutica más específicas y personalizadas. Así, se ha visto que el estigma y la vulnerabilidad se asocian de forma positiva con los niveles de estrés general y onco-específico, mientras que el *mastery* lo hace de forma negativa. También se ha reportado que el estigma media parcialmente la relación entre la comunicación familiar y el estrés. Desde los modelos de afrontamiento basados en el sentido se postula que la discrepancia entre el significado situacional de un hecho adverso, como un diagnóstico oncológico y lo que ello conlleva en términos de experiencias potencialmente estresantes, y el significado global del conjunto de creencias, motivos y propósitos vitales que sustenta un individuo, puede conllevar la redefinición de nuevos esquemas que permitan acomodar la experiencia, siendo uno de estos esquemas el autoconcepto. Desde este punto de vista los cambios en autoconcepto tras recibir los resultados del EG podrían ser indicadores del proceso mismo de adaptación.

## II. PARTE EMPÍRICA

---

## *CAPÍTULO 3*

---

### **PLANTEAMIENTO Y OBJETIVOS**

### 3. PLANTEAMIENTO Y OBJETIVOS

La vivencia de ser portadora *BRCA1/2* puede influir en el autoconcepto. Éste puede ser un indicador importante del proceso de adaptación psicológica, la cual se ha de evaluar no sólo midiendo impactos negativos, sino también evaluando si se mantienen y/o mejoran aspectos positivos.

#### 3.1. OBJETIVO GENERAL

El objetivo general de este trabajo es profundizar en el conocimiento del autoconcepto de mujeres portadoras de la mutación *BRCA1/2* como variable que interviene en la adaptación psicológica de esta población.

#### 3.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS E HIPÓTESIS DE TRABAJO

1. Adaptar culturalmente al castellano y validar la escala *BRCA Self-Concept Scale* en una muestra de mujeres portadoras de mutación *BRCA* con alto riesgo de CMOH que realizan un seguimiento clínico dentro del Programa de Cáncer Hereditario del Institut Català D'Oncologia.
2. Poner a prueba si la relación entre el impacto vital de ser portadora del gen *BRCA1/2* y los niveles de estrés general y de bienestar psicológico está mediada por cambios en el autoconcepto.

En concreto, y a pesar de los pocos estudios que hasta el momento han contrastado el papel del autoconcepto como mediador del impacto, trabajos anteriores nos permiten elaborar las siguientes hipótesis de trabajo:

- (a) un mayor impacto vital de ser portadoras del gen *BRCA1/2* se relacionará con mayores niveles de estrés general y menores niveles de bienestar
- (b) un mayor impacto vital de ser portadoras del gen *BRCA1/2* se relacionará con mayores niveles de vulnerabilidad y estigma, y menores niveles de control (*Mastery*)
- (c) El impacto vital de saberse portadora *BRCA1/2* va a influir en una mejor o peor adaptación psicológica en la medida en que este impacto se integre en cada una de las dimensiones del autoconcepto (vulnerabilidad, estigma y control).
- (d) El papel mediador de cada una de las dimensiones del autoconcepto puede ser distinto en función de la medida de adaptación psicológica considerada, pues la alteración o no del nivel de estrés general y del bienestar puede deberse a diferentes tipos de integración del impacto en el autoconcepto.

Para dar respuesta a los objetivos planteados en esta tesis se han llevado a cabo dos estudios: el primero de adaptación cultural y validación de la escala, que ha sido publicado en la revista *Medicina Clínica* (Castejón et al., 2016), y el segundo, que pone a prueba el modelo de mediación del autoconcepto. Ambos estudios se enmarcan en un proyecto más amplio financiado por el Fondo de investigación Sanitaria, concedido en el 2010, titulado “IDENTIDAD Y CRECIMIENTO POSTRAUMÁTICO EN PREDISPOSICIÓN HEREDITARIA AL CÁNCER DE MAMA” (Ref. PI10/31488), cuyo protocolo completo de evaluación puede consultarse en el anexo. Para los objetivos de esta tesis se han seleccionado los cuestionarios y variables descritas en cada uno de los estudios desarrollados a continuación.

## ***CAPÍTULO 4***

---

### **ESTUDIO 1: ADAPTACIÓN CULTURAL Y VALIDACIÓN DE LA VERSIÓN ESPAÑOLA DE LA ESCALA DE AUTOCONCEPTO EN *BRCA* EN PORTADORAS CON ALTO RIESGO DE CÁNCER DE MAMA Y OVARIO HEREDIARIO**

#### 4. ADAPTACIÓN CULTURAL Y VALIDACIÓN DE LA VERSIÓN ESPAÑOLA DE LA ESCALA DE AUTOCONCEPTO EN BRCA EN PORTADORAS CON ALTO RIESGO DE CÁNCER DE MAMA Y OVARIO HEREDIARIO

##### 4.1. OBJETIVOS

El objetivo principal de este estudio es adaptar culturalmente al castellano y validar la escala *BRCA Self-Concept Scale*. Para ello, se ha llevado a cabo el siguiente procedimiento:

- a. Realizar una traducción y retrotraducción del cuestionario.
- b. Llevar a cabo una prueba de expertos para determinar la adecuación de los ítems a cada subescala.
- c. Confirmar la estructura factorial de la versión española del instrumento.
- d. Determinar la consistencia interna de cada una de sus dimensiones.
- e. Analizar la validez convergente de la versión española con otra medida de adaptación psicológica oncoespecífica con la que comparte constructo (Escala de Preocupación por el Cáncer).

Referencia del artículo en el que se presentan estos resultados:

Castejón, V., Rovira, T., Sumalla, E. C., Darder, E., Iglesias, S., Ochoa, C., & Blanco, I. (2016). Adaptación cultural y validación de la versión española de la Escala de Autoconcepto en BRCA en mujeres portadoras con alto riesgo de cáncer de mama y ovario hereditario. *Medicina Clínica*, 146(4), 148–154.  
<http://doi.org/10.1016/j.medcli.2015.09.018>































## *CAPÍTULO 5*

---

### **PROPUESTA DE UN MODELO DE MEDIACIÓN MÚLTIPLE DEL AUTOCONCEPTO EN LA ADAPTACIÓN PSICOLÓGICA DE MUJERES CON PREDISPOSICIÓN HEREDITARIA AL CMOH**

## 5. PROPUESTA DE UN MODELO DE MEDIACIÓN MÚLTIPLE DEL AUTOCONCEPTO EN LA ADAPTACIÓN PSICOLÓGICA DE MUJERES CON PREDISPOSICIÓN HEREDITARIA AL CMOH

### 5.1. OBJETIVOS

El objetivo principal de este estudio es explorar cómo influye el autoconcepto en la relación entre el impacto vital de ser portadora y las variables de adaptación psicológica. Hipotetizamos que el impacto vital de ser portadora *BRCA1/2* está indirectamente asociado a las respuestas de adaptación psicológica mediante los efectos que dicho impacto tiene en el autoconcepto. Específicamente, nuestras hipótesis son que a mayor impacto vital de ser portadora *BRCA*, mayor impacto en cada una de las dimensiones del autoconcepto, lo que a su vez resulta en elevaciones del nivel de estrés general y en disminuciones del bienestar psicológico. Otro objetivo del estudio es explorar cómo cada una de las dimensiones del autoconcepto que se ve alterada por el impacto vital de ser portadora *BRCA1/2* se relacionan diferencialmente con estrés general y el bienestar psicológico.

### 5.2. METODOLOGÍA

#### 5.2.1. Diseño

Se trata de un estudio exploratorio transversal retrospectivo, con metodología cuantitativa, sobre el efecto mediador del autoconcepto entre el impacto percibido de ser portadora de la mutación genética *BRCA1/2* y la respuesta de adaptación psicológica en términos de estrés general y bienestar psicológico.

#### 5.2.2. Participantes

La muestra inicial está compuesta por 165 mujeres portadoras de la mutación *BRCA1/2*, ya descrito en el estudio 1. De las 165 participantes, 10 han sido eliminadas del presente estudio por haber dejado sin contestar un 20% o más del total de los ítems de cualquiera de los cuestionarios. Concretamente, ocho participantes presentaron más de tres valores perdidos en la Escala de Autoconcepto-*BRCA*, una

dejó sin responder más de 5 ítems de la escala de Bienestar Psicológico, y una presentó tres o más valores perdidos en la escala HADS.

La muestra final está compuesta por 155 portadoras *BRCA1/2*, cuyas características quedan reflejadas en la Tabla 5.1. Las edades de las participantes están comprendidas entre 24 y 81 años ( $M = 47.88$ ,  $DE: 13.40$ ), el tiempo medio transcurrido desde la comunicación del resultado genético, en meses, fue de 47.70 ( $DE = 37.71$ , Máximo = 158. Mínimo = 47), y del total de participantes, un 54,8% había desarrollado la enfermedad en el momento del estudio.

### 5.2.3. Instrumentos de medida

**-Datos sociodemográficos:** edad, estudios más altos completados, estado civil, descendencia (ver anexo 3 p.154)

**-Datos clínicos:** tiempo transcurrido desde la comunicación del diagnóstico genético, estatus oncológico (sano o asintomático si no han desarrollado la enfermedad, afecto si la han desarrollado), sujeto índice o probando, y cirugías profilácticas (ver anexo 3 p.152).

Para las variables edad y tiempo desde el diagnóstico genético se han considerado tanto sus valores absolutos cuantitativos, como en términos cualitativos. La edad ha sido recodificada creando 3 categorías: 1 = *de 18 a 35 años*, 2 = *de 36 a 50 años*, y 3 = *más de 50 años*. Estas categorías reflejan etapas vitales diferentes en las que ser portadora de la mutación *BRCA1/2* puede tener un impacto diferencial, principalmente por las implicaciones de la toma de decisiones médico-profilácticas en el proyecto vital de las portadoras, especialmente el relacionado con el eventual deseo gestacional. El tiempo desde el diagnóstico genético se ha recodificado en 3 categorías: 1 = *de 6 meses a un año*, 2 = *de 1 a 5 años*, y 3 = *más de 5 años*. Cada uno de estos lapsos temporales se consideran como corto, medio y largo plazo respectivamente. Las categorías del nivel de estudios se han agrupado en dos: 1 = *sin estudios o primarios*, y

2 = *con estudios medios o superiores*. El estado civil se ha categorizado en 1 = *soltero, divorciado, o viudo*, y 2 = *con pareja, casado, o conviviendo*. Finalmente las cirugías profilácticas se han agrupado en dos categorías: 1 = *sí* (que incluye tanto la realización de mastectomía como de salpingo-ooforectomía o de ambas), y 2 = *no*.

**-Índice del impacto vital de ser portadora *BRCA1/2* (ver anexo 3 p 158):**

Se ha diseñado un índice para valorar el impacto vital en el contexto de consejo genético, basado en el cuestionario VIVO que evalúa el impacto psicológico de experiencias extremas (Perez-Sales , Eiroa-Orosa , FernándezI, Olivos , Vergara, Vergara, 2014), que desarrolló un modelo conceptual y un instrumento específico para medir el impacto vital de las experiencias extremas en la identidad, en el sistema de asunciones y en las creencias. Siguiendo dicho modelo, la persona debe valorar tanto el grado de AMENAZA (*¿Cómo de amenazante considera este hecho?*) como el grado de INFLUENCIA (*¿Cómo considera que le afectó este episodio en su trayectoria vital?*) para cada una de las SITUACIONES GENÉTICO-ESPECÍFICAS, redactadas ad hoc, propias y características del CG en cáncer hereditario, y que han sido referenciadas como posibles factores a tener en cuenta para evaluar el impacto psicológico de tener un alto riesgo a desarrollar CMOH. Las situaciones genético específicas que cada participante debe valorar son:

- Ser portador de alteración genética predisponente al cáncer
- Haber sido diagnosticado y tratado de un cáncer
- Tener uno o varios familiares diagnosticados y tratados de un cáncer
- Haber perdido uno o varios familiares a causa de un cáncer

El grado de amenaza para cada situación onco-genética se valora en una escala de 4 categorías:

1 = *amenaza leve,*

2 = *amenaza moderada,*

3 = *amenaza grave,*

4= *amenaza extrema.*

Por su parte, *el grado de influencia* se valora en una escala también de 4 categorías:

1 = *No considero que me haya afectado,*

2 = *Me afectó en su momento, pero no en el presente,*

3 = *Hay aspectos que aún me afectan mucho*

4 = *Ese hecho cambió de manera decisiva mi forma de ver la vida.*

Para obtener una puntuación del grado de amenaza total de la experiencia de saberse portadora del gen *BRCA1/2* se suman las puntuaciones obtenidas en cada situación genético específica que el sujeto ha marcado como propias de su experiencia. Para obtener una puntuación del grado de influencia se procede del mismo modo. Finalmente, se ha creado un índice del impacto vital onco-específico de la vivencia de saberse portadora del gen *BRCA1/2* sumando ambas puntuaciones.

Para el presente estudio se ha utilizado el índice total. Puesto que todas las participantes son portadoras, el valor mínimo que puede alcanzar el índice es de 2 (un evento genético-específico, mínima amenaza y mínima influencia), y el máximo valor es de 32 (4 eventos, máximo amenaza y máxima influencia). Índices mayores indican vivencias de más eventos onco-específicos o menos eventos pero más impactantes.

#### **-BRCA Self concept Scale:**

La versión adaptada y validada de la *BRCA Self-Concept Scale* (Esplen, Stuckless, Hunter, et al., 2009) ya ha sido descrita detalladamente en el estudio 1. Consta de tres subescalas: Vulnerabilidad, Estigma y Control (Mastery), y un rango de puntuación desde el 1=muy en desacuerdo hasta el 7 = muy de acuerdo. En el presente estudio el  $\alpha$  de Cronbach es de .88 para la escala total, de .81 para Estigma, 0.83 para vulnerabilidad, y de 0.61 para Control (Mastery).

#### **-Escala de ansiedad y depresión hospitalaria (HAD-H):**

La escala de ansiedad y depresión hospitalaria (HAD) (Zigmond & Snaith, 1983) validada al castellano tanto en pacientes oncológicos como en población general (López-Roig, Terol, Neipp, Leyda, & Sitges, 2000; Terol et al., 2007), es un autoinforme con dos subescalas de 7 ítems cada una, que evalúa sintomatología ansiosa y depresiva

en pacientes con enfermedades médicas no psiquiátricas. El rango de puntuación según la intensidad de los síntomas va de 0 = *nada* a 3 = *mucho*. Siguiendo la línea de los estudios sobre el impacto psicológico en CG y Cáncer hereditario, se ha considerado la puntuación total como medida de estrés general. En el presente estudio el  $\alpha$  de Cronbach es de .869.

#### **-Bienestar Psicológico de Ryff (BP):**

El modelo propuesto por van Dierendonck (Dierendonck, Díaz, Rodríguez-Carvajal, Blanco, & Moreno-Jiménez, 2007) de las Escalas de Bienestar Psicológico de Ryff (Seifert, 2005) es un autoinforme que evalúa el bienestar psicológico y consta de 6 subescalas: autoaceptación, relaciones positivas con otras personas, autonomía, dominio del entorno, propósito en la vida y crecimiento personal. La versión validada al castellano (Díaz et al., 2006) consta de 29 ítems, con un rango de puntuación que abarca desde el 1 = *totalmente en desacuerdo* al 6 = *totalmente de acuerdo*, que se agrupan en un factor de segundo orden. En el presente estudio, para el que se ha considerado únicamente la puntuación total de Bienestar Psicológico total, el  $\alpha$  de Cronbach es de .909.

#### **5.2.4. Procedimiento**

Se ha seguido el procedimiento y las consideraciones éticas ya descritos en el estudio 1 (ver p.82).

#### **5.2.5. Análisis de datos**

##### *5.2.5.1. Descriptivos*

Los datos del análisis descriptivo univariante se muestran con parámetros centrales, de dispersión, asimetría, y curtosis en caso de variables cuantitativas, o frecuencias, en caso de variables cualitativas.

Para el análisis descriptivo bivariante, en función del tipo de variables a comparar, se realizan los siguientes análisis:

- a) Correlación de Pearson para medir el grado de relación entre dos variables cuantitativas.
- b) Prueba T para muestras independientes, corregida en el caso de no cumplirse la homogeneidad de varianzas, para describir las diferencias en una variable cuantitativa en función de una variable dicotómica.
- c) Análisis de varianza (ANOVA) para describir las diferencias en una variable cuantitativa en función de una variable categórica de más de dos niveles, aplicando pruebas robustas de igualdad de medias (Welch o Brownforsythe) en los casos en los que no se cumple la homogeneidad de varianzas. En el caso de detectarse diferencias significativas, y puesto que no se establecen hipótesis apriorísticas, se realizan las comparaciones múltiples mediante el contraste de Sheffé para determinar entre qué grupos se hallan dichas diferencias, corrigiendo el nivel crítico de significación  $p$  de acuerdo al número de comparaciones necesarias (corrección de Bonferroni). Así, para 4 categorías, se establece un valor crítico de significación de .08 ( $p = .05/6$ ), y para 3 categorías se establece un valor crítico de .016 ( $p = .05/3$ ).

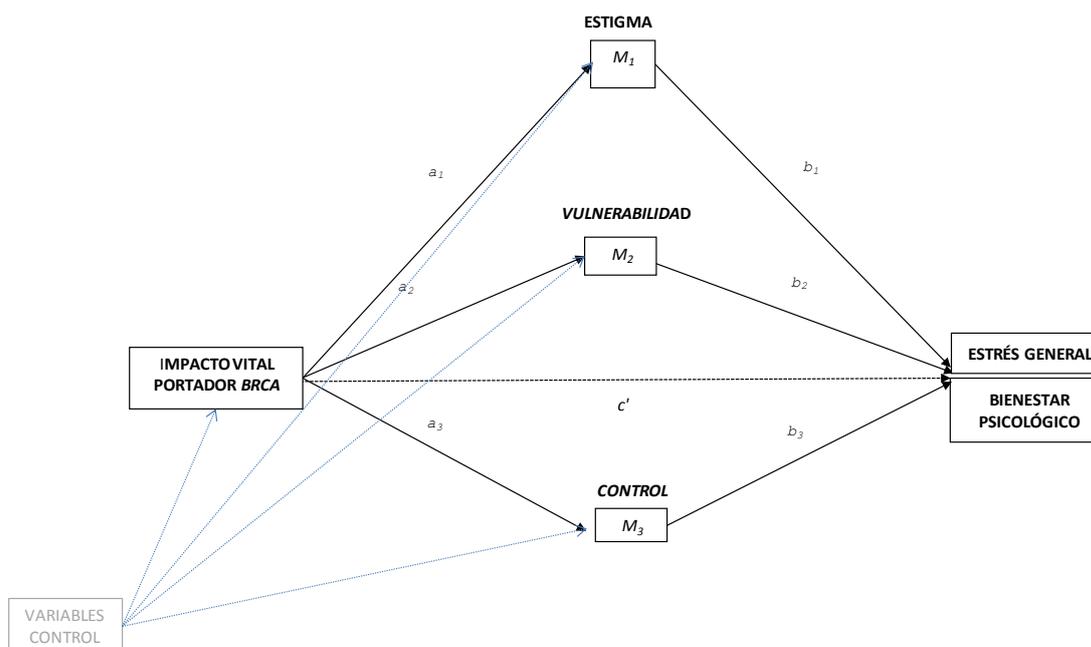
En el caso de que no se requieran correcciones, la significación estadística se considera con un nivel de probabilidad del 5% o inferior ( $p \leq .05$ )

#### 5.2.5.2. Análisis de mediación

Para evaluar cómo influyen las dimensiones del autoconcepto, Estigma, Vulnerabilidad y Mastery (Control) en la relación entre el impacto vital de ser portador *BRCA1/2* y las variables de adaptación psicológica, se ponen a prueba dos modelos de mediación múltiple paralelo, uno para el Estrés General como medida de adaptación (Modelo 1), y otro para el Bienestar Psicológico como medida de adaptación (Modelo 2), siguiendo el método aconsejado por Hayes (Hayes, 2013).

En los modelos de mediación múltiple paralelos, una variable antecedente X puede transmitir su efecto a otra variable consecuente Y directamente, o bien indirectamente, través de dos o más variables intermedias M, llamadas variables mediadoras, con la condición de que los mediadores no tengan influencias causales entre sí. La restricción de que ninguno de los mediadores pueda tener una influencia causal sobre el resto no implica asumir que los mediadores sean independientes entre sí, y pueden por lo tanto estar correlacionados. Una de las ventajas que ofrece el modelo de mediación múltiple paralelo es que permite comparar los efectos indirectos específicos de cada mediador, y establecer comparaciones entre los diferentes mecanismos a través de los que ejerce su efecto sobre la misma variable. Los diagramas conceptuales de los dos modelos puestos a prueba se muestran en la figura 5.1. En el **modelo 1**, la variable Y resultado es el Estrés General (puntuación total del HAD). En el **modelo 2**, la variable Y resultado es el Bienestar Psicológico (puntuación total de BP).

**Figura 5.1:** Diagrama conceptual del modelo de mediación múltiple del autoconcepto entre el impacto de ser portador *BRCA* y la adaptación psicológica



La **variable X antecedente** corresponde al índice de impacto vital percibido de saberse portador *BRCA1/2*. Finalmente, **las variables mediadoras** están representadas por las tres dimensiones del autoconcepto en CMOH:  $M_1$  Estigma,  $M_2$  Vulnerabilidad y  $M_3$  Control. Como reflejan las figuras, el impacto vital percibido de ser portadora *BRCA1/2* puede ejercer su efecto sobre las variables de adaptación psicológica (estrés general o bienestar psicológico) a través de una vía directa que va de X a Y, sin pasar por ninguna variable mediadora, y a través de tres vías indirectas, una por cada variable mediadora.

Para cada uno de los modelos, con tres mediadores, tenemos cuatro variables consecuentes (una por cada variable M mediadora (Estigma, Vulnerabilidad y Control), y otra para la variable resultado Y (estrés general en el modelo 1, y bienestar psicológico en el 2), y por lo tanto se requieren 4 ecuaciones para estimar los efectos de X (impacto vital percibido de ser portador) sobre Y:

$$M_1 = i_{M1} + a_1X + e_{M1} \quad (1.1)$$

$$M_2 = i_{M2} + a_2X + e_{M2} \quad (1.2)$$

$$M_3 = i_{M3} + a_3X + e_{M3} \quad (1.3)$$

$$Y = i_Y + c'X + b_1M_1 + b_2M_2 + b_3M_3 + e_Y \quad (1.4)$$

En las ecuaciones anteriores,  $a_1, a_2$  y  $a_3, b_1, b_2$  y  $b_3, y c'$  son los coeficientes de regresión dadas las variables antecedentes del modelo en la estimación de los consecuente,  $i_{M1}, i_{M2}$  y  $i_{M3}$  representan las constantes de las regresiones, y  $e_{M1}, e_{M2}, e_{M3}$  e  $e_Y$  son los errores de estimación de los mediadores y de Y respectivamente.

Más específicamente,  $a_i$  estima el efecto de X sobre M. Conceptualmente,  $a_1, a_2$  y  $a_3$  cuantifican cuánto difieren en las variables mediadoras  $M_1, M_2,$  y  $M_3,$  respectivamente, dos casos que difieren en 1 unidad de X. En nuestro estudio representan cuanto difieren dos casos en Estigma ( $a_1$ ), Vulnerabilidad ( $a_2$ ) y Control ( $a_3$ ), respectivamente, cuando aumenta en un punto el impacto vital percibido de ser portadora *BRCA1/2*.

El coeficiente  $b_i$  estima el efecto de M sobre Y manteniendo X y las otras variables M; conceptualmente,  $b_1$  estima cuánto difieren en Y (estrés general en el modelo 1, y bienestar psicológico en el modelo 2), dos casos que difieren en un punto en  $M_1$  (Estigma), manteniendo constantes  $M_2$ ,  $M_3$  y X (Vulnerabilidad, Control e Impacto vital de ser portador *BRCA*). De forma similar,  $b_2$  estima cuánto difieren en Y (estrés general/bienestar psicológico) dos casos que difieren en un punto en  $M_2$  (Vulnerabilidad), manteniendo constantes  $M_1$ ,  $M_3$  y X; y  $b_3$  estima cuánto difieren en Y (estrés general y bienestar psicológico) dos casos que difieren en un punto en  $M_3$  (Control), manteniendo constantes  $M_1$ ,  $M_2$  y X.

Finalmente,  $c'$  estima el efecto de X sobre Y manteniendo todas las variables M constantes. Conceptualmente representa cuánto difieren en Y (estrés general / bienestar psicológico) dos casos que difieren en un punto en X (Impacto vital de ser portador *BRCA1/2*), manteniendo constantes sus puntuaciones en Estigma, Vulnerabilidad y Mastery.

La vía a través de la que X ejerce su influencia sobre Y sin pasar por ninguna variable mediadora está pues representado por el coeficiente  $c'$ , y es el llamado **efecto directo** de X sobre Y.

Cuando la variable antecedente X transmite su efecto sobre una variable consecuente Y a través de una o más variables mediadoras, se dice que X tiene un **efecto indirecto** sobre Y, o que influye indirectamente en Y mediado por M, siendo el efecto indirecto el producto de los dos coeficientes de regresión  $ab$ .

En los modelos de mediación múltiples paralelos existen tantas vías indirectas como mediadores, y se llaman **efectos indirectos específicos de X sobre Y** a través de  $M_i$  al producto  $a_i b_i$ . Conceptualmente, un efecto indirecto específico cuantifica la diferencia estimada en Y entre dos casos que difieren de una unidad en X, como resultado del efecto de X sobre la variable mediadora  $M_i$ , que a su vez, afecta a Y. El **efecto indirecto es positivo** cuando tanto  $a$  como  $b$  son ambos positivos o negativos, y el **efecto indirecto es negativo** cuando  $a$  o  $b$ , pero no ambos, son negativos.

Finalmente, el coeficiente **c** es el **efecto total** o efecto no mediado de X sobre Y, y es la suma de los efectos directos e indirectos:  $c = c' + ab$ . Conceptualmente, cuantifica la diferencia estimada en Y de dos casos que difieren de una unidad en X. En nuestro estudio representa cuánto difieren en el estrés general (modelo 1) o en el bienestar psicológico (modelo 2) dos portadoras *BRCA1/2* que difieren en un punto en la variable impacto vital de ser portadora.

En el presente estudio de análisis de mediación múltiple se aplican modelos de regresión múltiple mediante el método de mínimos cuadrados para evaluar los efectos totales, directos e indirectos de cada modelo propuesto. Para que no haya compensaciones en la sumas de efectos totales en el cálculo de coeficientes de los modelos de mediación múltiple se recomienda que las variables mediadoras vayan todas en el mismo sentido en relación a la variable consecuente. Por este motivo, en ambos modelos, la variable Control se ha calculado sumando las puntuaciones de los ítems con las categorías de respuesta invertidas (1=7, 7= 1), y se ha etiquetado como Puntuación Inversa Control.

Para el **análisis inferencial de los efectos indirectos (ab)** se aplica la estimación de los intervalos de confianza mediante el uso de la técnica de **muestreo Bootstrap**. Mediante esta técnica, el intervalo de confianza para un efecto indirecto se construye generando aleatoriamente muestras con remplazo de tamaño  $n$ , estimando cada efecto indirecto específico  $ab_i^*$  en los datos resultantes, y repitiendo este procedimiento de remuestreo y estimación numerosas veces. En nuestro estudio se han generado 50.000 muestras aleatorias, y se ha usado la técnica percentil corregida (como función del porcentaje de valores obtenidos por debajo del valor estimado puntualmente) (Hayes, 2009, 2013). Todos los intervalos de confianza se han estimado al 95%, y todas las pruebas de significación marcan los intervalos críticos a partir del valor .05. Cuando el IC del efecto indirecto estimado no incluye el valor cero, se concluye el efecto indirecto es significativo, en contrapartida, cuando el IC del efecto indirecto incluye el valor cero, no hay evidencia de que X afecta a y a través de M. La técnica de muestreo *Bootstrap* es considerada la mejor aproximación cuando los datos originales de los análisis están disponibles, ya que no se establecen asunciones sobre la

distribución muestral de los efectos indirectos  $a_i b_i$ , respetando así distribuciones irregulares. Además ofrece la ventaja de un mayor poder estadístico frente otros métodos como el de la aproximación la normalidad.

En ambos modelos de mediación, las variables edad, tiempo desde el diagnóstico genético, estado civil, nivel de estudios, hijos, estatus oncológico, y probando se introducen como variables de control de las variables antecedentes.

Previamente, para cada modelo se contrasta la normalidad de las variables antecedentes, así como la no existencia de multicolinealidad, mediante las siguientes pruebas, cuyos resultados pueden consultarse en los anexos.

- I. *Análisis de residuales*: Se estudia la homocedasticidad de los valores residuales para los diferentes valores pronosticados mediante la prueba de Breusch-Pagan y mediante un análisis gráfico de los residuales estudentizados sobre los valores pronosticados. Una de ambas evidencias (o ambas) concluyentes en relación a la heterocedasticidad de residuales implica la aplicación de la estimación HC3 para los errores estándar de los coeficientes (Long & Ervin, 2000). También se analiza la normalidad de los residuales mediante la prueba de Kolmogorov-Smirnov, el diagrama de caja o *Boxplot*, y el índice de asimetría con su error estándar. Se rechazan aquellos modelos cuyos valores residuales se alejen de manera importante de la normalidad, para lo que han de presentar pruebas de Kolmogorov significativas, diagramas de caja claramente asimétricos, e índices de asimetría muy elevados, ya que sus efectos son principalmente perjudiciales para muestras pequeñas, siendo, en muestras grandes, indicadores de otro tipo de problemas (Jacob Cohen & Cohen, 2003).
  
- II. *Existencia de multicolinealidad*: mediante el análisis de la Tolerancia, FIV (valores de influencia) y del índice de condición asociado a cada variable. Se aceptan valores mayores a .10 en Tolerancia, menores a 10 en FIV y menores a 30 en el Índice de condición (Cohen; 2003).

## 5.3. RESULTADOS

### 5.3.1. Descriptivos univariantes

#### 5.3.1.1. Variables sociodemográficas y clínicas

En la tabla 5.1 se reportan las características sociodemográficas y clínicas de la muestra de estudio. La edad media de las participantes es de 47.88 años ( $DE = 13.4$ ). Por categoría de edad, el 43.2 % de las participantes superaban los 50 años. El 80% está en pareja, casada o conviviendo, y el 80% tienen hijos. En cuanto al nivel educativo, el 56.7% ha completado estudios medios o superiores. En relación al tiempo transcurrido desde el diagnóstico genético, el 65.2% hace entre 1 y 5 años que conocen su condición de portadoras en el momento de responder al cuestionario. En relación a las variables clínicas, el 54.8% son portadoras que han desarrollado la enfermedad, y casi un tercio de la muestra, el 29.7%, ha sido el sujeto índice o probando. Finalmente, la mayoría, un 54.8%, no se ha sometido a ninguna cirugía profiláctica, correspondiendo la mayor parte de procedimientos profilácticos a la Salpingo-ooforectomía, con una proporción de 39.4% (no mostrado en la tabla).

**Tabla 5.1** Características generales de la muestra (n=155)

	%	n
Edad media (DE)	47.88 (13.40)	155
18 a 35	22.6	35
36 a 50	34.2	53
>50	43.2	67
Tiempo resultado EG (DE)	47.70 (37.71)	
de 6 meses a 1 año	11	17
1 a 5 años	65.2	101
> 5 años	23.9	37
Estudios completados		
Sin estudios o primarios	43.2	67
Medios o superiores	56.8	88
Estado Civil		
Soltero. divorciado viudo	20	31
Con pareja. Casado. conviviendo	80	124
Hijos		
Sí	80	124
No	20	31
Estatus Oncológico		
Portadora sana	45.2	70
Portadora afecta	54.8	85
Sujeto índice o probando		
Sí	29.7	46
No	70.3	109
Cirujía profiláctica		
Sí	45.2	70
No	54.8	85

### 5.3.1.2. Variables de estudio

Como puede apreciarse en la tabla 5.2, en términos de impacto vital de ser portadora, las participantes reportan una media de 18.19 ( $DE = 6,14$ ). En relación a cada una de las dimensiones del autoconcepto, la media de Estigma es de 13.38 ( $DE = 7.48$ ), la media de Vulnerabilidad es de 22.70 ( $DE = 9.67$ ), y la media de Control es de 20.24 ( $DE = 4.45$ ). En relación a las variables de adaptación psicológica, las participantes reportan una media de 9.72 ( $DE = 6.31$ ) en la escala de estrés general HADS, y una media de 136.03 ( $DE: 20.75$ ) en bienestar psicológico.

**Tabla 5.2** Estadísticos descriptivos de las variables antecedentes y consecuentes de los modelos de mediación

	Rango	Mínim o	Máxim o	Media Estadís tico	Error típico	D.E.	Asimetría E.T.=,195	Curtosis E.T.= ,387
Impacto vital								
BRCA1/2	27,00	5,00	32,00	18,19	0,49	6,14	0,10	-0,53
Estigma	31,00	6,00	37,00	13,38	0,60	7,48	0,91	-0,03
Vulnerabilidad	41,00	7,00	48,00	22,70	0,78	9,67	0,29	-0,63
Control	24,00	4,00	28,00	20,24	0,36	4,45	-0,41	0,22
HADSTOT	30,00	0,00	30,00	9,72	0,51	6,31	0,75	0,25
BPTOTAL	112,00	62,00	174,00	136,03	1,67	20,75	-0,39	0,17

### 5.3.2. Descriptivos bivariantes

#### 5.3.2.1. Relación entre las variables sociodemográficas y clínicas con las variables de adaptación psicológica

El **impacto vital de ser portadora BRCA1/2** varía en función de algunas variables sociodemográficas y clínicas, como puede observarse en las tablas 5.3, 5.4 y 5.5. El impacto vital de ser portador BRCA1/2 presenta niveles más elevados en el grupo de más de 50 años, comparado con el grupo de 18 a 35 años ( $F(gl1, gl2, .05)=3.62$  IC 95% [0.27:6.50],  $p = .029$ ), en portadoras con menor nivel de estudios ( $t= 2.26$  [0,278:4,162],  $p = .025$ ) en comparación con las que tienen estudios medios o superiores, y entre quienes tienen hijos ( $t= 2.74$  [-5.696:-0.921],  $p= .007$ ), en

comparación con las que no tienen descendencia. Así mismo, se observa un mayor impacto vital de ser portador entre las portadoras afectas en comparación con las portadoras sanas ( $t = -8.06$  [-8.365:-5.702],  $p < .000$ ), entre las participantes probando ( $t = -3.43$  [-5.645: -1.518],  $p = .001$ ), y las que se han sometido a cirugía profiláctica ( $t = -2.04$  [-3.937: -0.059],  $p = .044$ ). Ni el estado civil, ni el tiempo transcurrido desde el diagnóstico genético, se asocian significativamente al impacto vital de ser portador *BRCA1/2*.

En relación al **estrés general**, éste no se ve influido por ninguna de las variables sociodemográficas ni clínicas, observándose una tendencia a presentar mayor estrés general entre las portadoras afectas y las que se han sometido a cirugía profiláctica, sin llegar a la significación estadística ( $t_c = 1.002$  [-3.783:0.1205],  $p = .066$  y  $t = 1.75$  [-3.767: 0,231],  $p = .087$  respectivamente).

Tampoco el **Bienestar Psicológico** varía en función de las variables sociodemográficas y clínicas, encontrándose también una tendencia a presentar mayores niveles de Bienestar Psicológico entre las portadoras sanas ( $t = 1.73$  [-0.831: 12.319],  $p = .086$ ) y aquellas que no se han sometido a cirugía profiláctica ( $t = 1.17$  [-0.964: 12.192],  $p = .094$ ).

**Tabla 5.3** Relación entre las variables sociodemográficas y clínicas con el impacto vital

		IMPACTO VITAL			
		n	M	DE	Prueba de Significación
<b>Edad</b>	<i>18 a 35</i>	35	16.00	5.98	F(2,152)=3.62*
	<i>36 a 50</i>	53	18.12	6.92	
	<i>&gt;50</i>	67	19.39	5.29	
<b>Estudios</b>	<i>Sin o primarios</i>	67	19.45	5.57	t(153)=2.26*
	<i>medios y superiores</i>	88	17.23	6.41	
<b>Estado civil</b>	<i>Con pareja</i>	124	18.39	6.39	t(153)=-0.78 ns
	<i>Sin pareja</i>	31	17.42	5.04	
<b>Hijos</b>	<i>sí</i>	124	18.85	6.00	t(153)=-2.74*
	<i>no</i>	31	15.55	6.09	
<b>Tiempo desde diagnóstico genético</b>	<i>6 a 12 meses</i>	17	19.24	7.55	F(2,152)=0.46 ns
	<i>13 meses a 5 años</i>	101	18.38	5.96	
	<i>&gt;de 5 años</i>	37	17.20	6.00	
<b>Estatus Oncológico</b>	<i>sano</i>	70	14.51	4.65	t(153)=-8.06**
	<i>afecto</i>	85	21.23	5.55	
<b>Probando</b>	<i>no</i>	109	17.13	5.86	t(153)=-3.43**
	<i>sí</i>	46	20.71	6.12	
<b>Cirugías profilácticas</b>	<i>no</i>	85	17.29	6.08	t(153)=-2.04*
	<i>sí</i>	70	19.29	6.09	

\*p<.05 \*\*p<.01 \*\*\*p<.001

**Tabla 5.4** Relación entre las variables sociodemográficas y clínicas con el estrés general

		n	ESTRÉS GENERAL		Prueba de Significación
			M	DE	
<b>Edad</b>	<i>18 a 35</i>	35	9.74	6.05	F(2,152)=0.01 ns
	<i>36 a 50</i>	53	9.71	6.91	
	<i>&gt;50</i>	67	9.71	6.04	
<b>Estudios</b>	<i>Sin o primarios</i>	67	10.31	6.96	$t_c(126,75)=1.002$ ns
	<i>medios y superiores</i>	88	9.26	5.77	
<b>Estado civil</b>	<i>Con pareja</i>	124	10.13	6.53	$t(153)=-1.64$ ns
	<i>Sin pareja</i>	31	8.06	5.09	
<b>Hijos</b>	<i>si</i>	124	10.06	6.48	$t(153)=-1.35$ ns
	<i>no</i>	31	8.35	5.47	
<b>Tiempo desde diagnóstico genético</b>	<i>6 a 12 meses</i>	17	7.24	6.74	F(2,152)=2.19 ns
	<i>13 meses a 5 años</i>	101	10.40	6.30	
	<i>&gt;de 5 años</i>	37	8.97	5.91	
<b>Estatus Oncológico</b>	<i>sano</i>	70	8.71	5.40	$t_c(152,67)=-1.85$ ns
	<i>afecto</i>	85	10.54	6.89	
<b>Probando</b>	<i>no</i>	109	9.56	6.57	$t(153)=-0.47$ ns
	<i>sí</i>	46	10.09	5.69	
<b>Cirugías profilácticas</b>	<i>no</i>	85	8.92	5.85	$t(153)=-1.75$ ns
	<i>sí</i>	70	10.69	6.75	

\*p<.05 \*\*p<.01 \*\*\*p<.001

$t_c$ : prueba t corregida

**Tabla 5.5** Relación entre las variables sociodemográficas y clínicas con el bienestar psicológico

		BIENESTAR PSICOLOGICO			
		n	M	DE	Prueba de Significación
<b>Edad</b>	<i>18 a 35</i>	35	137.76	20.12	F(2,152)=0.42 ns
	<i>36 a 50</i>	53	133.97	23.25	
	<i>&gt;50</i>	67	136.76	19.10	
<b>Estudios</b>	<i>Sin o primarios</i>	67	134.79	23.40	t <sub>c</sub> (122,99)=-0.63 ns
	<i>medios y superiores</i>	88	136.98	18.57	
<b>Estado civil</b>	<i>Con pareja</i>	124	136.35	21.44	t(153)=-0.38 ns
	<i>Sin pareja</i>	31	134.77	18.01	
<b>Hijos</b>	<i>si</i>	124	136.42	21.20	t(153)=-0.47 ns
	<i>no</i>	31	134.47	19.10	
<b>Tiempo desde diagnóstico genético</b>	<i>6 a 12 meses</i>	17	139.98	19.31	F(2,152)=0.44 ns
	<i>13 meses a 5 años</i>	101	135.06	20.93	
	<i>&gt;de 5 años</i>	37	136.87	21.17	
<b>Estatus Oncológico</b>	<i>sano</i>	70	139.18	19.77	t(153)=-1.73 ns
	<i>afecto</i>	85	133.44	21.29	
<b>Probando</b>	<i>no</i>	109	136.75	21.35	t(153)=0.66 ns
	<i>sí</i>	46	134.33	19.38	
<b>Cirugías profilácticas</b>	<i>no</i>	85	138.57	19.18	t(153)=1.69 ns
	<i>sí</i>	70	132.95	22.27	

\*p<.05 \*\*p<.01 \*\*\*p<.001

t<sub>c</sub>: prueba t corregida

### 5.3.2.2. *Relación entre las variables sociodemográficas y clínicas con las variables de Autoconcepto BRCA*

Las tablas 5.6 y 5.7 reflejan los resultados de los análisis bivariantes de las variables sociodemográficas y clínicas con las variables del Autoconcepto *BRCA*. Un autoconcepto estigmatizado no se relacionan ni con la edad, nivel educativo, estado civil o el tener hijos, pero se asocian significativamente con las variables clínicas, siendo los niveles de estigma más elevados entre las portadoras afectas ( $t_c = -4.06$  [-6.811:-2.3557],  $p=.086$ ), las que son probando ( $t=-2.48$  [-5.762: -0.6503],  $p=.014$ ) y entre las que han optado por alguna cirugía profiláctica ( $t= -2.098$  [-4.864: -0.146],  $p=.038$ ). El tiempo desde el diagnóstico genético no se asocia al estigma.

En cuanto a la dimensión del autoconcepto **Vulnerabilidad**, se observan niveles más elevados entre las portadoras afectas en comparación con las portadoras sanas ( $t=2.86$  [-7.380: -1.349],  $p=.05$ ). Ninguna de las variables sociodemográficas, ni el tiempo transcurrido desde la comunicación del resultado del test genético, ni ser probando o haberse sometido a cirugía profiláctica se relaciona con el nivel de Vulnerabilidad.

Finalmente, en cuanto a la dimensión del autoconcepto **Control (Mastery)**, se observan niveles más elevados entre quienes hace al menos 1 año que han recibido el resultado del test genético, en comparación con las que lo han recibido hace entre 1 y 5 años ( $t=5.13$  [0.401: 6.026],  $p=.007$ ).

**Tabla 5.6** Relación entre las variables sociodemográficas y clínicas con la dimensión de Estigma y Vulnerabilidad del autoconcepto *BRCA*

		n	ESTIGMA		Prueba de Significación	VULNERABILIDAD		Prueba de Significación
			M	DE		M	DE	
<b>Edad</b>	<i>18 a 35</i>	35	12.72	7.83	F(2,152)=0.43 ns	22.68	10.02	F(2,152)=0.20 ns
	<i>36 a 50</i>	53	13.03	7.41		23.33	10.56	
	<i>&gt;50</i>	67	14.01	7.42		22.21	8.84	
<b>Estudios</b>	<i>Sin o primarios</i>	67	14.17	7.68	t(153)=1.14 ns	23.29	9.77	t(153)=0.66 ns
	<i>medios y superiores</i>	88	12.79	7.31		22.25	9.63	
<b>Estado civil</b>	<i>Con pareja</i>	124	13.30	7.33	t(153)=0.26 ns	22.83	9.65	t(153)=-0.32 ns
	<i>Sin pareja</i>	31	13.70	8.17		22.20	9.93	
<b>Hijos</b>	<i>sí</i>	124	13.75	7.60	t(153)=-1.22 ns	23.02	9.84	t(153)=-0.82 ns
	<i>no</i>	31	11.92	6.92		21.43	9.01	
<b>Tiempo desde diagnóstico genético</b>	<i>6 a 12 meses</i>	17	12.90	6.81	F(2,152)=1.48 ns	21.64	9.16	F(2,152)=2.46 ns
	<i>13 meses a 5 años</i>	101	14.10	7.78		23.90	9.75	
	<i>&gt;de 5 años</i>	37	11.66	6.79		19.91	9.30	
<b>Estatus Oncológico</b>	<i>sano</i>	70	<b>10.87</b>	6.20	t <sub>c</sub> (152,77)= -4,06**	20.31	9.35	t(153)=-2.86*
	<i>afecto</i>	85	<b>15.45</b>	7.84		24.67	9.54	
<b>Probando</b>	<i>no</i>	109	<b>12.43</b>	7.25	t(153)=-2.48*	21.76	9.72	t(153)=-1.88 ns
	<i>sí</i>	46	<b>15.64</b>	7.62		24.93	9.30	
<b>Cirugías profilácticas</b>	<i>no</i>	85	<b>12.25</b>	6.92	t(153)=-2.098*	21.74	9.04	t(153)=-1.37 ns
	<i>sí</i>	70	<b>14.76</b>	7.94		23.87	10.34	

\*p<.05 \*\*p<.01 \*\*\*p<.001

tc: prueba t corregida

**Tabla 5.7** Relación entre las variables sociodemográficas y clínicas con la dimensión de Control (Mastery) del autoconcepto BRCA

		n	CONTROL		Prueba de Significación
			M	DE	
<b>Edad</b>	<i>18 a 35</i>	35	19.90	5.64	F(2,152)=1.44 ns
	<i>36 a 50</i>	53	19.61	4.14	
	<i>&gt;50</i>	67	20.92	3.95	
<b>Estudios</b>	<i>Sin o primarios</i>	67	20.10	4.53	t(153)=-0.34 ns
	<i>medios y superiores</i>	88	20.35	4.42	
<b>Estado civil</b>	<i>Con pareja</i>	124	20.14	4.68	t(153)=0.54 ns
	<i>Sin pareja</i>	31	20.63	3.43	
<b>Hijos</b>	<i>sí</i>	124	20.18	4.55	t(153)=0.34 ns
	<i>no</i>	31	20.48	4.10	
<b>Tiempo desde diagnóstico genético</b>	<i>6 a 12 meses</i>	17	22.70	4.74	F(2,152)=5.13**
	<i>13 meses a 5 años</i>	101	19.48	4.47	
	<i>&gt;de 5 años</i>	37	21.18	3.74	
<b>Estatus Oncológico</b>	<i>sano</i>	70	20.04	4.84	t(153)=-0.502 ns
	<i>afecto</i>	85	20.40	4.13	
<b>Probando</b>	<i>no</i>	109	20.00	4.51	t(153)=-1.05 ns
	<i>sí</i>	46	20.82	4.30	
<b>Cirugías profilácticas</b>	<i>no</i>	85	20.66	4.79	t(153)=1.31 ns
	<i>sí</i>	70	19.73	3.98	

\*p<.05 \*\*p<.01 \*\*\*p<.001

tc: prueba t corregida

5.3.2.3. *Descriptivos bivariantes para determinar la relación entre las variables de estudio*

El **impacto vital** de la experiencia de ser portador *BRCA1/2* se relaciona de forma positiva y elevada con las puntuaciones en Estigma, Vulnerabilidad, y estrés general; e, inversamente, se relaciona de forma negativa y moderada con las puntuaciones en control (Mastery) y el bienestar psicológico. **Estigma** se asocia de forma positiva y elevada con Vulnerabilidad y estrés general, y mantiene una relación igualmente elevada pero inversa con Control (Mastery) y Bienestar Psicológico. **Vulnerabilidad** se asocia de forma moderada-alta y negativa con Control y Bienestar psicológico. **Control (Mastery)** se asocia de forma negativa y moderada-alta con estrés general, de forma moderada y positiva con bienestar psicológico. El **estrés general** se asocia de forma elevada y negativamente con el **bienestar psicológico**.

**Tabla 5.8** Correlaciones entre las variables antecedentes y consecuentes de los modelos de mediación

	MEDIDAS	1	2	3	4	5	6
1	Impacto vital BRCA1/2	1	.534**	.525**	-.232**	.455**	-.269**
2	ESTIGMA		1	.729**	-.413**	.610**	-.501**
3	VULNERABILIDAD			1	-.356**	.637**	-.422**
4	CONTROL				1	-.403**	.350**
5	HAD TOTAL					1	-.611**
6	BP TOTAL						1

\* p<.05 \*\* p<.01

### 5.3.3. ANÁLISIS DE MEDIACIÓN

#### 5.3.3.1. Efectos del impacto de ser portador BRCA 1/2 en el autoconcepto

Tal y como puede observarse en las figuras 5.2 y 5.3, el impacto vital de la experiencia ser portador *BRCA1/2* se relaciona de forma positiva y estadísticamente significativa con cada una de las dimensiones del autoconcepto, específicamente, por cada punto que aumenta el impacto de ser portador, aumentan 0.879 puntos la Vulnerabilidad, 0.631 puntos el Estigma, y aumenta en 0.247 puntos la puntuación invertida de Control, es decir, disminuye en 0.247 puntos el Control, si no revertimos las puntuaciones.

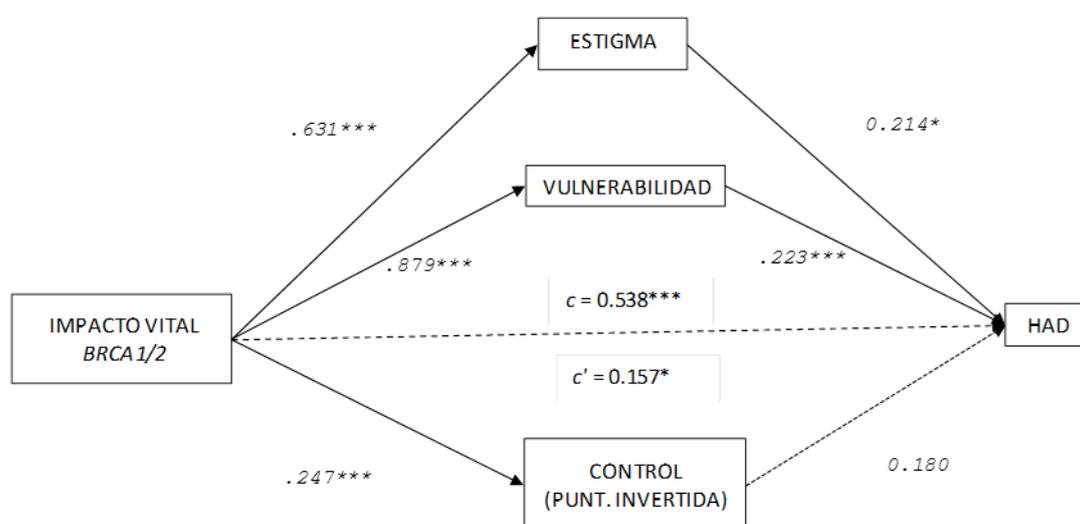
Los coeficientes sin estandarizar muestran un efecto mayor del impacto vital de ser portador *BRCA1/2* en las dimensiones del autoconcepto de Vulnerabilidad ( $a_2=0.879$ ;  $F(9,145)=7.03$ ;  $p<.001$ ), con una varianza explicada del 30%, y de Estigma ( $a_1=0.631$ ;  $F(9,145)=8.06$ ;  $p<.001$ ), también con una varianza explicada del 30%. El efecto de ser portador *BRCA1/2* es menor en la dimensión control (puntuaciones inversas) ( $a_3=0.247$ ;  $F(9,145)=2.45$ ;  $p=.013$ ), explicando en este caso un 11% de la varianza.

En términos generales, podemos decir que a mayor puntuación en la variable Impacto vital de ser portador *BRCA1/2*, corresponden mayores valores en las variables Estigma, Vulnerabilidad y menores valores en Control o Mastery.

5.3.3.2. Efecto mediador del autoconcepto en la relación entre el impacto de ser portador y el estrés general (Modelo 1).

Efecto indirecto total del autoconcepto en la relación entre el impacto de ser portador y el estrés general (Modelo 1).

**Figura 5.2** Modelo de mediación múltiple del impacto de ser portador *BRCA1/2* y el estrés general a través de las dimensiones del autoconcepto.



Coeficientes de regresión no estandarizados por el procedimiento *bootstrap*

c = efecto total; c' = efecto directo

\*p<.05. \*\*p<.005. \*\*\*p<.001

Tal y como muestra la tabla 5.9, y en la figura 5.2, los resultados del análisis de mediación indican un efecto indirecto total significativo, por el que el impacto de ser portador *BRCA1/2* se asocia indirectamente al estrés general, a través de su efecto conjunto y simultáneo en las dimensiones del autoconcepto. El intervalo de confianza corregido para el efecto indirecto total (ab=0.381) basado en 50000 muestras se encuentra por encima de cero (0.249,0.531), por lo que no hay evidencia de que el impacto de ser portador *BRCA* influya en el estrés general independientemente de sus efectos en el autoconcepto. Se observa que el efecto total del modelo es significativo (c= 0.583 p<.001), y de interés, ser portador no tiene un efecto directo sobre el estrés

general, como revela la disminución del efecto directo hasta dejar de ser estadísticamente significativo ( $c'=0.1567$ ; ns). Así, el impacto vital de ser portador influye indirectamente en el estrés general en la media en que es capaz de alterar el autoconcepto. Como se ha descrito, el efecto indirecto total es elevado y significativo, representando el 65.41% del efecto total.

**Tabla 5.9** Coeficientes de Regresión, errores estándar y resumen del Modelo de mediación múltiple del Autoconcepto *BRCA* en el estrés general (n=155)

Mediadores	Efecto VI en M			Efecto de M sobre VD		Efectos Indirectos				Efecto directo		Efecto total		
	Coef a	DE	R <sup>2</sup>	Coef b	DE	Coef ab	DE	95% BC IC		R <sup>2</sup>	c'	c	DE	R <sup>2</sup>
								Inferior	Superior					
<b>Autoconcepto Total</b>						0,3815 <sup>a</sup>	0,072	.2493	.5311*	0,5027**	0,1567	0,5832***	0,1074	0,2404
<b>1. estigma</b>	0,631***	0,12	0,3**	0,2137*	0,091	0,135 <sup>a</sup>	0,061	.0315	.2735*					
<b>2. vulnerabilidad</b>	0,879***	0,146	0,297**	0,2299**	0,062	0,2021 <sup>a</sup>	0,593	.1065	.3469*					
<b>3. Control (inverso)</b>	0,247***	0,0730	0,111*	0,180	0,103	0,0444 <sup>a</sup>	0,029	.0023	.3038*					
<b>Diferencias entre efectos indirectos</b>														
1. vs. 2.						-0,672	0,099	-0,2859	0,1128					
1. vs. 3.						0,0905	0,0714	-0,0378	0,2453					
2. vs. 3.						0,1577	0,0647	0,0455	0,3038*					

Note. BCCI= Bias Corrected confidence intervals  
R<sup>2</sup> = varianza explicada  
\*P<.05 \*\* P<.005 \*\*\* P<.001

Por otro lado, el modelo propuesto de mediación múltiple explica aproximadamente el 50% de la variabilidad del estrés general ( $R^2=.503$ ;  $p<.001$ ), y, de relevancia, la proporción de varianza explicada baja a un 24% si, del modelo, se omiten las variables mediadoras ( $R^2= .24$ ;  $p<.001$ ).

### Efectos indirectos específicos de cada una de las dimensiones del autoconcepto en el estrés general

Un análisis más detallado del efecto indirecto de ser portador *BRCA1/2* en el estrés general mediante su impacto en el autoconcepto muestra efectos significativos en cada una de sus dimensiones, siendo más elevados los efectos indirectos a través de las dimensiones de vulnerabilidad y estigma ( $ab_2= 0.202$  y  $ab_1=0.135$ ), y en menor medida, a través de la dimensión de Control (Inverso) ( $ab_3=0.044$ ). El impacto de ser portador *BRCA1/2* influye el estrés general indirectamente a través de su efecto en las tres dimensiones del autoconcepto, de forma que a mayor Impacto vital de ser portador *BRCA1/2*, mayor Vulnerabilidad, mayor Estigma y mayor impacto negativo en Control o Mastery, lo que a su vez se asocia respectivamente, con mayor Estrés general.

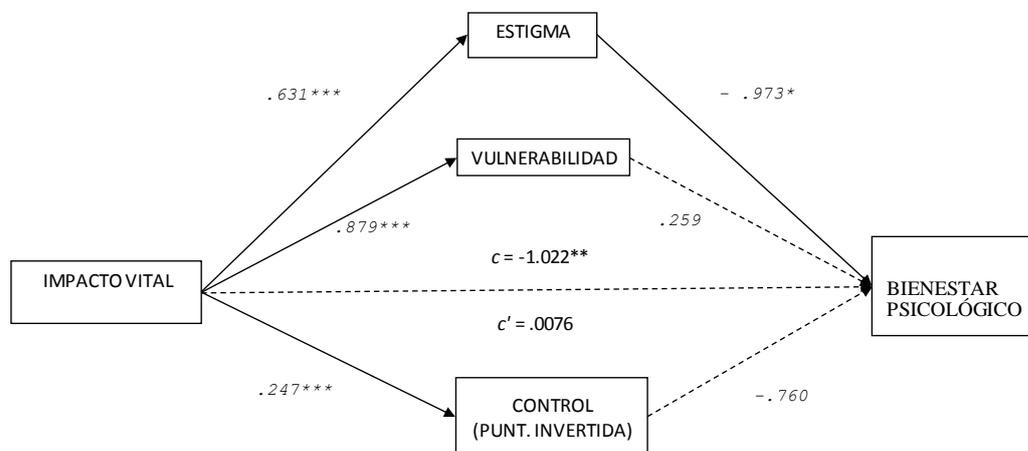
Los contrastes por pares de los efectos indirectos revelan que la magnitud de las diferencias entre efectos indirectos es significativa entre Vulnerabilidad y Control (inverso), no siendo significativa la magnitud de las diferencias entre Estigma y Vulnerabilidad y Estigma y Control (puntuación inversa).

5.3.3.3. Efecto mediador del autoconcepto en la relación entre el impacto de ser portador y el bienestar psicológico (Modelo 2).

Efecto indirecto total o efecto mediador del autoconcepto en la relación entre el impacto de ser portador y el bienestar psicológico

Tal y como muestra la figura 5.3 y en la tabla 5.10 y en la, los resultados del análisis de mediación revelan un efecto indirecto total significativo, por el que el impacto vital de ser portador *BRCA1/2* se asocia indirectamente al bienestar psicológico, a través de su efecto conjunto y simultáneo en las dimensiones del autoconcepto. El intervalo de confianza corregido para el efecto indirecto total ( $ab = -1.0296$ ) basado en 50000 muestras se encuentra por encima de cero ( $0.249 - 0.531$ ), por lo que no hay evidencia de que el impacto de ser portador *BRCA* influya en el bien estar psicológico independientemente de su efecto en el autoconcepto. El efecto total es significativo ( $c = -0.102$   $p < .05$ ), pero al introducir las variables mediadoras, el efecto disminuye y deja de ser estadísticamente significativo, de forma que ser portador *BRCA* no tiene un efecto directo sobre el bienestar psicológico ( $c' = 0.008$ ; ns). Así, a mayor impacto vital de ser portador *BRCA1/2*, mayor impacto en el autoconcepto, lo que a su vez se asocia de forma negativa con el bienestar psicológico. Como se ha descrito, el efecto indirecto total es elevado y significativo, representando casi el 100% del efecto total.

**Figura 5.3** Modelo de mediación múltiple del impacto vital de ser portador *BRCA* y el bienestar psicológico a través de las dimensiones del autoconcepto.



El modelo propuesto de mediación múltiple del autoconcepto explica aproximadamente el 30.5% de la variabilidad del bienestar psicológico ( $R^2=.305$ ;  $p<0.001$ ). Destaca que la proporción de varianza explicada baja a un 10.71% cuando se omiten las variables mediadoras ( $R^2= .107$ ;  $p=.066$ ).

**Tabla 5.11** Coeficientes de Regresión, e Errores estándares y resumen del Modelo de mediación múltiple del Autoconcepto *BRCA* en el bienestar psicológico (n=155)

Mediadores	Efecto de M sobre VD		Efectos Indirectos				Efecto directo		Efecto total			
	Coef b	DE	Coef ab	DE	95% IC		R <sup>2</sup>	c'	DE	c	DE	R <sup>2</sup>
					Inferior	Superior						
<b>Autoconcepto Total</b>			-1,0296	0,212	-1,49	-0,6475	0,3053**	0,0076	0,335	-1,022**	0,354	0,1071
<b>1. estigma</b>	-0,973*	0,358	-0,6145	0,233	<b>-1,154</b>	<b>-0,2287</b> *						
<b>2. vulnerabilidad</b>	-2,586	0,254	-0,2275	0,217	-0,7101	0,1565						
<b>3. Control (inverso)</b>	-0,760	0,411	-0,1876	0,113	<b>-0,4829</b>	<b>-0,0239</b> *						
<b>Diferencias entre efectos indirectos</b>												
1. vs. 2.					-1,1691	0,3821						
1. vs. 3.					-1,0333	0,0696						
2. vs. 3.					-0,5656	0,4632						

Note. BCCI= Bias Corrected confidence intervals  
R<sup>2</sup> = varianza explicada  
\* $p<.05$  \*\*  $p<.005$  \*\*\*  $p<.001$

Efectos indirectos específicos de cada una de las dimensiones del autoconcepto en el bienestar psicológico

*Hipótesis de trabajo 2: en cada una de las dimensiones del autoconcepto que se alterada por el impacto de ser portadora BRCA1/2 se relacionan diferencialmente el bienestar psicológico a través de sus efectos indirectos específicos.*

Un análisis más detallado del efecto indirecto de ser portador *BRCA1/2* en el bienestar psicológico mediante su impacto en el autoconcepto muestra efectos significativos en algunas de sus dimensiones. Específicamente, ser portador *BRCA1/2* influye en el bienestar psicológico a través de su efecto en estigma ( $ab_1=-0,614$ , y en menor medida, a través de su efecto en Control (Inverso) ( $ab_3=-0,188$ ), de forma que a mayores puntuaciones en la variable Impacto de ser portador, mayores puntuaciones en estigma, lo que a su vez se asocia con menor Bienestar Psicológico. E, incrementos en impacto vital ser portador se asocian a mayores puntuación en Control (inverso) ( o

disminuyen la autopercepción de Control si revertimos las puntuaciones), lo que a su vez se asocia con un menor Bienestar Psicológico.

Los contrastes por pares de los efectos indirectos revelan que, a pesar de ser significativos los efectos indirectos de la experiencia de ser portador en el Bienestar Psicológico mediante Estigma y Control (puntuación inversa), la magnitud de las diferencias no son significativas.

## 5.4. DISCUSIÓN

Unos de los objetivos del CG es favorecer la adaptación psicológica de las personas con alto riesgo a desarrollar cáncer hereditario (Resta, 2006). En diferentes síndromes de cáncer hereditario se han descrito impactos en el autoconcepto (Esplen et al., 2011; Esplen, Stuckless, Hunter, et al., 2009; Esplen, Stuckless, Berk, et al., 2009), pero todavía son pocos los estudios que exploran cómo interviene el autoconcepto en las variables de adaptación psicológica. El objetivo principal de este estudio es determinar cómo influye el autoconcepto de mujeres portadoras *BRCA1/2* en su nivel de adaptación psicológica, poniendo a prueba si la relación entre el impacto vital de ser portadora del gen *BRCA1/2*, y el estrés general y bienestar psicológico, está mediada por cambios en el autoconcepto.

### 5.4.1. El impacto vital de ser portadora *BRCA1/2* en el autoconcepto

Las mujeres que reciben un resultado positivo para la mutación *BRCA1/2* típicamente han hecho frente a una serie de eventos vitales como son haber vivido el diagnóstico y tratamientos de uno o varios cánceres primarios en la familia, haber sufrido la muerte de uno a varios de estos familiares a causa de la enfermedad a la que están genéticamente predispuestas, haber desarrollado ellas mismas la enfermedad, o haberse realizado alguna cirugía profiláctica y/o seguir un programa de vigilancia intensiva. Cada una de estas experiencias vinculadas al CH configuran un contexto personal, familiar, biográfico y subjetivo, en el que las mujeres portadoras *BRCA1/2* confirman y construyen su estatus de “alto riesgo” tras saberse portadoras de la mutación *BRCA1/2* (Hallowell et al., 2004; R. J. Hamilton et al., 2016b; Lee Simon, 2010; Underhill et al., 2012; Vos et al., 2011). Se ha sugerido que las diferencias individuales en el diagnóstico de un cáncer hereditario, tratamientos preventivos y experiencias familiares puede influir en los aspectos más específicos del autoconcepto que se ven alterados (Esplen, Stuckless, Hunter, et al., 2009; Claire Foster et al., 2004). No obstante hasta la fecha no hay estudios empíricos que lo hayan reportado. En nuestro estudio, el índice del impacto vital de ser portadora *BRCA1/2* busca captar este

contexto biográfico y subjetivo y, que tengamos constancia hasta la fecha, es el primer estudio en explorar su relación con el autoconcepto y las respuestas de adaptación psicológica.

De acuerdo con nuestra hipótesis, a mayor impacto vital de ser portador *BRCA1/2*, mayor es el impacto en el autoconcepto. Los resultados de nuestro estudio muestran que cuanto más elevado es el índice de impacto vital de ser portadora *BRCA1/2*, más vulnerable y estigmatizado es su autoconcepto, y, con menor intensidad, más disminuye su Control.

De las tres dimensiones del autoconcepto, la que se ve más alterada por la experiencia de ser portadora del gen *BRCA1/2* es la vulnerabilidad, definida por la autora de la escala como “la incertidumbre en torno al cuerpo y la salud” (Esplen, Stuckless, Hunter, et al., 2009). En las enfermedades hereditarias, el impacto de recibir un resultado positivo en el EG y/o la adscripción a un grupo de alto riesgo es el impacto de perder o ver amenazada la identidad previa de persona sana (Biesecker et al., 2013; Biesecker & Erby, 2008). En el caso de las personas portadoras *BRCA1/2*, cada nuevo diagnóstico de cáncer en la familia, el fallecimiento de familiares a causa de la enfermedad, y los controles médicos más frecuentes, y/o el haber desarrollado la enfermedad, configuran trayectorias vitales particulares, y pueden hacer más saliente y central la percepción de una mayor vulnerabilidad en el autoconcepto (Hallowell et al., 2004; R. J. Hamilton et al., 2016a; R. Hamilton, Williams, Bowers, et al., 2009). Las portadoras *BRCA1/2* han de hacer frente a una amenaza diagnóstica y pronóstica que no se acota en el tiempo ni se circunscribe a la propia salud. El diagnóstico de uno o varios cánceres primarios es frecuente en CH, y puede ocurrir a lo largo de la trayectoria vital del individuo y de su familia. Así, la carga de acontecimientos vitales estresantes asociados a la salud es frecuente en personas con alto riesgo a desarrollar CMOH. Cada una de estas experiencias pueden ser vividas en términos de amenaza e influir en la vida de quien las padece (R. J. Hamilton et al., 2016a; R. Hamilton, Williams, Skirton, et al., 2009; Klitzman, 2009; Underhill et al., 2012; Vos et al., 2013). Así, este estudio muestra que el impacto vital de ser portador se asocia a una autopercepción de vulnerabilidad. Este resultado es congruente con lo que sostienen

las teorías socio-cognitivas de respuesta al trauma, según las cuales la vivencia de una enfermedad potencialmente mortal como el cáncer comporta la ruptura de una o más creencias básicas que cuestionan los esquemas del Yo y del Yo frente al mundo, siendo precisamente la invulnerabilidad una de estas creencias (Janoff-Bulman, 1992b; Krystal, 1993).

El impacto vital de ser portadora también se asocia a una mayor autopercepción de estigma. El impacto negativo del TG en la percepción de estigma ha sido descrito en diferentes síndromes de CG (Esplen et al., 2011; Esplen, Stuckless, Berk, et al., 2009) . Las mujeres portadoras *BRCA1/2* pueden sentirse etiquetadas, diferentes y aisladas a causa del resultado de su prueba genética (Esplen, Stuckless, Hunter, et al., 2009). Por un lado, el lenguaje utilizado en las enfermedades hereditarias como las expresiones “mutación”, “alteración” o “anomalía” genética, tienen un potencial estigmatizador del que ya han alertado teóricos e investigadores (Esplen, Stuckless, Berk, et al., 2009; Markel H., 1992). Por otro lado, poder atribuir la enfermedad a una alteración genética proporciona una base firme para explicarse la enfermedad, una “validación científica” a lo que ya muchas veces intuyen (Hallowell et al., 2004), pero al mismo tiempo las causas genéticas pueden ser experimentadas con sentimientos vergüenza, minusvaloración o incluso culpa, al implicar también la posibilidad de transmitir a la descendencia la susceptibilidad a contraer una enfermedad potencialmente mortal (Sumalla, Ochoa, Gil, et al., 2009). Otra potencial fuente de estigma estaría relacionada con la irrupción de la propia enfermedad, usualmente a edades más tempranas que en la población general, y al complejo proceso de toma de decisiones asociado al manejo del riesgo, especialmente en relación a las cirugías profilácticas. La edad a la que suelen vivir cada uno de los eventos onco genéticos descritos les hace sentir diferentes a sus iguales por la disrupción biográfica que implica tanto la enfermedad como el manejo del riesgo a través de las cirugías profilácticas, que pueden tener un impacto adverso en la imagen corporal, en las relaciones interpersonales o en la maternidad, por poner algunos ejemplos. En esta línea, algunos estudios cualitativos describen como en mujeres jóvenes la toma de decisiones entorno a las cirugías reductoras de riesgo puede alterar los roles y planes vitales de las portadoras (Kenen et al., 2007)

Los resultados del presente estudio también muestran que el impacto vital de ser portadora *BRCA1/2* se asocia a una disminución en la autopercepción de Control. No obstante, este impacto es menor en relación al que se produce en las otras dimensiones del autoconcepto, y sigue siendo la dimensión del autoconcepto con mayores puntuaciones medias, en la línea de lo reportado por estudios previos (Esplen, Stuckless, Hunter, et al., 2009; Vodermaier et al., 2010). Así, la dimensión de Control, aunque discretamente influido por situaciones genético específicas incluidas en el índice de impacto vital, posiblemente tiene otras fuentes de impacto positivo no incluidas en el modelo que hemos puesto a prueba, como por ejemplo el refuerzo positivo de comprobar en los controles médicos que no se ha desarrollado la enfermedad, o el tener modelos de afrontamiento vicarios positivos de familiares portadores que por ejemplo, aun habiendo desarrollado la enfermedad, la detección precoz ha permitido ha permitido tratarla a tiempo, o que tras las cirugías profilácticas no la han desarrollado nunca. En esta línea, cabe resaltar que hasta un 83,3% de las mujeres que accedió realizarse el TG para el gen *BRCA1/2* ha experimentado por lo menos un cambio vital positivo (Low et al., 2008). Los miembros de familias consideradas de alto riesgo han reportado impactos psicológicos tanto negativos como positivos, como por ejemplo un mayor conocimiento del riesgo oncológico y una mayor percepción de control (Concepción, 2016; McAllister, Wood, Dunn, Shiloh, & Todd, 2012).

#### **5.4.2. Mediación completa del autoconcepto y efectos diferenciales de cada una de sus dimensiones en la relación entre impacto vital de ser portadora *BRCA1/2* y el estrés general**

Los resultados de este estudio ponen de relieve que el impacto vital de ser portadora *BRCA1/2* influye indirectamente en el nivel de estrés general en la medida que afecta al autoconcepto. Así, el aumento en el impacto vital de ser portadora *BRCA1/2* se asocia a mayores niveles de vulnerabilidad y estigma, y a disminuciones de Control, lo que a su vez se relaciona con mayores niveles de estrés general. No hay

evidencia de que el impacto vital de ser portadora *BRCA1/2* influya en los niveles de ansiedad y depresión independientemente de sus efectos en el autoconcepto. Es, que sepamos, el primer estudio en mostrar que el autoconcepto media completamente la relación entre el impacto vital de ser portadora *BRCA1/2* y el estrés general.

El estrés general de las mujeres portadoras *BRCA1/2* asintomáticas y afectas por la enfermedad oncológica se vería incrementado en tanto que el impacto vital de ser portadora *BRCA* aumenta la vulnerabilidad y el estigma, y en menor medida, disminuye el Control. Este es el único estudio que pone a prueba la mediación del autoconcepto entre el impacto vital de ser portador *BRCA1/2* y el estrés general, por lo que nuestros resultados son difícilmente comparables con modelos alternativos. No obstante, los resultados encontrados son congruentes con las aportaciones de estudios previos que hallan que el estigma de mujeres asintomáticas con alto riesgo a CMOH se asocia de forma positiva con niveles más elevados de estrés general y estrés onco-específico. Consistente con nuestro resultados, estos mismos estudios también encuentran que la disminución en el Control percibido se asocia a un mayor nivel de estrés general en mujeres con baja autoestima, y estrés onco específico (Den Heijer, Seynaeve, Vanheusden, Duivenvoorden, Bartels, et al., 2011; Vodermaier et al., 2010). Como se ha descrito, La percepción de estigma implica sentirse etiquetado, aislado y diferente. Por su parte, el Control (Mastery) hace referencia a sentimientos de autoeficacia, resiliencia y esperanza en el futuro. Ambas dimensiones han sido descritas como potenciales impactos en el autoconcepto en diferentes síndromes hereditarios, y en el estudio de su relación con la adaptación psicológica, han sido referenciados como recursos personales de afrontamiento (den Heijer et al., 2012; Vodermaier et al., 2010). Así, por ejemplo, el Control o Mastery refleja un sentimiento de resiliencia que puede amortiguar los eventos vitales estresantes asociados a saberse portadora.

Los resultados del presente estudio revelan que el nivel de estigma es significativamente mayor en las portadoras que han realizado alguna cirugía profiláctica, las que han desarrollado la enfermedad, y las probandos. A diferencia de los estudios de Heijer, que no encuentran que el nivel de estigma difiera

significativamente entre las mujeres que optan por cirugías profilácticas y las que optan por una vigilancia intensiva. Por un lado, esta diferencia como se ha mencionado anteriormente, puede explicarse por la muestra, que en nuestro estudio incluye mujeres portadoras sanas y afectas, mientras que en los estudios citados, las que han desarrollado la enfermedad quedan excluidas. En nuestro estudio las mujeres portadoras pueden sentirse diferentes o estigmatizadas, además de por ser portadoras de una mutación genética, por la pérdida de una identidad de persona sana (portadoras *BRCA1/2* tienen un mayor riesgo de desarrollar varios cánceres primarios), por la alteración física que implican las cirugías reductoras de riesgo, que, como se ampliará más adelante, puede interferir en las relaciones sociales, afectivas y en los roles parentales, o en el caso de las probandas, por el peso y la responsabilidad de tener que desvelar el estatus de portadora de un gen patológico al resto de familiares.

Así, los estudios convergen en asociar el estigma con el estrés general (den Heijer et al., 2012; Den Heijer, Seynaeve, Vanheusden, Duivenvoorden, Vos, et al., 2011; Vodermaier et al., 2010). Una interesante aportación es la de un estudio que muestra cómo la comunicación familiar disminuye el malestar indirectamente, en parte, a través de los cambios en la dimensión de estigma, específicamente se ha visto que una manera por la que la comunicación abierta con la familia nuclear afecta al estrés psicológico es disminuyendo los sentimientos de estigma, de forma que un autoconcepto estigmatizado media parcialmente la relación entre la comunicación familiar y el estrés general. En el mismo estudio, la vulnerabilidad se asocia al estrés específico sólo en el grupo de mujeres con alta autoestima, y aunque la comunicación abierta con la familia nuclear y la de origen disminuyen la percepción de vulnerabilidad, ello no se relaciona con cambios en los niveles de estrés general ni específico (den Heijer et al., 2012).

En contraposición, nuestros resultados muestran que la vulnerabilidad es una de las principales vías por las que el impacto vital de ser portadora influye en el estrés general, al contrario de los estudios previos donde su asociación con el estrés general se ha descrito únicamente en mujeres asintomáticas con alto riesgo a desarrollar CMOH y con alta autoestima (Den Heijer, Seynaeve, Vanheusden, Duivenvoorden, Vos,

et al., 2011). Las razones del peso diferencial que parece tener la dimensión de vulnerabilidad y su asociación con el estrés general en los diferentes estudios pueden radicar en la metodología utilizada. Por un lado, las muestras de los estudios comparados difieren en el estatus de las portadoras: mientras que en los estudios de Heijer la muestra está formada por mujeres con alto riesgo al CMOH asintomáticas, nuestro estudio incluye también portadoras *BRCA* que han desarrollado la enfermedad, lo que probablemente hace más saliente y central su autopercepción de vulnerabilidad. De hecho, en nuestro estudio la vulnerabilidad es significativamente mayor entre las portadoras afectas que en las portadoras asintomáticas. Y es que, aun recibiendo el diagnóstico oncológico como algo esperable, es experimentado como una disrupción biográfica e identitaria. El diagnóstico y los tratamientos limitan la vida a un “eterno presente”, y en este sentido son vividos como la pérdida de proyección futura (Hallowell et al., 2004). Otra posible explicación del efecto diferencial que tiene la dimensión de vulnerabilidad en las respuestas de adaptación psicológica podría deberse a que, como se ha descrito en el capítulo anterior, en la adaptación y validación española del instrumento, los ítems “Pienso mucho en el resultado de mi prueba genética” y “me siento agobiado por esta información”, ambos con cargas factoriales elevadas como puede verse en el estudio previo, forman parte del factor de vulnerabilidad, mientras que en la escala original forman parte de estigma.

Así, una vía por la que el impacto vital de ser portadora *BRCA1/2* influyen en el estrés general es aumentando la percepción de vulnerabilidad, de estigma, y disminuyendo la percepción de control. El autoconcepto media completamente la relación entre el impacto vital de ser portador y el estrés general.

#### **5.4.3. Modelo 2: mediación del autoconcepto y efectos diferenciales de sus dimensiones en la relación entre el impacto vital de ser portadora *BRCA1/2* y el bienestar psicológico**

La tradición eudaimónica centra el estudio del bienestar psicológico en el desarrollo de las capacidades y el crecimiento personal, y se considera un indicador de

funcionamiento psicológico positivo (Dierendonck et al., 2007). El modelo multidimensional del bienestar psicológico de Ryff ha sido utilizado en el estudio de las necesidades de atención psicológica de mujeres con alto riesgo a desarrollar CMOH, estableciéndose la disminución del bienestar psicológico como uno de los factores que predicen la percepción de necesitar apoyo psicológico (Vos et al., 2013). Ser portadora del gen *BRCA1/2* no se reduce únicamente a comprender cuál es la probabilidad de que se desarrolle la enfermedad y adherirse a las diferentes opciones de manejo del riesgo, sino que implica integrar esta información en el contexto más amplio del proyecto vital de la persona, lo que incluye mantener un bienestar psicológico (Vos et al., 2011). Así, consideramos que el objetivo del CG es favorecer la adaptación psicológica no sólo en términos de detectar y reducir la sintomatología ansioso depresiva o de estrés, sino también preservando e incluso facilitando un bienestar psicológico.

Los resultados de este estudio ponen de manifiesto que el impacto vital de ser portadora *BRCA1/2* influye indirectamente en el nivel de bienestar psicológico en la medida que afecta al autoconcepto, de forma que a mayor impacto vital de ser portadora, más se incrementa la vulnerabilidad, el estigma, y más disminuye el control, lo que a su vez se asocia con menores niveles de bienestar psicológico. No hay evidencia de que el impacto percibido de saberse portadora *BRCA1/2* influya en el bienestar psicológico independientemente de sus efectos en el autoconcepto. Es, que sepamos, el primer estudio en mostrar que el autoconcepto media completamente la relación entre el impacto de saberse portadora *BRCA1/2* y el bienestar psicológico.

El impacto percibido de saberse portadora disminuye el bienestar psicológico fundamentalmente por la vía del estigma, a diferencia de lo que ocurre con el estrés general, que se ve influido también por la vulnerabilidad. El impacto en el autoconcepto en términos de estigma ha sido descrito también en el síndrome de Lynch y la Poliposis Adenomatosa Familiar, y hace referencia a los sentimientos de percibirse diferentes a sus contemporáneos, sentirse etiquetados, o aislados (Esplen, Stuckless, Hunter, et al., 2009; Esplen, Stuckless, Berk, et al., 2009; Petersen et al., 2011). Una revisión de estudios cualitativos sobre los las secuelas psicosociales sutiles

pero relevantes de los que se realizan un EG describe una serie de cambios tras conocer los resultados en las siguientes áreas: en las relaciones sociales, incluyendo familia, amigos e interlocutores clínicos, clínicos; en las decisiones vitales, como por ejemplo adelantar planes de boda o de tener descendencia, así como alteraciones en el autoconcepto (Grubs, Parker, & Hamilton, 2014a). Cada una de estas áreas de impacto puede ser una amenaza a varias de las dimensiones del bienestar psicológico como son la capacidad de mantener relaciones positivas con otras personas, la autoaceptación o el propósito o sentido vital (Dierendonck et al., 2007).

En relación al impacto en las relaciones con otras personas, algunos estudios describen que aproximadamente un 50% de portadoras *BRCA1/2* reportan impactos negativos en sus relaciones familiares y personales, especialmente en el caso de aquellas que son sujetos índice o probandos, quienes por ser las primeras en la familia a ser hacer el TG, pueden sentirse obligadas y sobrepasadas por tener que desvelar su mutación *BRCA* a la familia (Douglas, Hamilton, & Grubs, 2009; Metcalfe et al., 2000). Ello podría explicar los resultados de nuestro estudio, que revelan un impacto significativamente mayor en estigma en las portadoras *BRCA1/2* que son probando en comparación con las que no los son. De hecho, mientras que la dificultad en la comunicación familiar predice la necesidad de apoyo psicológico (Vos et al., 2013), se ha descrito que una comunicación óptima con la pareja disminuye la percepción de estigma, lo que se ha relacionado con menor ansiedad y depresión (den Heijer et al., 2012).

Por otro lado el bienestar psicológico incluye también la autoaceptación que potencialmente podría verse cuestionada por las cirugías reductoras de riesgo. En nuestro estudio los resultados muestran un mayor impacto en estigma entre las portadoras que han realizado alguna cirugía profiláctica en comparación con las que no lo han hecho. Las portadoras asintomáticas no se consideran personas sanas pero tampoco enfermas, y sin embargo han de pasar por un proceso complejo de toma de decisiones respecto a las cirugías profilácticas en el que pueden emerger y hacerse más saliente el sentimiento de ser diferente e incompreensión por parte del entorno social (Scott et al., 2005). Un estudio cualitativo con 21 portadoras *BRCA1/2* sobre la

renegociación de una identidad post mastectomía profiláctica analiza las estrategias usadas para, o bien revelar, o bien ocultar, la mastectomía profiláctica, y su relación con el estigma (Kenen et al., 2007). Así, cuando una portadora *BRCA1/2* percibe un estigma asociado a una característica física no directamente visible, puede escoger revelarlo u ocultarlo. Sería lo que Goffman denomina un estigma desacreditable (Seeman & Goffman, 1964), que es aquel que no es obvio de inmediato, y que requiere de un determinado manejo de la comunicación para mantener oculta la condición. En el estudio se describen reacciones negativas del entorno social de las portadoras *BRCA* y una percepción de falta de apoyo a la hora de tomar una decisión compleja como es la PM, siendo el sentimiento de estigma una de las principales razones por las que expresan su satisfacción con la comunidad *online* *FORCE Facing Our Risk of Cancer Empowered* quien, además de proveerles de un espacio seguro donde poder expresar sus preocupaciones, les otorga de una identidad social a las que adscribirse, las *previvors* (Friedman, n.d.).

Otra fuente de bienestar psicológico que puede verse amenazada en portadoras *BRCA1/2* atañe a las metas y objetivos que las personas se marcan y que confieren un sentido y propósito vital. En portadoras *BRCA1/2* la falta de propósito vital se asocia a la necesidad de apoyo psicológico (vos, 2013). En mujeres jóvenes ser portadoras de la mutación puede cuestionar, alterar o adelantar los planes vitales. Algunas llegan a manifestar que un plan de vida que incluya el desarrollo de la enfermedad y la muerte temprana es incompatible con establecer relaciones afectivas íntimas o crear una familia, mientras que otras expresan un sentimiento de urgencia en encontrar pareja y necesidad de adelantar proyectos vitales como el tener descendencia. (Grubs, Parker, & Hamilton, 2014b). En consonancia con esta línea, recientemente están emergiendo una serie de estudios que utilizan la perspectiva del curso vital en el CG que resalta los elementos contextuales y temporales de ser portadora de una mutación genética (R. J. Hamilton et al., 2016a, 2016b).

Hasta ahora hemos hipotetizado sobre las posibles amenazas al bienestar psicológico que pueden derivarse del impacto vital de ser portador en el estigma, esencialmente al poder influir en algunas dimensiones del bienestar psicológico como

son las relaciones positivas con otras personas, la autoaceptación y el sentido y propósito vital, si bien estos supuestos deberían confirmarse en estudios posteriores. Por otro lado, los resultados del estudio también muestran que otra vía por la que el bienestar psicológico se ve afectado es a través de la disminución de la dimensión de Control. De hecho, la sensación de control sobre el mundo y el sentirse capaz de influir en el contexto que nos rodea subyace a la dimensión de bienestar psicológico llamada dominio del entorno, por lo que sería esperable que esta dimensión del bienestar psicológico se viera influida por la autopercepción de Control. No obstante, a pesar de que el impacto vital de ser portador se asocie a una disminución del Control, las portadoras muestran puntuaciones medias elevadas en esta dimensión del autoconcepto, especialmente entre quienes han recibido los resultados del TG el año previo, y sin que haya diferencias significativas entre las portadoras asintomáticas y las afectas por la enfermedad. Estos resultados son congruentes con lo que han descrito estudios cualitativos como el de Lim que han evaluado de forma retrospectiva las ventajas percibidas de realizar el TG en CMOH, identificándose en el caso de las portadoras como un beneficio el mayor conocimiento adquirido del riesgo oncológico, una mayor disminución de la incertidumbre en torno al riesgo a desarrollar cáncer con la consecuente percepción de control, y, en segundo lugar, ha favorecido una actitud más favorable hacia los programas de cribado y las cirugías profilácticas (Lim et al., 2004). Así, el conocer más acerca de su riesgo a padecer cáncer, las bases hereditarias del mismo y disponer de diferentes estrategias de manejo del riesgo, puede favorecer en las portadoras una sensación de control. No obstante, es esperable que cada vez que acontece un evento onco-específico asociados a ser portador, como ser testigo o cuidador de un familiar diagnosticado, la muerte de un familiar a causa de la enfermedad, o un diagnóstico personal, la autopercepción de control descienda. De hecho, las estrategias de control del riesgo no lo eliminan al completo, por lo que la capacidad de influir en el contexto específico de desarrollo de la enfermedad no es unívoca.

Así, en nuestro estudio el impacto vital de ser portadora se asocia a un autoconcepto estigmatizado, y en menor medida, a una disminución en la autopercepción de control, lo que a su vez disminuye el bienestar psicológico,

posiblemente por afectar a dimensiones como la autoaceptación, las relaciones positivas con otras personas o el propósito vital, si bien las relación con cada una de estas dimensiones del BP debería estudiarse en próximos estudios.

#### **5.4.4. Autoconcepto como indicador de proceso, reflexiones desde los modelos de afrontamiento al trauma y modelos basados en el sentido**

El hecho de que el autoconcepto medie completamente la relación entre el impacto vital de ser portador *BRCA* y las variables de adaptación psicológica plantea que, además de ser utilizado como un indicador genético-específico de resultado, también es un indicador del proceso de adaptación. Así, este estudio refleja cómo el impacto vital de *ser portador BRCA* es integrada en su autoconcepto y cómo esto puede genera mayor o menor estrés, en función de qué dimensiones específicas del autoconcepto se ve más afectada. La noción de que integrar las experiencias en la identidad o el autoconcepto forma parte del proceso de afrontamiento y adaptación ha sido descrita desde modelos del trauma y desde modelos basados en el sentido, y ofrecen un marco interpretativo en el que también pueden ser discutidos los resultados de nuestro estudio.

La integración de nueva información o experiencias en los autoesquemas puede hacerse mediante mecanismos asimilación, es decir, integrándola y haciéndola encajar en esquemas preexistentes o, cuando esto no es posible, porque literalmente esta información “nos rompe los esquemas”, mediante mecanismos de acomodación, que implica modificar los esquemas preexistentes y generar nuevos autoesquemas que permitan ahora sí dar cabida a la nueva información (Flavell & Piaget, 1982). Los modelos de afrontamiento al trauma consideran que una enfermedad grave o el fallecimiento de un ser querido pueden cuestionar el sistema de creencias implícitas sobre uno mismo, nosotros y el mundo, cobrando en ocasiones gran relevancia para el posterior ajuste de la persona. Desde esta perspectiva, la identidad o el autoconcepto, entendido como la visión que se tiene de uno mismo y la forma de entender el mundo, se considera un elemento clave para la comprensión del impacto de las experiencias

traumáticas y las respuestas de afrontamiento (Berntsen & Rubin, 2006; Sales, 2006). Algunos autores, incluso, consideran que, tras una experiencia extrema, el grado de dificultad en revisar las creencias básicas y la identidad para ajustarlas a dicha experiencia refleja la medida en que ésta ha sido traumática (Dalglish & Power, 2004). En supervivientes de cáncer por ejemplo se ha descrito la construcción de cuatro nuevas identidades (víctima, superviviente, paciente y persona que ha tenido cáncer) y su relación con el bienestar físico y psicológico (Cho & Park, 2015; Park, Bharadwaj, & Blank, 2011; Park, Zlateva, & Blank, 2009). En el ámbito del cáncer hereditario se ha sugerido que fuentes de información tan creíbles como el resultado de un test genético, o cualquier información nueva sobre uno mismo, pueden alterar directamente al autoconcepto (Allyn & McConkie-Rosell, 2000; Lee Simon, 2010), deviniendo el proceso de CG un proceso de negociación identitaria (Armstrong et al., 1998; Sumalla, Ochoa, & Gil, 2009).

Desde los modelos basados en el sentido se sostiene que las personas encuentran sentido a las experiencias en base a su sistema de creencias básicas, valores y objetivos vitales, o Significado Global (Park & Folkman, 1997b). En la medida que el significado atribuido a la experiencia, llamado significado situacional, es congruente con el significado global, es más fácil encontrarle un sentido a lo ocurrido, lo que tiene un impacto positivo en el proceso de recuperación (Janoff-Bulman & McPherson Frantz, 1997; Park, 2010; Perez-Sales, Eiroa-Orosa, Fernández, Olivos, Vergara, Vergara, 2014). Así, por ejemplo, para alguien en cuya familia hay numerosos antecedentes de cáncer, el conocer que se es portadora de una mutación *BRCA* es una situación cuyo significado situacional (“tengo una mutación que explica mi susceptibilidad al cáncer”) puede no discrepar de su sistema de significado global (“no soy invulnerable”), lo que podría explicar por qué en esta población se adapta “bien”, en términos de sintomatología ansioso depresiva, a esta situación. Pero también podría ocurrir que, por ejemplo, en la decisión de someterse a una mastectomía profiláctica, se genere una incongruencia entre el sentido situacional (“disminuyo el riesgo desarrollar cáncer”) con el significado global (“ser mujer, fémina, madre, atractiva”). La incongruencia entre el significado situacional y el global, o entre una experiencia y un sistema de creencias, puede solventarse reevaluando el significado

situacional, siguiendo con el ejemplo, (“ la cirugía reduce mi riesgo pero no lo elimina, es muy invasiva, y amenaza mi esquema de Mujer”), o bien cambiando el significado global, de forma que inicialmente la cirugía profiláctica puede no encajar en el significado global de lo que entiendo por “ser mujer, atractiva, femenina, madre”, pero tras reevaluar prioridades y valores, la misma cirugía y el significado situacional de disminución de riesgo, sí puede ser congruente con un nuevo significado de “ ser mujer, atractiva, femenina y madre” que no necesariamente o exclusivamente pasa por la imagen corporal, pero sí por ejemplo, por el sentido y propósito que le doy mi vida “disminuyo mi riesgo oncológico, soy una *previvor*, continuo mi proyecto vital como trabajadora, amiga, pareja, madre”.

En nuestro estudio, el hecho de que el impacto vital de ser portadora se asocie indirectamente al estrés general y bienestar psicológico a través de sus efectos en el autoconcepto, o dicho de otra forma, que medie completamente esta relación, sugiere que efectivamente el autoconcepto interviene como mecanismo de asimilación o acomodación de la experiencia. El hecho de que el autoconcepto en portadoras *BRCA* incluya dimensiones de valencia opuesta (estigma y vulnerabilidad de valencia negativa, mastery o control positiva) es un reflejo de su naturaleza multidimensional, cambiante y sintonizada con el medio, y también un reflejo de la complejidad de la respuesta a situaciones a la vez tan amenazantes y tan probabilísticas como tener un alto riesgo a desarrollar una enfermedad potencialmente mortal. Así, una portadora, no es intrínseca y exclusivamente vulnerable, estigmatizada o con control, sino que dispone de todos estos autoesquemas que coexisten a la vez, y que pueden ser simultáneamente adaptativos y no adaptativos, en función de cada evento genético específico que ocurra, o en función del contexto temporal y biográfico. Así, una portadora puede auto percibirse como estigmatizada ante la extirpación de una parte sana de su cuerpo, pero a la vez, puede considerarse menos vulnerable, y con mayor control de su vida.

No obstante, como veremos a continuación, por limitaciones en el diseño de este estudio no podemos establecer una relación causal, ni mucho menos, inferir que se ha cambiado el autoconcepto. Sin embargo, dado su papel relevante en la

adaptación psicológica de las portadoras, y en consonancia con los modelos del trauma y basados en el sentido, conocer este mecanismo brinda la oportunidad de implementar intervenciones terapéuticas que pueden facilitar uno de los objetivos del CG que es favorecer la adaptación a las implicaciones médicas, psicológicas y familiares de ser portador (Resta et al., 2006). Aunque profundizar en estas intervenciones excede los objetivos de esta tesis, vale la pena hacer constar que algunas intervenciones basadas en la psicología positiva, que favorecen procesos de asimilación y acomodación de la experiencia oncológica en supervivientes de CM, han mostrado su eficacia no solo para reducir los síntomas de estrés general, sino también para facilitar el crecimiento postraumático (Ochoa et al., 2010, 2017). O, en el caso de personas en situación de final de vida, como las intervenciones basadas en el sentido ha contribuido a disminuir el sufrimiento, mejorar la calidad de vida y conservar un propósito vital hasta el final de la vida (Fraguell; Limonero; Gil, 2018). En el caso del CG, el counselling centrado en la persona, que no solo informe o delegue decisiones, sino que contextualice y co-construya el riesgo y su significado, contribuiría a facilitar una adaptación no sólo reduciendo el estrés general, sino facilitando un funcionamiento positivo entendido como bienestar psicológico. Lo relevante, tanto para personas con alto riesgo oncológico, como para quienes han sobrevivido a la enfermedad, como para las que están en fases avanzadas de la misma, es que médicos, enfermeros, consejeros, psicólogos y demás profesionales sanitarios, situemos en el centro de la atención clínica su salud biográfica.

#### **5.4.5. Fortalezas, limitaciones, implicaciones clínicas y futuras líneas de investigación.**

Un punto fuerte del presente estudio es el número relativamente amplio de mujeres portadoras *BRCA1/2* que conforman la muestra, ello garantiza la generalización de los resultados a esta población. Sin embargo, ni el instrumento original, ni los estudios posteriores, han incluido hombres portadores *BRCA*, por lo que futuras investigaciones deberían explorar las respuestas de adaptación específicas de este subgrupo. Otra fortaleza es la utilización de un índice de “impacto vital de ser

portadora *BRCA*” que sintetiza un contexto personal preservando la subjetividad de la experiencia. Además, ha permitido probar lo que estudios cualitativos ya apuntaba, que las experiencias oncológicas personales y familiares influyen en el autoconcepto. Otro punto fuerte es que el modelo incluye variables de adaptación psicológica tanto negativas (estrés general) como positivas (bienestar psicológico), ampliando el foco de lo psicopatológico al funcionamiento positivo. Desde el punto de vista metodológico, también consideramos que el uso de modelos de mediación es una de sus fortalezas. Y, además, es que sabemos, el primer estudio en mostrar una mediación completa del autoconcepto en la relación entre saberse portadora y las respuestas de adaptación psicológica.

El presente estudio también presenta algunas limitaciones. Primero, al ser un estudio transversal, las conclusiones se limitan a inferencias de asociaciones, sin que se puedan establecer relaciones de causa efecto. Estudios posteriores deberían evaluar de forma perspectiva el impacto del TG en el autoconcepto. Segundo, la muestra está compuesta por quienes aceptaron participar en el estudio, que a su vez, son las que ya están bien adheridas al programa de Cáncer hereditario, lo que puede introducir un sesgo de selección. Así, no se puede descartar que quienes han rechazado participar en el estudio presenten diferencias significativas en las variables psicológicas. Tercero, el protocolo de evaluación incluye un número extenso de cuestionarios, por lo que tampoco se pueden descartar sesgos en las respuestas, si bien en el estudio de validación no se detectaron patrones de respuesta en este sentido. Cuarto, el índice del impacto vital no incluye todas las situaciones genéticas específicas asociadas a ser portador. Por ejemplo, podría incluirse el tener un familiar que se ha sometido al EG, el tener un familiar que ha sobrevivido a la enfermedad, o el haber optado por cirugías reductoras de riesgo. En relación esto, el modelo puesto a prueba con las variables contempladas es solo uno de los posibles modelos, y en él no están incluidas otras variables que pueden estar influyendo en el autoconcepto y en la adaptación psicológica, como por ejemplo la comunicación abierta sobre el riesgo y la enfermedad, o el apoyo social y familiar.

A pesar de estas limitaciones, este estudio muestra que el autoconcepto juega un papel relevante en la adaptación psicológica de mujeres con alto riesgo a desarrollar CMOH, mediando completamente la relación entre el impacto vital de ser portadora y el estrés general por un lado, y el bienestar psicológico por otro. Estos resultados tienen claras implicaciones prácticas para los clínicos que trabajan en las unidades de CG. Primero, permite identificar a un subgrupo de portadoras BRCA cuya experiencias personales y familiares con la enfermedad podrían impactar en su autoconcepto, lo que podría estar aumentando su estrés general y disminuyendo su bienestar psicológico. Tanto en la primera visita, cuando se realiza el árbol genealógico, como en las visitas de seguimiento, en las que se actualizan la historia oncológica personal y familiar, el consejero genético debe contemplar que este particular contexto puede estar afectando al autoconcepto de la persona. Así, por ejemplo, ya desde la primera visita, el consejero genético puede explorar el contexto personal y familiar de la persona, preguntando específicamente cómo ha vivido y qué ha significado cada una de esas situaciones genético específicas para ella (por ejemplo, al hacer el árbol genealógico, al anotar la edad de cada diagnóstico y/o fallecimiento de los familiares, interesarse por contextualizar ese hecho “¿qué edad tenías cuando diagnosticaron a tu familiar?, ¿en qué momento vital estabas?, ¿cómo afectó ese hecho a tu vida?, ¿qué supuso ese hecho para ti en ese momento? ¿Qué o quién te ayudó en ese momento a sobrellevar la situación? ¿Qué dice de ti todo lo que estamos hablando? ¿Crees que puede estar influyendo en cómo te ves a ti misma en relación al riesgo a tener la enfermedad? ¿Puede estar influyendo en cómo te sientes hoy estando aquí?). Mantener este diálogo socrático al explorar el contexto biográfico de la persona permite afianzar una buena alianza terapéutica, y validar las vivencias de la persona. Solo desde esta posición podremos posteriormente, en caso necesario, confrontar a la persona con sus percepciones, sesgos o atribuciones, o guiarlas en la articulación de esas experiencias y la del propio CG en un marco que tenga sentido para la persona.

Segundo, permite identificar necesidades específicas de atención psicológica que pueden pasar inadvertidas con el uso de instrumentos más generales. Estudios previos ya han demostrado que un autoconcepto estigmatizado, vulnerable, y una

percepción de falta o disminución de Control (Mastery) predice el deseo de pedir ayuda psicológica (Vos et al., 2013). Dado el papel clave que se ha mostrado tiene el autoconcepto en el estrés general y el bienestar psicológico de la persona, es de suma importancia que el clínico pueda detectar un impacto negativo en éste. En el punto anterior ya hemos descrito qué hechos sobre los que habitualmente ya se pregunta en el CG pueden alertarnos sobre un posible impacto negativo en el autoconcepto.

Tercero, conocer cómo se relacionan diferencialmente las dimensiones del autoconcepto con las variables de adaptación psicológica ofrece la posibilidad de implementar intervenciones específicas. Así, por ejemplo, para quienes tienen un autoconcepto estigmatizado, intervenciones orientadas a optimizar la comunicación con la pareja pueden disminuir el estrés general (den Heijer et al., 2012). Tras los resultados de nuestro estudio, podemos decir que las intervenciones que aborden las auto percepciones de estigma o de falta de Control (mastery) pueden contribuir, además de reducir el estrés general, a mantener y/o aumentar el bienestar psicológico, mientras que las que aborden un autoconcepto vulnerable pueden disminuir el estrés general. En este sentido, creemos que las intervenciones psicoterapéuticas orientadas a facilitar la construcción, revelación o negociación de un autoconcepto alternativo, ya sea desde la psicología positiva como desde los modelos basados en el sentido, podrían ser útiles, eficaces y efectivos.

Finalmente, consideramos que, en la línea de las investigaciones emergentes sobre la importancia del contexto temporal y biográfico de la persona, y de las variables centradas en la persona, futuras investigaciones deberán evaluar si el autoconcepto interviene no solo en variables de adaptación psicológica, sino también en la toma de decisiones respecto a las cirugías, o en la comunicación familiar, y como estas a su vez pueden impactar en el autoconcepto. Por lo tanto sería deseable que los estudios incluyeran diseños longitudinales, así como que se pusieran a prueba modelos alternativos de mediación en los que se incluyeran variables sobre el apoyo y comunicación familiares. También sería deseable que se desarrollaran e implementaran intervenciones psicoterapéuticas específicas para las portadoras con impactos negativos en su autoconcepto, y que se estudiará no solo si éste ha cambiado

o mejorado tras la intervención, si no si además, es se ha traducido en descensos en el estrés general, y en aumentos en su bienestar psicológico.

## *CAPÍTULO 6*

---

### **CONCLUSIONES GENERALES**

## 6. CONCLUSIONES GENERALES

- 1) El AFC de la escala adaptada al castellano confirma la estructura factorial en 3 factores de primer orden, Estigma, Vulnerabilidad y Control (Mastery), con adecuadas propiedades psicométricas, muy similares a las del instrumento original.
- 2) En la estructura factorial de la escala adaptada al cuestionario, dos ítems de Estigma pasan a formar parte de Vulnerabilidad, lo que mejora su ajuste, si bien siguen habiendo ciertos solapamientos entre ambos factores.
- 3) A mayor impacto vital de ser portador BRCA1/2, mayor impacto en el autoconcepto, lo que a su vez se asocia con mayor estrés general.
- 4) A mayor impacto vital de ser portador, mayor impacto en el autoconcepto, lo que a su vez se asocia con disminuciones en el bienestar psicológico.
- 5) El autoconcepto media completamente la relación entre el impacto vital de ser portadora BRCA y las variables de adaptación psicológica.
- 6) Las dimensiones del autoconcepto influyen diferencialmente en las respuestas de adaptación psicológicas: (a) la vía por la que el impacto vital de ser portador influye en el estrés general es fundamentalmente la vulnerabilidad, y en menor medida el estigma y el control; (b) la vía por la que el impacto vital de ser portador influye en el bienestar psicológico es el estigma, y en menor medida, el control.
- 7) El autoconcepto es un indicador del proceso adaptación psicológica
- 8) Conocer cómo influyen las vivencias asociadas a ser portador en el autoconcepto, y a través de este, conocer como determina las respuestas de adaptación psicológica, puede ayudar a los clínicos de las unidades del CG a facilitar uno de los objetivos del CG, el de favorecer la adaptación a las implicaciones médicas, psicológicas y familiares del alto riesgo.

### **III. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

---

## 7. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Allyn, & McConkie-Rosell. (2000). Threat to Parental Role: A Possible Mechanism of Altered Self-Concept Related to Carrier Knowledge. *Journal of Genetic Counseling*, 9(4), 285–302.
- Anderson, G. (1998). Storytelling: A Holistic Foundation for Genetic Nursing. *Holistic Nursing Practice*, 12(3), 64–76. <http://doi.org/10.1097/00004650-199804000-00011>
- Antoniou, A., Pharoah, P., McMullan, G., Day, N., Peto, J., Ponder, B., & Easton, D. (2002). A comprehensive model for familial breast cancer incorporating BRCA1 , BRCA2 and other genes. *British Journal of Cancer*. <http://doi.org/10.1038/sj/bjc/6600008>
- Armstrong, D., Michie, S., & Marteau, T. (1998). Revealed identity: a study of the process of genetic counselling. *Social Science & Medicine* (1982), 47(11), 1653–8.
- ASCO. (2003). American Society of Clinical Oncology policy statement update: genetic testing for cancer susceptibility. *Journal of Clinical Oncology : Official Journal of the American Society of Clinical Oncology*. <http://doi.org/10.1200/JCO.2003.03.189>
- ASCO Releases Updated Policy Statement on Genetic and Genomic Testing for Cancer. (n.d.). *Coping With Cancer*, 29(5).
- Aspinwall, L. G., Taber, J. M., Leaf, S. L., Kohlmann, W., & Leachman, S. A. (2013). Genetic testing for hereditary melanoma and pancreatic cancer: a longitudinal study of psychological outcome. *Psychooncology*. <http://doi.org/10.1002/pon.2080>
- Baumeister, R. F., & Outline, C. (1999). Self-Concept, Self-Esteem, and Identity. In S. Jackson & L. Goossens (Eds.), *Self* (pp. 246–280). Nelson-Hall Publishers.
- Beanlands, H. J., Lipton, J. H., McCay, E. a, Schimmer, A. D., Elliott, M. E., Messner, H. a, & Devins, G. M. (2003). Self-concept as a “BMT patient”, illness intrusiveness, and engulfment in allogeneic bone marrow transplant recipients. *Journal of Psychosomatic Research*, 55(5), 419–425. [http://doi.org/10.1016/S0022-3999\(03\)00509-9](http://doi.org/10.1016/S0022-3999(03)00509-9)
- Beran, T. M., Stanton, A. L., Kwan, L., Seldon, J., Bower, J. E., Vodermaier, A., & Ganz, P. a. (2008). The trajectory of psychological impact in BRCA1/2 genetic testing: Does time heal? *Annals of Behavioral Medicine*, 36, 107–116. <http://doi.org/10.1007/s12160-008-9060-9>
- Berkenstadt, M., Shiloh, S., Barkai, G., Katznelson, M. B. M., & Goldman, B. (1999). Perceived personal control (PPC): A new concept in measuring outcome of genetic counseling. *American Journal of Medical Genetics*, 82(May 1998), 53–59. [http://doi.org/10.1002/\(SICI\)1096-8628\(19990101\)](http://doi.org/10.1002/(SICI)1096-8628(19990101))

- Berntsen, D., & Rubin, D. C. (2006). The centrality of event scale: A measure of integrating a trauma into one's identity and its relation to post-traumatic stress disorder symptoms. *Behaviour Research and Therapy*, 44(2), 219–231. <http://doi.org/10.1016/j.brat.2005.01.009>
- Biesecker. (2001). Goals of genetic counseling. *Clinical Genetics*. <http://doi.org/10.1034/j.1399-0004.2001.600501.x>
- Biesecker, & Erby, L. (2008). Adaptation to living with a genetic condition or risk: A mini-review. *Clinical Genetics*. <http://doi.org/10.1111/j.1399-0004.2008.01088.x>
- Biesecker, Erby, L. H., Woolford, S., Adcock, J. Y., Cohen, J. S., Lamb, A., ... Reeve, B. B. (2013). Development and validation of the Psychological Adaptation Scale (PAS): Use in six studies of adaptation to a health condition or risk. *Patient Education and Counseling*, 93, 248–254. <http://doi.org/10.1016/j.pec.2013.05.006>
- Bjorvatn, C., Eide, G. E., Hanestad, B. R., & Havik, O. E. (2008). Anxiety and depression among subjects attending genetic counseling for hereditary cancer. *Patient Education and Counseling*, 71(2), 234–243. <http://doi.org/10.1016/j.pec.2008.01.008>
- Blanco, (2010). Principios del asesoramiento genético. In *Cáncer Hereditario* (pp. 321–364).
- Bleiker, E. M. a., Hahn, D. E. E., & Aaronson, N. K. (2003). Psychosocial Issues in Cancer Genetics. *Acta Oncologica*, 42(4), 276–286. <http://doi.org/10.1080/02841860310004391>
- Bosch, N., Junyent, N., Gadea, N., Brunet, J., Ramon y Cajal, T., Torres, A., ... Balmaña, J. (2012). What factors may influence psychological well being at three months and one year post BRCA genetic result disclosure? *Breast (Edinburgh, Scotland)*, 21(6), 755–60. <http://doi.org/10.1016/j.breast.2012.02.004>
- Braithwaite, D., Emery, J., Walter, F., Prevost, A. T., & Sutton, S. (2004). Psychological Impact of Genetic Counseling for Familial Cancer: A Systematic Review and Meta-analysis. *JNCI Journal of the National Cancer Institute*, 96(2), 122–133. <http://doi.org/10.1093/jnci/djh017>
- Broadstock, M., Michie, S., & Marteau, T. (2000). Psychological consequences of predictive genetic testing: a systematic review. *European Journal of Human Genetics : EJHG*, 8(10), 731–8. <http://doi.org/10.1038/sj.ejhg.5200532>
- Brown, T. A. (2006). *Confirmatory Factor Analysis for Applied Research. Methodology in the Social Sciences*.
- Byrne, B. M. (2008). Testing for multigroup equivalence of a measuring instrument: A walk through the process. *Psicothema*, 20, 872–882.
- Cabrera-Torres, E., Yagüe-Muñoz, C., Schiaffino-Rubinat, A., Llord-Pursals, G., & Blanco-Guillermo, I. (2006). Información, percepción de riesgo y ansiedad antes de recibir consejo genético en predisposición hereditaria al cáncer. *Enfermería Clínica*.

[http://doi.org/10.1016/S1130-8621\(06\)71197-4](http://doi.org/10.1016/S1130-8621(06)71197-4)

- Cabrera, E., Blanco, I., Yagüe, C., & Zabalegui, A. (2010). The impact of genetic counseling on knowledge and emotional responses in Spanish population with family history of breast cancer. *Patient Education and Counseling*, 78(3), 382–8. <http://doi.org/10.1016/j.pec.2009.10.032>
- Cabrera, E., Zabalegui, A., & Blanco, I. (2011a). [Spanish version of the Cancer Worry Scale (CWS). Cross cultural adaptation and validity and reliability analysis]. *Medicina Clínica*. <http://doi.org/10.1016/j.medcli.2010.04.015>
- Cabrera, E., Zabalegui, A., & Blanco, I. (2011b). Spanish version of the Cancer Worry Scale (CWS). Cross cultural adaptation and validity and reliability analysis. *Medicina Clínica*, 136, 8–12. <http://doi.org/10.1016/j.medcli.2010.04.015>
- Cantor, N., & Zirkel, S. (1990). Personality, cognition, and purposive behavior. In *Handbook of personality: Theory and research*. (pp. 135–164).
- Caruso, A., Vigna, C., & Gremigni, P. (2017). The Cancer Worry Scale Revised for Breast Cancer Genetic Counseling. *Cancer Nursing*. <http://doi.org/10.1097/NCC.0000000000000511>
- Castejón, V., Rovira, T., Sumalla, E. C., Darder, E., Iglesias, S., Ochoa, C., & Blanco, I. (2016). Adaptación cultural y validación de la versión española de la Escala de Autoconcepto en BRCA en mujeres portadoras con alto riesgo de cáncer de mama y ovario hereditario. *Medicina Clínica*, 146(4), 148–154. <http://doi.org/10.1016/j.medcli.2015.09.018>
- Cella, D., Hughes, C., Peterman, A., Chang, C.-H., Peshkin, B. N., Schwartz, M. D., ... Lerman, C. (2002). A brief assessment of concerns associated with genetic testing for cancer: the Multidimensional Impact of Cancer Risk Assessment (MICRA) questionnaire. *Health Psychology Official Journal of the Division of Health Psychology American Psychological Association*, 21(6), 564–572.
- Cha, E. S., Kim, K. H., & Erlen, J. A. (2007). Translation of scales in cross-cultural research: Issues and techniques. *Journal of Advanced Nursing*, 58(4), 386–395. <http://doi.org/10.1111/j.1365-2648.2007.04242.x>
- Chen, H. Y., & Boore, J. R. P. (2010). Translation and back-translation in qualitative nursing research: Methodological review. *Journal of Clinical Nursing*, 19(1–2), 234–239. <http://doi.org/10.1111/j.1365-2702.2009.02896.x>
- Cho, D., & Park, C. L. (2015). Cancer-related identities in people diagnosed during late adolescence and young adulthood. *British Journal of Health Psychology*, 20(3), 594–612. <http://doi.org/10.1111/bjhp.12110>
- Claes, E., Evers-Kiebooms, G., Denayer, L., Decruyenaere, M., Boogaerts, a., Philippe, K., & Legius, E. (2005). Predictive genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer: psychological distress and illness representations 1 year following disclosure. *Journal of Genetic Counseling*, 14(5), 349–363. <http://doi.org/10.1007/s10897-005-1371-4>

- Clèries, R., Esteban, L., Borràs, J., Marcos-Gragera, R., Freitas, A., Carulla, M., ... Ribes, J. (2014). Time trends of cancer incidence and mortality in Catalonia during 1993-2007. *Clinical & Translational Oncology : Official Publication of the Federation of Spanish Oncology Societies and of the National Cancer Institute of Mexico*, 16(1), 18–28. <http://doi.org/10.1007/s12094-013-1060-y>
- Cohen, J. (1992). A power primer. *Psychological Bulletin*, 112(1), 155–159. <http://doi.org/10.1037/0033-2909.112.1.155>
- Cohen, J., & Cohen, J. (2003). *Applied multiple regression/correlation analysis for the behavioral sciences. Applied Multiple Regression/Correlation Analysis for the Behavioral Sciences*. L. Erlbaum Associates. Retrieved from <http://mendeley.csuc.cat/fitxers/5b55d0bd9294aca88e78c8e1d08a48f7>
- Concepción, M. G. (2016). Factores psicológicos en la adaptación de pacientes sometidos al proceso de consejo genético para cáncer de mama y ovario hereditario. *Psicooncología*. <http://doi.org/10.5209/PSIC.54447>
- Coyne, J. C., Kruus, L., Racioppo, M., Calzone, K. A., & Armstrong, K. (2003). What do ratings of cancer-specific distress mean among women at high risk of breast and ovarian cancer? *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 116A(3), 222–8. <http://doi.org/10.1002/ajmg.a.10844>
- Cruzado; Pérez; Rojo; Oliveira; Martinez et al. (2011). Impacto psicológico del consejo genético valorado por el cuestionario de evaluación multidimensional del impacto de riesgo de cáncer (MICRA). Estudio de las propiedades psicométricas MICRA. *Psicooncología*, 8(Num 1), 125–142.
- Cruzado, J. A. (2010). la toma de decisión de los participantes en consejo genético oncológico. *Psicooncología*, 7, 341–362. Retrieved from <http://mendeley.csuc.cat/fitxers/e7dbeaeb2ee704cdb7e1b68289494bb8>
- Curbow, B., Somerfield, M., Legro, M., & Sonnega, J. (1990). Self-concept and cancer in adults: theoretical and methodological issues. *Social Science & Medicine*, 31(2), 115–128. [http://doi.org/10.1016/0277-9536\(90\)90053-U](http://doi.org/10.1016/0277-9536(90)90053-U)
- D'Agincourt-Canning. (2001). Experiences of genetic risk: disclosure and the gendering of responsibility. *Bioethics*, 15(3), 231–247. Retrieved from <http://mendeley.csuc.cat/fitxers/56066769feb4c651d18cd5bdf23970dd>
- Dalgleish, T., & Power, M. J. (2004). The I of the storm - Relations between self and conscious emotion experience: Comment on Lambie and Marcel (2002). *Psychological Review*. <http://doi.org/10.1037/0033-295X.111.3.812>
- Daly, M. B., Axilbund, J. E., Buys, S., Crawford, B., Farrell, C. D., Friedman, S., ... Weitzel, J. N. (2010). Genetic/familial high-risk assessment: Breast and ovarian - Clinical practice guidelines in oncology<sup>TM</sup>. *JNCCN Journal of the National Comprehensive Cancer Network*. <http://doi.org/10.6004/jnccn.2010.0043>
- Deimling, G. T., Bowman, K. F., & Wagner, L. J. (2007). Cancer Survivorship and Identity among Long-Term Survivors. *Cancer Investigation*, 25(8), 758–765.

<http://doi.org/10.1080/07357900600896323>

- Den Heijer, M., Seynaeve, C., Vanheusden, K., Duivenvoorden, H. J., Bartels, C. C. M., Menke-Pluymers, M. B. E., ... Tibben, A. (2011). Psychological distress in women at risk for hereditary breast cancer: The role of family communication and perceived social support. *Psycho-Oncology*, 20(October 2010), 1317–1323. <http://doi.org/10.1002/pon.1850>
- Den Heijer, M., Seynaeve, C., Vanheusden, K., Duivenvoorden, H. J., Vos, J., Bartels, C. C. M., ... Tibben, A. (2011). The contribution of self-esteem and self-concept in psychological distress in women at risk of hereditary breast cancer. *Psycho-Oncology*, 20(11), 1170–1175. <http://doi.org/10.1002/pon.1824>
- den Heijer, M., Seynaeve, C., Vanheusden, K., Timman, R., Duivenvoorden, H. J., Tilanus-Linthorst, M., ... Tibben, A. (2013). Long-term psychological distress in women at risk for hereditary breast cancer adhering to regular surveillance: a risk profile. *Psycho-Oncology*, 22(3), 598–604. <http://doi.org/10.1002/pon.3039>
- den Heijer, M., Vos, J., Seynaeve, C., Vanheusden, K., Duivenvoorden, H. J., Tilanus-Linthorst, M., ... Tibben, A. (2012). The impact of social and personal resources on psychological distress in women at risk for hereditary breast cancer. *Psycho-Oncology*, 21(2), 153–60. <http://doi.org/10.1002/pon.1879>
- Díaz, D., Rodríguez-carvajal, R., Blanco, A., Moreno-jiménez, B., Gallardo, I., & Valle, C. (2006). Adaptación española de las escalas de bienestar psicológico de Ryff, 18, 572–577.
- Dierendonck, D., Díaz, D., Rodríguez-Carvajal, R., Blanco, A., & Moreno-Jiménez, B. (2007). Ryff's Six-factor Model of Psychological Well-being, A Spanish Exploration. *Social Indicators Research*, 87(3), 473–479. <http://doi.org/10.1007/s11205-007-9174-7>
- Douglas, H. A., Hamilton, R. J., & Grubs, R. E. (2009). The effect of BRCA gene testing on family relationships: A Thematic Analysis of Qualitative Interviews. *Journal of Genetic Counseling*, 18(5), 418–435. <http://doi.org/10.1007/s10897-009-9232-1>
- Erby, L. (2008). Adaptation to living with a genetic condition or risk : Mini-review, 74(5), 401–407. <http://doi.org/10.1111/j.1399-0004.2008.01088.x>. Adaptation
- Esplen, M. J., Stuckless, N., Berk, T., Butler, K., & Gallinger, S. (2009). The FAP self-concept scale (adult form). *Familial Cancer*, 8(1), 39–50.
- Esplen, M. J., Stuckless, N., Hunter, J., Liede, A., Metcalfe, K., Glendon, G., ... Irwin, E. (2009). The BRCA Self-Concept Scale: a new instrument to measure self-concept in BRCA1/2 mutation carriers. *Psychooncology*, 18(11), 1216–1229.
- Esplen, M. J., Stuckless, N., Wong, J., Gallinger, S., Aronson, M., Rothenmund, H., ... Petersen, H. V. (2011). Development and Validation of an Instrument to Measure the Impact of Genetic Testing on Self-Concept in Lynch Syndrome (LS). *Clinical Genetics*, 80(5), 412–423. <http://doi.org/10.1111/j.1399-0004.2011.01770.x>

- Etchegary, H. (2011). "I put it on the back burner most days": Living with chronic risk. *Health (London, England : 1997)*, 15(6), 633–49. <http://doi.org/10.1177/1363459310364162>
- Flavell, J. H., & Piaget, J. (1982). *La psicología evolutiva de Jean Piaget*. México : Paidós. Retrieved from [http://cataleg.uab.cat/iii/encore/record/C\\_\\_Rb1090061\\_\\_Sa:\(Piaget\)\\_\\_Orighresult\\_\\_U\\_\\_X6?lang=cat](http://cataleg.uab.cat/iii/encore/record/C__Rb1090061__Sa:(Piaget)__Orighresult__U__X6?lang=cat)
- Foster, C., Eeles, R., Ardern-Jones, A., Moynihan, C., & Watson, M. (2004). Juggling roles and expectations: Dilemmas faced by women talking to relatives about cancer and genetic testing. *Psychology and Health*, 19(4), 439–455. <http://doi.org/10.1080/08870440410001684168>
- Foster, C., Watson, M., Eeles, R., Eccles, D., Ashley, S., Davidson, R., ... Watson, M. (2007). Predictive genetic testing for BRCA1/2 in a UK clinical cohort: Three-year follow-up. *British Journal of Cancer*. <http://doi.org/10.1038/sj.bjc.6603610>
- Foulkes, W. D. (2008). Inherited susceptibility to common cancers. *The New England Journal of Medicine*, 359(20), 2143–53. <http://doi.org/10.1056/NEJMra0802968>
- Fraguell; Limonero; Gil; (2018). Psychological aspects of meaning-centered group psychotherapy: Spanish experience. *Palliative & Supportive Care*, 16(3), 317–324. Retrieved from <http://mendeley.csuc.cat/fitxers/ad0e571a6db0c89c9899b8dbfd73f04d>
- Friedman, S. (n.d.). Facing Our Risk of Cancer Empowered. Retrieved from <http://www.facingourrisk.org/>
- Galceran, J., Ameijide, A., Carulla, M., Mateos, A., Quirós, J. R., Rojas, D., ... Pardo, E. (2017). Cancer incidence in Spain, 2015. *Clinical and Translational Oncology*, 19(7), 799–825. <http://doi.org/10.1007/s12094-016-1607-9>
- Gil Moncayo, F. L. (2005). Repercusiones psicológicas del consejo genético. *Psychological Repercussions of the Genetic Counselling*.
- González-Concepción, M., Castejón, V., Blanco, I., & Blasco, T. (2018). Spanish adaptation of the perceived personal control (Ppc) in genetic counseling. *Psicooncología*, 15(1). <http://doi.org/10.5209/PSIC.59172>
- Gooding, H. C., Organista, K., Burack, J., & Biesecker, B. B. (2006). Genetic susceptibility testing from a stress and coping perspective. *Social Science & Medicine (1982)*, 62(8), 1880–90. <http://doi.org/10.1016/j.socscimed.2005.08.041>
- Gopie, J. P., Vasen, H. F. a, & Tibben, A. (2012). Surveillance for hereditary cancer: Does the benefit outweigh the psychological burden?-A systematic review. *Critical Reviews in Oncology/Hematology*, 83(3), 329–40. <http://doi.org/10.1016/j.critrevonc.2012.01.004>
- Graham, J. W. (2009). Missing data analysis: making it work in the real world. *Annu Rev Psychol*, 60, 549–576. <http://doi.org/10.1146/annurev.psych.58.110405.085530>

- Graves, K. D., Vegella, P., Poggi, E. A., Peshkin, B. N., Tong, A., Isaacs, C., ... Schwartz, M. D. (2012). Long-term psychosocial outcomes of BRCA1/BRCA2 testing: differences across affected status and risk-reducing surgery choice. *Cancer Epidemiology, Biomarkers & Prevention : A Publication of the American Association for Cancer Research, Cosponsored by the American Society of Preventive Oncology*, 21(3), 445–55. <http://doi.org/10.1158/1055-9965.EPI-11-0991>
- Grubs, R. E., Parker, L. S., & Hamilton, R. (2014a). Subtle Psychosocial Sequelae of Genetic Test Results. *Current Genetic Medicine Reports*, 2(4), 242–249. <http://doi.org/10.1007/s40142-014-0053-7>
- Grubs, R. E., Parker, L. S., & Hamilton, R. (2014b). Subtle Psychosocial Sequelae of Genetic Test Results. *Curr Genet Med Rep*, 2, 242–249. <http://doi.org/10.1007/s40142-014-0053-7>
- Halbert, C. H., Stopfer, J. E., McDonald, J., Weathers, B., Collier, A., Troxel, A. B., & Domchek, S. (2011). Long-term reactions to genetic testing for BRCA1 and BRCA2 mutations: does time heal women’s concerns? *Journal of Clinical Oncology*, 29(32), 4302–6. <http://doi.org/10.1200/JCO.2010.33.1561>
- Hallowell, N., Foster, C., Eeles, R., Ardern-Jones, a, & Watson, M. (2004). Accommodating risk: responses to BRCA1/2 genetic testing of women who have had cancer. *Social Science & Medicine (1982)*, 59(3), 553–65. <http://doi.org/10.1016/j.socscimed.2003.11.025>
- Hamilton, R. J., Innella, N. A., & Bounds, D. T. (2016a). Living With Genetic Vulnerability: a Life Course Perspective. *Journal of Genetic Counseling*, 25(1), 49–61. <http://doi.org/10.1007/s10897-015-9877-x>
- Hamilton, R. J., Innella, N. A., & Bounds, D. T. (2016b). The Life Course Perspective: a Guide for Genetic Counselors. *Journal of Genetic Counseling*, 25(1), 44–48. <http://doi.org/10.1007/s10897-015-9878-9>
- Hamilton, R., Williams, J. K., Bowers, B. J., & Calzone, K. (2009). Life trajectories, genetic testing, and risk reduction decisions in 18-39 year old women at risk for hereditary breast and ovarian cancer. *Journal of Genetic Counseling*, 18, 147–159. <http://doi.org/10.1007/s10897-008-9200-1>
- Hamilton, R., Williams, J. K., Skirton, H., & Bowers, B. J. (2009). Living with genetic test results for hereditary breast and ovarian cancer. *Journal of Nursing Scholarship*, 41(3), 276–283. <http://doi.org/10.1111/j.1547-5069.2009.01279.x>
- Hanahan, D., & Weinberg, R. A. (2011). Hallmarks of cancer: the next generation. *Cell*, 144(5), 646–74. <http://doi.org/10.1016/j.cell.2011.02.013>
- Hayes, A. F. (2009). Beyond Baron and Kenny: Statistical Mediation Analysis in the New Millennium. *Communication Monographs*, 76, 408–420. <http://doi.org/10.1080/03637750903310360>
- Hayes, A. F. (2013). *Introduction to mediation, moderation, and conditional process analysis : a regression-based approach / Andrew F. Hayes*. New York : The Guilford

- Press,. Retrieved from  
[http://catalog.uab.cat/iii/encore/record/C\\_\\_Rb1902207\\_\\_S\(mediation\)\(Hayes\)\\_\\_Orightresult\\_\\_U\\_\\_X4?lang=cat](http://catalog.uab.cat/iii/encore/record/C__Rb1902207__S(mediation)(Hayes)__Orightresult__U__X4?lang=cat)
- Henderson, B. J., Tyndel, S., Brain, K., Clements, A., Bankhead, C., Austoker, J., & Watson, E. (2008). Factors associated with breast cancer-specific distress in younger women participating in a family history mammography screening programme. *Psycho-Oncology*. <http://doi.org/10.1002/pon.1201>
- Heshka, J. T., Palleschi, C., Howley, H., Wilson, B., & Wells, P. S. (2008). A systematic review of perceived risks, psychological and behavioral impacts of genetic testing (Structured abstract). *Genetics in Medicine*. Retrieved from <http://mendeley.csuc.cat/fitxers/40e4e2f544592a7772b242d184eaa980>
- Hirschberg, A. M., Chan-Smutko, G., & Pirl, W. F. (2015). Psychiatric implications of cancer genetic testing. *Cancer*, *121*(3), 341–360. <http://doi.org/10.1002/cncr.28879>
- Holland, J. C., & Reznik, I. (2005). Pathways for psychosocial care of cancer survivors. *Cancer*, *104*(S11), 2624–2637. <http://doi.org/10.1002/cncr.21252>
- Jackson, D. (1970). A sequential system for personality scale and development. *Current Topics in Clinical and Community Psychology*.
- Jackson, D. L., Gillaspay, J. A., & Purc-Stephenson, R. (2009). Reporting practices in confirmatory factor analysis: an overview and some recommendations. *Psychological Methods*, *14*(1), 6–23. <http://doi.org/10.1037/a0014694>
- James, W. (1890). *The principles of psychology, Vol I. New York Holt* (Vol. 1). <http://doi.org/10.1037/10538-000>
- Janoff-Bulman. (1992a). *Shattered assumptions: toward a new psychology of trauma*. (Free Press). New York.
- Janoff-Bulman. (1992b). *Shattered Assumptions: Towards a New Psychology of Trauma. American Journal of Clinical Hypnosis* (Free Press, Vol. 36). New York. Retrieved from <http://mendeley.csuc.cat/fitxers/4e96d87bd7e13dd2d5d7ddf815a04996>
- Janoff-Bulman, R., & McPherson Frantz, C. (1997). The impact of trauma on meaning: From meaningless world to meaningful life. In B. C. Power M (Ed.), *The transformation of meaning in psychological therapies: Integrating theory and practice*. (Wiley&SONs). Sussex, England.
- Jim, H. S., & Jacobsen, P. B. (2008). Posttraumatic stress and posttraumatic growth in cancer survivorship: a review. *Cancer J*, *14*(6), 414–419. <http://doi.org/10.1097/PPO.0b013e31818d8963\r00130404-200811000-00011>  
 [pii]
- Julian-Reynier, C., Welkenhuysen, M., Hagoel, L., Decruyenaere, M., & Hopwood, P. (2003). Risk communication strategies: state of the art and effectiveness in the

- context of cancer genetic services. *European Journal of Human Genetics*, 11(10), 725–736. <http://doi.org/10.1038/sj.ejhg.5201037>
- Kasparian, N. a, Wakefield, C. E., & Meiser, B. (2007). Assessment of psychosocial outcomes in genetic counseling research: an overview of available measurement scales. *Journal of Genetic Counseling*, 16(6), 693–712. <http://doi.org/10.1007/s10897-007-9111-6>
- Katapodi, M. C., Lee, K. A., Facione, N. C., & Dodd, M. J. (2004). Predictors of perceived breast cancer risk and the relation between perceived risk and breast cancer screening: A meta-analytic review. *Preventive Medicine*, 38(4), 388–402.
- Kavanagh, A. M., & Broom, D. H. (1998). Embodied risk: My body, myself? *Social Science and Medicine*, 46(3), 437–444. [http://doi.org/10.1016/S0277-9536\(97\)00188-3](http://doi.org/10.1016/S0277-9536(97)00188-3)
- Kenen, R., Ardern-Jones, A., & Eeles, R. (2003a). Family stories and the use of heuristics: Women from suspected hereditary breast and ovarian cancer (HBOC) families. *Sociology of Health and Illness*. <http://doi.org/10.1046/j.1467-9566.2003.00372.x>
- Kenen, R., Ardern-Jones, A., & Eeles, R. (2003b). Living with chronic risk: healthy women with a family history of breast/ovarian cancer. *Health, Risk & Society*, 5(3), 315–331. <http://doi.org/10.1080/13698570310001607003>
- Kenen, Shapiro, Hantsoo, Friedman, & Coyne. (2007). Women with BRCA1 or BRCA2 mutations renegotiating a post-prophylactic mastectomy identity: Self-image and self-disclosure. *Journal of Genetic Counseling*, 16(6), 789–798. <http://doi.org/10.1007/s10897-007-9112-5>
- Kent, G., Howie, H., Fletcher, M., Newbury-Ecob, R., & Hosie, K. (2000). The relationship between perceived risk, thought intrusiveness and emotional well-being in women receiving counselling for breast cancer risk in a family history clinic. *British Journal of Health Psychology*, 5(1), 15–26. <http://doi.org/10.1348/135910700168739>
- Kessler, S. (1997). Psychological aspects of genetic counseling. IX. Teaching and counseling. *Journal Gentic Counseling*, 6, 287–295. <http://doi.org/10.1007/BF00960080>
- KJ, G. (1969). Self theory and the process of self-observation. *The Journal Of Nervous And Mental Disease*, 148(4), 437–448. Retrieved from <http://mendeley.csuc.cat/fitxers/1f6109d577819b70caf6658d72702573>
- Klitzman, R. (2009). “Am I my genes?”: Questions of identity among individuals confronting genetic disease. *Genetics in Medicine: Official Journal of the American College of Medical Genetics*, 11(12), 880–9. <http://doi.org/10.1097/GIM.0b013e3181bfd212>
- Knudson, A. (2001). Alfred Knudson and his two-hit hypothesis. (Interview by Ezzie Hutchinson). *The Lancet. Oncology*, 2(10), 642–5.

- Krystal, H. (1993). Shattered Assumptions: Towards a New Psychology of Trauma. *The Journal of Nervous and Mental Disease*, 181(3), 288–289. <http://doi.org/10.1097/00005053-199303000-00017>
- Kuchenbaecker, K. B., Ramus, S. J., Tyrer, J., Lee, A., Shen, H. C., Beesley, J., ... Chenevix-Trench, G. (2015). Identification of six new susceptibility loci for invasive epithelial ovarian cancer. *Nature Genetics*, 47(2), 164–71. <http://doi.org/10.1038/ng.3185>
- Lazarus, R., & Folkman, S. (1987). Transactional theory and research on emotion and coping. *European Journal of Personality*, 1(3), 141–69. <http://doi.org/10.1002/per.2410010304>
- Lee Simon, C. C. (2010). Uncertain futures: Individual risk and social context in decision-making in cancer screening. *Health, Risk and Society*, 12(2), 101–117. <http://doi.org/10.1080/13698571003637048>
- Lepore, S. J. (2001). A social–cognitive processing model of emotional adjustment to cancer. In *Psychosocial interventions for cancer*. (pp. 99–116). <http://doi.org/10.1037/10402-006>
- Lerman, C., & Croyle, R. T. (1996). Emotional and behavioral responses to genetic testing for susceptibility to cancer. *Oncology (Williston Park)*.
- Lerman, C., Croyle, R. T., Tercyak, K. P., & Hamann, H. (2002). Genetic testing: Psychological aspects and implications. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*. <http://doi.org/10.1037//0022-006X.70.3.784>
- Lerman, C., Hughes, C., Lemon, S. J., Main, D., Snyder, C., Durham, C., ... Lynch, H. T. (1998). What you don't know can hurt you: adverse psychologic effects in members of BRCA1-linked and BRCA2-linked families who decline genetic testing. *Journal of Clinical Oncology: Official Journal of the American Society of Clinical Oncology*, 16(5), 1650–4. <http://doi.org/10.1200/JCO.1998.16.5.1650>
- Lim, J., Macluran, M., Price, M., Bennett, B., & Butow, P. (2004). Short- and long-term impact of receiving genetic mutation results in women at increased risk for hereditary breast cancer. *Journal of Genetic Counseling*, 13(2), 115–33. <http://doi.org/10.1023/B:JOGC.0000018822.56297.a6>
- Livneh, H., & Antonak, R. (2005). Psychosocial adaptation to chronic illness and disability: A primer for counselors. *Journal of Counseling & Development*, 83, 12–20. <http://doi.org/10.1002/j.1556-6678.2005.tb00575.x>
- Llort, G., Chirivella, I., Morales, R., Serrano, R., Sanchez, A. B., Teulé, A., ... Graña, B. (2015a). SEOM clinical guidelines in Hereditary Breast and ovarian cancer. *Clinical and Translational Oncology*, 17(12), 956–961. <http://doi.org/10.1007/s12094-015-1435-3>
- Llort, G., Chirivella, I., Morales, R., Serrano, R., Sanchez, A. B., Teulé, A., ... Graña, B. (2015b). SEOM clinical guidelines in Hereditary Breast and ovarian cancer. *Clinical and Translational Oncology*. <http://doi.org/10.1007/s12094-015-1435-3>

- Long, J. S., & Ervin, L. H. (2000). Using Heteroscedasticity Consistent Standard Errors in the Linear Regression Model. *The American Statistician*, *54*(3), 217–24. <http://doi.org/10.2307/2685594>
- López-Roig, Terol, Neipp, Leyda, & Sitges. (2000). Ansiedad y depresión. Validación de la escala HAD en pacientes oncológicos. *Revista de Psicología de La Salud*, *12*(2), 127–155. Retrieved from <http://mendeley.csuc.cat/fitxers/c5f35bb42c023b6d3c83c6d2b2a873d3>
- Low, C., Bower, J. E., Kwan, L., & Seldon, J. (2008). Benefit finding in response to BRCA1/2 testing. *Annals of Behavioral Medicine : A Publication of the Society of Behavioral Medicine*, *35*(1), 61–9. <http://doi.org/10.1007/s12160-007-9004-9>
- Lynch, H. T., Snyder, C., Lynch, J. F., Karatoprakli, P., Trowonou, A., Metcalfe, K., ... Gong, G. (2006). Patient responses to the disclosure of BRCA mutation tests in hereditary breast-ovarian cancer families. *Cancer Genetics and Cytogenetics*. <http://doi.org/10.1016/j.cancergencyto.2005.07.011>
- Markel H. (1992). The stigma of disease: implications of genetic screening. *The American Journal Of Medicine*, *93*(2), 209. Retrieved from <http://mendeley.csuc.cat/fitxers/91eb11be7b22ed27fff1a1ec82709abc>
- Markus, H. (1977). Self-schemata and processing information about the self. *Journal of Personality and Social Psychology*. <http://doi.org/10.1037/0022-3514.35.2.63>
- Markus, H., & Kunda, Z. (1986). Stability and malleability of the self-concept. *Journal of Personality and Social Psychology*, *51*(4), 858–866. Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/3783430>
- Markus, H., & Nurius, P. (1986). Possible selves. *American Psychologist*. <http://doi.org/10.1037/0003-066X.41.9.954>
- Markus, H., & Nurius, P. (1987). Possible selves: The interface between motivation and the self-concept. In K. Yardley & T. Honess (Eds.), *Self and Identity Psychosocial Perspectives* (pp. 157–172). Oxford, England: John Wiley & Sons.
- Markus, H., & Wurf, E. (1987). The dynamic-self concept: A Social Psychological Perspective. *Annual Review of Psychology*, *38*, 299.
- Markus, H., & Wurf, E. (1987). The Dynamic Self-Concept: A Social Psychological Perspective. *Annual Review of Psychology*, *38*(1), 299–337. <http://doi.org/10.1146/annurev.ps.38.020187.001503>
- Mavaddat, N., Antoniou, A. C., Easton, D. F., & Garcia-Closas, M. (2010). Genetic susceptibility to breast cancer. *Molecular Oncology*, *4*(3), 174–191. <http://doi.org/10.1016/j.molonc.2010.04.011>
- McAllister, M., Wood, A. M., Dunn, G., Shiloh, S., & Todd, C. (2012). The perceived personal control (PPC) questionnaire: Reliability and validity in a sample from the United Kingdom. *American Journal of Medical Genetics, Part A*, *158* A(December), 367–372. <http://doi.org/10.1002/ajmg.a.34374>

- Meiser, B. (2005). Psychological impact of genetic testing for cancer susceptibility: An update of the literature. *Psycho-Oncology*, 14(12), 1060–1074. <http://doi.org/10.1002/pon.933>
- Metcalfe, K. a, Liede, A., Hoodfar, E., Scott, A., Foulkes, W. D., & Narod, S. a. (2000). An evaluation of needs of female BRCA1 and BRCA2 carriers undergoing genetic counselling. *Journal of Medical Genetics*, 37(11), 866–74. <http://doi.org/10.1136/jmg.37.11.866>
- Miller, L. E. (2015). “People Don’t Understand That It Is Not Easy Being a Cancer Survivor”: Communicating and Negotiating Identity Throughout Cancer Survivorship. *Southern Communication Journal*, 80(1), 1–19. <http://doi.org/10.1080/1041794X.2014.936971>
- Muñiz, J., Elosua, P., & Hambleton, R. K. (2013). Directrices para la traducción y adaptación de los tests: segunda edición. <http://doi.org/10.7334/psicothema2013.24>
- Nunnally, J., & Bernstein, I. (1994). *Psychometric Theory*, 3rd edn, 1994. McGraw-Hill, New York.
- Oberguggenberger, A., Sztankay, M., Johannes Morscher, R., Sperner-Unterweger, B., Weber, I., Hubalek AssProf, M., ... Meraner, V. (2016). Psychosocial outcomes and counselee satisfaction following genetic counseling for hereditary breast and ovarian cancer: A patient-reported outcome study. <http://doi.org/10.1016/j.jpsychores.2016.08.005>
- Ochoa, C., Casellas-Grau, A., Vives, J., Font, A., & Borràs, J.-M. (2017). Positive psychotherapy for distressed cancer survivors: Posttraumatic growth facilitation reduces posttraumatic stress. *International Journal of Clinical and Health Psychology*, 17(1), 28–37. <http://doi.org/10.1016/j.ijchp.2016.09.002>
- Ochoa, C., Sumalla, E. C. E. C., Maté, J., Castejón, V., Rodríguez, A., Blanco, I., & Gil, F. (2010). Psicoterapia positiva grupal en cáncer. Hacia una atención psicosocial integral del superviviente de cáncer. *Psicooncología*, 7(1), 7–34.
- Owens, T. J., Robinson, D. T., & Smith-Lovin, L. (2010). Three Faces of Identity. *Annual Review of Sociology*, 33, 477–499. <http://doi.org/10.1146/annurev.soc.34.040507.134725>
- Park, C. L. (2010). Making Sense of the Meaning Literature: An Integrative Review of Meaning Making and Its Effects on Adjustment to Stressful Life Events. *Psychological Bulletin*, 136(2), 257–301. <http://doi.org/10.1037/a0018301>
- Park, C. L., Bharadwaj, A. K., & Blank, T. O. (2011). Illness centrality, disclosure, and well-being in younger and middle-aged adult cancer survivors. *British Journal of Health Psychology*, 16(4), 880–9. <http://doi.org/10.1111/j.2044-8287.2011.02024.x>
- Park, C. L., & Folkman, S. (1997a). Meaning in the context of stress and coping. *Review of General Psychology*, 1(2), 115–144. <http://doi.org/10.1037/1089-2680.1.2.115>

- Park, C. L., & Folkman, S. (1997b). Meaning in the Context of Stress and Coping. *Review of General Psychology*, 1(2), 115–144. Retrieved from <http://mendeley.csuc.cat/fitxers/d5ad1a6abfb6cce29d411d96a9006449>
- Park, C. L., Folkman, S., & Bostrom, A. (2001). Appraisals of controllability and coping in caregivers and HIV+ men: Testing the goodness-of-fit hypothesis. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 69(3). <http://doi.org/10.1037/0022-006X.69.3.481>
- Park, C. L., Zlateva, I., & Blank, T. O. (2009). Self-identity after cancer: “survivor”, “victim”, “patient”, and “person with cancer”. *Journal of General Internal Medicine*, 24 Suppl 2, S430-5. <http://doi.org/10.1007/s11606-009-0993-x>
- Payne, K., Nicholls, S., McAllister, M., MacLeod, R., Donnai, D., & Davies, L. M. (2008). Outcome measurement in clinical genetics services: a systematic review of validated measures. *Value in Health the Journal of the International Society for Pharmacoeconomics and Outcomes Research*, 11(3), 497–508.
- Pelham, B. W. (1995). Self-investment and self-esteem: Evidence for a Jamesian model of self-worth. *Journal of Personality and Social Psychology*, 69(6), 1141–1150. <http://doi.org/10.1037/0022-3514.69.6.1141>
- Perez-Sales , Eiroa-Orosa , Fernándezl, Olivos , Vergara, Vergara, B. (2014). *La medida del impacto psicológico de experiencias extremas. Cuestionario VIVO diseño, validación y manual de aplicación.* (Irredentos). Madrid.
- Petersen, H. V., Domanska, K., Bendahl, P.-O., Wong, J., Carlsson, C., Bernstein, I., ... Nilbert, M. (2011). Validation of a self-concept scale for Lynch syndrome in different nationalities. *Journal of Genetic Counseling*, 20(3), 308–313. <http://doi.org/10.1007/s10897-011-9349-x>
- Pieterse, A. H., Ausems, M. G. E. M., Spreeuwenberg, P., & van Dulmen, S. (2011). Longer-term influence of breast cancer genetic counseling on cognitions and distress: Smaller benefits for affected versus unaffected women. *Patient Education and Counseling*, 85(3), 425–431. <http://doi.org/10.1016/j.pec.2011.01.017>
- Pratkanis, A. Greenwald, A. (1985). How Shall the Self be Conceived?1. *Journal for the Theory of Social Behaviour*, 15(3), 311–329. <http://doi.org/10.1111/j.1468-5914.1985.tb00058.x>
- Radloff, L. S. (1977). The CES-D Scale. *Applied Psychological Measurement*. <http://doi.org/10.1177/014662167700100306>
- Read, C. Y., Perry, D. J., & Duffy, M. E. (2005). Design and psychometric evaluation of the Psychological Adaptation to Genetic Information Scale. *Journal of Nursing Scholarship an Official Publication of Sigma Theta Tau International Honor Society of Nursing Sigma Theta Tau*, 37(3), 203–208.
- Reichert, J. G., Heimdal, K., Møller, P., & Dahl, A. A. (2004). BRCA1 testing with definitive results: a prospective study of psychological distress in a large clinic-

- based sample. *Familial Cancer*, 3(1), 21–8.  
<http://doi.org/10.1023/B:FAME.0000026820.32469.4a>
- Resta, Biesecker, B. B., Bennett, R. L., Blum, S., Hahn, S. E., Strecker, M. N., & Williams, J. L. (2006). A new definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force report. *Journal of Genetic Counseling*, 15(2), 77–83.  
<http://doi.org/10.1007/s10897-005-9014-3>
- Resta, R. G. (2006). Defining and redefining the scope and goals of genetic counseling. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, 142(4), 269–75 ST–Defining and redefining the scope and. <http://doi.org/10.1002/ajmg.c.30093>
- Ribes, J., Esteban, L., Clèries, R., Galceran, J., Marcos-Gragera, R., Gispert, R., ... Borrás, J. M. (2014). Cancer incidence and mortality projections up to 2020 in Catalonia by means of Bayesian models. *Clinical and Translational Oncology*.  
<http://doi.org/10.1007/s12094-013-1140-z>
- Rich, T. A., Woodson, A. H., Litton, J., & Arun, B. (2015). Hereditary breast cancer syndromes and genetic testing. *Journal of Surgical Oncology*, 111(1), 66–80.  
<http://doi.org/10.1002/jso.23791>
- Roa, B. B., Boyd, A. A., Volcik, K., & Richards, C. S. (1996). Ashkenazi Jewish population frequencies for common mutations in BRCA1 and BRCA2. *Nature Genetics*, 14(2), 185–187. <http://doi.org/10.1038/ng1096-185>
- Robertson, A. (2000). Embodying risk , embodying political rationality : Women ' s accounts of risks for breast cancer, (March 2012), 37–41.
- Robles, L., Balmaña, J., Barrel, I., Grandes, S., Graña, B., Guillén, C., ... Sánchez, J. (2013). Consenso en cáncer hereditario entre la Sociedad Española de Oncología Médica y las sociedades de atención primaria. *SEMERGEN - Medicina de Familia*.  
<http://doi.org/10.1016/j.semerg.2012.08.007>
- Rosenfeld, B., Cham, H., Pessin, H., & Breitbart, W. (2018). Why is Meaning-Centered Group Psychotherapy (MCGP) effective? Enhanced sense of meaning as the mechanism of change for advanced cancer patients. *Psycho-Oncology*, 27(2), 654–660. <http://doi.org/10.1002/pon.4578>
- Sales, P. (2006). *Trauma, culpa y duelo. Hacia una psicoterapia integradora*. Bilbao : Desclée de Brouwer.
- Scott, S., Prior, L., Wood, F., & Gray, J. (2005). Repositioning the patient: The implications of being “at risk.” *Social Science and Medicine*.  
<http://doi.org/10.1016/j.socscimed.2004.08.020>
- Seeman, M., & Goffman, E. (1964). Stigma: Notes on the Management of Spoiled Identity. *American Sociological Review*, 29(5), 770.  
<http://doi.org/10.2307/2091442>
- Seifert, T. (2005). The Ryff Scales of Psychological Well-Being. *Assessment Notes*. Retrieved from <http://www.liberalarts.wabash.edu/ryff-scales>

- Shavelson, R. J., Hubner, J. J., & Stanton, G. C. (1976). Self-Concept: Validation of Construct Interpretations. *Review of Educational Research*, 46(3), 407–441. <http://doi.org/10.3102/00346543046003407>
- Sivell, S., Elwyn, G., Gaff, C. L., Clarke, A. J., Iredale, R., Shaw, C., ... Edwards, A. (2008). How risk is perceived, constructed and interpreted by clients in clinical genetics, and the effects on decision making: systematic review. *Journal of Genetic Counseling*, 17(1), 30–63. <http://doi.org/10.1007/s10897-007-9132-1>
- Smith, A. W., Dougall, A. L., Posluszny, D. M., Somers, T. J., Rubinstein, W. S., & Baum, A. (2008). Psychological distress and quality of life associated with genetic testing for breast cancer risk. *Special Issue: Genetic Testing and Psychosocial Research*. <http://doi.org/http://dx.doi.org/10.1002/pon.1291>
- Spielberger, C. D., Gorsuch, R. L., & Lushene, R. E. (2010). Stai. [http://doi.org/10.1007/978-0-387-78665-0\\_6709](http://doi.org/10.1007/978-0-387-78665-0_6709)
- Stein, K. F. (1995). Schema model of the self-concept. *Image--the Journal of Nursing Scholarship*, 27(3), 187–93.
- Stein, K. F., & Markus, H. R. (1996). The role of the self in behavioral change. *Journal of Psychotherapy Integration*, 6(4), 349–384.
- Sterling, M. (2008). The Impact of Event Scale (IES). *Australian Journal of Physiotherapy*. [http://doi.org/10.1016/S0004-9514\(08\)70074-6](http://doi.org/10.1016/S0004-9514(08)70074-6)
- Strømshvik, N., Råheim, M., Oyen, N., Engebretsen, L. F., & Gjengedal, E. (2010). Stigmatization and male identity: Norwegian males' experience after identification as BRCA1/2 mutation carriers. *Journal of Genetic Counseling*, 19(4), 360–70. <http://doi.org/10.1007/s10897-010-9293-1>
- Stryker, S., & Serpe, R. T. (1994). Identity Salience and Psychological Centrality: Equivalent, Overlapping, or Complementary Concepts? *Social Psychology Quarterly*, 57(1), 16. <http://doi.org/10.2307/2786972>
- Sumalla, E. C., Ochoa, C., & Gil, F. (2009). Sobre tránsitos, identidades, y crecimiento postraumático en cáncer hereditario. *Psicooncología*, 6, 7–25.
- Sumalla, E. C., Ochoa, C., Gil, F., & Blanco, I. (2009). Sobre tránsitos, identidades y crecimiento postraumático en cáncer hereditario. *Psicooncología*. Retrieved from <http://mendeley.csuc.cat/fitxers/58097de30c559e8738331b3f460dc0e1>
- Terol, M., López-Roig, S., Rodríguez-Marín, J., Martín-Aragón, M., Pastor, M., & MT, R. (2007). Propiedades psicométricas de la Escala Hospitalaria de Ansiedad y Estés (HAD) en población española. *Ansiedad y Depresión*, 13((2-3)), 163–176. Retrieved from <http://mendeley.csuc.cat/fitxers/4eac892666a4e03156bbb305bbfb2b09>
- Underhill, M. L., Lally, R. M., Kiviniemi, M. T., Murekeyisoni, C., & Dickerson, S. S. (2012). Living my family's story: Identifying the lived experience in healthy women at risk for hereditary breast cancer. *Cancer Nursing*, 35(6), 493–504. <http://doi.org/10.1097/NCC.0b013e31824530fa>

- van Oostrom, I., Meijers-Heijboer, H., Duivenvoorden, H. J., Bröcker-Vriends, A. H. J. T., van Asperen, C. J., Sijmons, R. H., ... Tibben, A. (2007). Prognostic factors for hereditary cancer distress six months after BRCA1/2 or HNPCC genetic susceptibility testing. *European Journal of Cancer (Oxford, England : 1990)*, *43*(1), 71–7. <http://doi.org/10.1016/j.ejca.2006.08.023>
- van Oostrom, I., Meijers-Heijboer, H., Lodder, L. N., Duivenvoorden, H. J., van Gool, A. R., Seynaeve, C., ... Tibben, A. (2003). Long-term psychological impact of carrying a BRCA1/2 mutation and prophylactic surgery: A 5-year follow-up study. *Journal of Clinical Oncology*. <http://doi.org/10.1200/JCO.2003.10.100>
- van Roosmalen, M. S., Stalmeier, P. F. M., Verhoef, L. C. G., Hoekstra-Weebers, J. E. H. M., Oosterwijk, J. C., Hoogerbrugge, N., ... van Daal, W. A. J. (2004). Impact of BRCA1/2 testing and disclosure of a positive test result on women affected and unaffected with breast or ovarian cancer. *American Journal of Medical Genetics*, *124A*(4), 346–355. <http://doi.org/10.1002/ajmg.a.20374>
- Varesco, L., Viassolo, V., Viel, A., Gismondi, V., Radice, P., Montagna, M., ... Bonelli, L. (2013). Performance of BOADICEA and BRCAPRO genetic models and of empirical criteria based on cancer family history for predicting BRCA mutation carrier probabilities: a retrospective study in a sample of Italian cancer genetics clinics. *Breast (Edinburgh, Scotland)*, *22*(6), 1130–5. <http://doi.org/10.1016/j.breast.2013.07.053>
- Vodermaier, A., Jane, M., & Maheu, C. (2010). Can self-esteem, mastery and perceived stigma predict long-term adjustment in women carrying a BRCA1 / 2-mutation? Evidence from a multi-center study, 305–311. <http://doi.org/10.1007/s10689-010-9325-x>
- Vos, J., Gómez-García, E., Oosterwijk, J. C., Menko, F. H., Stoel, R. D., Van Asperen, C. J., ... Tibben, A. (2012). Opening the psychological black box in genetic counseling. The psychological impact of DNA testing is predicted by the counsees' perception, the medical impact by the pathogenic or uninformative BRCA1/2-result. *Psycho-Oncology*, *21*(November 2010), 29–42. <http://doi.org/10.1002/pon.1864>
- Vos, J., Stiggelbout, A. M., Oosterwijk, J., Gomez-Garcia, E., Menko, F., Collee, J. M., ... Tibben, A. (2011). A counselee-oriented perspective on risk communication in genetic counseling: Explaining the inaccuracy of the counsees' risk perception shortly after BRCA1/2 test result disclosure. *Genetics in Medicine*, *13*(9), 800–811. <http://doi.org/10.1097/GIM.0b013e31821a36f9>
- Vos, J., van Asperen, C. J., Oosterwijk, J. C., Menko, F. H., Collee, M. J., Gomez Garcia, E., & Tibben, A. (2013). The counsees' self-reported request for psychological help in genetic counseling for hereditary breast/ovarian cancer: not only psychopathology matters. *Psycho-Oncology*, *22*(4), 902–10. <http://doi.org/10.1002/pon.3081>
- Wang, C., Gonzalez, R., & Merajver, S. D. S. D. (2004). Assessment of genetic testing and related counseling services: current research and future directions. *Social*

*Science & Medicine*. [http://doi.org/10.1016/S0277-9536\(03\)00337-X](http://doi.org/10.1016/S0277-9536(03)00337-X)

Zebrack, B. J. (2000). Cancer survivor identity and quality of life Reading 3.14.pdf. *Cancer Practice*, 8(5), 238–242. Retrieved from <http://mendeley.csuc.cat/fitxers/70da5f559d4c8be1b0a3d97279271b57>

Zigmond, A. S., & Snaith, R. P. (1983). Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS): *Annals of General Psychiatry*. <http://doi.org/10.1186/1744-859X-7-4>

## **IV. ANEXOS**

---

## 8. ANEXOS

### 8.1. ANEXO 1 CARTA INVITACIÓN A PARTICIPAR EN ESTUDIO

*FECHA:*

Estimado Sr, Sra,

Nos ponemos en contacto con usted para pedir su colaboración en un estudio que estamos realizando desde la Unidad de Consejo Genético del Institut Català d'Oncologia, y que pretende valorar la experiencia de ser diagnosticado de una mutación genética predisponente al desarrollo de cáncer de mama y/o ovario.

El estudio, dirigido por el Dr. Ignacio Blanco, tiene como objetivo general conocer hasta qué punto el saberse portador de una variante genética que predispone al cáncer ha tenido un impacto o no en su vida, si ha supuesto cambios personales tanto positivos como negativos, si ha cambiado el modo en que usted se ve a sí mismo, sus relaciones con personas allegadas, o el modo de entender y cuidar de su salud. En este sentido, conocer cómo la información suministrada en la unidad de consejo genético puede haber afectado su vida nos permitirá mejorar la atención a los usuarios y tomar conciencia de aquellos aspectos que debemos mejorar o atender de forma más minuciosa.

Para decidir si quiere participar en este estudio es importante que tenga en cuenta los siguientes puntos:

- La inclusión en este estudio es estrictamente voluntaria
- La negativa a participar, o su retirada en cualquier momento, no conllevarán perjuicio alguno en su asistencia clínica o en la relación con el equipo asistencial.
- Si alguna de las cuestiones planteadas en el estudio le hacen sentir incómodo tiene derecho a hacérselo saber al investigador y no responderlas.

- De acuerdo con la ley LO15/99 se le asegura la protección y confidencialidad de los datos, tanto personales como del estudio, sin que puedan ser usados sin su consentimiento. Nadie, excepto los investigadores del estudio, tendrá acceso a su información. Los resultados obtenidos sólo podrán publicarse de forma anónima, y nunca de forma individual.

Si usted accede a participar en este estudio deberá firmar el consentimiento informado y responder a una serie de cuestionarios que encontrará en las páginas siguientes. Una vez contestados deberá enviarlo en el sobre adjunto, **sin necesidad de poner dirección ni franqueo.**

Para aclarar cualquier duda, o si precisa de información adicional, puede ponerse en contacto con el equipo investigador (Enric Sumalla, Vanessa Castejón o Ignacio Blanco) en el siguiente teléfono: 93 2607957.

Agradecidos de antemano, reciba un cordial saludo,

Enric Sumalla

Dr. Ignacio Blanco

Vanessa Castejón

Investigador Principal

Psicólogos Clínicos e Investigadores

Hospitalet de Llobregat, a

de

–

## 8.2. ANEXO 2 CONSENTIMIENTO INFORMADO

Unitat de Consell Genètic ICO \_H ICO\_B ICO\_G

Programa de càncer hereditari

T: 93 260 79 57-Fax: 93 260 72 04

### CONSENTIMIENTO INFORMADO

#### IDENTIDAD Y CRECIMIENTO POSTRAUMÁTICO EN PREDISPOSICIÓN HEREDITARIA AL CÁNCER DE MAMA

Grupo investigador: Grupo de Cáncer Hereditario (Psicología Positiva, Cáncer y Herencia)

Investigador Principal: Dr. Ignacio Blanco

Yo, Sr, Sra. ....

Con DNI número .....

#### DECLARO:

1. Haber sido informado de manera clara y comprensible, pudiendo consultar todas mis dudas, sobre los procedimientos y objetivos de la investigación sobre "Identidad y crecimiento posttraumático en cáncer hereditario de mama" realizado por la Unidad de Consejo Genético del Institut Català d'Oncologia (ICO).
2. Mi participación en este estudio es completamente voluntaria, entendiendo que en cualquier momento puedo retirarme de la investigación sin que se altere en menor grado el proceso de estudio genético.
3. Saber que toda la información que facilite a los miembros de la Unidad de Consejo Genético será totalmente confidencial, y sólo los investigadores conocerán la identidad de los participantes en el estudio. Si los resultados de la investigación se hicieran públicos, se hará de tal manera que no se pueda identificar a las personas que han formado parte de la muestra estudiada.
4. Autorizar que en caso necesario los investigadores puedan consultar mi historial clínico con objeto de ampliar información.

Firma del participante

Dr. Ignacio Blanco

Investigador Principal

L'Hospitalet del Llobregat, a ..... de.....

### 8.3. ANEXO 3: PROTOCOLO DE EVALUACIÓN (EXTRACTO DE LOS INSTRUMENTOS SELECCIONADOS)

Unidad de Consejo Genético ICO  
Programa de cáncer hereditario  
T: 93 260 79 57  
Fax: 93 260 72 04

CÓDIGO:

TR- \_\_\_\_\_

Diagnóstico genético:

Diagnóstico oncológico:

Fecha de evaluación:

## **INSTRUCCIONES GENERALES**

En las siguientes páginas encontrará una serie de cuestionarios con los que pretendemos valorar la experiencia de saberse portador de una variante genética que predispone al cáncer de mama y/o ovario.

Sabemos que no todo el mundo reacciona de igual modo ante esta situación, al igual que tampoco existe una única forma de afrontar el diagnóstico y tratamiento de una enfermedad: cada persona y experiencia es única. Por este motivo nos interesa conocer hasta qué punto el saberse portador de una variante genética que predispone al cáncer ha tenido un impacto o no en su vida, si ha supuesto cambios personales tanto positivos como negativos, si ha cambiado el modo en que usted se ve a sí mismo, sus relaciones con personas allegadas, o el modo de entender y cuidar de su salud.

En un primer apartado deberá rellenar algunos datos sociodemográficos, en un segundo apartado le plantearemos una serie de cuestiones relacionadas con su salud general, cómo se encuentra usted ahora y qué hábitos de cuidado son habituales en usted. Finalmente en un último apartado le planteamos una serie de cuestiones relacionadas con el modo en que ha reaccionado al saberse portador de esta variante genética.

Es importante que lea las instrucciones de cada cuestionario antes de responderlos, y que conteste cada enunciado sin pensarlo demasiado. Recuerde que nos interesa su experiencia particular, por lo tanto no hay respuestas correctas o incorrectas. En la medida que le sea posible trate de responder a todos los enunciados. Somos conscientes de que ello le llevará un tiempo, pero sus datos nos serán de mucha utilidad en nuestra práctica clínica diaria.

Gracias por su colaboración.

## DATOS SOCIODEMOGRÁFICOS Y CLÍNICOS

Fecha de nacimiento: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_\_/ Edad:

➤ Sexo:

- Hombre
- Mujer

➤ Estudios más altos que ha completado:

0. Sin estudios
1. Estudios primarios
2. EGB o equivalentes
3. Formación Profesional, enseñanza técnico-profesional o equivalentes
4. Bachillerato superior, BUP o equivalentes
5. Arquitectura o ingeniería técnica, diplomado de otras escuelas universitarias o equivalentes
6. Arquitecto o ingeniero superior, licenciado o equivalente
7. Doctorado, estudios de posgrado o especialización
8. Otros estudios no reglados

➤ Estado civil

1. Soltero/a
2. Casado/a o convivencia con pareja estable
3. Separado/a
4. Divorciado/a
5. Viudo/a

➤ Hijos:

- Sí      Número de hijos varones: \_\_\_\_

Número de hijos mujeres: \_\_\_\_

- No

➤ ¿Ha consultado alguna vez un psicólogo o un psiquiatra?

- Sí
- No

➤ ¿Actualmente está recibiendo tratamiento psicológico /psiquiátrico?

- Sí
- No

➤ ¿Actualmente está tomando alguna medicina recetada por su médico para los nervios, la depresión o para dormir mejor?

- Sí
- No

Si es así, especifique qué tipo de medicina está tomando (marque las casillas necesarias):

- Hipnótico
- Ansiolítico
- Antidepresivo
- Antipsicótico
- Otros

## HADS

Este cuestionario tiene el objetivo de ayudarnos a conocer cómo se siente usted. Lea cada frase y marque la respuesta que más se ajusta a **cómo se sintió usted durante la semana pasada**. No piense mucho sus respuestas. Lo más seguro es que si contesta deprisa, sus respuestas podrán reflejar mejor cómo se encontraba usted.

1. Me siento tenso/a o molesto/a.
  - a. Todos los días
  - b. Muchas veces
  - c. A veces
  - d. Nunca
  
2. Todavía disfruto con lo que antes me gustaba.
  - a. Como siempre
  - b. No lo bastante
  - c. Solo un poco
  - d. Nada
  
3. Tengo una gran sensación de miedo, como si algo horrible me fuera a suceder.
  - a. Totalmente, y es muy fuerte
  - b. Sí, pero no es muy fuerte
  - c. Un poco, pero no me preocupa
  - d. Nada
  
4. Puedo reírme y ver el lado divertido de las cosas.
  - a. Igual que lo hice siempre
  - b. Ahora, no tanto
  - c. Casi nunca
  - d. Nunca
  
5. Tengo la cabeza llena de preocupaciones.
  - a. La mayoría de las veces
  - b. Con bastante frecuencia
  - c. A veces, aunque no muy a menudo
  - d. Sólo en ocasiones
  
6. Me siento alegre.
  - a. Nunca
  - b. No muy a menudo
  - c. A veces
  - d. Casi siempre
  
7. Puedo estar sentado/a tranquilamente y sentirme relajado/a.
  - a. Siempre
  - b. Por lo general
  - c. No muy a menudo
  - d. Nunca

8. Me siento como si cada día estuviera más lento.
  - a. Por lo general, en todo momento
  - b. Muy a menudo
  - c. A veces
  - d. Nunca
  
9. Tengo sensación de miedo, como de “aleteo” en el estómago
  - a. Nunca
  - b. En ciertas ocasiones
  - c. Con bastante frecuencia
  - d. Muy a menudo
  
10. He perdido el interés por mi aspecto físico.
  - a. Totalmente
  - b. No me preocupo tanto como debiera
  - c. Podría tener un poco más de cuidado
  - d. Me preocupa igual que siempre
  
11. Me siento inquieto/a, como si estuviera continuamente en movimiento
  - a. Mucho
  - b. Bastante
  - c. No mucho
  - d. Nada
  
12. Me siento optimista respecto al porvenir
  - a. Igual que siempre
  - b. Menos de lo que acostumbraba
  - c. Mucho menos de lo que acostumbraba
  - d. Nada
  
13. Me asaltan sentimientos repentinos de pánico
  - a. Muy frecuentemente
  - b. Bastante a menudo
  - c. No muy a menudo
  - d. Nada
  
14. Me divierto con un buen libro, la radio, o un programa de televisión.
  - a. A menudo
  - b. A veces
  - c. No muy a menudo
  - d. Rara vez

**BP**

Señale con un círculo el número que mejor describa su nivel de acuerdo o desacuerdo con cada frase.

	Totalmente en desacuerdo	Bastante en desacuerdo	Un poco en desacuerdo	Un poco de acuerdo	Bastante de acuerdo	Totalmente de acuerdo
1. Cuando repaso la historia de mi vida, estoy contento con cómo han resultado las cosas.	1	2	3	4	5	6
2. A menudo me siento solo porque tengo pocos amigos íntimos con quienes compartir mis preocupaciones.	1	2	3	4	5	6
3. No tengo miedo de expresar mis opiniones, incluso cuando son opuestas a las opiniones de la mayoría de la gente.	1	2	3	4	5	6
4. Me preocupa cómo otra gente evalúa las elecciones que he hecho en mi vida.	1	2	3	4	5	6
5. Me resulta difícil dirigir mi vida hacia un camino que me satisfaga.	1	2	3	4	5	6
6. Disfruto haciendo planes para el futuro y trabajar para hacerlos realidad.	1	2	3	4	5	6
7. En general, me siento seguro y positivo conmigo mismo.	1	2	3	4	5	6
8. No tengo muchas personas que quieran escucharme cuando necesito hablar.	1	2	3	4	5	6
9. Tiendo a preocuparme sobre lo que otra gente piensa de mí.	1	2	3	4	5	6
10. He sido capaz de construir un hogar y un modo de vida a mi gusto.	1	2	3	4	5	6
11. Soy una persona activa al realizar los proyectos que propuse para mí mismo.	1	2	3	4	5	6
12. Siento que mis amistades me aportan muchas cosas.	1	2	3	4	5	6
13. Tiendo a estar influenciado por la gente con fuertes convicciones.	1	2	3	4	5	6
14. En general, siento que soy responsable de la situación en la que vivo.	1	2	3	4	5	6
15. Me siento bien cuando pienso en lo que he hecho en el pasado y lo que espero hacer en el futuro.	1	2	3	4	5	6
16. Mis objetivos en la vida han sido más una fuente de satisfacción que de frustración para mí.	1	2	3	4	5	6
17. Me gusta la mayor parte de los aspectos de mi personalidad	1	2	3	4	5	6
18. Tengo confianza en mis opiniones incluso si son contrarias al consenso general.	1	2	3	4	5	6

	Totalmente en desacuerdo	Bastante en desacuerdo	Un poco en desacuerdo	Un poco de acuerdo	Bastante de acuerdo	Totalmente de acuerdo
19. Las demandas de la vida diaria a menudo me deprimen.	1	2	3	4	5	6
20. Tengo clara la dirección y el objetivo de mi vida.	1	2	3	4	5	6
21. En general, con el tiempo siento que sigo aprendiendo más sobre mí mismo.	1	2	3	4	5	6
22. No he experimentado muchas relaciones cercanas y de confianza.	1	2	3	4	5	6
23. Es difícil para mí expresar mis propias opiniones en asuntos polémicos.	1	2	3	4	5	6
24. En su mayor parte, me siento orgulloso de quién soy y la vida que llevo.	1	2	3	4	5	6
25. Sé que puedo confiar en mis amigos, y ellos saben que pueden confiar en mí.	1	2	3	4	5	6
26. Cuando pienso en ello, realmente con los años no he mejorado mucho como persona.	1	2	3	4	5	6
27. Tengo la sensación de que con el tiempo me he desarrollado mucho como persona.	1	2	3	4	5	6
28. Para mí, la vida ha sido un proceso continuo de estudio, cambio, y crecimiento.	1	2	3	4	5	6
29. Si me sintiera infeliz con mi situación de vida, daría los pasos más eficaces para cambiarla.	1	2	3	4	5	6

AUTOCONCEPTO BRCA

A continuación se muestra una lista de afirmaciones que a veces las personas hacen de sí mismas. Por favor, lea cada frase e indique su grado de acuerdo o desacuerdo. Si está muy en desacuerdo, rodee con un círculo el número 1-; si usted está en una posición intermedia, marque cualquiera de los números entre 1 y 7, teniendo en cuenta que el número 4 es el punto medio-; si la afirmación no se aplica a usted, por favor marque el número 8.

	Muy en desacuerdo	En desacuerdo	Algo en desacuerdo	Ni acuerdo ni desacuerdo	Algo de acuerdo	De acuerdo	Muy de acuerdo	No aplicable
1. Me siento esperanzado/a sobre mi propio futuro	1	2	3	4	5	6	7	8
2. Soy capaz de manejar el resultado de mi prueba genética	1	2	3	4	5	6	7	8
3. Siento que mi cuerpo me ha traicionado	1	2	3	4	5	6	7	8
4. Me siento como una bomba de relojería andante	1	2	3	4	5	6	7	8
5. Me siento diferente a la gente de mi edad	1	2	3	4	5	6	7	8
6. Conozco bien mi cuerpo	1	2	3	4	5	6	7	8
7. Me siento culpable porque podría transmitir el riesgo de padecer cáncer a mis hijos	1	2	3	4	5	6	7	8
8. Me siento aislado/a a causa del resultado de mi prueba genética	1	2	3	4	5	6	7	8
9. Siento que he perdido mi sensación de intimidad	1	2	3	4	5	6	7	8
10. Pienso mucho en el resultado de mi prueba genética	1	2	3	4	5	6	7	8
11. Me preocupa que detecten un cáncer cuando voy a los controles	1	2	3	4	5	6	7	8
12. Me siento etiquetado/a	1	2	3	4	5	6	7	8
13. Me siento agobiado/a con esta información	1	2	3	4	5	6	7	8
14. Desconfío de mi cuerpo	1	2	3	4	5	6	7	8
15. Tengo el control de mi salud	1	2	3	4	5	6	7	8
16. El resultado de mi prueba genética afecta a quien soy en realidad	1	2	3	4	5	6	7	8
17. Me he vuelto más reservado/a	1	2	3	4	5	6	7	8

## EXPERIENCIAS RELACIONADAS CON EL CÁNCER

La mayoría de personas han experimentado situaciones que les han removido interiormente en un sentido positivo o negativo. Le pedimos que si usted ha pasado por alguna de las que se indican a continuación, lo señale marcando la casilla que encontrará a la izquierda de cada situación y, sólo en ese caso, responda a las preguntas que se le hacen sobre la misma

**Soy portador de alteración genética predisponente al cáncer**

¿Cómo de amenazante considera este hecho?

- Amenaza leve
- Amenaza moderada
- Amenaza grave
- Amenaza extrema

¿Cómo considera que le afectó este episodio en su trayectoria vital?

- No considero que me haya afectado
- Me afectó en su momento, pero no en el presente
- Hay aspectos que aún me afectan mucho
- Ese hecho cambió de manera decisiva mi forma de ver la vida

**He sido diagnosticado y tratado de un cáncer**

En caso afirmativo, responda:

¿Cómo de amenazante considera este hecho?

- Amenaza leve
- Amenaza moderada
- Amenaza grave
- Amenaza extrema

¿Cómo considera que le afectó este episodio en su trayectoria vital?

- No considero que me haya afectado
- Me afectó en su momento, pero no en el presente
- Hay aspectos que aún me afectan mucho
- Ese hecho cambió de manera decisiva mi forma de ver la vida

**Tengo uno o varios familiares diagnosticados y tratados cáncer**

En caso afirmativo, responda:

¿Cómo de amenazante considera este?

- Amenaza leve
- Amenaza moderada
- Amenaza grave
- Amenaza extrema

¿Cómo considera que le afectó este episodio en su trayectoria vital?

- No considero que me haya afectado
- Me afectó en su momento, pero no en el presente
- Hay aspectos que aún me afectan mucho
- Ese hecho cambió de manera decisiva mi forma de ver la vida

**He perdido uno o varios familiares a causa de un cáncer**

En caso afirmativo, responda:

¿Cómo de amenazante considera este hecho?

- Amenaza leve
- Amenaza moderada
- Amenaza grave
- Amenaza extrema

¿Cómo considera que le afectó este episodio en su trayectoria vital?

- No considero que me haya afectado
- Me afectó en su momento, pero no en el presente
- Hay aspectos que aún me afectan mucho
- Ese hecho cambió de manera decisiva mi forma de ver la vida

**A parte de las situaciones ya mencionadas, en los últimos 6 meses he vivido alguna otra situación importante que me ha removido interiormente.**

En caso afirmativo, responda:

Especifique de qué situación se trata: \_\_\_\_\_

¿Cómo de amenazante considera este hecho?

- Amenaza leve
- Amenaza moderada
- Amenaza grave
- Amenaza extrema

¿Cómo considera que le afecta este episodio en su trayectoria vital?

- No considero que me haya afectado
- Me afectó en su momento, pero no en el presente
- Hay aspectos que aún me afectan mucho
- Ese hecho ha cambiado de manera decisiva mi forma de ver la vida

## EPC

1. Durante el mes pasado, ¿con qué frecuencia ha pensado usted sobre sus posibilidades de desarrollar cáncer? Usted diría que...*(por favor, señale una sola casilla para indicar su respuesta)*
  - Nunca o en raras ocasiones
  - Algunas veces
  - A menudo
  - Casi todo el tiempo
  
2. Durante el mes pasado, el pensar sobre la posibilidad de desarrollar cáncer, ¿ha afectado su estado de ánimo? Usted diría que...
  - Nunca o en raras ocasiones
  - Algunas veces
  - A menudo
  - Casi todo el tiempo
  
3. Durante el mes pasado, la posibilidad de desarrollar cáncer, ¿ha afectado su capacidad para realizar sus actividades del “día a día”? Usted diría que...
  - Nunca o en raras ocasiones
  - Algunas veces
  - A menudo
  - Casi todo el tiempo
  
4. ¿Hasta qué punto le preocupa a usted la posibilidad de desarrollar cáncer algún día? Usted diría que...
  - Nada
  - Un poco
  - Bastante
  - Muchísimo
  
5. ¿Con qué frecuencia se preocupa usted por la posibilidad de desarrollar cáncer? Usted diría que...
  - Nunca o rara vez
  - De vez en cuando
  - Frecuentemente
  - Constantemente
  
6. El estar preocupado por desarrollar cáncer, ¿es un problema importante para usted?
  - No, en absoluto
  - Un poco
  - Sin duda es un problema
  - Sí, es un problema muy serio

## 8.4. ANEXO 4 APROBACIÓN COMITÉ ETICA INVESTIGACIONES CLÍNICAS



**Hospital Universitari de Girona**  
**Doctor Josep Trueta**

Avinguda de França s/n  
17007 Girona  
Telèfon 972 940 200  
www.gencat.net/ics/trueta

**Marta Riera Juncà, Secretària del Comitè Ètic d' Investigació Clínica de l'Hospital Universitari de Girona Dr. Josep Trueta, amb domicili a Av. de França s/n 17007 Girona**

**CERTIFICA:**

Que el Comitè Ètic d' Investigació Clínica de l'Hospital Universitari de Girona Dr. Josep Trueta, segons consta en l'acta de la reunió celebrada el dia 22/07/13 ha avaluat el projecte següent:

**"Identidad y crecimiento postraumático en predisposición hereditaria al cáncer de mama"** amb el Dr. Joan Brunet Vidal com a investigador principal.

Que els documents s'ajusten a les normes ètiques essencials i per tant, ha decidit la seva aprovació.

I, perquè consti, expedixo aquest certificat.

Girona, 28 de novembre de 2013



## 8.5. ANEXO 5 TABLA EXPERTOS VALIDACIÓN CUESTIONARIO

Media del juicio de pertenencia de cada ítem a cada subescala, y valor z de Kolmogrov-Smirnov (N=5)

Factor original	Número ítem	Juicio Estigma		Juicio Vulnerabilidad		Juicio Control	
		Media (DE)	z (K-S)	Media (DE)	z (K-S)	Media (DE)	z (K-S)
ESTIGMA	5	.57 (.88)	1,38	-.5 (.7)	0,93	-.84 (.36)	1,43
	8	.66 (.71)	1,38	-.18 (.79)	0,57	-.94 (.05)	1,82*
	9	.28 (.86)	0,87	.44 (.83)	1,1	-.48 (.77)	0,99
	10	.28 (.75)	0,8	.88 (.13)	1,7*	-.36 (.67)	0,85
	12	.58 (.88)	1,38	-.52 (.67)	1,02	-.94 (.09)	1,76*
	13	-.46 (.67)	0,87	.76 (.18)	1,62*	-.26 (.81)	0,65
	16	.54 (.86)	1,32	-.18 (.93)	0,65	-.58 (.88)	1,38
VULNERA BILIDAD	17	.48 (.85)	1,1	-.02 (.91)	0,65	-.68 (.66)	1,38
	3	.08 (.91)	0,65	.68 (.34)	1,25	-.64 (.64)	1,38
	4	.14 (.91)	0,80	.76 (.23)	1,47	-.86 (.26)	1,47
	7	.34 (.54)	1,02	-.12 (.98)	0,8	-.82 (.25)	1,47
	11	-.12 (.94)	0,73	.94 (.13)	1,7*	-.76 (.24)	1,55*
CONTROL	14	-.64 (.58)	1,38	.82 (.25)	1,55*	-.12 (.8)	0,69
	1	-.46 (.84)	1,1	0 (.74)	0,47	.92 (.08)	1,76*
	2	-.84 (.21)	1,55*	-.36 (.78)	1,02	.88 (.16)	1,62*
	6	-.58 (.78)	1,32	-.22 (1.07)	0,99	.86 (.21)	1,55*
	15	-.84 (.21)	1,55*	-.52 (.67)	1,02	.88 (.22)	1,55*

z (K-S): Prueba z de Kolmogrov-Smirnov; p<.017

## 8.6. ANEXO 6 PRUEBAS COMPLEMENTARIAS ESTUDIO VALIDACIÓN

### MODELO 1: IMPACTO ---- AUTOCONC. ----- HADSTOT

#### INDICES DE MULTICOLINEALIDAD MODELO 1

Estadísticos de colinealidad	Tolerancia		FIV	
	Tolerancia	FIV	Tolerancia	FIV
Impacto total 4el VIVO	,602	1,662		
Edad evaluación	,437	2,289		
Proband_Status	,685	1,459		
tpo_dxgen	,881	1,136		
EstatusOnco	,422	2,372		
BSO	,829	1,206		
BM	,876	1,142		
estudiosdico	,691	1,448		
estcivdico	,923	1,084		
¿hijos?	,620	1,613		

*No hay ninguna VI con FIV > 10*

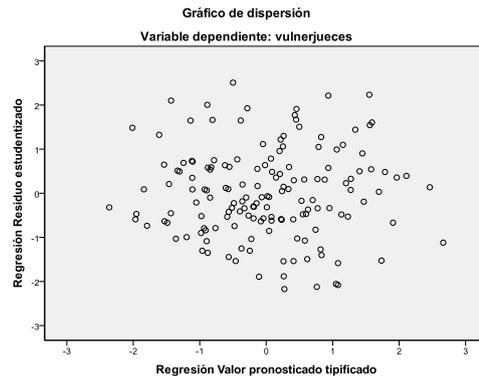
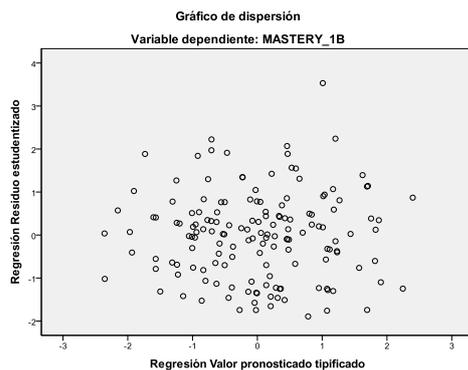
*No hay ninguna VI con Tolerancia < .10*

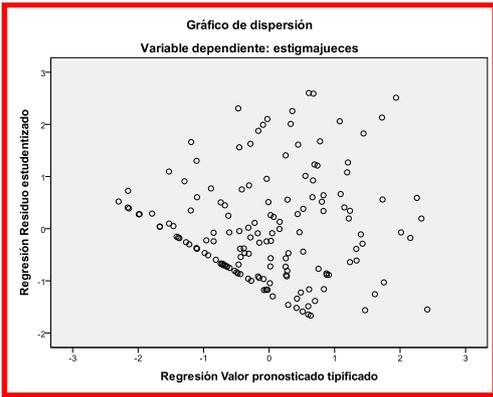
Diagnósticos de colinealidad<sup>a</sup>

Modelo	Dimensión	Autovalores	Índice de condición	Proporciones de la varianza											
				(Constante)	Impacto total 4el VIVO	Edad evaluación	Proband Status	tpo_dxgen	EstatusOnco	BSO	BM	estudiosdico	estcivdico	¿hijos?	
1	1	7,408	1,000	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00
	2	1,014	2,703	,00	,00	,00	,04	,01	,00	,64	,01	,01	,00	,00	,00
	3	,711	3,229	,00	,00	,00	,32	,02	,05	,05	,16	,00	,00	,01	,01
	4	,608	3,492	,00	,00	,00	,00	,00	,01	,26	,07	,25	,00	,00	,01
	5	,399	4,307	,00	,01	,00	,15	,10	,03	,39	,01	,10	,04	,01	,01
	6	,353	4,583	,00	,00	,00	,05	,54	,02	,24	,00	,12	,00	,01	,01
	7	,207	5,977	,00	,00	,00	,38	,14	,36	,00	,00	,04	,23	,02	,02
	8	,136	7,382	,00	,00	,01	,02	,16	,07	,02	,05	,02	,57	,33	,33
	9	,094	8,897	,04	,11	,03	,01	,00	,17	,02	,01	,13	,09	,50	,50
	10	,057	11,383	,02	,57	,20	,02	,03	,05	,00	,03	,01	,00	,05	,05
	11	,014	23,425	,93	,30	,75	,00	,00	,23	,01	,01	,32	,04	,07	,07

a. Variable dependiente: MASTERY\_1B

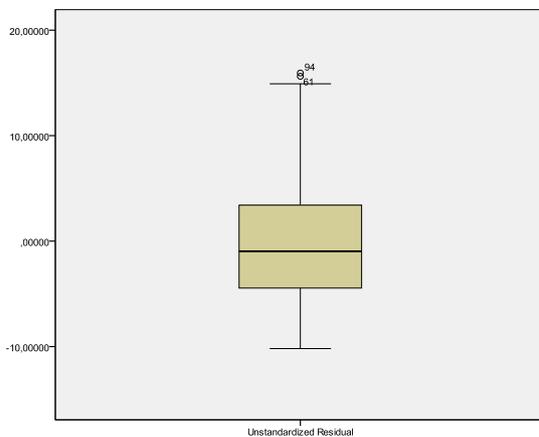
*No hay ninguna VI con Índice de condición > 30*





El gráfico enmarcado marca una clara heterocedasticidad.

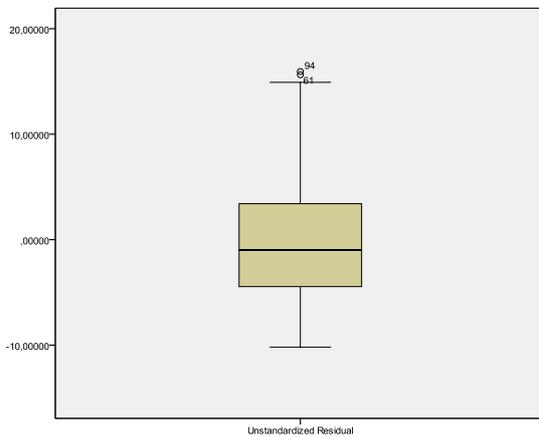
Diagrama de caja de los valores residuales



### ESTIGMA\_JU

(bastante simétrico con dos valores altos alejados)

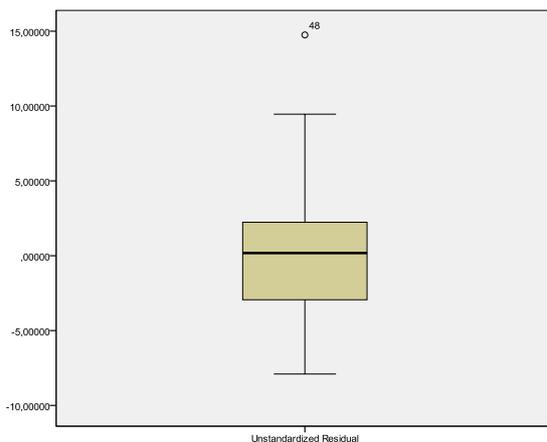
Índice de asimetría: ,660 ET: ,195; podemos considerar que en la población hay una ligera asimetría provocada por unos valores altos algo alejados (valores mal pronosticados)



### VULNERA\_JU

(bastante simétrico con un valor alto alejado)

Índice de asimetría: ,164 ET: ,195; podemos considerar que en la población NO hay asimetría



### MASTERYB

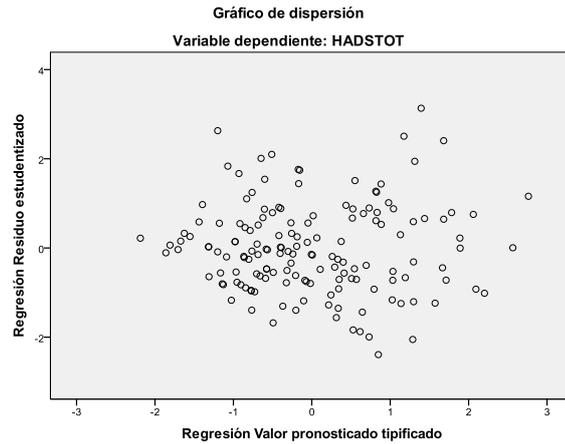
(bastante simétrico con un valor alto alejado)

Índice de asimetría: ,345 ET: ,195; podemos considerar que en la población NO hay asimetría

# ANÁLISIS MULTICOLINEALIDAD Y HOMOCEDASTICIDAD (GRÁFICO) MODELO 1

Modelo	Estadísticos de colinealidad	
	Tolerancia	FIV
(Constante)		
Impacto total 4el VIVO	,423	2,366
Edad evaluación	,431	2,322
Proband_Status	,681	1,468
tpo_dxgen	,875	1,143
EstatusOnco	,412	2,427
BSO	,799	1,251
BM	,861	1,161
estudiosdico	,688	1,454
estcivdico	,910	1,099
¿hijos?	,620	1,613
estigmajueces	,370	2,704
vulnerjueces	,408	2,453
MASTERY_1B	,767	1,304

No hay ninguna VI con FIV > 10 NI Tolerancia < .10



Diagnósticos de colinealidad<sup>a</sup>

Modelo	Dimensión	Autovalores	Índice de condición	Proporciones de la varianza														
				(Constante)	Impacto total 4el VIVO	Edad evaluación	Proband_Status	tpo_dxgen	EstatusOnco	BSO	BM	estudiosdico	estcivdico	¿hijos?	estigmajueces	vulnerjueces	MASTERY_1B	
1	1	9,841	1,000	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00
	2	1,023	3,102	,00	,00	,00	,05	,01	,00	,00	,00	,01	,01	,00	,00	,00	,00	,00
	3	,723	3,690	,00	,00	,00	,31	,01	,06	,03	,19	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,01
	4	,617	3,994	,00	,00	,00	,00	,00	,01	,29	,06	,20	,00	,01	,00	,00	,00	,00
	5	,476	4,545	,00	,00	,00	,09	,26	,01	,05	,00	,08	,00	,00	,03	,01	,03	,01
	6	,371	5,148	,00	,00	,00	,01	,15	,00	,52	,02	,16	,02	,02	,01	,00	,01	,00
	7	,278	5,955	,00	,00	,00	,12	,18	,09	,00	,01	,07	,11	,01	,03	,01	,14	,01
	8	,217	6,730	,00	,00	,00	,34	,17	,23	,00	,00	,03	,22	,01	,02	,00	,06	,06
	9	,142	8,315	,00	,00	,00	,05	,04	,20	,00	,03	,00	,04	,15	,08	,04	,52	,00
	10	,131	8,661	,00	,00	,01	,00	,14	,00	,03	,02	,04	,44	,28	,04	,03	,16	,00
	11	,081	10,998	,06	,01	,11	,00	,04	,08	,02	,01	,06	,09	,41	,05	,01	,04	,00
	12	,047	14,410	,00	,10	,08	,00	,00	,00	,02	,03	,01	,03	,03	,70	,47	,00	,00
	13	,039	15,965	,00	,70	,04	,02	,00	,13	,00	,02	,00	,01	,00	,02	,41	,01	,00
	14	,013	27,520	,93	,17	,74	,00	,00	,19	,01	,01	,32	,04	,06	,02	,02	,02	,00

a. Variable dependiente: HADSTOT

No hay ninguna VI con Índice de condición > 30. Los coeficientes estandarizados son:

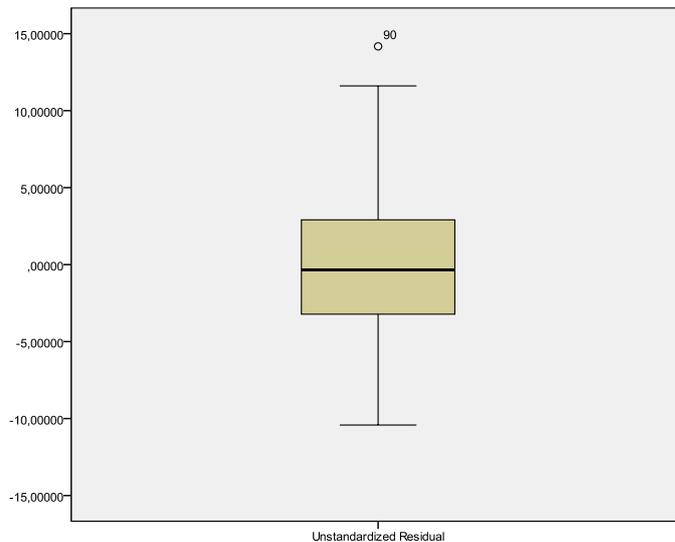


Diagrama de caja de los valores residuales  
 (Bastante simétrico con 1 valor alto alejado)  
 (Valor asimetría = 0,448; ET; .195;  
 podemos considerar que en la población hay una ligera asimetría)

## MODELO 2: IMPACTO ---- AUTOCONC. ----- BPTOT

### INDICES DE MULTICOLINEALIDAD MODELO 2

Estadísticos de colinealidad		
	Tolerancia	FIV
Impacto total 4el VIVO	,601	1,664
Edad evaluación	,435	2,301
Proband_Status	,690	1,449
tpo_dxgen	,877	1,141
EstatusOnco	,425	2,352
BSO	,826	1,211
BM	,874	1,145
estudiosdico	,681	1,469
estcivdico	,923	1,083
¿hijos?	,621	1,609

No hay ninguna VI con FIV > 10

No hay ninguna VI con Tolerancia < .10

Diagnósticos de colinealidad<sup>a</sup>

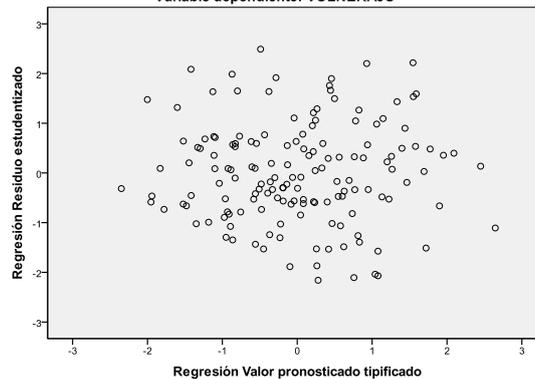
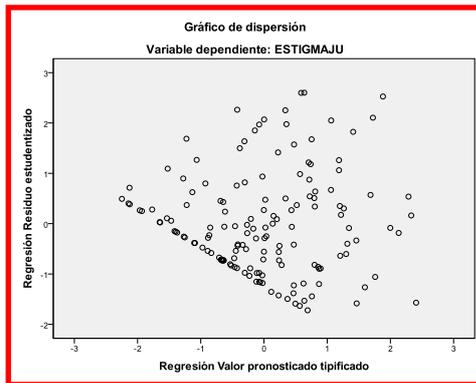
Modelo	Dimensión	Autovalores	Índice de condición	Proporciones de la varianza											
				(Constante)	Impacto total 4el VIVO	Edad evaluación	Proband_Status	tpo_dxgen	EstatusOnco	BSO	BM	estudiosdico	estcivdico	¿hijos?	
1	1	7,388	1,000	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00
	2	1,019	2,692	,00	,00	,00	,05	,01	,00	,00	,62	,01	,01	,01	,00
	3	,714	3,217	,00	,00	,00	,33	,02	,05	,05	,18	,00	,00	,01	,00
	4	,604	3,497	,00	,00	,00	,00	,00	,01	,25	,07	,25	,00	,01	,00
	5	,405	4,270	,00	,01	,00	,14	,09	,03	,40	,02	,09	,04	,01	,00
	6	,356	4,554	,00	,00	,00	,05	,53	,02	,23	,00	,12	,00	,01	,00
	7	,210	5,928	,00	,00	,00	,38	,15	,36	,00	,00	,04	,24	,02	,00
	8	,137	7,330	,00	,00	,01	,02	,17	,07	,02	,05	,02	,58	,32	,00
	9	,095	8,834	,04	,11	,03	,00	,00	,17	,02	,01	,13	,09	,52	,00
	10	,058	11,290	,01	,58	,20	,02	,03	,05	,00	,03	,01	,00	,04	,00
	11	,013	23,475	,94	,30	,75	,00	,00	,23	,01	,01	,33	,05	,06	,00

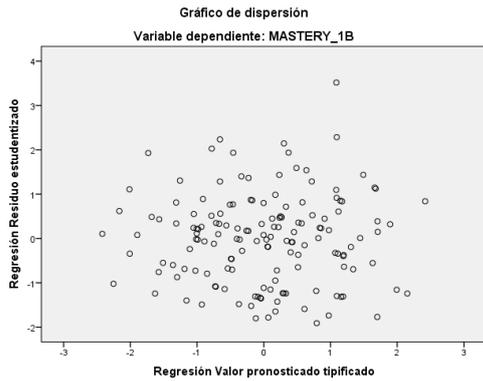
a. Variable dependiente: estigmajueces

No hay ninguna VI con Índice de condición > 30

Gráfico de dispersión

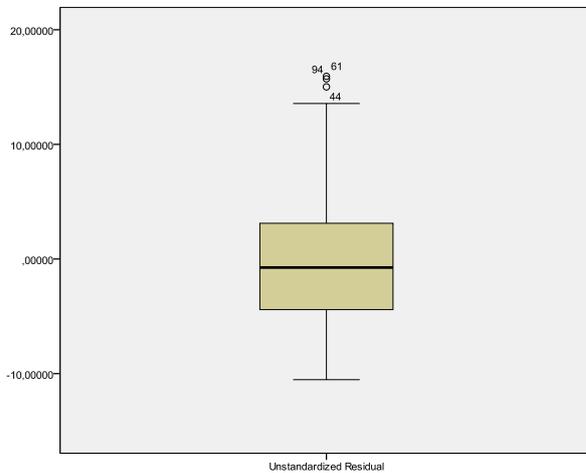
Variable dependiente: VULNERAJU





El gráfico enmarcado indica una clara heterocedasticitat.

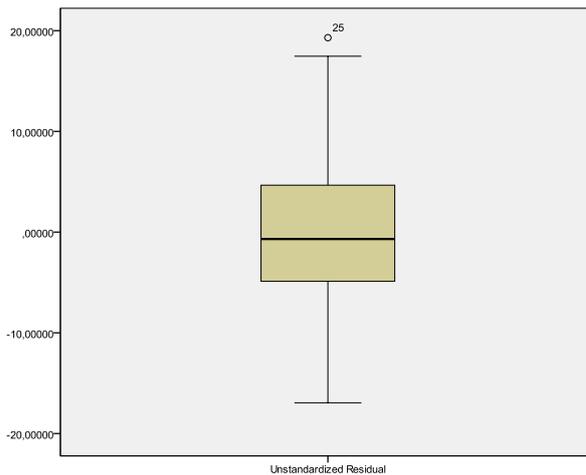
### Gráficos de caja de las distribuciones de valores residuales MODELO 2



#### ESTIGMAJU

(Ligera asimetría con algunos valores altos alejados)

Valor asimetría = 0,641; ET; .197;  
podemos considerar que en la población hay UNA LIGERA ASIMETRÍA provocada por los valores residuales alejados altos (valores mal pronosticados)



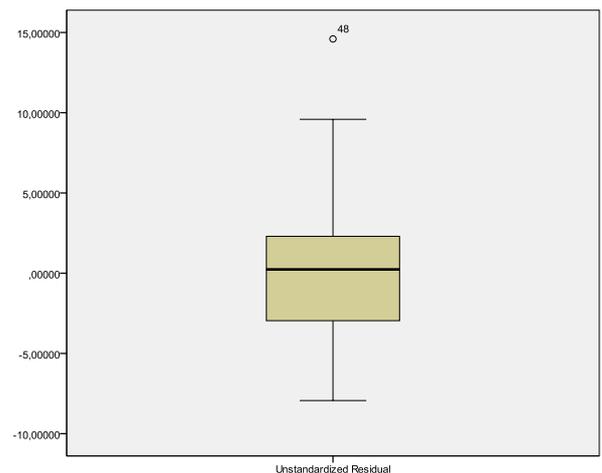
#### VULNERAJU

(Bastante simétrico con 1 valor alto alejado)

(Valor asimetría = 0,163; ET; ,197;  
podemos considerar que en la población no hay asimetría)

#### EPC

(bastante simétrico con 1 valor altos alejados)



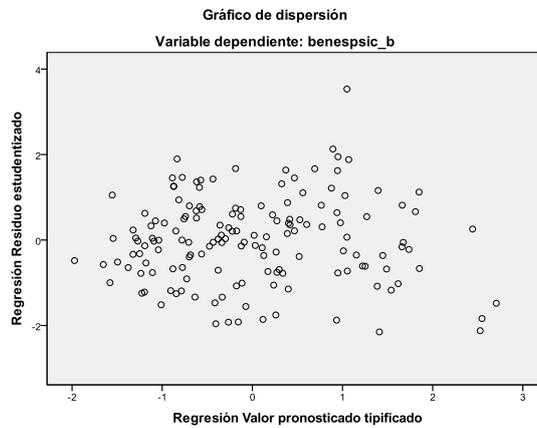
(Valor asimetría = 0,343; ET; .197; podemos considerar que en la población no hay asimetría)

CONCLUSIÓN: NINGUNA DE LAS DISTRIBUCIONES DE RESIDUALES SE ALEJA EN DE LA NORMALIDAD

ANÁLISIS MULTICOLINEALIDAD Y HOMOCEDESTICIDAD (GRÁFICO) MODELO 2

Modelo	Estadísticos de colinealidad	
	Tolerancia	FIV
Impacto total 4el VIVO	,423	2,365
Edad evaluación	,426	2,349
Proband_Status	,685	1,459
tpo_dxgen	,869	1,151
EstatusOnco	,416	2,402
BSO	,794	1,260
BM	,857	1,166
estudiosdico	,674	1,483
estcivdico	,912	1,096
¿hijos?	,621	1,610
estigmajueces	,360	2,777
vulnerjueces	,405	2,470
MASTERY_1B	,750	1,334

No hay ninguna VI con FIV > 10 NI Tolerancia < .10



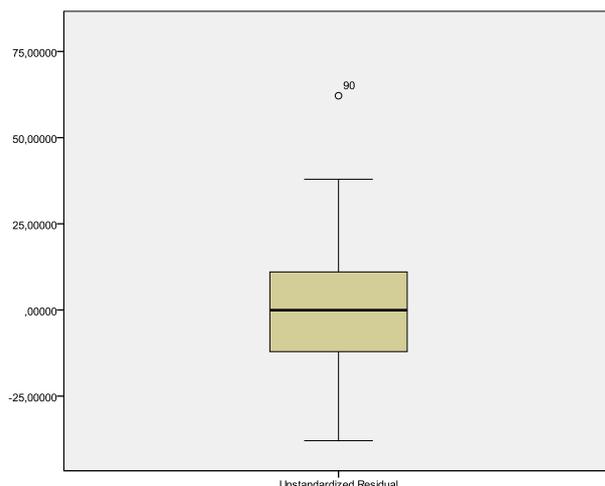
Diagnósticos de colinealidad<sup>a</sup>

Modelo	Dimensión	Autovaleores	Índice de condición	Proporciones de la varianza																
				(Constante)	Impacto total 4el VIVO	MASTERY_1B	vulnerjueces	estigmajueces	Edad evaluación	Proband_Status	tpo_dxgen	EstatusOnco	BSO	BM	estudiosdico	estcivdico	¿hijos?			
1	1	8,820	1,000	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00
	2	1,029	3,089	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,06	,01	,00	,00	,00	,59	,01	,00	,00	,00	,00
	3	,727	3,876	,00	,00	,01	,00	,00	,00	,31	,01	,00	,05	,03	,21	,00	,00	,00	,00	,00
	4	,612	4,005	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,00	,01	,28	,06	,21	,00	,01	,00	,01
	5	,481	4,518	,00	,00	,00	,03	,01	,02	,00	,09	,25	,01	,07	,00	,07	,00	,00	,00	,00
	6	,376	5,109	,00	,00	,01	,00	,01	,00	,01	,15	,00	,01	,51	,02	,15	,02	,00	,00	,02
	7	,282	5,901	,00	,00	,15	,01	,01	,03	,00	,13	,17	,10	,00	,01	,08	,10	,01	,00	,01
	8	,218	6,710	,00	,00	,04	,00	,01	,00	,34	,18	,23	,00	,00	,03	,25	,01	,00	,00	,01
	9	,144	8,265	,00	,00	,43	,03	,06	,00	,04	,06	,18	,00	,03	,00	,10	,20	,00	,00	,20
	10	,130	8,895	,00	,00	,28	,04	,06	,01	,00	,13	,01	,03	,01	,04	,37	,22	,00	,00	,22
	11	,082	10,913	,06	,01	,04	,01	,06	,11	,00	,03	,09	,03	,00	,06	,08	,42	,00	,00	,42
	12	,048	14,376	,00	,12	,00	,43	,89	,08	,00	,00	,00	,02	,04	,01	,03	,03	,00	,00	,03
	13	,039	15,874	,00	,69	,01	,44	,03	,04	,02	,00	,13	,00	,02	,00	,01	,00	,00	,00	,00
	14	,013	27,789	,94	,17	,03	,03	,03	,75	,00	,00	,00	,18	,02	,01	,34	,04	,00	,00	,06

a. Variable dependiente: benespsic\_b

No hay ninguna VI con Índice de condición > 30.

El diagrama de caja de la distribución de los valores residuales es:



(Bastante simétrico con 1 valor alto alejado)  
 Valor asimetría = 0,196; ET: ,197  
 Podemos considerar que NO hay asimetría

