

TOGETHER

Adaptação psicológica da pessoa e da família ao risco de cancro hereditário

LIVRO BRANCO



A elaboração do presente Livro Branco foi financiada por fundos europeus COMPETE2020 (POCI-01-0145-FEDER-030980) e nacionais FCT - Fundação para a Ciência e a Tecnologia, I.P (PTDC/PSI-ESP/30980/2017).



Célia Sales (Investigadora Principal)
Faculdade de Psicologia e de Ciências da
Educação da Universidade do Porto

Paula Mena Matos (Investigadora Co-Principal)
Faculdade de Psicologia e de Ciências da
Educação da Universidade do Porto

Carla Crespo
Faculdade de Psicologia da Universidade de
Lisboa

Catarina Brandão
Instituto Português de Oncologia do Porto
Francisco Gentil

Eliana Silva
Faculdade de Psicologia e de Ciências da
Educação da Universidade do Porto

Esperança Lima
Faculdade de Psicologia e de Ciências da
Educação da Universidade do Porto

Eunice Silva
Instituto Português de Oncologia do Porto
Francisco Gentil

Fernando Castro
Instituto Português de Oncologia do Porto
Francisco Gentil

Glória Antónia Moreira
Painel Colaborativo de Cidadãos

João Silva
Instituto Português de Oncologia do Porto
Francisco Gentil

Luís Pedro Bragança
Painel Colaborativo de Cidadãos

Maria Alice Andrade
Painel Colaborativo de Cidadãos

Maria Carolina Neves
Faculdade de Psicologia e de Ciências da
Educação da Universidade do Porto

Maria Emília Costa
Faculdade de Psicologia e de Ciências da
Educação da Universidade do Porto

Marisa Magno
Universidade de Aveiro

Mary Jane Esplen
Faculdade de Medicina de Temerty da
Universidade de Toronto

Maria José Bento
Instituto Português de Oncologia do Porto
Francisco Gentil

Pedro Gomes
Faculdade de Psicologia e de Ciências da
Educação da Universidade do Porto

Rolanda Maciel
Painel Colaborativo de Cidadãos

Sónia Moreira
Painel Colaborativo de Cidadãos

Susana Oliveira
Painel Colaborativo de Cidadãos

Tiago Ferreira
Faculdade de Psicologia e de Ciências da
Educação da Universidade do Porto

Nota Introdutória

Como é que as pessoas e suas famílias lidam com os desafios emocionais e relacionais introduzidos pelos testes de suscetibilidade genética, e como se adaptam a uma vida com risco de cancro hereditário? Como podem os cuidados de saúde facilitar este processo de adaptação? Estas interrogações foram o ponto de partida de um projeto de investigação de três anos, financiado pela Fundação para a Ciência e a Tecnologia, e promovido pelo Centro de Psicologia da Universidade do Porto (FPCEUP) em parceria com o Centro de Investigação do Instituto Português de Oncologia do Porto Francisco Gentil (IPO-PORTO). A equipa foi constituída por psicólogos investigadores e profissionais de psicologia e medicina do IPO-PORTO, assim como por cidadãos com experiência direta de viver com síndrome de cancro hereditário. Com a publicação deste Livro Branco reunimos a principal investigação sobre o tema, damos a conhecer os principais resultados do projeto e as suas implicações para os cuidados de saúde. Esperamos que este conhecimento possa contribuir para a organização de cuidados de apoio psicológico e de medicina preventiva do cancro hereditário centrados na família, e que responda às necessidades e preferências desta população.

Este Livro Branco deve ser referenciado como:

Sales, C., Gomes, P., Silva, E. R., Silva, J., Silva, E., Neves, M., Esplen, M. J., Bento, M. J., Bragança, L. P., Brandão, C., Castro, F., Costa, M. E., Crespo, C., Ferreira, T., Lima, E., Maciel, R., Magno, M., Moreira, G., Moreira, S., ... Matos, P. (2022). *Adaptação psicológica da pessoa e da família ao risco de cancro hereditário: Livro Branco*. Centro de Psicologia da Universidade do Porto & Centro de Investigação IPO PORTO. <https://doi.org/10.5281/zenodo.7469626>

1

Síndromes genéticas de risco para o cancro e prevenção do cancro hereditário

Diagnóstico das Síndromes Genéticas de Risco para o Cancro

O cancro é hereditário?

Aconselhamento genético

Gestão do risco de cancro hereditário

Desafios psicológicos do diagnóstico das síndromes genéticas de risco para o cancro

2

Algumas das principais síndromes genéticas de risco para o cancro e suas características

Síndrome Hereditária de Cancro da Mama e Ovário (HBOC)

- *Plano de Gestão de Risco*
- *Implicações Psicológicas*

Síndrome Hereditária de Cancro Colo-rectal não-Poliposo (Síndrome de Lynch)

- *Plano de Gestão de Risco*
- *Implicações Psicológicas*

Cancro Gástrico Difuso Hereditário (CGDH)

- *Plano de Gestão de Risco*
- *Implicações Psicológicas*

Polipose Adenomatosa Familiar (PAF)

- *Plano de Gestão de Risco*
- *Implicações Psicológicas*

3

Adaptação familiar ao risco genético de cancro

Modelo de doença genética nos sistemas familiares

Dinâmicas de adaptação familiar ao risco de cancro hereditário

- *A minha família falou desde sempre sobre a síndrome genética*
- *A minha família apoia-me e eu apoio a minha família*
- *As reações da minha família ao teste genético*
- *A minha família é o meu modelo*
- *É difícil revelar aos filhos*
- *A perspectiva dos filhos sobre o risco genético de cancro*
- *Passos para falar com os filhos sobre o risco genético de cancro*
- *Orientações para discutir o risco genético de cancro com os filhos de acordo com a sua fase de desenvolvimento*

A importância dos serviços de saúde

Acompanhamento psicológico

Relação estável com equipa de profissionais de saúde

Literacia genética

Processos de organização dos cuidados de saúde

Propostas de orientações para o aconselhamento genético e gestão de risco

Proposta 1: Acompanhamento Psicológico

Proposta 2: Tomada de decisão partilhada

Proposta 3: Cuidados centrados na família

Proposta 4: Intervenções ao nível da literacia genética

Proposta 5: Uso de instrumentos de avaliação de risco psicossocial nos serviços de saúde

1

Síndromes genéticas
de risco para o cancro
e prevenção do
cancro hereditário



As síndromes de cancro hereditário (ou síndromes genéticas de risco para o cancro) são doenças causadas por alterações em alguns genes, que aumentam a probabilidade de desenvolver cancro ao longo da vida (em comparação com o risco dito "normal"), geralmente em idades precoces. Estas variantes patogénicas (mutações) estão associadas a mais de 50 síndromes de cancro hereditário e são transmitidas habitualmente de forma autossómica dominante (os filhos têm 50% de probabilidade de herdar a mutação). Aproximadamente 5 a 10% de todos os casos de cancro são hereditários, isto é, são causados por estas variantes patogénicas nos genes (ACOG, 2019; National Cancer Institute, 2017).

Diagnóstico das síndromes genéticas de risco para o cancro

Os testes de suscetibilidade genética permitem detetar a presença de mutações genéticas que estão associadas às síndromes de cancro hereditário. Mediante este teste, é possível confirmar se um cancro é hereditário e identificar os membros da família que herdaram o risco aumentado de cancro, para prevenir o surgimento da doença. O teste genético envolve a recolha de sangue para análise do ADN da pessoa. O resultado do teste genético demorava habitualmente alguns meses, mas devido aos avanços técnicos recentes essa resposta tem vindo a ser mais rápida.

TESTE GENÉTICO

recolha de sangue para análise do ADN de forma a detetar mutações nos genes associados ao cancro hereditário.

O estudo genético inicia-se normalmente pela pessoa afetada com cancro, quando se suspeita que este pode ser hereditário, mas também pode ser realizado em pessoas saudáveis (sem cancro) que são familiares em 1º grau de uma pessoa a quem foi diagnosticada a síndrome genética. Este processo é designado por teste genético em cascata, dado que o estudo genético se inicia pelos familiares que apresentam um risco de 50% de ter herdado a variante patogénica, seguido dos seus filhos - apenas no caso de um resultado positivo do progenitor (SPO; Sociedade Portuguesa de Oncologia, 2022; Srinivasan et al., 2020). Em geral, a realização de teste genético em pessoas saudáveis só é permitida a partir dos 18 anos e após um consentimento informado, excetuando casos específicos como, por exemplo, síndromes que aumentam a probabilidade de desenvolver doença antes dos 18 anos (p. ex., Polipose Adenomatosa Familiar) (SPO, 2022). No caso dos familiares saudáveis que pertencem a famílias com cancro hereditário, os testes genéticos podem ser pedidos pela consulta de oncogenética, após uma primeira consulta de aconselhamento genético.

O teste genético pode identificar uma variante patogénica que confirma a predisposição hereditária para o cancro. No entanto, nos estudos genéticos habitualmente realizados, podem ser detetadas alterações genéticas cujo significado clínico é ainda desconhecido. Ou seja, neste último caso, é encontrada uma (ou mais) mutação genética, mas não é possível perceber de que forma essa mutação afeta o risco de cancro.



TENHO DE TOMAR DECISÕES EM RELAÇÃO A TER FILHOS
| “Prefiro provavelmente fazer inseminação artificial e ficar descansado.” [4, CGDH]



“A minha irmã também não quer filhos.
| Ela diz que a síndrome para ela morre aqui também.” [SL]

O cancro é hereditário ?

Quando se suspeita que um cancro é hereditário, a pessoa é referenciada para a consulta de oncogenética, para aí se avaliar a eventual realização de teste genético. Existem alguns critérios clínicos que podem alertar para a possibilidade de cancro hereditário, nomeadamente a pessoa ter mais do que um diagnóstico de cancro, haver mais do que um cancro infantil em irmãos, entre outros (Nagy et al., 2004; National Cancer Institute, 2021; SPO, 2022). Para além destas características, as síndromes poderão ter critérios específicos de referência à consulta de oncogenética.

Algumas características que tornam mais provável que um cancro numa família seja causado por uma síndrome de cancro hereditário:

- **Dois ou mais casos do mesmo tipo de cancro na mesma família**
- **Cancro que ocorre em várias gerações**
- **Idade mais precoce que o comum para o diagnóstico de um determinado tipo de cancro**
- **Mais do que um diagnóstico de cancro na mesma pessoa**
- **A presença de uma associação de cancros pouco habitual na família**
- **Mais do que um cancro infantil em irmãos**

A Sociedade Portuguesa de Oncologia criou, em 2019, um grupo de trabalho dedicado ao cancro hereditário. O grupo reúne profissionais de saúde de diferentes áreas (p. ex. geneticistas, oncologistas, cirurgiões), representantes de sociedades científicas e representantes de utentes e suas famílias e pode ser acedido em <http://www.cancrohereditario.pt/>. O principal objetivo é a implementação de um Programa Nacional de Genética e Cancro (PROGO), de forma a uniformizar a

prática clínica do diagnóstico genético. Entre as suas atividades, o grupo de trabalho definiu, para profissionais de saúde, um conjunto de critérios individuais e familiares de referência à consulta de Oncogenética para algumas das principais síndromes hereditárias: a Síndrome Hereditária de Cancro da Mama/Ovário, Síndrome Hereditária de Cancro Coloretal Não Polipóide (Síndrome de Lynch), Cancro Gástrico Difuso Hereditário e Síndrome Li-Fraumeni.

Se as famílias apresentarem algumas das características de suspeita de risco de cancro hereditário referidas anteriormente, também podem solicitar ao seu médico assistente uma referenciação para uma consulta de oncogenética. A nível nacional, existem atualmente 15 instituições de saúde públicas e 9 instituições privadas com serviço de genética ou consulta de oncogenética (SPO, 2022) (ver anexo 1).

Aconselhamento genético

Na consulta de oncogenética é realizada a avaliação do risco genético e o aconselhamento.

A realização dos testes de suscetibilidade genética para o cancro ocorre integrada num processo denominado aconselhamento genético, em que um ou mais profissionais de saúde ajudam a pessoa a adaptar-se da melhor forma às implicações médicas, psicológicas e familiares das síndromes (Resta et al., 2006). Do ponto de vista prático, o aconselhamento genético inclui: a interpretação da história médica e familiar (por exemplo, mediante a análise da história clínica familiar, pedigree) para aferir a probabilidade da pessoa consultada ter a síndrome e a eventual necessidade de realizar o teste de suscetibilidade genética; tendo a síndrome, a aferição da probabilidade de desenvolver doença; dar informação e ajudar a pessoa a compreender os riscos, benefícios e limitações do teste genético aplicado ao seu caso e à sua família (literacia genética); e ainda a orientação da pessoa para serviços clínicos, para prevenir o cancro hereditário.

Os critérios encontram-se descritos no site do Programa Nacional de Genética e Cancro (PROGO): <http://www.cancrohereditario.pt/>



O QUE MUDOU EM MIM E NA MINHA VIDA:

“Assusta saber que se tem o Síndrome de Lynch... Ainda me lembro como se fosse hoje. Assustou-me muito, senti tristeza, senti um bocadinho de revolta, mas tive a minha família que atenuou.” (SL)

Gestão do risco de cancro hereditário

A partir do momento em que a pessoa recebe um resultado de teste genético positivo, que confirma a presença da síndrome, é possível prevenir o surgimento do cancro, ou detectá-lo numa fase inicial. Como? Através de medidas redutoras de risco, que incluem programas de vigilância, quimioprofilaxia (utilização de medicação farmacológica para prevenir o desenvolvimento do cancro), ou cirurgia profilática. Dentro de cada síndrome, há várias alternativas de tratamento profilático e é a própria pessoa que decide, com o apoio do profissional de saúde, qual o plano que melhor se adequa a si, na fase da vida em que se encontra. Este plano de prevenção do cancro hereditário designa-se de plano personalizado de gestão de risco. A decisão autónoma e informada da pessoa acer-

ca do seu plano personalizado de gestão de risco pode incluir um rastreio mais frequente (p. ex., colonoscopias anuais), a realização de cirurgias profiláticas (p. ex., mastectomias), ou medicação preventiva (Blix, 2014). Para algumas situações existem também soluções de planeamento familiar, como a reprodução medicamente assistida que permite o diagnóstico pré-implantação (i.e., a deteção de uma alteração genética em embriões antes da sua transferência para o útero da mulher), para evitar que futuras crianças sejam portadoras de variantes patogénicas (Harper et al., 2017). Atualmente em Portugal, a única instituição pública para a realização do diagnóstico pré-implantação é o Centro Hospitalar Universitário de São João (CHUSJ).



O IMPACTO NO MEU DIA A DIA:

“Depois o pior para mim era saber que ia começar a trabalhar e como é que ia ser a minha rotina [após cirurgia profilática de remoção do estômago]. Tive que dizer ao meu patrão porque um dia eu tive uma reunião de 2 horas e meia e chegou ao fim e eu ia desmaiar. E ele disse ‘a partir de agora traz umas bolachas, ou o que for, contigo, e estás na reunião a falar e vais comendo e ninguém tem que dizer nada, porque não tens que estar a esclarecer a ninguém. Estás à vontade’” [GD]

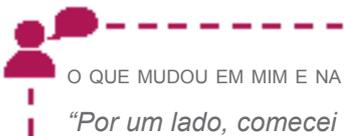
Desafios psicológicos do diagnóstico das síndromes genéticas de risco para o cancro

Embora não havendo dúvidas sobre a importância do teste genético para a prevenção do cancro hereditário, a sua realização não deixa de estar associada a desafios psicológicos importantes (Hirschberg et al., 2015).

Conhecer o risco futuro, decidir se e como se vai contar aos membros da família o resultado do teste, lidar com a dúvida se os filhos ou irmãos serão também portadores da síndrome, decidir e adaptar-se às medidas de redução de risco, são processos que abalam a estabilidade emocional da pessoa (Esplen et al., 2015; Lewis et al., 2018; Church, 1996; Gopie et al., 2013; Worster et al., 2014). O risco aumentado de cancro acompanha a pessoa com síndrome durante toda a sua vida, obriga a um esforço continuado de prevenção e ao mesmo tempo provoca uma sensação de maior imprevisibilidade. Por vezes a informação genética é complexa, ou até ambígua e incompleta, o que pode gerar uma incerteza crónica e de longo-prazo que é difícil gerir (Brashers, 2001; Han et al., 2011; McEval et al., 2020). Inclusivamente, esta incerteza pode levar a pessoa a considerar que ter cancro é inevitável, tornando-se mais uma questão de “quando vou ter cancro” do que “se vou ter cancro” (Dean, 2016). Além disso, com a evolução do tipo de testes genéticos realizados, cada vez mais se torna provável a identificação de variantes genéticas de significado clínico desconhecido (ver pág. 8), o que pode contribuir para o aumento do sentimento de incerteza (Bartley et al., 2020). A sensação de vulnerabilidade pode ser enorme. Nas palavras de uma pessoa portadora de síndrome de Lynch, “algo me diz que o futuro não vai ser muito longo” (Silva et al., 2022).

Sendo assim, a altura de realização dos exames (incluindo autoexames), que fazem parte dos planos de vigilância e o consequente período de espera pelos resultados, podem ser momentos de intenso stress e até levar a situações traumáticas quando algo suspeito é encontrado (Dean, 2016). Por outro lado, decidir se, ou quando, se submeter a procedimentos médicos invasivos como cirurgias profiláticas em que se retiram total ou parcialmente órgãos como a mama, o estômago ou o cólon (Daly et al., 2017; Giardiello et al., 2014) causa angústia e dúvidas nos portadores da variante patogénica (Voorwinden et al., 2016) e também nos seus familiares (Puski et al., 2018). Estas dúvidas muitas vezes mantêm-se mesmo após a realização das referidas cirurgias, pelo receio do tratamento não ter resultado totalmente (Bashers et al., 2003). A investigação revela que a maioria das pessoas apresenta uma boa adaptação ao resultado do teste genético (Gomes et al., 2022b; Heshka et al., 2008), e estima-se que 6 a 24% desenvolva elevados níveis de sofrimento psicológico que requerem uma intervenção psicológica (Hirschberg et al., 2015; Esplen et al., 2015). Algumas pessoas podem experienciar elevados níveis de angústia, ansiedade e de-

pressão (Esplen et al., 2013; Lombardi et al., 2019), um conflito de emoções, culpa e preocupação constante acerca do cancro (Macrae et al., 2013). O impacto emocional do diagnóstico da síndrome pode também comprometer a compreensão da informação de risco e a adoção de medidas preventivas após a identificação da mutação genética (Esplen et al., 2013). Por exemplo, estima-se que cerca de 20% das pessoas com um resultado positivo do teste genético adie, ou não cumpra, o plano personalizado de prevenção, o que pode comprometer a sua saúde (Lerman et al., 2000). Há vários fatores identificados na literatura como estando associados a um maior sofrimento psicológico no momento de realização do teste genético (Tabela 1). É o caso, por exemplo, de ter perdido membros na família devido ao cancro, ter filhos pequenos, ter pouco apoio social por parte do cônjuge, família e/ou amigos, apresentar sintomas de depressão ou ansiedade, entre outros. A existência de sintomatologia psicológica antes da realização do teste genético e uma história psiquiátrica prévia (p. ex., depressão, ansiedade) estão associados a mais dificuldades de adaptação após os resultados do teste genético (Broadstock et al., 2000; Esplen et al., 2013; Lombardi et al., 2019).



O QUE MUDOU EM MIM E NA MINHA VIDA:

“Por um lado, comecei a sofrer com aquilo [resultado do teste genético], mas por outro lado pensava ‘nada mudou, sou a mesma pessoa que sempre fui’. Agora tenho é que ter mais consciência que há esta probabilidade e pensar se quero fazer ou não alguma coisa [medidas de prevenção do cancro].” [BRCA]

No âmbito do projeto TOGETHER foi realizado um estudo com pessoas saudáveis (sem cancro) na consulta de onco-genética, para identificar fatores de risco individuais associados ao sofrimento psicológico antes da realização do teste genético para determinadas síndromes de cancro hereditário. Participaram no estudo 123 pessoas, com uma idade média de aproximadamente 35 anos e de ambos os sexos. Os resultados revelaram que **o sofrimento psicológico associado à realização do teste genético é significativamente maior em pessoas casadas/em união de facto que têm maior tendência a suprimirem as suas emoções** (isto é, que não deixam transparecer para as outras pessoas o que estão a sentir). Também se observou que **as pessoas que suprimem as emoções apresentam um sofrimento psicológico ainda maior se tiverem perdido um familiar devido ao cancro**. Isto porque antecipam as implicações na sua vida familiar (p. ex., *Se eu souber que tenho uma mutação genética, julgo que irei ter dificuldade nas minhas relações familiares*) e na vida profissional (p.ex., *Se eu souber que tenho uma mutação genética, julgo que irei alterar os meus planos profissionais ou de carreira*) (Magno et al., em preparação).

Fatores associados a um maior sofrimento psicológico em relação ao teste genético

TABELA 1

FATORES SOCIODEMOGRÁFICOS

- idade mais jovem
- baixo nível socioeconómico
- ter filhos pequenos

FATORES RELACIONADOS COM O CANCRO

- diagnóstico recente
- experiência passada de cancro e impacto na família

FATORES PSICOSSOCIAIS

INDIVIDUAIS

- expectativa de receber um resultado negativo do teste genético
- história psicológica pré-mórbida (antes da doença)
- nível atual de funcionamento psicológico (p. ex., depressão)
- dimensões de personalidade (p. ex., personalidade não otimista)

RELACIONAIS E SOCIAIS

- perda de membros da família devido à doença, especialmente pais
- ser cuidador de membros da família que passaram por situações graves de doença
- história anterior de outras perdas
- conhecer o resultado positivo de um irmão(ã)
- ser a primeira pessoa na família a fazer o teste genético
- baixo nível de apoio social
- baixo nível de coesão na família
- alterações nas relações familiares em consequência do teste genético
- companheiro(a) ansioso(a)
- preocupações acerca de transmitir a mutação genética aos filhos(as)
- stressores de vida atuais (p. ex., divórcio)

Tabela 1: Fatores associados a um maior sofrimento psicológico em relação ao teste genético

(Espfen, 2006; Lombardi et al., 2019; Eijzenga et al., 2015; Hirschberg et al., 2015; Espfen & Beiker, 2015; Lucienne B. van der Meer, Erik van Duijn, Erik J. Giltay, Aad Tibben, 2015)

2

Algumas das principais
síndromes genéticas de
risco para o cancro e
suas características



Síndrome Hereditária de Cancro da Mama e Ovário — CMOH

A maior parte dos casos de síndrome hereditária de cancro da mama e ovário está associada a variantes patogénicas nos genes BRCA1 e BRCA2, dois genes supressores de tumores. Habitualmente estes genes ajudam a prevenir o cancro produzindo proteínas que inibem o crescimento de células anormais. Algumas variantes nestes genes afetam a sua função, podendo permitir, desta forma, o crescimento descontrolado de células. Esta síndrome apresenta um padrão de hereditariedade do tipo autossómica dominante (National Cancer Institute, 2022; Daly et al., 2021; SPO), isto é, **filhos e irmãos têm 50% de probabilidade de ter a síndrome**. Homens e mulheres portadores de variantes patogénicas nestes genes apresentam um risco aumentado de desenvolver vários cancros ao longo da sua vida:

TIPO DE CANCRO	RISCO POPULAÇÃO GERAL	RISCO PORTADOR DA MUTAÇÃO BRCA1	RISCO PORTADOR DA MUTAÇÃO BRCA2
MAMA, MULHER	11%	50 - 85%	50 - 85%
MAMA, HOMEM	0,1%	< 1%	6%
OVÁRIO	1 - 2%	40%	20%
PRÓSTATA	12%	24 - 36%	24 - 36%

INFORMAÇÃO RETIRADA DE

<http://www.ipoportor.pt/dev/wp-content/uploads/2018/12/Normas-de-orienta%C3%A7%C3%A3o-Oncogen%C3%A9tica.pdf>

Plano de gestão de risco — CMOH

Há várias opções disponíveis para prevenir o desenvolvimento do cancro que podem depender do gene alterado, da história familiar e do nível de risco de desenvolver cancro (PROGO, 2022).

MEDIDAS DE VIGILÂNCIA

recurso a maior vigilância em que as pessoas podem optar por começar a realizar rastreios para o cancro da mama em idade mais jovem e com maior frequência.

mulheres

Autoexame da mama mensal (a partir dos 18 anos); Exame clínico da mama semestral (a partir dos 25 anos); Ressonância magnética da mama anual (a partir dos 25 anos) e mamografias e ecografias mamárias anuais (a partir dos 30 anos).

homens

Autoexame da mama anual (a partir dos 35 anos); Exame clínico da mama anual (a partir dos 35 anos); Teste do Antígeno Específico da Próstata (PSA) anual (a partir dos 40 anos); e eventualmente mamografia e ecografia mamária anual (a partir dos 50 anos) que só são necessárias nos homens que tiveram aumento da glândula mamária.

MEDIDAS REDUTORAS DE RISCO

- **Quimioprevenção: os resultados desta medida são controversos.**
- **Cirurgias redutoras de risco: constituem a estratégia de prevenção mais eficaz.**
 - Mastectomia subcutânea bilateral (com preservação do complexo areolo-mamilar): redução de mais de 90% do risco de cancro da mama.
 - Salpingo-ooforectomia bilateral (remoção dos ovários e trompas de Falópio): é considerada a melhor estratégia de redução de risco de cancro do ovário, mas a decisão da sua realização deverá ser tomada após completar o projeto reprodutivo, quando a pessoa não deseja ter mais filhos.

Implicações psicológicas — CMOH

Estima-se que cerca de 20% dos portadores da síndrome CMOH apresente níveis clinicamente significativos de **ansiedade e/ou depressão** (Mella et al., 2017), com uma prevalência superior à da população em geral (cerca de 8% em Portugal pré-pandemia COVID-19) (Carvalho et al., 2013). A investigação tem demonstrado que habitualmente o sofrimento psicológico aumenta após a pessoa saber que é portadora da síndrome CMOH mas tende a regressar a níveis de intensidade normais após algumas semanas. O resultado positivo do teste genético pode ser acompanhado por **sentimentos de culpa, sintomas depressivos e de ansieda-**

de, percepção de perda de controlo, sensação de arrependimento e descrença nos resultados do teste (e.g., Lombardi et al., 2019). Tem-se observado que as pessoas que mantêm elevado sofrimento psicológico significativo vários meses após o resultado positivo do teste genético, já apresentavam um sofrimento psicológico importante ainda antes de realizar o teste (Bredart et al., 2022; Graves et al., 2011). Isto sugere a importância de avaliar e intervir preventivamente no risco de adaptação psicológica ao resultado do teste genético numa fase inicial do aconselhamento genético.



QUEM ME COMUNICOU A INFORMAÇÃO:

“Apareceu a minha prima que nos mandou uma carta a dizer para nós fazermos aqui o estudo, porque haveria qualquer coisa [...]. Mas nós não ligamos, não é? Só depois quando começaram a aparecer os casos aqui” [aparecimento de casos na família mais próxima] [SL]



A QUEM COMUNIQUEI A INFORMAÇÃO:

“Não quis muito espalhar a notícia, assim mantive a minha tranquilidade” [CGDH]

Alguns estudos revelam que **resultados negativos do teste podem também afetar psicologicamente a pessoa, devido a sentimentos de culpa pelo facto de não ser portadora, ao contrário dos seus familiares** (culpa do sobrevivente) (Hatcher et al., 2001; Gomes et al., 2022b). A investigação sugere também que as irmãs de mulheres portadoras da síndrome CMOH podem manter uma percepção de risco mais elevada do que o risco real, o que origina comportamentos de sobrerastreio (realizar rastreios sem indicação médica, de forma mais frequente do que a recomendada) (Milhabet et al., 2013). Também os filhos de pessoas com CMOH mostram algum desconhecimento sobre as implicações da síndrome, o que leva, por vezes, **a maior preocupação, medo e uma excessiva percepção de risco que podem resultar em sobrerastreio**, em sentido contrário, a comportamentos de evitamento e descurar do risco (Patenaude et al., 2013).

As mulheres com síndrome CMOH relatam desafios específicos no processo de gestão do risco. No caso da realização de mastectomia, para além da necessidade de adaptação individual à nova imagem corporal, é destacada **a importância do outro membro do casal no processo de adaptação na intimidade e sexualidade**. Por exemplo, é comum o receio de como ficará a sua aparência física após a retirada cirúrgica das mamas, medo que os cônjuges não as/os considerem atraentes, apreensão sobre novos relacionamentos e

dúvidas sobre como e quando falar sobre a sua condição de saúde a um/a novo/a parceiro/a. Uma opção para prevenir o cancro de ovário é a remoção cirúrgica dos ovários (ooforectomia). No entanto, este ato médico implica que a mulher perca a sua fertilidade, pelo que o timing deste procedimento é delicado no caso de se desejar ter filhos. Para além disso, a mastectomia bilateral profilática impossibilita que a mulher amamente, o que pode gerar sofrimento psicológico acrescido (Hoskins, & Greene, 2012).

Síndrome Hereditário de Cancro Colorrectal Não-poliposo ——— síndrome de Lynch

A síndrome de Lynch (SL) é uma das síndromes de cancro hereditário mais comuns, estimando-se que uma em cada trezentas pessoas poderão ser portadoras de alterações em genes associados com a SL, o que corresponde a 2,5 milhões de pessoas na Europa (Seppälä et al., 2021). A síndrome de Lynch é provocada por variantes patogénicas num dos seguintes genes supressores de tumores, MLH1, MSH2, MSH6, e PMS2 e mais recentemente foi identificado o EPCAM. É herdada de forma autossómica dominante (filhos têm 50% de probabilidade de herdar a mutação dos pais) (van Leerdam et al., 2019). Portadores da SL apresentam **um risco aumentado de cancro colo-rectal**, e de outros tipos de cancro, nomeadamente **do endométrio, do ovário, do trato urinário, gástrico, vias biliares, intestino delgado, cérebro e da pele**.

TIPO DE CANCRO	RISCO POPULAÇÃO GERAL	RISCO SÍNDROME DE LYNCH
COLORRETAL	6 %	ATÉ 80%
ENDOMÉTRIO	2%	30 - 60%
OVÁRIO	1 - 2%	10 - 12%
ESTÔMAGO, TRATO HEPATOBILIAR	12%	24 - 36%
URETER E BACINETE, INTESTINO DELGADO, CÉREBRO	< 2%	< 10%

O risco de aumento de cancro na Síndrome de Lynch

Plano de gestão de risco — SL

Há várias opções disponíveis para prevenir o desenvolvimento do cancro que podem depender do gene alterado, da história familiar e do nível de risco de desenvolver cancro (PROGO, 2022).

MEDIDAS DE VIGILÂNCIA

A principal recomendação para o rastreio e profilaxia é a realização de colonoscopia total (Seppälä et al., 2021):

- Início aos 25 anos ou 35 anos (dependendo da variante patogénica identificada)
- Repetir a cada 2-3 anos

mulheres

MEDIDAS DE VIGILÂNCIA

- exame ginecológico anual
- biópsia endometrial anual com ecografia transvaginal pode ser considerada (a eficácia desta abordagem ainda não está comprovada)

MEDIDAS REDUTORAS DE RISCO

- histerectomia (cirurgia de remoção do útero) e salpingo-ooforectomia bilateral (remoção dos ovários e trompas de Falópio) profiláticas podem ser consideradas - depois dos 35-40 anos ou quando terminar o projeto reprodutivo

Também se pode considerar:

- Vigilância para prevenção de cancro pancreático se houver história familiar desse tipo de cancro
- Vigilância por citologia para prevenção de cancro urotelial
- Terapia para erradicação da bactéria *Helicobacter Pylori* e endoscopia digestiva alta a cada 3-5 anos para prevenção de cancro gástrico (principalmente se houver história familiar desse tipo de cancro)

Implicações psicológicas — SL

Tal como em outras síndromes, é frequente um aumento dos níveis de ansiedade e depressão após o diagnóstico SL, que tendem a regressar a valores normativos ao fim de 6 meses a um ano (Galiatsatos et al., 2015). No entanto, algumas pessoas (entre 6 a 30%, dependendo dos estudos) apresentam dificuldades persistentes a nível de depressão e/ou ansiedade (Bleiker et al., 2013). Alguns fatores de risco têm sido apontados como preditores destas dificuldades, nomeadamente: apresentar uma maior perceção de risco de cancro (Collins et al., 2000); ser a primeira pessoa da família a receber aconselhamento genético/realizar teste genético (Gritz et al., 2005); ter uma história pessoal de depressão (Murakami et al., 2004); ter tido a experiência de viver com um pai ou uma mãe com cancro durante a infância (van Oostrom et al., 2006); não possuir uma rede forte de apoio por parte de cônjuges, familiares e amigos (Gritz et al., 2005) e ter necessitado de apoio psicológico profissional/terapia no passado (Bleiker et al., 2007).



A quem comuniquei a informação:

“Nós mantivemos um bocado o segredo [...] porque a minha tia tinha falecido disto, as minhas primas que pertencem a esse grupo ainda estavam assim um bocado em baixo.” [CGDH]



A quem comuniquei a informação:

“Não foi por mim. A minha mãe disse “vais contar, depois eles vão ficar todos alarmados [...] não digas nada a ninguém.” [CGDH]

— O impacto psicológico está presente também nos familiares saudáveis não-portadores de síndrome de Lynch.

Por exemplo, um estudo conduzido por Esplen e colaboradores (2015) verificou que cerca de 20 a 25% das pessoas que realizaram teste genético para SL e não apresentavam mutação, registavam níveis clínicos de depressão e/ou ansiedade (Esplen et al., 2015). Estes familiares saudáveis não-portadores, embora objetivamente tivessem uma probabilidade de desenvolverem a doença igual à da população geral (cerca de 4%), acreditavam que tinham 40% de probabilidade de vir a desenvolver a doença. Um outro estudo realizado por Eliezer e colaboradores (2014) com famílias de SL, contendo pessoas portadoras e não-portadoras, concluiu que os resultados do teste genéti-

co por si só não parecem influenciar a resposta psicológica da pessoa que faz o teste. Especificamente, neste estudo, **quer as pessoas identificadas com a síndrome, quer os familiares saudáveis, demonstraram maior risco de depressão** quando existia uma proporção maior de familiares próximos com a síndrome de Lynch (Eliezer et al., 2014). Murakami e colegas (2004) identificou outras fontes de sofrimento psicológico em famílias com SL. Por exemplo, encontrou pessoas cujo **sofrimento psicológico advém majoritariamente do facto dos filhos terem sido identificados com a síndrome**, que referem sentir-se culpadas por lhes terem “transmitido” a mutação genética (Murakami et al., 2004). Há ainda outras **pessoas que se sentem culpadas por não terem sido identificadas** com a síndrome enquanto os seus familiares (irmãos, primos por exemplo) foram (Murakami et al., 2004). Em suma, a adaptação psicológica à SL tem uma forte componente familiar.

Cancro Gástrico Difuso Hereditário — CGDH

A síndrome do cancro gástrico difuso hereditário (CGDH) é **uma condição rara associada a um aumento de risco de cancro gástrico de tipo difuso e cancro da mama de tipo lobular** (Blair et al., 2020). Nas famílias com CGDH, o cancro de estômago é o tipo de cancro mais frequente, seguido pelo cancro da mama (SPO, 2022). É uma condição com um padrão de hereditariedade do tipo autossómica dominante, em que **os filhos têm 50% de probabilidade de herdar a mutação** dos pais (Blair et al., 2020). O gene mais comumente associado com esta síndrome é o CDH1. Atualmente, algumas famílias com esta síndrome revelaram a presença de alterações genéticas num outro gene CTNNA1 (SPO, 2022).

Estima-se que as pessoas portadoras de uma variante patogénica no gene CDH1 têm um risco cumulativo, até aos 80 anos, de desenvolver cancro gástrico difuso de 42 a 70% no caso dos homens, e 33 a 56% no caso das mulheres. Apenas as mulheres com mutação no gene CDH1, têm um risco adicional que pode chegar a 55%, de desenvolver cancro da mama lobular à idade de 80 anos. Ainda não são conhecidos cálculos de risco para pessoas portadoras de variantes patogénicas no gene CTNNA1 (Blair et al., 2020; SPO, 2022).

Plano de gestão de risco — CGDH

MEDIDAS REDUTORAS DE RISCO

A opção primária ao nível da prevenção do cancro de estômago em homens e mulheres portadores de variantes patogénicas do gene CDH1 é a remoção do estômago (gastrectomia total profilática) (Blair et al., 2020; PROGO, 2022).

- Quando possível, a cirurgia é recomendada entre os 20 e os 30 anos.
- A remoção cirúrgica do estômago resulta em mudanças permanentes no tubo digestivo e pode provocar efeitos secundários crónicos.

MEDIDAS DE VIGILÂNCIA

Caso a cirurgia não seja a mais indicada por motivos clínicos ou por recusa por parte do utente, a vigilância deve ser realizada através de endoscopia digestiva alta de alta definição e de qualidade, em centros especializados, com cumprimento do protocolo de Cambridge para as biopsias múltiplas, a partir dos 18 anos.

mulheres

MEDIDAS DE VIGILÂNCIA

Ressonância magnética das mamas a partir dos 30 anos e mamografia anual associada à ressonância magnética das mamas a partir dos 40 anos.

MEDIDAS REDUTORAS DE RISCO

A realização de uma mastectomia bilateral profilática (remoção preventiva de ambas as mamas) é uma opção que necessita de uma discussão ponderada com a equipa clínica.

Implicações psicológicas — CGDH

A investigação sobre as implicações psicológicas da CGDH ainda é escassa e sobretudo centrada no impacto da cirurgia profilática de remoção do estômago (gastrectomia profilática). De uma maneira geral, as pessoas tendem a considerar que vale a pena realizar esta cirurgia porque os benefícios de redução do risco são superiores aos custos da cirurgia. Descrevem o impacto físico da cirurgia como alterações de apetite, perda de peso e fadiga (que em alguns casos se torna crónica), com implicações ao nível psicológico, social, financeiro e da qualidade de vida (Hallowell et al., 2017; Kaurah et al., 2019). Algumas pessoas relatam mudanças na sua identidade, referindo que se sentem uma pessoa diferente após a cirurgia, em grande medida devido às mudanças que ocorrem a nível físico (maior fadiga, fraqueza, perda de peso, não poder comer/beber certos alimentos), fatores que também podem afetar a socialização. Como aspetos positivos, reportam o alívio da ansiedade relacionada com o risco de cancro gástrico. Para algumas pessoas a realização da gastrectomia profilática (remoção do estômago) e o processo de recuperação foi mais fácil do que tinham antecipado.

A idade parece ser um fator importante neste processo de adaptação, com pessoas mais jovens a reportar processos de recuperação psicológica mais rápidos. Contudo, embora sejam menos frequentes, existem também casos em que as pessoas sentem os efeitos negativos da cirurgia muitos anos depois, e outras em que ficam incapacitadas para o trabalho, particularmente quando realizam a cirurgia depois dos 30 anos de idade. Do ponto de vista social e familiar, alguns jovens adultos reportam preocupações relativamente a futuros re-

lacionamentos, nomeadamente medo que os seus futuros parceiros não estejam dispostos a relacionar-se com eles devido às suas necessidades de saúde (Hallowell et al., 2017). Por fim, para alguns familiares é muito difícil ver um familiar seu passar pela gastrectomia profilática porque, além de ser um processo extremamente invasivo, esta cirurgia pode ter sido realizada no passado a um familiar falecido afetado por cancro, o que aviva memórias dolorosas e altera o significado atribuído à situação (Hallowell e al., 2017).

Um estudo realizado em Portugal verificou que **o aconselhamento genético e acompanhamento multidisciplinar oferecido a famílias com síndrome de CGDH tem um impacto psicológico positivo**, porque permite identificar pessoas portadoras que necessitam de um acompanhamento psicológico adicional, além de **esclarecer e tranquilizar as pessoas não-portadoras** quanto ao risco de doença. Além disso, o estudo mostrou que o aconselhamento genético é vantajoso a nível económico para o Sistema Nacional de Saúde (Garrido et al., 2019).

Polipose Adenomatosa Familiar — PAF

A polipose adenomatosa familiar **é uma síndrome genética hereditária rara**, causada por **mutações no gene APC** e que se caracteriza pelo desenvolvimento, durante a infância ou adolescência, de inúmeros (100 ou mais) pólipos pré-malignos ao longo do intestino grosso e do reto. Manifesta-se com hemorragia retal ou outros sintomas gastrointestinais inespecíficos, geralmente no início da adolescência (Yang et al., 2020).

Quando não tratada, quase todas as pessoas com PAF desenvolvem cancro colorretal por volta dos 40 anos (Herzig et al., 2017; Yang et al., 2020;). Adicionalmente, há um risco de desenvolvimento de outros cancros, incluindo cancro do duodeno, estômago, pâncreas, tireóide, sistema nervoso central, fígado, assim como de osteomas e tumores desmóides. Em termos de hereditariedade, a **PAF é uma síndrome autossômica dominante, o que significa que filhos e irmãos têm 50% de probabilidade de ter a síndrome**. Ainda assim, até 30% dos casos de PAF são causados por mutações “de novo”, ou seja, nenhum dos progenitores tem a mutação (Yang et al., 2020).

Plano de gestão de risco — PAF

MEDIDAS DE VIGILÂNCIA

O plano de vigilância para utentes ou familiares em risco deve incluir a realização de exames endoscópicos (Herzig et al., 2017; Monahan et al., 2020; Yang et al., 2020):

- Retosigmoidoscopia ou colonoscopia total para identificação de pólipos com início na puberdade ou adolescência, dependente do fenótipo familiar (clássica *versus* atenuado)
- Colonoscopia no caso da identificação de pólipos
- Cada 6 meses a 1 ano de acordo com número e características dos pólipos

O plano deve ainda incluir avaliação de manifestações extraintestinais, nomeadamente de neoplasia duodenal: Deve iniciar-se com endoscopia digestiva alta aos 20-25 anos, com exames subseqüentes em intervalos com base nos resultados das endoscopias.

MEDIDAS REDUTORAS DE RISCO

O tratamento cirúrgico oferecido depende de vários fatores como idade, gravidade da polipose, incluindo o envolvimento retal, risco de desenvolvimento de desmóides e localização da mutação no gene. Poderá incluir:

- Proctocolectomia (remoção de todo o cólon e reto) com ileostomia (exteriorização de uma porção do intestino delgado através da parede do abdómen), ou anastomose por bolsa ileal-anal (constrói-se uma bolsa com o intestino delgado – bolsa ileal – que se liga ao ânus): é o tratamento mais adequado para utentes com um grande número de adenomas retais. A definição do melhor momento para a sua realização deve ser individualizada
- Colectomia (remoção do cólon) total com anastomose ileo-retal, deixando o reto, se todos os adenomas retais superiores a 5mm puderem ser removidos endoscopicamente; após as cirurgias é necessário vigiar o surgimento de novos pólipos

Implicações psicológicas — PAF

Em termos de implicações psicológicas da PAF, tal como no caso da síndrome de CGDH, a investigação é ainda escassa. No entanto, **as dificuldades a nível psicológico parecem ser especialmente relevantes após cirurgia profilática, já que o período pós-cirúrgico pode implicar mudanças importantes na aparência e funcionalidade do organismo em geral e do sistema digestivo** em particular. A título de exemplo, as pessoas que são submetidas a colectomias ou proctocolectomias com ileostomia, ficam com uma abertura na parede do abdómen (estoma) através da qual excretam os efluentes fecais para uma bolsa. O uso da bolsa excretora pode provocar situações incomodativas do ponto de vista social, por exemplo, emissão de odores fétidos em público, o que pode contribuir para **sentimentos de vergonha e embaraço**, e evitamento de situações sociais. Embora muitas vezes este procedimento possa ser temporário e reversível (a pessoa pode voltar a evacuar nor-

malmente), a cicatriz deixada pela/s cirurgia/s pode gerar **preocupações com a imagem corporal**, bem como medo de não aceitação do(a) parceiro(a) (ou novos(as) parceiros(as)), especialmente no que diz respeito à intimidade física. Adicionalmente, algumas pessoas com esta síndrome reportam uma necessidade de aumentar a frequência com que evacuam e sofrem, por vezes, fenómenos de incontinência fecal ou de obstrução intestinal, com **consequências indesejáveis** não apenas **a nível clínico, mas também social e laboral**. Para além destas manifestações, cerca de 10 a 15% das pessoas com PAF desenvolvem tumores desmoides (Carr & Kasi, 2022), que embora benignos, podem crescer, tornar-se invasivos e têm uma taxa de recorrência elevada, mesmo após remoção cirúrgica (Slowik et al., 2015). Consequentemente, a PAF é uma síndrome com um impacto elevado no bem-estar e na qualidade de vida.

Em algumas famílias identificadas com PAF a comunicação familiar tende a estar dificultada, com a informação genética transmitida de forma vaga e/ou imprecisa aos familiares com potencial risco acrescido, o que por vezes gera alguma relutância em fazer o teste genético, ou em adotar medidas de rastreio (Andrews et al., 2006). A investigação refere também dificuldades na tomada de decisão sobre ter ou não filhos, já que os filhos têm 50% de probabilidade de ter a síndrome (Claes et al., 2011; Douma et al., 2009; Mireskandari et al., 2009). De acordo com o maior estudo internacional com famílias identificadas com PAF até à data (Douma et al., 2010), parece ser importante perante uma pessoa identificada com PAF, avaliar não só aspetos individuais, como também relacionais e familiares: o medo de desenvolver cancro, o medo da endoscopia, o lidar com a perda de familiares, as implicações da PAF para o planeamento familiar e os sentimentos de culpa relacionados com a PAF.

3

Adaptação familiar
ao risco genético de
cancro



As síndromes genéticas de suscetibilidade ao cancro afetam não só a pessoa portadora da variante patogénica, como a restante família que tem de se adaptar a esta nova realidade (Gomes et al., 2022; Silva et al., no prelo). O modelo de doença genética nos sistemas familiares é um dos principais modelos teóricos que ajuda a compreender como as famílias se adaptam ao risco genético de doença, aplicando-se não só ao risco de cancro hereditário como a outras síndromes (Rolland & Williams, 2005).

Modelo de doença genética nos sistemas familiares

De uma maneira geral a doença hereditária é marcada por **fases de consciencialização/preparação**, **fases de crise** e **fases de adaptação**.



Fases das doenças genéticas (adaptado de Rolland & Williams, 2005)

1ª FASE

CONSCIENCIALIZAÇÃO/PREPARAÇÃO

Caracteriza-se pela suspeita de um risco genético na família, pela comunicação inicial entre os elementos da família acerca do risco genético, procura de informação e pela avaliação da possibilidade de os membros da família fazerem o teste genético. Nesta fase surgem alguns desafios, por exemplo, algumas famílias apresentam perdas de familiares, o que pode gerar maior preocupação; pode também haver a percepção de inevitabilidade de perda futura (perda antecipatória) e também podem surgir conflitos familiares, como evitamento do assunto por alguns elementos da família.

1ª FASE DE CRISE

PRÉ-TESTE

Nesta fase há uma consideração acerca da possibilidade de realização do teste genético, incluindo um maior conhecimento sobre a genética da doença e as suas implicações na qualidade de vida e bem-estar psicológico. Para além disso, há uma ponderação sobre quais os elementos da família podem estar em risco e devem ser informados, como a decisão acerca do teste genético pode afetar os membros da família nuclear e alargada e, finalmente, quem incluir no processo de tomada de decisão acerca do teste genético (*Realizar? Não realizar? Adiar?*).

Os principais desafios desta fase são:

- compreender o que significa a doença genética e o teste genético
- a decisão de querer saber se é portador(a) da variante patogénica e quando
- o impacto antecipado da variante patogénica na pessoa portadora e na sua família
- a decisão de quem vai informar a família
- desafiar mitos, estigma e crenças erradas sobre a genética e a pressão existente para fazer ou não fazer o teste genético

2ª FASE DE CRISE

TESTE E PÓS-TESTE

Esta fase inclui o teste genético e o período inicial após a sua realização. As pessoas necessitam de se adaptar ao impacto inicial da realização do teste e da espera dos resultados, desenvolver flexibilidade em face da incerteza, considerar as implicações psicológicas e emocionais para os seus familiares, estabelecer relações colaborativas com os profissionais de saúde e começar a ponderar as decisões relativamente à adoção de medidas preventivas (p.ex., a realização de cirurgias profiláticas).

Os principais desafios desta fase são:

- a tomada de decisão em relação ao teste genético (*Quando faço, com quem faço?*), em relação ao planeamento familiar (*Tenho filhos já ou decido não ter filhos? Recorro a reprodução medicamente assistida?*)
- relativamente aos filhos, as pessoas revelam sentimentos de culpa pela possível transmissão da mutação, enquanto ponderam a revelação do risco genético (*Como é que lhes vou dizer de forma que eles compreendam e não se assustem demasiado?*)
- um desafio a nível pessoal é a consideração do estatuto de doente antes de ser doente (*Faço tratamentos e exames como se estivesse doente? Mas não estou doente*)

FASE DE ADAPTAÇÃO A LONGO PRAZO

É o período entre o resultado positivo do teste genético e a fase em que a síndrome se começa a manifestar. As pessoas aprendem a viver com o sentimento de perda antecipatória e aceitação da incerteza, equilibrando uma comunicação aberta sobre a síndrome e uma vida normal, e mantendo a informação genética relevante atualizada. É uma fase de progressiva consciencialização e aceitação do impacto que a síndrome terá no ciclo de vida individual e familiar, com a gestão familiar e minimização de problemas relacionais.

Quanto aos desafios desta fase, menciona-se:

- viver com perdas de outros familiares
- viver com sequelas das cirurgias profiláticas
- lidar com problemas relacionais devido à não aceitação da síndrome (p. ex., divórcio) e o apoio aos filhos no seu processo de adaptação e preparação para lidar com a possibilidade de serem também eles portadores

Dinâmicas de adaptação familiar ao risco de cancro hereditário

O projeto TOGETHER estudou a adaptação psicológica da família ao longo de três fases: Desde o momento em que a pessoa decide realizar o teste genético, durante o tempo em que aguarda e depois recebe o resultado, e posterior fase de adaptação a longo prazo. Com base nos estudos realizados, apresenta-se um conjunto de resultados que descrevem os processos de adaptação em famílias portuguesas com síndrome hereditária de cancro da mama e ovário, síndrome de Lynch, síndrome de polipose adenomatosa familiar e síndrome de cancro gástrico difuso hereditário.

Os estudos podem ser consultados em <https://zenodo.org/communities/together?page=1&size=20>.

“A minha família falou desde sempre sobre a síndrome genética”

Nas famílias com risco genético de cancro, em geral, há um conhecimento de que existe uma condição clínica comum a vários elementos da família, desde idades precoces (Silva et al., 2022). O caso índice (ou seja, o primeiro caso identificado na família) tende a comunicar a informação genética a outros membros da sua família, mesmo no caso de familiares em segundo grau, ou que vivem geograficamente mais distantes. Contudo, a atenção prestada a esta informação parece depender se o caso índice é um familiar em primeiro ou segundo grau, sendo mais valorizados os casos na família mais próxima.

Existe uma grande variabilidade na forma como se fala acerca do risco genético de cancro. Enquanto algumas pessoas partilham facilmente a sua experiência, outras partilham a sua condição e a sua experiência com um número reduzido de pessoas, por exemplo, apenas com a família nuclear (cônjuge e filhos). Não falar, ou falar apenas com as pessoas mais íntimas, é por vezes uma forma da pessoa se proteger a si mesma quando se sente vulnerável; outras vezes tem a intenção de proteger a família, que pode ter vivido, ou estar a viver, situações difíceis de doença ou de luto. Apesar de ser uma decisão individual, por vezes a família também influencia esta postura de manter segredo. Manter este segredo acerca da condição de saúde não é fácil e pode ser uma fonte de desgaste, porque a gestão de risco envolve por exemplo hospitalizações, ou idas a hospitais que também são frequentados pelos familiares portadores da síndrome (Silva et al., 2022).

“A minha família apoia-me e eu apoio a minha família”

O apoio recebido pelos familiares é reconhecido como o mais importante para lidar com os desafios impostos pela condição de saúde. A família é uma fonte de confiança, segurança emocional e conhecimento sobre a síndrome. Mesmo nos casos em que as pessoas não recorrem a este apoio, precisam de saber que há esta disponibilidade por parte da família.

O apoio familiar revela-se especialmente importante no hospital, em diferentes momentos do processo de aconselhamento genético (p. ex., realizar o teste genético, receber os resultados) e de gestão de risco (p. ex., internamento para realização das cirurgias profiláticas) (Silva et al., em preparação). O efeito positivo do apoio familiar, principalmente dos cônjuges, na adaptação psicológica da pessoa à síndrome parece ser tanto maior quanto mais a pessoa se sentir confortável para expressar abertamente as suas emoções, positivas e negativas com a sua família (Gomes et al., 2022a). Tal exige que, por um lado a pessoa não suprima as suas emoções, enquanto da parte da família e do cônjuge haja um contexto seguro para essa expressão, aceitante e livre de julgamentos (Elia et al., em preparação, Gomes et al., 2022a). Contudo, em muitas famílias esta comunicação aberta pode estar comprometida por processos de proteção mútua, em que os familiares evitam partilhar as suas preocupações por medo de agravar o sofrimento psicológico uns dos outros (Gomes et al., 2022b).

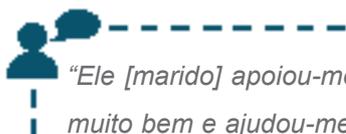
O apoio da minha família é...

É DIZER “NÃO TE PREOCUPES” [SL]

É “FALAR” [SL]

É “ESTAR DISPONÍVEL” [CGDH]

É “DAR-ME FORÇAS” [SL]



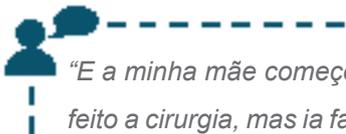
“Ele [marido] apoiou-me imenso, ajudou-me a aceitar quem eu era [...] sempre lidou muito bem e ajudou-me a mim também a enfrentar os meus demónios, a perceber as minhas limitações e a conseguir digeri-las enquanto casal.” [CGDH]

“As reações da minha família ao teste genético”

PAIS

Quando os filhos recebem o diagnóstico da síndrome, há pais que aceitam com relativa tranquilidade, enquanto outros têm muita dificuldade em aceitar. Esta diversidade de reações dos progenitores à síndrome dos filhos parece estar intimamente associada com as suas próprias experiências com a síndrome (Silva et al., no prelo), a culpa por terem transmitido a mutação, o nível de angústia face a possibilidade de os filhos virem a passar por situações desafiantes, como é o caso de cirurgias profiláticas ou mesmo do aparecimento de cancro. Este sofrimento dos pais é especialmente potenciado quando existe baixa literacia (dificuldade em compreender e interpretar conceitos) e numeracia (dificuldade de compreender conceitos numéricos) genética, bem como uma perceção de risco desadequada (Gomes et al., 2022b).

Para os filhos, os pais são uma importante fonte de apoio emocional e de informação sobre as consequências das medidas profiláticas e a forma de gerir o risco ao longo da vida. No entanto, nem sempre é fácil gerir o espaço de autonomia. Por exemplo, as famílias relatam conflitos quando os pais pressionam os filhos para tomarem opções para as quais não estão preparados, ou não desejam (por exemplo, pressionar para realizar uma cirurgia profilática)



“E a minha mãe começou a chorar também [...] porque é muito doloroso para uma mãe. Ela ainda não tinha feito a cirurgia, mas ia fazer passado uns meses, então [...] ainda era assim tudo muito recente e a minha mãe disse que ia ‘passar aquilo que eu vou passar e tu também tens, e vais ter que passar’.” [CGDH]

IRMÃOS

Um dos primeiros estudos realizados acerca do impacto psicológico do resultado do teste genético para a mutação BRCA 1/2 entre irmãos verificou que a reação da pessoa testada ao seu resultado depende do resultado dos seus irmãos (Smith et al., 1999). Observou-se que **quando um dos irmãos apresentava teste positivo, os irmãos não-portadores sofriam mais do que quando todos os irmãos testavam positivo** (Smith et al., 1999). Um outro estudo verificou que irmãs não-portadoras que tinham uma irmã recentemente identificada com a síndrome BRCA 1/2, apresentavam maiores índices de depressão do que outras

mulheres não-portadoras (Lodder et al., 2001). Também se verificou que a ordem pela qual os irmãos são testados tem impacto no stress face ao diagnóstico. Por exemplo, pessoas portadoras que realizaram o teste antes de todos os irmãos experimentaram significativamente mais sofrimento do que portadores que fizeram o teste após saberem que os seus irmãos tinham testado negativo (Smith et al., 1999). O resultado do teste genético também parece ter potencial para afetar o relacionamento entre irmãos. Um estudo experimental verificou que o comportamento é mais próximo entre irmãos que são ambos portadores de BRCA 1/2 do que quando um dos irmãos é portador e o outro não (Hamman et al., 2008). Por último, há investigações que apontam para a presença de elevados níveis de ansiedade e medo de desenvolver cancro hereditário em pessoas não-portadoras que têm irmãos com síndrome genética. Por exemplo, observou-se que irmãs não-portadoras tendem a sentir níveis de preocupação pelo cancro, perceção de risco, ansiedade e somatização (ter sintomas físicos provocados pela ansiedade) similares às suas irmãs portadoras, apesar do risco de desenvolverem cancro ser substancialmente inferior (Koehly et al., 2008).



“Ela [irmã] leva um bocado para a brincadeira. Para eu não me sentir mal, não é? Inferiorizar esse problema, pronto, fez-me sentir aliviada e confortável.” [SL]

FAMÍLIA ALARGADA

O número de pessoas portadoras da síndrome na família alargada (primos, tios, avós) influencia a adaptação psicológica da pessoa que descobre que também tem a mutação genética. Por exemplo, um estudo realizado com famílias com Síndrome de Lynch encontrou que a pessoa recém-diagnosticada com síndrome tem maior preocupação com o risco de cancro quanto maior o número de familiares portadores na sua família alargada (Douma et al., 2011). Em contraponto positivo, em alguns casos, descobrir e viver com uma síndrome hereditária contribui para uma reaproximação entre elementos da família e o início de novas relações com familiares distantes (Silva et al., no prelo).



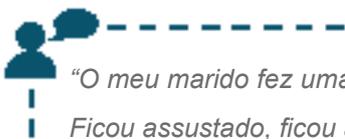
“É uma prima em segundo grau e nós nem temos praticamente contacto nenhum. Tivemos agora por causa disto [ambos fizeram a mesma cirurgia profilática].” [CGDH]

COMPANHEIROS(AS) ROMÂNTICOS(AS)

Algumas pessoas, perante um resultado positivo do teste genético, tentam distanciar-se emocionalmente dos(as) companheiros(as) e preparam-se para a possibilidade de desenvolver cancro ou morrer (van Oostrom et al., 2007). Outras, por vezes pensam que os(as) companheiros(as) temem mais do que eles próprios e procuram “poupá-los”, não lhes pedem o apoio que precisam. No entanto, toda a **investigação mostra que o companheiro(a) romântico(a) tem um papel crucial na adaptação à síndrome e que é importante que o casal encare o risco de cancro como um problema que afeta ambos** e que vão enfrentar “em equipa” (Helgeson et al., 2018; Gomes et al., 2022b).

Por outro lado, para os(as) companheiros(as) este apoio pode ser desafiante. As poucas investigações que têm ouvido os parceiros de pessoas com síndrome mostram que podem apresentar níveis de stress semelhantes ao portador e que nem sempre partilham os seus sentimentos e preocupações, porque querem sobretudo cuidar e apoiar a pessoa com a síndrome. Alguns companheiros(as) apresentam uma boa adaptação à síndrome hereditária, enquanto outros têm necessidade de apoio, não só para lidar com as suas emoções, mas principalmente literacia genética que os possa “ajudar a ajudar” (Gomes et al., 2022; Reis, 2021; Silva et al., 2022).

Um dos principais desafios para os casais são as possíveis implicações para os seus filhos ou planeamento familiar. Alguns casais pedem aconselhamento clínico sobre opções reprodutivas alternativas, enquanto outros decidem não ter filhos. Algumas relações íntimas terminam por causa do receio de ter filhos com a mesma mutação de um dos elementos do casal. Também a adaptação à cirurgia profilática (p. ex., colostomia, mastectomia profilática) pode criar dificuldades na relação de intimidade do casal, principalmente se for difícil comunicarem abertamente sobre os receios que habitualmente surgem após a cirurgia (p. ex., dificuldade de aceitação da imagem corporal, necessidade de adaptar o contato físico íntimo) (Silva et al., no prelo; Reis, 2021).



“O meu marido fez uma depressão, [...] tive outro problema de saúde e ele foi um bocadinho abaixo. Ficou assustado, ficou assustado...” [CGDH]

“A minha família é o meu modelo”

A evidência disponível parece indicar que as pessoas com risco genético de cancro seguem o exemplo das suas famílias, em termos da decisão do teste genético e das opções de gestão de risco (Gomes et al., 2022). Sobretudo, os familiares mais próximos constituem-se como o principal modelo na adaptação individual. Por exemplo, um estudo verificou que em famílias com HBOC, as filhas realizavam as mesmas escolhas das mães em relação à realização do teste genético e na adoção de medidas de gestão de risco (Norris et al., 2009). As pessoas da mesma família observam as experiências dos familiares, enquanto reconhecem que elas próprias são modelos para outros (Silva et al., no prelo; Reis, 2021).



A MINHA FAMÍLIA É O MEU MODELO:

“Ele [pai] foi a primeira experiência próxima que eu tive e da minha mãe, por isso já serviu de exemplo.” [CGDH]



“E também complicou [a tomada de decisão], o facto de essa minha tia, ter corrido mal a cirurgia dela.” [CGDH]

O exemplo da família tranquiliza e dá uma preparação para o seu próprio caso, por exemplo, a familiarização com o hospital, ou conselhos derivados das suas experiências. No entanto, com base na história familiar de doença, as pessoas tendem a antecipar como a doença se manifestará no seu caso, como será a sua qualidade de vida e a sua esperança de vida. Conhecer as experiências negativas de familiares pode ser uma fonte de medo, ansiedade e desencorajamento. Quando a história familiar é marcada por sofrimento e perdas para o cancro hereditário, o teste genético ou diagnóstico da síndrome podem ser vividos com muito stress (Silva et al., no prelo). Nestas circunstâncias ajuda saber que o teste genético em pessoas saudáveis permite mudar o rumo da história familiar, porque dá à pessoa a possibilidade de prevenir o desenvolvimento do cancro, ao contrário do que acontecia nas anteriores gerações. É importante manter a esperança e a permanente atualização acerca de novas informações sobre o risco genético e avanços ao nível da prevenção e tratamento (Rolland & Williams, 2005).



EU SOU O MODELO DA MINHA FAMÍLIA:

“Se eu reagisse mal também provavelmente ia ser igual para ela. Ela ia começar a pensar da mesma forma. Ela via-me um bocado como um espelho.” [CGDH]



OS VÁRIOS CASOS DE DOENÇA NA MINHA

FAMÍLIA EM SIMULTÂNEO:

“A minha mãe foi operada, veio para casa [...] foi um processo em que tive que ser a mãe da minha mãe [...] Sim, a minha saúde ficou para último.” [CGDH]

“Adoece o tio que é como um irmão para mim. [...] houve alturas em que me deu algumas ideias para deixar este mundo. [...] Não aguentava ver mais tanto sofrimento da parte da família, não é? [...] Foi uma ‘granada de explosivos’.” [SL]

De uma maneira geral, existe um envolvimento familiar nas decisões individuais dos seus elementos, no que respeita à prevenção do cancro hereditário. As pessoas portadoras da variante patogénica tentam encorajar outros familiares a realizarem o teste genético e a aumentar a vigilância clínica (Silva et al., 2022). Da mesma forma, familiares não-portadores, reconhecendo o valor do teste genético, também manifestam preocupação com os seus familiares que decidem não realizar o teste genético (Murakami et al., 2004; van Oostrom et al., 2007). Contudo, os familiares também podem funcionar como fonte de informação incorreta ou contribuir para stress adicional quando insistem em tentar convencer na tomada de certas decisões (Puski et al., 2018). As pessoas com risco genético aumentado de cancro têm de lidar com a sua condição de saúde, problemas diários emergentes, mas também com a condição de saúde de familiares que também têm a mutação genética. Todas estas dimensões da vida influenciam o seu processo de adaptação à doença e a tomada de decisão relacionadas com a sua saúde. Por exemplo, há casos em que as pessoas adiam as suas cirurgias para tomarem conta de familiares que também realizaram uma cirurgia profilática (Silva et al., no prelo).

ADAPTAÇÃO FAMILIAR

FATORES QUE FACILITAM A ADAPTAÇÃO

Coesão familiar; Comunicar abertamente acerca do risco genético de cancro; Observar experiências positivas de familiares; Receber apoio emocional e social.

Sentir suporte por parte do(a) companheiro(a) antes e depois do teste genético; Partilhar preocupações antes do teste genético; Comunicar abertamente acerca do risco de cancro; Lidar com o risco de cancro como equipa; Envolvimento do(a) companheiro(a) no processo de tomada de decisão; Otimismo do(a) companheiro(a) e satisfação com o seu papel.

Saber que todos os irmãos testaram negativo; Ter o mesmo resultado do teste genético dos outros irmãos (ou positivo ou negativo).

Usar uma comunicação aberta adequada; Literacia genética e percepção de risco de cancro adequado (por parte dos pais).

FAMÍLIA
IMEDIATA E
ALARGADA

CASAIS

IRMÃOS

PAIS E FILHOS

FATORES QUE DIFICULTAM A ADAPTAÇÃO

Ter um elevado número de familiares portadores da variante patogénica na família alargada; Ter um reduzido número de familiares portadores da mutação genética na família; Ser pressionado para tomar certas decisões.

Perceber o(a) companheiro(a) como muito ansioso(a) e/ou não apoiante; Evitar falar acerca de preocupações para proteger o familiar portador da variante patogénica; Manter uma distância emocional do(a) companheiro(a).

Ser o primeiro irmão a fazer o teste genético; Ser o único irmão a testar positivo; Testar negativo enquanto os irmãos testam positivo (culpa do sobrevivente).

Poucas competências de comunicação pais-filhos; Minimizar a importância ou adiar a revelação da informação; Discrepâncias entre os pais acerca de como e quando comunicar a informação genética aos filhos; Uma percepção de risco incorreta e pouca literacia genética; Sentimentos de culpa acerca de transmitir a variante patogénica aos filhos.

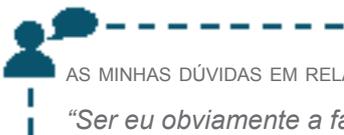
Esquema adaptado do artigo Gomes et al., 2022

“É difícil revelar aos filhos”

Os pais enfrentam uma tarefa difícil e desafiante que é partilhar a informação acerca do risco genético com os filhos. Por vezes, tendem a adiar esta revelação com a intenção de proteger os filhos de possíveis impactos negativos no seu bem-estar psicológico. Em geral, os pais não sabem como fazer a revelação, por exemplo, devido à falta de conhecimento acerca da sua condição e das implicações para a saúde futura dos filhos (literacia acerca do risco genético de cancro). Uma outra dúvida é acerca do melhor momento para contar aos filhos. Alguns pais receiam prejudicar os filhos se contarem muito cedo, ou se os filhos não estiverem emocionalmente ou cognitivamente preparados para compreender a informação. Por outro lado, também não querem prejudicar os filhos ao contar muito tarde (Rowland & Metcalfe, 2013). A investigação tem revelado que tomar conhecimento de uma condição genética

de forma gradual e através de uma comunicação aberta ajuda os filhos a integrar a esse conhecimento na sua história pessoal e na sua identidade. Em contraste, os filhos que não sabem acerca da condição familiar tendem a sentir que alguma coisa não está bem e que os pais e/ou irmãos estão a manter segredo. Tentam procurar informação pelos seus próprios meios (p.ex., pesquisar na internet, ouvir conversas), muitas vezes sem compreenderem o seu significado e implicações (Norris et al., 2009; Rowland & Metcalfe, 2013). As dificuldades de comunicação e conseqüentemente as suas implicações ao nível da literacia também se verificam em filhos adultos. Um estudo (Paternaude et al., 2013) verificou que filhas adultas de mulheres com HBOC, embora sabendo que a mãe era portadora da mutação genética BRCA, não tinham conhecimento de que podiam ter herdado a síndrome, nem consideravam importante realizarem um teste genético.

As dificuldades em discutir o risco genético de cancro com os filhos também têm implicações para os pais. Por exemplo, uma pior comunicação pais-filhos antes do teste genético da mãe está associada a níveis mais elevados de sofrimento psicológico em mães, um mês após receberem os resultados do teste genético para a síndrome HBOC. Ao nível do casal, quando um dos elementos manifesta elevados níveis de incerteza quanto à forma de comunicar os resultados aos filhos, antes da realização do teste genético, o outro elemento tende a apresentar um aumento do sofrimento psicológico um mês após os resultados do teste genético (Mays et al., 2014).



AS MINHAS DÚVIDAS EM RELAÇÃO À COMUNICAÇÃO COM OS MEUS FILHOS:

“Ser eu obviamente a falar com ela [...] Eu nem sei se havemos de abordar e criar logo a angústia ‘se calhar tens a mutação’ ou se devemos contar mais tarde [...] quando ela já tiver vintes e nessa altura deixá-la decidir.” [mãe, HBOC]

Os profissionais de saúde têm um papel importante na preparação dos pais para falarem com os filhos sobre o risco genético na família. No entanto, tanto profissionais de saúde como pais, têm também destacado a necessidade de ferramentas sólidas que os possam guiar e apoiar neste processo. Neste contexto, a nossa equipa de investigação está a desenvolver um novo projeto intitulado “PLAY-THE-ODDS: Desenvolvimento de uma ferramenta de comunicação baseada no jogo para ajudar pais e filhos a lidar com o risco de cancro hereditário”, financiado pela FCT - Fundação para a Ciência e a Tecnologia (EXPL/PSI-GER/1270/2021).

Este projeto pretende desenvolver uma ferramenta digital para ajudar os pais na promoção de uma comunicação aberta e adequada ao desenvolvimento dos seus filhos acerca do risco de cancro hereditário. A ferramenta poderá ser usada em contexto de acompanhamento clínico de rotina e em psico-oncologia, como um recurso de apoio para promover a adaptação psicológica de pais e seus filhos. A nova ferramenta pretende:



- 1) AO NÍVEL DO INDIVÍDUO - facilitar a tomada de consciência do significado do risco genético e do seu impacto emocional.
- 2) AO NÍVEL DA DÍADE PARENTAL - facilitar uma comunicação aberta e dinâmica de suporte social mútuo entre os pais.
- 3) AO NÍVEL DA COMUNICAÇÃO DOENTE-PROFISSIONAL - fornecer orientação para planear a revelação aos filhos e apoiar o processo de comunicação.
- 4) AO NÍVEL PAIS-FILHOS - facilitar uma revelação adequada ao desenvolvimento e uma comunicação aberta acerca do risco genético de cancro.



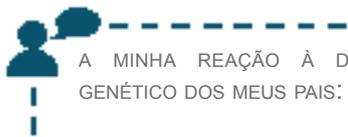
A MINHA POSIÇÃO EM RELAÇÃO AO TESTE GENÉTICO DOS MEUS FILHOS:

“Não há decisões certas nem erradas, é a tua decisão, mas têm a minha história de base [...] no que decidirem, apoiarei.” [mãe, HBOC]

“Se ela [filha] não quiser fazer [teste genético] vou tentar dissuadi-la desse pensamento porque nem sequer faz sentido, nem ela vai estar descansada, muito menos eu.” [mãe, SL]

“Se pudéssemos fazer isso em segredo [o teste], e se fosse negativo, podíamos esconder de toda a gente...e livrarmo-nos desse stress.” [pai, HBOC]

A perspetiva dos filhos sobre o risco genético de cancro



A MINHA REAÇÃO À DIVULGAÇÃO DO RESULTADO GENÉTICO DOS MEUS PAIS:

“Foi uma surpresa, mas ajudou a explicar todo o cancro da mama presente na família.” [homem, 26 anos no momento da entrevista, 17 anos no momento da divulgação do resultado genético dos pais]

“Ela [mãe] não brincou com isso [gene] mas fez parecer que estava tudo bem, como se nunca pudesse mostrar como é que se sentia realmente, mesmo quando teve um efeito terrível nela. Nós sabemos como ela se sentiu naquela altura, mas ela apenas calou.”

“Eu sinto-me grata pela tecnologia [teste genético, tratamentos profiláticos] porque acho que se tu souberes de alguma coisa, tens mais probabilidade de fazer algo sobre isso, acho eu.” [mulher]

“Eu fiquei chocado, assustado. Fiquei a pensar se também tinha o gene e percebi que podia passá-lo aos meus futuros filhos. Se eles tivessem cancro eu ia sentir que era culpa minha.” [homem, 20 anos no momento da entrevista, 16 anos no momento da divulgação do resultado genético dos pais]

“De uma maneira geral, eu não quero tipo magoá-la [à mãe] se disser algo como «porque é que tinha de ser ela? E graças a ela, vai chegar a minha vez», ou «porque é que ela me fez isto?» e eu não quero fazê-la sentir que é culpa dela... Então, eu simplesmente... para segurança dela não me sinto confortável em falar sobre isto. Bem, talvez não segurança, mas mais tipo, eu não quero magoar os sentimentos dela [mãe].” [mulher, idade entre os 12-17 anos]

A maior parte dos estudos acerca do processo de comunicação do risco genético aos filhos tem-se baseado na perspetiva dos pais. A nossa equipa realizou uma revisão sistemática da literatura acerca da perspetiva dos filhos com idades inferiores aos 18 anos, sobre como foi para eles falar com os pais sobre o risco genético na família e também como preferem que essa comunicação fosse feita (Lima, 2021). Na maior parte dos casos, esta comunicação é feita pela mãe ou por ambos os pais, e que, por vezes, os irmãos ou outros membros da família estão presentes durante a revelação do risco genético. A revelação tanto pode acontecer em situações informais do dia-a-dia, (como durante uma viagem de carro, por exemplo) ou através de uma conversa mais formal e privada. Apesar da informação transmitida depender da idade dos filhos, os principais tópicos de discussão são as implicações do resultado do teste genético para o desenvolvimento de cancro e também a idade em que os filhos poderão realizar o teste genético. Os pais falam menos acerca das medidas profiláticas de redução de risco. Os filhos revelam que gostariam de ter a oportunidade de conversar com um médico geneticista ou outro profissional de saúde e receber informação escrita, porque sentem necessidade de aprender mais acerca de genética e doenças hereditárias.

COMO SE SENTEM OS FILHOS QUANDO FICAM A SABER QUE A SUA MÃE OU O SEU PAI SÃO PORTADORES DA SÍNDROME?

Os jovens dizem que se sentem assustados, surpreendidos com a informação, infelizes, com medo e preocupação com o risco aumentado de cancro. No caso de terem irmãos, tendem a sentir culpa se um irmão próximo recebe um resultado positivo do teste genético e eles não. Por outro lado, podem sentir-se mais próximos dos irmãos com o mesmo resultado do teste genético, porque partilham algo comum. Esta revisão sistemática verificou também que a adaptação psicológica dos jovens ao conhecimento de uma síndrome na família pode estar relacionada com as suas crenças acerca da saúde e os seus pensamentos sobre eles próprios ou outro membro da família desenvolverem cancro.

Os filhos percebem as potenciais implicações do risco de cancro através da forma como os seus pais vivem a situação. Quer as crianças quer os jovens adultos dizem que se deram conta quando os seus pais sentiram culpa por lhes poderem ter transmitido a mutação genética. Por este motivo, e para proteger os pais, por vezes escondem ou negam as suas preocupações e não lhes colocam as suas dúvidas. No geral, os filhos valorizam uma comunicação aberta, honesta e tranquilizadora e a oportunidade de discutir abertamente o risco genético com os pais.



O QUE EU GOSTARIA / A MINHA OPINIÃO

“Eu sinto que se eles não me tivessem falado sobre o risco [...] e só me contassem agora, seria super perturbador, porque isto pode ser um grande problema no futuro e não faz sentido escondê-lo, e claro, pode parecer assustador no início, ou quando começa a ouvir falar sobre isso, mas se não ouvires e não compreenderes estes riscos e acabares por desenvolvê-lo [o cancro] e não saberes que podias ter, acho que é muito pior.”

“Tu não podes ‘amaciar’ a informação. Tens de apenas dizer exatamente o que é [o resultado do teste genético]. Se tu disseses tudo 100% perfeito e não os afetares [aos filhos], não é verdade. Eu prefiro saber toda a verdade.”

“Eu definitivamente preciso de saber mais sobre isto [risco genético], acho que me acomodo com a informação que a minha mãe sabe. Seria bom eu pesquisar mais sobre isto.” [homem]

“Eu quero fazer o teste genético o mais rápido possível, mesmo que a minha mãe ache que não é preciso. Porque não? Só para saber... Eu já estou a assumir que tenho [o gene]. Por isso, nada vai mudar se o tiver, mas muito pode mudar se eu não o tiver.” [mulher]

“Eu acho que é da responsabilidade dos pais partilhar essas informações contigo, se isso te afeta a ti ou à tua família. Acho que é irresponsável não falar com os filhos sobre isso da maneira que for preciso.”

“Eu simplesmente não acho que seria possível eu não saber que algo se estava a passar. Eu acho que seria horrível ver as mudanças a acontecer com o meu pai e não receber respostas, como se toda a gente soubesse menos eu. Foi bom saber exatamente o que estava a acontecer, e não ser posto de parte do resto da família.”

Passos para falar com os filhos sobre o risco genético de cancro

A crescente investigação nesta área tem levado ao desenvolvimento de orientações para pais comunicarem acerca do risco genético com os filhos menores, de acordo com a sua fase de desenvolvimento (Werner-Lin et al., 2018).

FASE 1

ANTES DA REVELAÇÃO — ESTABILIDADE EMOCIONAL E INFORMATIVA

Antes de falar acerca do risco genético com os filhos, é recomendado que os pais tenham tempo para se adaptarem e considerarem também as suas próprias reações ao estatuto de portador de uma variante patogénica e preocupações relacionadas com a saúde. Nesta fase de preparação, os pais devem estar atentos às suas emoções, sofrimento psicológico, preocupações, culpa acerca da possibilidade de transmissão da variante patogénica aos filhos, e discutir estas questões com a família, em contextos de grupos de apoio, ou com o médico geneticista ou outros profissionais de saúde. É importante que a díade parental discuta e, ‘em equipa’ chegue a um acordo acerca do processo de revelação aos filhos.

FASE 2

ANTES DA REVELAÇÃO — PLANO PARA A REVELAÇÃO

A fase seguinte de preparação está relacionada com o plano de revelação do risco genético. Antecipar as reações dos filhos pode ajudar os pais a sentirem-se preparados. Quando há filhos em diferentes fases de desenvolvimento, ou com necessidades especiais ao nível da linguagem ou ao nível das competências cognitivas, os pais devem considerar se irão ser informadas separadamente ou em grupo. O objetivo é proporcionar um ambiente de confiança para a criança/jovem receber a informação, onde se sinta à vontade para expressar as emoções e dúvidas relacionadas com o risco genético. Podem também preparar recursos adicionais que os filhos possam consultar, em busca de mais informação ou apoio em resposta a esta revelação.

FASE 3

REVELAÇÃO ADEQUADA À PESSOA E SEU NÍVEL DE DESENVOLVIMENTO

A revelação deve ser adequada à idade dos filhos, para que compreendam a informação, e responda a questões típicas de cada fase de desenvolvimento. Por exemplo, para um adolescente ou jovem adulto, o possível impacto do risco genético no comportamento sexual e fertilidade são questões fundamentais, que não se adequam a crianças mais novas. Os filhos são muito sensíveis ao estado emocional dos pais, pelo que é importante que a conversa aconteça numa fase em que os progenitores se sintam apaziguados após o impacto inicial do diagnóstico.

FASE 4

MONITORIZAR A REAÇÃO À REVELAÇÃO E NECESSIDADES DOS FILHOS

As reações dos filhos são muito variáveis e dependem, não só da sua idade, mas de fatores como a maturidade emocional, personalidade e outras características pessoais. Durante e após a revelação, é importante criar um contexto em que os filhos sintam que os pais estão atentos e, ao mesmo tempo, lhes dão espaço e estão preparados para acolher as suas preocupações e perguntas. Mais uma vez, o autocuidado emocional e apoio mútuo por parte dos pais é importante: Quando os filhos pressentem que o tema do risco genético causa ansiedade e sofrimento aos pais, podem evitar o assunto, para os protegerem.

FASE 5

COMUNICAÇÃO ABERTA E CONTÍNUA ACERCA DO RISCO GENÉTICO

Uma comunicação aberta na família acerca dos pensamentos e emoções relacionadas com o risco genético é uma dimensão importante no processo adaptação psicológica de pais e filhos.

Orientações para discutir o risco genético de cancro com os filhos de acordo com a sua fase de desenvolvimento

(Werner-Lin et al., 2018)

FILHOS EM IDADE PRÉ-ESCOLAR

Os pais podem usar livros ou brinquedos para ajudar as crianças pequenas a compreender os conceitos associados à genética. Podem pedir ajuda ao médico geneticista ou a outros profissionais de saúde para encontrar recursos com a informação necessária para falar com os seus filhos.

FILHOS EM IDADE ESCOLAR

Os pais podem usar alguns recursos (p. ex., livros, vídeos) como primeira abordagem para discutir os conceitos relacionados com genética com os seus filhos em idade escolar. Durante a conversa, se as crianças fazem questões para as quais os pais não sabem a resposta, devem reconhecer a importância das suas dúvidas e dizer-lhes que irão encontrar as respostas, o que cria a oportunidade para futuras discussões. Tal como na fase de desenvolvimento anterior, os pais também podem pedir apoio dos profissionais de saúde neste processo.

FILHOS A FREQUENTAR O ENSINO BÁSICO

Os pais que decidem discutir as mutações genéticas hereditárias com os filhos que estejam a frequentar o ensino básico devem explorar as questões da herança genética, usando imagens para facilitar a sua compreensão. É importante tranquilizar os filhos de que uma criança ter a variante patogénica não significa que irá ter cancro de certeza. No caso de filhos no início da puberdade, deve ser considerado que alguns temas são mais sensíveis (p. ex., o seu embaraço em discutir o corpo dos pais e o seu próprio), de forma a facilitar o diálogo. Os pais devem tentar transmitir a mensagem de que o risco de cancro é um tópico importante e aceitável para discutir em família, com discussões frequentes e validando a curiosidade e discussões da criança.

FILHOS A FREQUENTAR O ENSINO SECUNDÁRIO, NA ADOLESCÊNCIA

Os adolescentes podem já ter um vasto conhecimento acerca da genética do cancro através das aprendizagens na escola, o que pode ser usado pelos pais como um ponto de início de discussão. Os adolescentes respondem ao risco de cancro de várias formas e as suas reações também se alteram ao longo do tempo. Assim, é importante que os pais mostrem que a discussão deste tema com regularidade é algo natural, dando espaço para, ao ritmo do adolescente, responder a novas questões e preocupações e para fornecer informação acerca do seu próprio estado de saúde. Os pais também devem oferecer aos filhos a oportunidade de abordar as suas preocupações com o médico geneticista ou um profissional da área da saúde mental. Os adolescentes geralmente procuram informação de saúde e apoio online. Os pais podem questionar os filhos acerca desta informação, procurar informação juntos e discutir as fontes usadas.

FILHOS JOVENS ADULTOS

Por vezes os pais não contam de imediato que são portadores da mutação aos filhos jovens adultos, principalmente quando estes ainda não estão na idade recomendada para a realização de teste genético. Esta decisão de adiar a revelação tem a intenção de não interferir nos planos de vida, nem afetar as transições de ciclo de vida típicas desta fase (p. ex., ensino superior, casamento). Contudo, adiar continuamente a revelação pode comprometer a confiança dos filhos e diminuir a probabilidade de, mais tarde, contarem com o apoio dos pais no processo de decisão sobre o teste genético e na gestão do risco, no caso de serem portadores. Ao contar, é importante tranquilizar os filhos de que a mutação genética não tem de alterar os seus planos de vida e dar informação, que eles possam aprofundar, acerca do processo de diagnóstico e gestão de risco.

4

A importância dos
serviços de saúde



A investigação tem revelado que há uma relação entre uma experiência positiva dos utentes relativamente à prestação de cuidados de saúde e o seu cumprimento de abordagens preventivas e de tratamento, particularmente em condições crónicas (Bleich et al., 2009; D'Andrea et al., 2018; Marca-Frances et al., 2020). Segundo a Organização Mundial de Saúde (OMS; Bleich et al., 2009, p. 271), para além de promover a saúde e assegurar um financiamento equitativo dos sistemas de saúde, a forma como estes sistemas interagem com as pessoas deve garantir o seu bem-estar.

A OMS desenvolveu o conceito de responsividade do sistema de saúde para se referir "à forma e ao ambiente em que as pessoas são tratadas, quando procuram cuidados de saúde".

DOMÍNIOS DA RESPONSABILIDADE DO SISTEMA DE SAÚDE (OMS)

- 1 respeito pela dignidade
- 2 autonomia no processo de tomada de decisão
- 3 privacidade e confidencialidade
- 4 atenção
- 5 qualidade dos cuidados de saúde
- 6 comunicação
- 7 suporte social, familiar e comunitário
- 8 escolha dos profissionais de saúde

No caso das pessoas com risco genético de cancro esta responsividade do sistema de saúde revela-se fundamental. Por exemplo, uma perceção positiva da experiência de aconselhamento inicial em oncogenética está associada a um maior conhecimento sobre a doença e maior perceção de controlo pessoal, assim como menores níveis de ansiedade e menor perceção de risco (Pieterse et al., 2005). Este efeito parece manter-se ao longo do tempo (Pieterse et al., 2011).

Com base numa revisão da investigação existente e nos estudos realizados no âmbito do projeto TOGETHER, apresentamos um conjunto de necessidades e preferências identificadas pelas pessoas com risco genético de cancro, as principais respostas existentes ao nível do sistema de saúde e orientações para o desenvolvimento de novas abordagens mais responsivas.

NECESSIDADES E PREFERÊNCIAS PSICOSSOCIAIS DAS PESSOAS COM RISCO GENÉTICO DE CANCRO

ACOMPANHAMENTO PSICOLÓGICO

Individual e familiar

RELAÇÃO ESTÁVEL COM EQUIPA DE PROFISSIONAIS DE SAÚDE

Ligação emocional e relação a longo-prazo
Tomada de decisão partilhada

INFORMAÇÃO CLÍNICA

Necessidade de informação
Compreensão da informação
Informação preferencialmente escrita

PROCESSOS DE ORGANIZAÇÃO DOS SERVIÇOS DE SAÚDE

Cuidados centrados na família
Redução dos tempos de espera
Benefícios sociais
Conhecimento dos serviços
Frequência do acompanhamento clínico
Cuidados integrados em rede com cuidados de saúde primários



SUORTE PSICOLÓGICO INDIVIDUAL

“Senti falta de algum tipo de apoio psicológico que foi inexistente.” [HBOC]

SUORTE PSICOLÓGICO FAMILIAR

“Ter alguém que nos ajude a lidar com as emoções a nível familiar, ao nível do casal e dos filhos.” [HBOC]

PARTE DO PROTOCOLO

“Porque muitas vezes a pessoa nem tem consciência que estava a precisar. Acho que devia ser obrigatório.” [HBOC]

Acompanhamento psicológico

Em Portugal, o apoio psicológico é oferecido principalmente quando o profissional de saúde considera que existe risco de adaptação psicológica da pessoa à síndrome de cancro hereditário ou se esta o pedir diretamente. A pessoa é referenciada a um psicólogo ou psiquiatra de outros departamentos que não o Serviço de Genética. De forma geral, e apesar de valorizado, o suporte psicológico a nível familiar é raro (Mendes et al., 2013).

Segundo a perceção das pessoas com risco genético de cancro, **o acompanhamento psicológico deveria fazer parte de um protocolo de cuidados integrados de saúde**, isto é, não estar apenas indicado para as pessoas em risco de adaptação, ou que o solicitam, até porque na altura as pessoas podem não ter consciência da sua necessidade de apoio profissional (Silva et al., 2022). Consideram ainda que o suporte psicológico existente poderia beneficiar de novas abordagens, de forma a tornar-se mais responsivo às suas necessidades:

- maior frequência
- reuniões de grupo com a inclusão da família
- apoio de uma equipa multidisciplinar (i.e., profissionais de saúde mental, médicos, enfermeiros)
- aconselhamento telefónico, e apoio através de novas tecnologias de aconselhamento à distância, como videochamada (Silva et al., em revisão)

Os momentos do processo de acompanhamento clínico em que as pessoas referem uma maior necessidade de apoio psicológico são (Silva et al., em revisão):

- **antes da realização do teste genético:** para aumentar a compreensão acerca das suas implicações e ajudar na tomada de decisão
- **quando lhes é comunicado o estatuto de portadores:** para ajudar a lidar com as reações emocionais e o impacto psicológico
- **durante a hospitalização e após o regresso a casa,** no caso da realização de cirurgias profiláticas: para apoio ao nível das preocupações emocionais

No geral, os especialistas de Genética Médica também identificam estas fases como as mais importantes para apoio psicológico e defendem ainda que este suporte deveria estar disponível desde o início do acompanhamento clínico. Contudo, nem sempre se verifica devido à falta de recursos humanos e de equipas multidisciplinares (Mendes et al., 2013).

O acompanhamento psicológico deve ser considerado para o(a) candidato(a) ao teste genético mas também para os seus familiares. O acompanhamento psicológico familiar permite diagnosticar dificuldades / reforçar processos relacionais que são centrais na adaptação à vida com a síndrome:

- a expressão emocional e disponibilidade de apoio dentro da família
- a sensibilidade às necessidades de aproximação-autonomia oferecendo apoio ao ritmo que é bom para o outro
- empoderamento através da modelagem dentro da família, isto é, o aprender com os familiares como se vive com a síndrome; dar resposta a necessidades de informação genética de confiança, que são comuns aos vários elementos da família
- apoiar os pais para revelar aos filhos a existência risco de cancro hereditário na família
- e apoiar o casal na preparação para a adaptação às cirurgias profiláticas, por exemplo, nas suas implicações na vida íntima

Relação estável com equipa de profissionais de saúde

A relação clínica é importante para desenvolver sentimentos de confiança nas abordagens clínicas e nos contextos de cuidados de saúde (Harrison et al., 2017). As pessoas com risco genético de cancro defendem a importância de serem atendidos pelo mesmo profissional de saúde, com o qual estabelecem uma relação clínica forte e empática. No caso específico de realização de uma cirurgia profilática, exprimem a necessidade de um conhecimento prévio da equipa clínica (Silva et al., 2022).

As pessoas desejam uma tomada de decisão partilhada sobre o teste genético (Helmes et al., 2002) e sobre o seu processo de gestão de risco (Underhill & Crotser, 2014). Apesar do reconhecimento da competência dos profissionais de saúde, sentem a necessidade de decidir sobre as abordagens médicas a realizar e o melhor momento, tendo em conta a gestão da sua vida pessoal e familiar, com base no acordo mútuo com o profissional de saúde. Sentem que só um profissional que os conhece bem - não só do ponto de vista clínico, mas também enquanto pessoas com circunstâncias de vida particulares - poderá compreender as motivações e apoiar os processos de decisão envolvidos na gestão do risco (Silva et al., 2022).



LIGAÇÃO EMOCIONAL E RELAÇÃO A LONGO-PRAZO

“A pessoa [...] mais indicada para me dar algum apoio era a Doutora, porque me acompanhou estes anos todos e é uma pessoa em quem eu tenho confiança.” [SL]

TOMADA DE DECISÃO PARTILHADA

“Ela [médica] sempre me deixou fluir naquilo que eu sentia e isso foi bom para mim, porque eu senti que não estava a ser pressionada.” [GD]

Literacia Genética

Em geral, as pessoas sentem-se pouco informadas em três grandes áreas: *porquê realizar o teste genético? Quais as implicações de se ser portador de uma mutação genética? O que fazer para reduzir o risco de cancro hereditário?* Uma das fontes de informação mais valorizada é **a experiência de pessoas que passaram por um processo de cuidados semelhante**, para além dos exemplos das suas famílias. A outra fonte de informação preferencial são dados baseados em **evidência científica comunicada pelos profissionais de saúde de uma forma sincera, direta e numa linguagem que possam compreender**. A investigação tem reforçado a importância da informação disponibilizada. Por exemplo, pessoas que recebem aconselhamento genético antes de realizar o teste genético e participaram em programas educacionais tendem a apresentar níveis de sofrimento psicológico, ansiedade e depressão mais baixos, do que pessoas que não estavam bem informadas (Lombardi et al., 2019). Para lidar com a falta de informação e/ou compreensão, tendem a procurar informações adicionais na Internet, no entanto não têm confiança nesta fonte (Silva et al, 2022).

Necessidade de Informação

ANTES DO TESTE GENÉTICO:

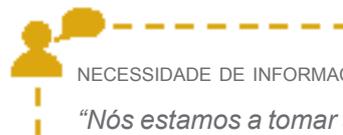
Em que consiste? Quais as implicações para a própria pessoa e para os familiares?

APÓS O TESTE GENÉTICO:

Quais as implicações do resultado para a saúde da pessoa e dos filhos? Como comunicar aos filhos a necessidade de realizar um teste genético? O que fazer ao nível do planeamento familiar?

INFORMAÇÃO ESCRITA:

Deveria ser disponibilizada para preparar a adaptação ao resultado do teste genético e à fase pós-cirurgia profilática. Deveria ser entregue ao utente e aos familiares.



NECESSIDADE DE INFORMAÇÃO

“Nós estamos a tomar a decisão de fazer o teste genético, mas sem saber propriamente o que é que aquilo significa.” [GD]

“Como te sentes sem estômago? Sentes algum vazio aí dentro?” [...] São questões às vezes um bocado estúpidas que nem os médicos conseguem responder porque os médicos têm o estômago.” [CGDH]

FALTA DE COMPREENSÃO DA INFORMAÇÃO

“Explicaram-me e assim, mas eu continuei a não perceber o significado.” [SL]

INFORMAÇÃO ESCRITA

“Ter um papel a explicar tudo.” [CGDH]

Processos de organização dos cuidados de saúde

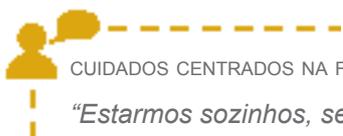
As pessoas têm a percepção de que existe uma falta de atenção em relação às doenças genéticas por parte dos profissionais de saúde, sobretudo nos **cuidados de saúde primários**. Isto dificulta o acesso à consulta de oncogenética e ao diagnóstico atempado da síndrome, e os cuidados integrados em rede ao longo do tempo.

Ao nível do atendimento clínico na fase de gestão de risco, é comumente referida a necessidade de receber os resultados dos exames médicos o mais rapidamente possível, ter **consultas médicas mais frequentes, sobretudo após a realização de cirurgias profiláticas, e com maior duração**, dando espaço para a colocação de dúvidas.

Um ponto também fundamental para os portadores de síndrome genética de cancro é o **envolvimento da família nos cuidados de saúde**, nomeadamente com a presença de familiares nas consultas e no internamento, no caso de realização de cirurgias profiláticas, assim como recursos e informação também dirigidos aos familiares próximos. Há igualmente uma necessidade de **conhecer os recursos de apoio disponíveis** que possam contribuir para melhorar

a qualidade de vida, e a necessidade de integrar na rotina da consulta de oncogenética a componente de apoio psicológico. Também referida, é a necessidade de reforçar a articulação entre os cuidados de saúde e outros domínios sociais, designadamente a área laboral. Por exemplo, falta **informação mais disseminada pelas entidades empregadoras** quanto às implicações de certas cirurgias profiláticas, que condicionam o esforço físico, ou a forma de trabalhar, e podem exigir adaptação de tarefas no local de trabalho. Também importante, falta informação que sensibilize para a necessidade de consultas e exames frequentes, que implicam ausências ao trabalho/escola/universidade, e que facilite a justificação de faltas, ou a flexibilização de processos de trabalho, tal como já acontece, por exemplo, com sobreviventes de cancro (Silva et al., em revisão).

Existe necessidade de uma análise cuidada do **impacto social e financeiro dos cuidados de saúde** dos portadores de síndromes genéticas de cancro. Por exemplo, os exames de vigilância do cancro hereditário, que não são comparticipados visto a pessoa não ter cancro, têm de ser suportados pelo próprio (Silva et al., em revisão).



CUIDADOS CENTRADOS NA FAMÍLIA:

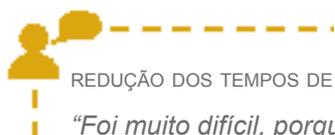
“Estarmos sozinhos, sem uma pessoa significativa do nosso lado é muito mau.” [CMOH]

ATENÇÃO CLÍNICA ÀS DOENÇAS GENÉTICAS:

“Acho que ainda há médicos [de família] que não se interessam muito pela genética. Porque eu vejo pessoas a morrer quase famílias inteiras assim de cancro e questiono ‘você não foram fazer a consulta de genética?’, ao que respondem ‘não o médico não me mandou.’ [SL]

Uma nota acerca da identidade enquanto pessoa portadora de uma mutação genética: **A pessoa com síndrome genético de cancro que está assintomática (não tem cancro) está doente?** Na literatura, tem sido proposto o termo “previvente” (por contraste com “sobrevivente” de cancro) para identificar uma pessoa com risco acrescido para a síndrome hereditária do cancro que não teve cancro, e que terá de seguir um plano profilático rigoroso durante toda a sua vida, para prevenir o cancro. De acordo com um estudo recente nos Estados Unidos da América, algumas pessoas aceitam este termo, considerando que confere poder e contribui para legitimar a sua experiência e os apoios sociais necessários. No entanto, outros consideraram-no “desnecessário, inadequado e até ofensivo” (Getachew-Smith et al., 2020, p.1260). Também nas nossas investigações encontramos algumas pessoas destacam a necessidade de não serem tratadas como “doentes” (Silva et al., under review). Urge portanto uma reflexão sobre o estatuto da pessoa com síndrome genético de cancro e suas implicações em termos de comunicação clínica e de organização dos serviços de saúde.

FALTA DE RECURSOS HUMANOS EM PORTUGAL



REDUÇÃO DOS TEMPOS DE ESPERA:

“Foi muito difícil, porque é muito espaçado [o intervalo entre consultas].” [CMOH]

BENEFÍCIOS SOCIAIS:

“Se eu não tivesse tido o linfoma tudo o que seja análises tinha de pagar. Não tinha esse apoio.” [SL]
“Senti realmente a necessidade de explicar o meu estado de saúde [à professora] para que ela pudessem compreender que eu não faltei às aulas porque queria.” [CGDH]

CONHECIMENTO DOS SERVIÇOS:

“Era muito mais fácil se nos pudessem fornecer um papel a dizer tudo aquilo que podemos ter de ajudas [...] para melhorar a nossa qualidade de vida.” [GD]

É apontada a falta de recursos humanos como uma das principais dificuldades ao nível da organização dos cuidados de saúde. Um documento do Ministério da Saúde e da Direção-Geral da Saúde, já em 2004 mencionava ser indispensável a existência, no mínimo, de 3 especialistas de Genética Médica por cada milhão de habitantes, que deveriam realizar as suas funções exclusivamente no Serviço de Genética. Adicionalmente, também psicólogos clínicos, enfermeiros, técnicos de serviço social e administrativos deveriam ser integrados nos Serviços de Genética, sendo recomendada a exclusividade das suas funções para estes serviços. Contudo, esta proposta nunca foi posta em prática no Sistema de Saúde Português (Direção Geral da Saúde, 2004), nem foram encontrados outros documentos que explicitem alterações implementadas em Portugal desde essa altura.

Propostas de orientações para o aconselhamento genético e gestão de risco

O projeto TOGETHER foi desenvolvido em conjunto com um grupo de pessoas que vivem com síndrome genética de cancro (painel colaborativo de cidadãos) e que trouxeram para a equipa de investigação o conhecimento que só essa experiência direta com a doença dá. Para além do painel de cidadãos, também fez parte do projeto TOGETHER um painel colaborativo de clínicos especialistas no acompanhamento de pessoas com síndromes genéticas de cancro. Assim, a integração da experiência das pessoas portadoras, com a experiência dos profissionais de saúde e a investigação realizada no âmbito do presente projeto, nomeadamente através de estudos de revisão sistemática da literatura, de estudos com análise de dados de questionários de autorrelato (estudos quantitativos) e de entrevistas com pessoas com a experiência de viver com uma síndrome de risco genético de cancro (estudos qualitativos), permitem-nos as condições necessárias para propor o seguinte conjunto de orientações para a prática clínica com pessoas e famílias com risco genético de cancro.

PROPOSTA 1

ACOMPANHAMENTO PSICOLÓGICO

Avaliação e acompanhamento psicológico para a promoção da adaptação às síndromes de cancro hereditário, focando as seguintes dimensões:

1) Apoio social:

O **apoio social** percebido define-se como a perceção de ter ajuda de outros para lidar com as necessidades emocionais, instrumentais e situações de stress do dia-a-dia (Calderón et al., 2021). Tem sido considerada uma das principais variáveis associada ao sofrimento psicológico antes e após a realização do teste genético, independentemente do resultado do mesmo (p.ex., Den-Heijer et al., 2010; Den Heijer et al., 2011; Lapointe et al., 2013).

Uma percepção de maior apoio social por parte da família e amigos antes da realização do teste genético está associada a menores níveis de sofrimento e angústia na pessoa candidata ao teste genético e sua família (Den-Heijer et al., 2010) e maior qualidade de vida relacionada com a saúde (Carlsson et al., 2004). Assim, revela-se importante **avaliar a forma como as pessoas se sentem sobre a disponibilidade e a capacidade da sua rede social para prestar apoio quando necessário**. É importante destacar que o apoio social percebido nem sempre corresponde ao apoio social recebido, o que deve ser considerado por profissionais de saúde no planeamento de intervenções (Gomes et al., 2022). Da mesma forma, é importante **avaliar as competências das pessoas para procurar o apoio que necessitam**, uma vez que a mobilização do apoio social pode ser influenciada pelas suas competências sociais (p.ex. comunicação verbal e não verbal, capacidade de resolução de problemas, assertividade, expressão emocional) (Muller et al., 2012).

2) Competências de regulação emocional:

A **regulação emocional** define-se como os processos que influenciam que emoções as pessoas têm, quando as têm, e como as experienciam e expressam (McRae & Gross, 2020). As estratégias usadas para lidar com as emoções têm um papel importante no processo de adaptação ao risco genético de cancro. Por exemplo, o uso da supressão emocional, uma estratégia que se caracteriza por inibir a expressão das emoções, revela-se associado a maiores níveis de sofrimento psicológico na pessoa que vai realizar um teste genético (Lodder et al., 1999).

Importante avaliar não só como as pessoas candidatas a teste genético se sentem acerca da disponibilidade e capacidade da sua rede de suporte prestar apoio quando necessário, mas também o seu grau conforto na expressão das emoções junto das pessoas que são o seu apoio. Uma intervenção proposta para as pessoas com risco genético de cancro para melhor abordar estas dimensões é os grupos de **apoio à expressividade emocional**, em que profissionais de saúde facilitam a expressão das emoções num ambiente de grupo seguro. Estes grupos têm demonstrado ser eficazes na melhoria do funcionamento psicossocial, ao nível das preocupações relacionadas com o risco de cancro genético, ansiedade e depressão (Esplen et al., 2004). Também intervenções focadas nas emoções, num formato individual, podem auxiliar as pessoas a tomarem consciência, expressarem, regularem e transformarem as suas próprias emoções (Greenberg, 2004).

PROPOSTA 2

TOMADA DE DECISÃO PARTILHADA

A tomada de decisão partilhada consiste na partilha entre clínicos e utentes da melhor evidência disponível e no apoio aos utentes, de forma a tomar decisões informadas e com base nas suas preferências (Elwyn et al., 2012). O processo de tomada de decisão partilhada, em oposição à tomada de decisão dos profissionais de saúde em nome dos utentes, tem recebido uma atenção crescente ao nível da prestação de cuidados de saúde (Hanoch et al., 2015). A investigação tem revelado que esta abordagem está associada a um maior conhecimento por parte dos utentes, mais confiança e maior envolvimento nas decisões. Contudo, constrangimentos de tempo, dúvidas dos profissionais de saúde (p. ex., o utente pode não tomar a melhor decisão, ou pode não estar interessado em ser envolvido na decisão), assim como a reduzida literacia em saúde dos utentes podem fazer com que as decisões clínicas não sejam sempre tomadas em conjunto (Elwyn et al., 2012).

A investigação na área do risco genético de cancro mostra a importância atribuída pelos utentes à tomada de decisão partilhada no seu processo de aconselhamento genético (p.ex., Helmes et al., 2022; Fadda et al., 2020). Contudo, alcançar um processo de tomada de decisão partilhada depende do estabelecimento de uma **boa relação com o profissional de saúde, de forma que a informação seja partilhada e os utentes apoiados no seu processo de expressar preferências e perspetivas durante o processo de tomada de decisão**. Para além disso, é importante conferir agência aos utentes (capacidade de agir de forma independente e fazerem as suas

próprias escolhas livres). Para tal é importante considerar dois aspetos: **fornecer informação e apoiar a tomada de decisão**. A transmissão de informação deve adequar-se à extensão e rigor de conhecimento que cada pessoa tem, o que requer diálogo e empatia no contacto. Apoiar o processo de tomada de decisão consiste em explorar as suas reações à informação. Quando é oferecida a oportunidade de ter um papel ativo nas decisões, algumas pessoas podem sentir surpresa, desconforto e incerteza acerca da melhor opção; se toda a responsabilidade for transferida para os utentes poderão sentir-se abandonados (Elwyn et al., 2012).

PROPOSTA 3

CUIDADOS CENTRADOS NA FAMÍLIA

A síndrome de cancro hereditário é uma condição clínica em que vários membros de uma mesma família se encontram em diferentes fases de diagnóstico/gestão de risco através de processos de ajustamento interdependentes e de estratégias para enfrentar as situações baseadas na compreensão mútua e interajuda das pessoas mais significativas. Desta forma, as intervenções deveriam apresentar um foco no sistema familiar e não apenas nos seus membros individualmente.

Os cuidados centrados na família deverão incluir:

- Uma avaliação do risco de adaptação psicológica ao risco genético de cancro que atenda **ao ciclo de vida familiar e eventuais eventos stressantes** (tais como doenças ativas na família), que possam limitar a atenção das pessoas aos seus cuidados de saúde, ou condicionar o apoio recebido por parte dos seus familiares.
- Em segundo lugar, é importante avaliar a qualidade dos processos de aprendizagem e modelagem na família, nomeadamente o **conhecimento e crenças sobre a doença derivados das experiências clínicas de familiares** próximos que sofrem de cancro ou de síndromes genéticas, que podem influenciar o comportamento para a saúde e o bem-estar psicológico do indivíduo em consulta.
- Em terceiro lugar, é importante que os serviços tenham uma **visão sistémica do percurso clínico dos elementos da mesma família**. É comum que vários membros da família frequentem o mesmo hospital, mas a abordagem centrada no indivíduo não permite aos profissionais de saúde o planeamento de avaliações e intervenções mais eficientes dirigidas ao grupo familiar (por exemplo, colmatar falta de informação ou corrigir crenças erradas e medos que possam ser partilhados por mais do que um familiar). Por conseguinte, **o aconselhamento genético e os serviços de gestão de risco poderiam, através de um trabalho de equipa multidisciplinar colaborativo (por exemplo, geneticistas, cirurgiões, médicos, psicólogos) avaliar a história familiar relacionada com o cancro, possíveis e discutir e monitorizar casos familiares como complemento ao processo de abordagem individual.**

Intervenções em grupo com famílias têm sido consideradas uma estratégia economicamente viável para fornecer um contexto interpessoal seguro também para a partilha de preocupações e de experiências com outras famílias com cancro hereditário experiências e modelagem de comportamentos, estimulando o processo de expressão emocional e de suporte mútuo. Esta abordagem apresenta benefícios para as pessoas com risco genético de cancro, nomeadamente ao nível do funcionamento familiar e bem-estar emocional, reforço do apoio intra e interfamiliar, expandindo a rede de apoio e melhorando a comunicação so-

bre o risco de cancro na família. Para além disso, permite aos profissionais de aconselhamento genético um maior conhecimento das famílias e como promover a adaptação a uma condição genética (Eisler et al., 2017, 2016). Em Portugal, foram desenvolvidos alguns programas psicoeducacionais multifamiliares para mulheres com HBOC e suas famílias (p. ex., Mendes et al., 2010), contudo não são uma parte integrante das intervenções no aconselhamento genético de rotina.

PROPOSTA 4

INTERVENÇÕES AO NÍVEL DA LITERACIA GENÉTICA

Uma quarta proposta consiste no investimento em literacia genética para candidatos ao teste genético e seus familiares, em especial os familiares próximos dos quais é esperado apoio, tal como companheiro(as) romântico(as), o pode ser mais importante em famílias sem história clínica de cancro hereditário, dada a possível desvalorização da síndrome e sofrimento psicológico do portador da mutação genética devido a desconhecimento (Gomes et al., 2022). As principais dimensões a cobrir são as apresentadas ao longo deste documento:

- Informação médica sobre as características da síndrome, implicações para a saúde do próprio e familiares biológicos
- Impacto psicológico do risco de cancro hereditário sobre os candidatos, seus familiares e companheiro(as) romântico(as)
- As dificuldades comuns aos vários membros da família (p. ex., culpa do sobrevivente, não partilhar para proteger o outro do sofrimento, necessidade de criar uma nova identidade em que a síndrome se integra com normalidade na vida)
- A importância de dinâmicas de apoio mútuo (p. ex., comunicação aberta)
- Fertilidade / planeamento familiar
- As vantagens e os riscos de a história familiar ser a principal fonte de informação/exemplo no processo de adaptação à síndrome e à gestão de risco
- O falar com os filhos sobre a síndrome

PROPOSTA 5

USO DE INSTRUMENTOS DE AVALIAÇÃO DE RISCO PSICOSSOCIAL NOS SERVIÇOS DE SAÚDE

Têm sido adaptados e validados para a população portuguesa instrumentos de avaliação para uso no contexto de oncogenética, que poderão ser usados em contexto clínico.

GPRI (GENETIC PSYCHOSOCIAL RISK INSTRUMENT)

É um instrumento de rastreio específico, para utilização por profissionais de saúde da área da genética, para identificar candidatos a testes genéticos que possam precisar de apoio psicológico no processo de adaptação ao teste genético ou aos seus resultados. A identificação destes casos é essencial para sinalizar rapidamente pessoas que necessitem uma avaliação mais detalhada e eventual apoio. Este instrumento foi validado para a população portuguesa no âmbito do projeto TOGETHER. A versão portuguesa é composta por 16 itens e três dimensões: História de preocupações com saúde mental; Impacto interno de realizar o teste genético e Impacto externo de realizar o teste genético. Estudos preliminares apontam para a fiabilidade do mesmo (Gomes et al., 2021).

DIMENSÕES DO GPRI

1) HISTÓRIA DE PREOCUPAÇÕES COM A SAÚDE MENTAL

Tive problemas emocionais no passado (p. ex., grande tristeza, grande ansiedade ou nervosismo, esgotamento emocional, depressão);

Tive acompanhamento psicológico ou psiquiátrico no passado;

Fui diagnosticado/a com depressão ou ansiedade no passado;

Neste momento estou a ter acompanhamento psicológico ou psiquiátrico para lidar com uma ou mais destas dificuldades emocionais

2) IMPACTO INTERNO DE REALIZAR O TESTE GENÉTICO

Se eu souber que tenho uma mutação genética, julgo que irei ter mais problemas na minha vida;

A preocupação com a doença afeta a minha disposição no dia-a-dia;

Sinto-me bastante perturbado/a com a possibilidade de ter a doença;

Estou preocupado/a com o risco de ter a doença ;

Tenho-me sentido triste durante o último mês;

Tenho-me sentido nervoso/a ou ansioso/a no último mês

3) IMPACTO EXTERNO DE REALIZAR O TESTE GENÉTICO

Se eu souber que tenho uma mutação genética, julgo que irei alterar os meus planos profissionais ou de carreira;

Se eu souber que tenho uma mutação genética, eu julgo que irei ter dificuldade nas minhas relações familiares;

O risco de eu ter a doença está a causar uma perturbação significativa na vida da minha família;

Preocupa-me que o resultado do meu teste possa ter impacto nas minhas relações familiares (ou com o companheiro/a no futuro);

Preocupa-me falar com os meus filhos (menores ou adultos) sobre a natureza hereditária da doença para a qual estou a ser testado/a;

Sinto-me culpado/a pela possível transmissão do risco de doença aos meus filhos;

MICRA (MULTIDIMENSIONAL IMPACT OF CANCER RISK ASSESSMENT)

É um instrumento de avaliação do impacto da comunicação do resultado de um teste genético. Avalia o impacto ao nível psicológico (p. ex., os sentimentos acerca do resultado do teste, a compreensão do resultado, opções de prevenção do risco), ao nível psicossocial (p. ex., comunicação familiar e conflito) e em outros domínios relacionados com a saúde (p. ex., discriminação). A versão portuguesa do questionário foi desenvolvida em colaboração com o projeto TOGETHER. As características psicométricas foram estudadas numa amostra de 96 pessoas portadoras de mutações nos genes SDHx. O questionário é composto por 25 itens, organizados em três subescalas – Distress (sofrimento psicológico), Incerteza e Experiências Positivas – que, em conjunto, compõem o valor total de sofrimento global da pessoa (Martins & Carvalho, 2020).

Considerações finais

Este livro branco sintetiza a principal investigação sobre a adaptação psicológica ao risco de cancro hereditário, dando também a conhecer os resultados do projeto TOGETHER. A investigação mostra que o diagnóstico de uma síndrome genética de cancro numa pessoa saudável tem um significado e um impacto que depende da história vivida pela sua família, das dinâmicas emocionais individuais, e dos padrões de comunicação e de suporte mútuos. A pessoa e a família em contexto de aconselhamento genético precisam de cuidados de saúde que contemplem o bem-estar psicológico, garantam a continuidade e relação terapêutica forte dos profissionais, literacia genética acessível e com recursos de apoio adicionais dirigida ao próprio e aos familiares. Falta investigação que reúna investigadores, profissionais de saúde e pessoas que sabem o que é viver com uma síndrome, na criação e teste de soluções de cuidado centrado na família. No presente, urge melhorar os processos interinstitucionais, que são indispensáveis para a acessibilidade à consulta de oncogenética e para a continuidade dos cuidados integrados de prevenção do cancro hereditário ao longo do tempo. Neste documento, avançamos com propostas práticas orientadoras, que nos parecem ter potencial para melhorar a qualidade de vida de pessoas e famílias identificadas com síndromes genéticas de cancro.

Para informação adicional

Instituição	Instituto Português de Oncologia do Porto Francisco Gentil, EPE
Link	Guia de Orientação Terapêutica CANCRO HEREDITÁRIO: http://www.ipoport.pt/dev/wp-content/uploads/2018/12/Normas-de-orienta%C3%A7%C3%A3o-Oncogen%C3%A9tica.pdf
Conteúdos disponibilizados	Aconselhamento Genético Testes Genéticos Cancro Hereditário da Mama e Ovário (HBOC) Síndrome de Lynch (Cancro Colorretal Hereditário) Outras Síndromes de Cancro Hereditário
Instituição	Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, EPE
Link	https://www.ipolisboa.min-saude.pt/servicosclinicos/clinica-de-risco-familiar/
Conteúdos disponibilizados	Risco Familiar de Cancro do Cólon e Reto – Critérios de Referenciação à Consulta de Risco Familiar de Cancro do Cólon e Reto Risco Familiar de Cancro de Mama, Ovário e Próstata - Critérios de Referenciação à Consulta de Risco Familiar de Mama, Ovário e Próstata Risco Familiar de Melanoma - Critérios de Referenciação à Consulta de Risco Familiar de Melanoma
Material de apoio para download	Clínica de Risco Familiar Síndrome de Lynch Polipose Adenomatosa Familiar do Cólon Cancro Hereditário Mama e Ovário Teste Genético BRCA 1/2 Teste genético BRCA 1/2 em mulheres Teste genético BRCA 1/2 em homens Diagnóstico genético pré-implantação
Instituição	Associação de apoio a portadores de alterações nos genes relacionados com cancro hereditário (Evita)
Link	https://www.evita cancro.org/
Conteúdos disponibilizados	Síndromes de Predisposição Familiar para Cancro. O que são? Síndromes mais frequentes Outras síndromes Saiba se está em risco Teste Genético Viver com a mutação Preservação da fertilidade e opções reprodutivas Material de Apoio para imprimir ou descarregar Apoio Internacional
Material de apoio para download	Conselhos úteis em torno da Mastectomia Flyer Evita Guia: As mutações BRCA e o cancro pdf Guia: Radioterapia Guia: O Cancro e o Linfedema – Um tema tão importante como negligenciado

Para informação adicional

Instituição	Sociedade Portuguesa de Oncologia - Programa Nacional de Genética e Cancro (PROGO)
Link	http://www.cancrohereditario.pt/
Conteúdos disponibilizados Para profissionais	Critérios para referenciação para aconselhamento genético: Síndrome Hereditário de Cancro da Mama/Ovário Síndrome Hereditário de Cancro Colorectal Não Polipoide (Síndrome de Lynch) Cancro Gástrico Difuso Hereditário Síndrome Li-Fraumeni
Para utentes	Síndromes de predisposição familiar para cancro, o que são? Quando suspeitar de síndrome de predisposição familiar para o cancro? O que fazer se a minha família tiver critérios de suspeição de cancro hereditário? O que acontece numa consulta de aconselhamento genético?
Material de apoio para download	Cancro Hereditário Mama e Ovário Cancro Hereditário Teste Genético BRCA 1/2 em Mulheres Guia Cancro Hereditário Teste Genético BRCA 1/2 em Homens As mutações BRCA e o Cancro Síndrome de Lynch Polipose Adenomatosa Familiar do Cólon Diagnóstico Genético Pré-Implantação
Vídeos educativos	Abordagem e seguimento dos portadores: vigilância e prevenção do cancro do ovário Bases genéticas de síndrome hereditária de cancro da mama/ovário: Informação para médicos não geneticistas Abordagem e seguimento dos portadores de Síndrome hereditário de cancro da mama/ovário (HBOC)
Instituição	Rede de referência europeia de síndromes de tumores hereditários (ERN GENTURIS)
Link	https://www.cancergenetics.eu/pt/
Conteúdos disponibilizados Para profissionais	O que esperar de uma consulta no Serviço de Genética? – Vídeos informativos: Causas hereditárias do cancro intestinal (não polipóide) Cancro de mama hereditário & Cancro de ovário hereditário
Para utentes	O meu doente tem um risco familiar aumentado para desenvolver cancro? – Iniciar teste de referência

Referências

- American College of Obstetrics and Gynecology. (2015). Committee opinion no. 634: Hereditary cancer syndromes and risk assessment. *Obstetrics and Gynecology*, 125(6), 1538–1543. <https://doi.org/10.1097/01.AOG.0000466373.71146.51>
- American College of Obstetrics and Gynecology. (2019). Hereditary Cancer Syndromes and Risk Assessment: ACOG COMMITTEE OPINION, Number 793. *Obstetrics and Gynecology*, 134(6), 143–149. <https://doi.org/10.1097/AOG.0000000000003562> opinion/articles/2019/12/hereditary-cancer-syndromes-and-risk-assessment
- American Society of Clinical Oncology (ASCO). (2021). *Cancer.net*. Lynch Syndrome. <https://www.cancer.net/cancer-types/lynch-syndrome>
- Andrews, L., Mireskandari, S., Jessen, J., Thewes, B., Solomon, M., Macrae, F., & Meiser, B. (2006). Impact of familial adenomatous polyposis on young adults: Attitudes toward genetic testing, support, and information needs. *Genetics in Medicine*, 8(11), 697–703. <https://doi.org/10.1097/01.gim.0000245574.75877.b9>
- Bartley, N., Napier, C., Best, M., & Butow, P. (2020). Patient experience of uncertainty in cancer genomics: a systematic review. *Genetics in Medicine*, 22(9), 1450–1460. <https://doi.org/10.1038/s41436-020-0829-y>
- Blair, V. R., McLeod, M., Carneiro, F., Coit, D. G., D'Addario, J. L., van Dieren, J. M., ... & Guilford, P. (2020). Hereditary diffuse gastric cancer: updated clinical practice guidelines. *The Lancet Oncology*, 21(8), 386-397.
- Bleich, S. N., Ozaltin, E., & Murray, C. K. (2009). How does satisfaction with the health-care system relate to patient experience?. *Bulletin of the World Health Organization*, 87(4), 271–278. <https://doi.org/10.2471/blt.07.050401>
- Bleiker, E. M. A., Esplen, M. J., Meiser, B., Petersen, H. V., & Patenaude, A. F. (2013). 100 years lynch syndrome: what have we learned about psychosocial issues? *Familial Cancer*, 12(2), 325–339. <https://doi.org/10.1007/s10689-013-9653-8>
- Bleiker, E. M., Menko, F. H., Taal, B. G., Kluijft, I., Wever, L. D., Gerritsma, M. A., Vasen, H. F., & Aaronson, N. K. (2005). Screening behavior of individuals at high risk for colorectal cancer. *Gastroenterology*, 128(2), 280–287. <https://doi.org/10.1053/j.gastro.2004.11.002>
- Blix A. (2014). Personalized medicine, genomics, and pharmacogenomics: A primer for nurses. *Clinical Journal of Oncology Nursing*, 18(4), 437–441 <https://doi.org/10.1188/14.CJON.437-441>
- Brashers, D.E. (2001), Communication and uncertainty management. *Journal of Communication*, 51, 477-497. <https://doi.org/10.1111/j.1460-2466.2001.tb02892.x>

Brédart, A., Kop, J. L., Tüchler, A., De Pauw, A., Cano, A., Dick, J., Rhiem, K., Devilee, P., Schmutzler, R., Stoppa-Lyonnet, D., & Dolbeault, S. (2022). Assessment of psychosocial difficulties by genetic clinicians and distress in women at high risk of breast cancer: a prospective study. *European Journal of Human Genetics. Advanced online publication*. <https://doi.org/10.1038/s41431-022-01096-9>

Broadstock, M., Michie, S., & Marteau, T. (2000). Psychological consequences of predictive genetic testing: A systematic review. *European Journal of Human Genetics*, 8(10), 731–738. <https://doi.org/10.1038/sj.ejhg.5200532>

Carlsson, A. H., Bjorvatn, C., Engebretsen, L. F., Berglund, G., & Natvig, G. K. (2004). Psychosocial factors associated with quality of life among individuals attending genetic counseling for hereditary cancer. *Journal of Genetic Counseling*, 13(5), 425–445. <https://doi.org/10.1023/B:JOGC.0000044202.95768.b3>

Carr, S., & Kasi, A. (2022). *Familial adenomatous polyposis*. StatPearls Publishing.

Carvalho, A. (2017). Depressão e outras perturbações mentais comuns: enquadramento global e nacional e referência de recurso em casos emergentes. *Programa Nacional para a Saúde Mental*.

Calderón, C., Ferrando, P. J., Lorenzo-Seva, U., Gómez-Sánchez, D., Fernández-Montes, A., Palacín-Lois, M., Antoñanzas-Basa, M., Rogado, J., Manzano-Fernández, A., Ferreira, E., Asensio-Martínez, E., & Jiménez-Fonseca, P. (2021). Multidimensional Scale of Perceived Social Support (MSPSS) in cancer patients: psychometric properties and measurement invariance. *Psicothema*, 33(1), 131–138. <https://doi.org/10.7334/psicothema2020.263>

Church J. M. (1996). Prophylactic colectomy in patients with hereditary nonpolyposis colorectal cancer. *Annals of Medicine*, 28(6), 479–482. <https://doi.org/10.3109/07853899608999111>

Claes, E., Renson, M., Delespesse, A., De Hoe, V., Haelterman, G., Kartheuser, A., & Van Cutsem, E. (2011). Psychological implications of living with familial adenomatous polyposis. *Acta Gastro-Enterologica Belgica*, 74(3), 438-444.

Collins, V., Halliday, J., Warren, R., & Williamson, R. (2000). Cancer worries, risk perceptions and associations with interest in DNA testing and clinic satisfaction in a familial colorectal cancer clinic. *Clinical Genetics*, 58(6), 460–468. <https://doi.org/10.1034/j.1399-0004.2000.580606.x>

D’Andrea, E., Lagerberg, T., De Vito, C., Pitini, E., Marzuillo, C., Massimi, A., Vacchio, M. R., Grammatico, P., & Villari, P. (2018). Patient experience and utility of genetic information: a cross-sectional study among patients tested for cancer susceptibility and thrombophilia. *European Journal of Human Genetics*, 26(4), 518–526. <https://doi.org/10.1038/s41431-017-0083-1>

Daly, M. B., Pal, T., Berry, M. P., Buys, S. S., Dickson, P., Domchek, S. M., ... & Dwyer, M. A. (2021). Genetic/familial high-risk assessment: breast, ovarian, and pancreatic, version 2.2021, NCCN clinical practice guidelines in oncology. *Journal of the National Comprehensive Cancer Network*, 19(1), 77-102.

Daly M. B. (2015). A family-centered model for sharing genetic risk. *The Journal of Law, Medicine & Ethics*, 43(3), 545–551. <https://doi.org/10.1111/jlme.12297>

Daly, M. B., Pilarski, R., Axilbund, J. E., Berry, M., Buys, S. S., Crawford, B., Farmer, M., Friedman, S., Garber, J. E., Khan, S., Klein, C., Kohlmann, W., Kurian, A., Litton, J. K., Madlensky, L., Marcom, P. K., Merajver, S. D., Offit, K., Pal, T., Rana, H., ... Darlow, S. (2016). Genetic/Familial high-risk assessment: breast and ovarian, Version 2.2015. *Journal of the National Comprehensive Cancer Network*, 14(2), 153–162. <https://doi.org/10.6004/jnccn.2016.0018>

Dean, M. (2016). “It’s not if I get cancer, it’s when I get cancer”: BRCA-positive patients’ (un)certain health experiences regarding hereditary breast and ovarian cancer risk. *Social Science & Medicine*, 163, 21–27. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2016.06.039>

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(12), 1317–1323. <https://doi.org/10.1002/pon.1850>

Den-Heijer, M., Vos, J., Seynaeve, C., Vanheusden, K., Duivenvoorden, H. J., Tilanus-Linthorst, M., Menke-Pluymers, M. B. E., & Tibben, A. (2010). The impact of social and personal resources on psychological distress in women at risk for hereditary breast cancer. *Psycho-Oncology*. <https://doi.org/10.1002/pon.1879>

Direção-Geral de Saúde (2004). Rede de referência hospitalar de genética médica. https://www.acss.min-saude.pt/wp-content/uploads/2016/09/Genetica_Medica_2004.pdf

Douma, K. F. L. (2009). *The psychosocial and behavioral impact of familial adenomatous polyposis* [Tese de doutoramento, Universidade de Amesterdão]. UvA-Dare (Repositório Académico Digital). <https://hdl.handle.net/11245/1.318492>.
Douma, K. F. L., Aaronson, N. K., Vasen, H. F. A., Gerritsma, M. A., Gundy, C. M., Janssen, E. P. A., Vriends, A. H. J.

T., Cats, A., Verhoef, S., & Bleiker, E. M. A. (2010). Psychological distress and use of psychosocial support in familial adenomatous polyposis. *Psycho-oncology*, 19(3), 289–298. <https://doi.org/https://doi.org/10.1002/pon.1570>

Douma, K. F. L., Bleiker, E. M., Vasen, H. F., Gundy, C. M., Gerritsma, M. A., & Aaronson, N. K. (2011). Psychological distress and quality of life of partners of individuals with familial adenomatous polyposis. *Psycho-oncology*, 20(2), 146–154. <https://doi.org/10.1002/pon.1716>

Eijzenga, W., Bleiker, E. M. A., Hahn, D. E. E., Van Der Kolk, L. E., Sidharta, G. N., & Aaronson, N. K. (2015). Prevalence and detection of psychosocial problems in cancer genetic counseling. *Familial Cancer*, *14*(4), 629–636. <https://doi.org/10.1007/s10689-015-9809-9>

Eliezer, D., Hadley, D. W., & Koehly, L. M. (2014). Exploring psychological responses to genetic testing for Lynch Syndrome within the family context. *Psycho-Oncology*, *23*(11), 1292–1299. <https://doi.org/https://doi.org/10.1002/pon.3551>

Elliott, A. M., & Friedman, J. M. (2018). The importance of genetic counselling in genome-wide sequencing. Nature reviews. *Genetics*, *19*(12), 735–736. <https://doi.org/10.1038/s41576-018-0057-3>

Esplen, M. J., Hunter, J., Leszcz, M., Warner, E., Narod, S., Metcalfe, K., Glendon, G., Butler, K., Liede, A., Young, M. A., Kieffer, S., DiProspero, L., Irwin, E., & Wong, J. (2004). A multicenter study of supportive-expressive group therapy for women with BRCA1/BRCA2 mutations. *Cancer*, *101*(10), 2327–2340. <https://doi.org/10.1002/cncr.20661>

Esplen, M. J. (2006). Psychological aspects of genetic testing for adult-onset hereditary disorders. In N. F. Sharpe & R. F. Carter (Eds.), *Genetic testing: Care, consent, and liability* (pp. 53–78). John Wiley & Sons, Ltd. <https://doi.org/10.1002/0471748897.CH3>

Esplen, M. J., & Bleiker, E. M. A. (2015). Psychosocial issues in genetic testing for breast/ovarian cancer. In J. C. Holland, W. S. Breitbart, P. N. Butow, P. B. Jacobsen, M. J. Loscalzo, & R. McCorkle (Eds.), *Psycho-oncology* (pp. 71–76). Oxford University Press.

Esplen, M. J., Cappelli, M., Wong, J., Bottorff, J. L., Hunter, J., Carroll, J., Dorval, M., Wilson, B., Allanson, J., Semotiuk, K., Aronson, M., Bordeleau, L., Charlemagne, N., & Meschino, W. (2013). Development and validation of a brief screening instrument for psychosocial risk associated with genetic testing: A pan-Canadian cohort study. *BMJ Open*, *3*(3). <https://doi.org/10.1136/bmjopen-2012-002227>

Esplen, M. J., Wong, J., Aronson, M., Butler, K., Rothenmund, H., Semotiuk, K., ... & Gallinger, S. (2015). Long-term psychosocial and behavioral adjustment in individuals receiving genetic test results in Lynch syndrome. *Clinical Genetics*, *87*(6), 525–532. <https://doi.org/10.1111/cge.12509>

Fadda, M., Chappuis, P. O., Katapodi, M. C., Pagani, O., Monnerat, C., Membrez, V., ... & Caiata Zufferey, M. (2020). Physicians communicating with women at genetic risk of breast and ovarian cancer: Are we in the middle of the ford between contradictory messages and unshared decision making?. *Plos One*, *15*(10), e0240054.

Galiatsatos, P., Rothenmund, H., Aubin, S., & Foulkes, W. D. (2015). Psychosocial impact of Lynch Syndrome on affected individuals and families. *Digestive Diseases and Sciences*, *60*(8), 2246–2250. <https://doi.org/10.1007/s10620-015-3626-8>

Gandy, R. E., & Rodning, C. B. (2010). An ethos of genetic testing. In C. N. Ellis (Ed.), *Inherited cancer syndromes* (2nd ed., pp. 35–50). Springer. <https://doi.org/https://doi.org/10.1007/b97313>

Garrido, L., Nercio, T., Leal, R., Guimaraes, R., Ferro, L., Vilarinho, L., Costa, S., Magalhaes, A., Mesquita, A. S., Pereira, A. F., Gullo, I., Pinheiro, H., Sousa, S., Carvalho, B., Neto, A. P., Capela, L., Teixeira, C., Fareleira, A., Devezas, V., Macedo, G., Preto, J., Barbosa, J., Baptista, M., Pinto, O. C. (2019). Genetic counselling in hereditary diffuse gastric cancer: Economical and psycho-social impact. *European Journal of Human Genetics*, 673–674.

Getachew-Smith, H., Ross, A. A., Scherr, C. L., Dean, M., & Clements, M. L. (2020). Preiving: How unaffected women with a BRCA1/2 mutation navigate previvor identity. *Health Communication*, 35(10), 1256–1265. <https://doi.org/10.1080/10410236.2019.1625002>

Giardiello, F. M., Allen, J. I., Axilbund, J. E., Boland, C. R., Burke, C. A., Burt, R. W., Church, J. M., Dominitz, J. A., Johnson, D. A., Kaltenbach, T., Levin, T. R., Lieberman, D. A., Robertson, D. J., Syngal, S., Rex, D. K., & US Multi-Society Task Force on Colorectal Cancer (2014). Guidelines on genetic evaluation and management of Lynch syndrome: A consensus statement by the US Multi-Society Task Force on colorectal cancer. *Gastroenterology*, 147(2), 502–526. <https://doi.org/10.1053/j.gastro.2014.04.001>

Gomes, P., Ferreira, T., Matos, P. M., Silva, E., João, S., Esplen, M. J., & Sales, C. M. D. (no prelo). The Genetic Psychosocial Risk Instrument (GPRI): A validation study for European Portuguese. *Acta Médica Portuguesa*. <https://doi.org/10.20344/amp.16497>

Gomes, P., Matos, P. M., Silva, E. R., Silva, J., Silva, E., & Sales, C. (2022a). Distress facing increased genetic risk of cancer: The role of social support and emotional suppression. *Patient Education and Counseling*, 105(7), 2436–2442. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2022.03.018>

Gomes, P., Pietrabissa, G., Silva, E. R., Silva, J., Matos, P. M., Costa, M. E., Bertuzzi, V., Silva, E., Neves, M. C., & Sales, C. M. D. (2022b). Family adjustment to hereditary cancer syndromes: A systematic review. *International Journal of Environmental Research and Public Health*. <https://doi.org/10.3390/ijerph19031603>

Gopie, J. P., Mureau, M. A., Seynaeve, C., Ter Kuile, M. M., Menke-Pluymers, M. B., Timman, R., & Tibben, A. (2013). Body image issues after bilateral prophylactic mastectomy with breast reconstruction in healthy women at risk for hereditary breast cancer. *Familial Cancer*, 12(3), 479–487. <https://doi.org/10.1007/s10689-012-9588-5>

Graves, K. D., Gatammah, R., Peshkin, B. N., Krieger, A., Gell, C., Valdimarsdottir, H. B., & Schwartz, M. D. (2011). BRCA1/2 genetic testing uptake and psychosocial outcomes in men. *Familial Cancer*, 10(2), 213–223. <https://doi.org/10.1007/s10689-011-9425-2>

- Gritz, E. R., Peterson, S. K., Vernon, S. W., Marani, S. K., Baile, W. F., Watts, B. G., Amos, C. I., Frazier, M. L., & Lynch, P. M. (2005). Psychological impact of genetic testing for hereditary nonpolyposis colorectal cancer. *Journal of Clinical Oncology*, *23*(9), 1902–1910. <https://doi.org/10.1200/JCO.2005.07.102>
- Hamann, H. A., Smith, T. W., Smith, K. R., Croyle, R. T., Ruiz, J. M., Kircher, J. C., & Botkin, J. R. (2008). Interpersonal responses among sibling dyads tested for BRCA1/BRCA2 gene mutations. *Health psychology*, *27*(1), 100–109. <https://doi.org/10.1037/0278-6133.27.1.100>
- Han, P. K., Klein, W. M., & Arora, N. K. (2011). Varieties of uncertainty in health care: a conceptual taxonomy. *Medical Decision Making*, *31*(6), 828–838. <https://doi.org/10.1177/0272989x11393976>
- Hanoch, Y., Miron-Shatz, T., Rolison, J. J., Omer, Z., & Ozanne, E. (2015). Shared decision making in patients at risk of cancer: The role of domain and numeracy. *Health Expectations*, *18*(6), 2799–2810.
- Hadley, D. W., Ashida, S., Jenkins, J. F., Martin, J. C., Calzone, K. A., Kuhn, N. R., McBride, C. M., Kirsch, I. R., & Koehly, L. M. (2010). Generation after generation: exploring the psychological impact of providing genetic services through a cascading approach. *Genetics in Medicine*, *12*(12), 808–815. <https://doi.org/10.1097/GIM.0b013e3181f69dbb>
- Hallowell, N., Lawton, J., Badger, S., Richardson, S., Hardwick, R. H., Caldas, C., & Fitzgerald, R. C. (2017). The psychosocial impact of undergoing prophylactic total gastrectomy (PTG) to manage the risk of hereditary diffuse gastric cancer (HDGC). *Journal of Genetic Counseling*, *26*(4), 752–762.
- Hamilton, J., Lobel, M., & Moyer, A. (2009). Emotional distress following genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer: A meta-analytic review. *Health Psychology*, *28*(4), 510–518. <https://doi.org/10.1037/A0014778>
- Harper, J. C., Aittomäki, K., Borry, P., Cornel, M. C., de Wert, G., Dondorp, W., Geraedts, J., Gianaroli, L., Ketterson, K., Liebaers, I., Lundin, K., Mertes, H., Morris, M., Pennings, G., Sermon, K., Spits, C., Soini, S., van Montfoort, A., Veiga, A., Vermeesch, J. R., ... on behalf of the European Society of Human Reproduction and Embryology and European Society of Human Genetics (2018). Recent developments in genetics and medically assisted reproduction: from research to clinical applications. *European Journal of Human Genetics*, *26*(1), 12–33. <https://doi.org/10.1038/s41431-017-0016-z>
- Harrison, R., Walton, M., Manias, E., Mears, S., & Plumb, J. (2017). Patients' experiences in Australian hospitals: a systematic review of evidence. *Australian Health Review*, *41*(4), 419–435. <https://doi.org/10.1071/AH16053>
- Hatcher, M. B., Fallowfield, L., & A'Hern, R. (2001). The psychosocial impact of bilateral prophylactic mastectomy: Prospective study using questionnaires and semistructured interviews. *BMJ (Clinical research ed.)*, *322*(7278), 76. <https://doi.org/10.1136/bmj.322.7278.76>

Helmes, A. W., Bowen, D. J., & Bengel, J. (2002). Patient preferences of decision-making in the context of genetic testing for breast cancer risk. *Genetics in Medicine*, 4(3), 150–157. <https://doi.org/10.1097/00125817-200205000-00009>

Herzig, D., Hardimann, K., Weiser, M., Yu, N., Paquette, I., Feingold, D. L., & Steele, S. R. (2017). Clinical Practice Guidelines for the Management of Inherited Polyposis Syndromes. *Diseases of the Colon and Rectum*, 60(9), 881.

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. *Genetics in Medicine*, 10(1), 19–32. <https://doi.org/10.1097/GIM.0b013e31815f524f>

Hirschberg, A. M., Chan-Smutko, G., & Pirl, W. F. (2015). Psychiatric implications of cancer genetic testing. *Cancer*, 121(3), 341–360. <https://doi.org/10.1002/CNCR.28879>

Hoskins, L. M., & Greene, M. H. (2012). Anticipatory loss and early mastectomy for young female BRCA1/2 mutation carriers. *Qualitative Health Research*, 22(12), 1633–1646. <https://doi.org/10.1177/1049732312458182>

Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil (s.d.) *Diagnóstico Genético Pré-Implantação [Infográfico]*. https://www.ipolisboa.min-saude.pt/wp-content/uploads/2021/05/254_DIAGNOSTICO-GENETICO-PRE-IMPLANTACAO.pdf

Kaurah, P., Talhouk, A., MacMillan, A., Lewis, I., Chelcun-Schreiber, K., Yoon, S. S., & Huntsman, D. (2019). Hereditary diffuse gastric cancer: cancer risk and the personal cost of preventive surgery. *Familial Cancer*, 18(4), 429–438. <https://doi.org/10.1007/s10689-019-00133-9>

Lapointe, J., Dorval, M., Noguès, C., Fabre, R., GENEPSO Cohort, & Julian-Reynier, C. (2013). Is the psychological impact of genetic testing moderated by support and sharing of test results to family and friends?. *Familial Cancer*, 12(4), 601–610. <https://doi.org/10.1007/s10689-013-9621-3>

Lerman, C., Hughes, C., Croyle, R. T., Main, D., Durham, C., Snyder, C., Bonney, A., Lynch, J. F., Narod, S. A., & Lynch, H. T. (2000). Prophylactic surgery decisions and surveillance practices one year following BRCA1/2 testing. *Preventive Medicine*, 31(1), 75–80. <https://doi.org/10.1006/PMED.2000.0684>

Lewis, K. L., Umstead, K. L., Johnston, J. J., Miller, I. M., Thompson, L. J., Fishler, K. P., Biesecker, L. G., & Biesecker, B. B. (2018). Outcomes of counseling after education about carrier results: A randomized controlled trial. *American Journal of Human Genetics*, 102(4), 540–546. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2018.02.009>

Lima, E. (2021). Communication about genetic cancer risk to offspring: a systematic review of children's perspective. [Dissertação de mestrado, Universidade do Porto]. Repositório Aberto da Universidade do Porto. <https://hdl.handle.net/10216/137882>

Lodder, L. N., Frets, P. G., Trijsburg, R. W., Meijers-Heijboer, E. J., Klijn, J. G. M., Duivenvoorden, H. J., Tibben, A., Wagner, A., Van der Meer, C. A., Devilee, P., Cornelisse, C. J., Niermeijer, M. F., Van den Ouweland, A. M. W., Halley, D. J. J., Seynaeve, C., Tilanus, M. M. A., Bartels, C. C. M., Verhoog, L. C., Brekelmans, C. T. M., ... DudokdeWit, A. C. (1999). Presymptomatic testing for BRCA1 and BRCA2: How distressing are the pre-test weeks? *Journal of Medical Genetics*, 36(12), 906–913. <https://doi.org/10.1136/jmg.36.12.906>

Lombardi, L., Bramanti, S. M., Babore, A., Stuppia, L., Trumello, C., Antonucci, I., & Cavallo, A. (2019). Psychological aspects, risk and protective factors related to BRCA genetic testing: a review of the literature. *Supportive Care in Cancer*, 27(10), 3647–3656. <https://doi.org/10.1007/s00520-019-04918-7>

Ludwig, K. K., Neuner, J., Butler, A., Geurts, J. L., & Kong, A. L. (2016). Risk reduction and survival benefit of prophylactic surgery in BRCA mutation carriers: A systematic review. *American Journal of Surgery*, 212(4), 660–669. <https://doi.org/10.1016/j.amjsurg.2016.06.010>

Macrae, L., de Souza, A. N., Loiselle, C. G., & Wong, N. (2013). Experience of BRCA1/2 mutation-negative young women from families with hereditary breast and ovarian cancer: A qualitative study. *Hereditary Cancer in Clinical Practice*, 11(1), 1–11. <https://doi.org/10.1186/1897-4287-11-14>

Magno, M., Sales, C. M. D., Silva, E., Neves, M. C., Silva, E. R., Silva, J., Gomes, P., & Matos, P. M. (2021). *A genetic testing for cancer risk: Who is at risk for psychological maladjustment?* [Manuscript in preparation]. Center for Psychology at University of Porto, Faculty of Psychology and Education Sciences.

Marca-Frances, G., Frigola-Reig, J., Menéndez-Signorini, J. A., Compte-Pujol, M., & Massana-Morera, E. (2020). Defining patient communication needs during hospitalization to improve patient experience and health literacy. *BMC health services research*, 20(1), 131. <https://doi.org/10.1186/s12913-020-4991-3>

Martins, R. G., & Carvalho, I. P. (2020). Psychometric properties of the MICRA questionnaire in Portuguese individuals carrying SDHx mutations. *Journal of Cancer Education*, 35(5), 1026–1033. <https://doi.org/10.1007/s13187-019-01562-x>

Mays, D., DeMarco, T. A., Luta, G., Peshkin, B. N., Patenaude, A. F., Schneider, K. A., Garber, J. E., & Tercyak, K. P. (2014). Distress and the parenting dynamic among BRCA1/2 tested mothers and their partners. *Health Psychology*, 33(8), 765–773. <https://doi.org/10.1037/a0033418>

- McRae, K., & Gross, J. J. (2020). Emotion regulation. *Emotion*, 20(1), 1-9. <http://dx.doi.org/10.1037/emo0000703>
- Mella, S., Muzzatti, B., Dolcetti, R., & Annunziata, M. A. (2017). Emotional impact on the results of BRCA1 and BRCA2 genetic test: an observational retrospective study. *Hereditary Cancer in Clinical Practice*, 15(1), 1-7.
- Mendes, Á., Sousa, L., & Paneque, M. (2013). From constraints to opportunities? Provision of psychosocial support in Portuguese oncogenetic counseling services. *Journal of Genetic Counseling*, 22(6), 771–783. <https://doi.org/10.1007/s10897-013-9612-4>
- Milhabet, I., Duprez, C., Krzeminski, A., & Christophe, V. (2013). Cancer risk comparative perception and overscreening behaviours of non-carriers from BRCA1/2 families. *European Journal of Cancer Care*, 22(4), 540–548. <https://doi.org/10.1111/ecc.12060>
- Mireskandari, S., Sangster, J., Meiser, B., Thewes, B., Groombridge, C., Spigelman, A., & Andrews, L. (2009). Psychosocial impact of familial adenomatous polyposis on young adults: a qualitative study. *Journal of Genetic Counseling*, 18(5), 409-417.
- Mireskandari, S., Meiser, B., Sherman, K., Warner, B. J., Andrews, L., & Tucker, K. M. (2006). Evaluation of the needs and concerns of partners of women at high risk of developing breast/ovarian cancer. *Psycho-oncology*, 15(2), 96–108. <https://doi.org/10.1002/pon.925>
- Mireskandari, S., Sherman, K. A., Meiser, B., Taylor, A. J., Gleeson, M., Andrews, L., & Tucker, K. M. (2007). Psychological adjustment among partners of women at high risk of developing breast/ovarian cancer. *Genetics in Medicine*, 9(5), 311–320 <https://doi.org/10.1097/gim.0b013e3180534293>
- Monahan, K. J., Bradshaw, N., Dolwani, S., Desouza, B., Dunlop, M. G., East, J. E., ... & Hill, J. (2020). Guidelines for the management of hereditary colorectal cancer from the British Society of Gastroenterology (BSG)/Association of Coloproctology of Great Britain and Ireland (ACPGBI)/United Kingdom Cancer genetics group (UKCGG). *Gut*, 69(3), 411-444.
- Müller, R., Peter, C., Cieza, A., & Geyh, S. (2012). The role of social support and social skills in people with spinal cord injury--a systematic review of the literature. *Spinal Cord*, 50(2), 94-106.
- Murakami, Y., Okamura, H., Sugano, K., Yoshida, T., Kazuma, K., Akechi, T., & Uchitomi, Y. (2004). Psychologic distress after disclosure of genetic test results regarding hereditary nonpolyposis colorectal carcinoma. *Cancer*, 101(2), 395–403. <https://doi.org/https://doi.org/10.1002/cncr.20363>
- Nagy, R., Sweet, K., & Eng, C. (2004). Highly penetrant hereditary cancer syndromes. *Oncogene*, 23(38), 6445–6470. <https://doi.org/10.1038/sj.onc.1207714>

National Cancer Institute. (2022, August, 17). *The genetics of cancer*. National Cancer Institute. <https://www.cancer.gov/about-cancer/causes-prevention/genetics>

National Cancer Institute. (2020, November, 19). *BRCA gene mutations: Cancer risk and genetic testing*. National Cancer Institute. <https://www.cancer.gov/about-cancer/causes-prevention/genetics/brca-fact-sheet>

Norris, J., Spelic, S. S., Snyder, C., & Tinley, S. (2009). Five families living with hereditary breast and ovarian cancer risk. *Clinical Journal of Oncology Nursing*, 13(1), 73–80. <https://doi.org/10.1188/09.CJON.73-80>

Patenaude, A. F., Tung, N., Ryan, P. D., Ellisen, L. W., Hewitt, L., Schneider, K. A., Tercyak, K. P., Aldridge, J., & Garber, J. E. (2013). Young adult daughters of BRCA1/2 positive mothers: what do they know about hereditary cancer and how much do they worry?. *Psycho-oncology*, 22(9), 2024–2031. <https://doi.org/10.1002/pon.3257>

Peterson, S. K., Watts, B. G., Koehly, L. M., Vernon, S. W., Baile, W. F., Kohlmann, W. K., & Gritz, E. R. (2003). How families communicate about HNPCC genetic testing: Findings from a qualitative study. *American Journal of Medical Genetics*, 119C(1), 78–86. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.10010>

Pieterse, A. H., Ausems, M. G., 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. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2011.01.017>

Pieterse, A. H., Ausems, M. G., Van Dulmen, A. M., Beemer, F. A., & Bensing, J. M. (2005). Initial cancer genetic counseling consultation: change in counselees' cognitions and anxiety, and association with addressing their needs and preferences. *American Journal of Medical Genetics*, 137(1), 27–35. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.30839>

Sociedade Portuguesa de Oncologia. (2022). *PROGO - Programa Nacional de Genética e Cancro*. <http://www.cancrohereditario.pt/pt/profissionais/>

Puski, A., Hovick, S., Senter, L., & Toland, A. E. (2018). Involvement and influence of healthcare providers, family members, and other mutation carriers in the cancer risk management decision-making process of BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. *mail(5)*, 1291–1301. <https://doi.org/10.1007/s10897-018-0254-4>

Reis, H. (2021). Características de uma ferramenta diádica de apoio à decisão no processo de gestão de risco de cancro hereditário: um estudo exploratório. Dissertação de Mestrado. Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade do Porto.

Riley, B. D., Culver, J. O., Skrzynia, C., Senter, L. A., Peters, J. A., Costalas, J. W., Callif-Daley, F., Grumet, S. C., Hunt, K. S., Nagy, R. S., McKinnon, W. C., Petrucelli, N. M., Bennett, R. L., & Trepanier, A. M. (2012). Essential elements of genetic cancer risk assessment, counseling, and testing: Updated recommendations of the National Society of Genetic Counselors. *Journal of Genetic Counseling*, 21(2), 151–161. <https://doi.org/10.1007/s10897-011-9462-x>

Rowland, E., & Metcalfe, A. (2013). Communicating inherited genetic risk between parent and child: a meta-thematic synthesis. *International Journal of Nursing Studies*, 50(6), 870-880.

Rolland, J. S., & Williams, J. K. (2005). Toward a biopsychosocial model for 21st-century genetics. *Family Process*, 44(1), 3-24.

Sanson-Fisher, R., Girgis, A., Boyes, A., Bonevski, B., Burton, L., & Cook, P. (2000). The unmet supportive care needs of patients with cancer. Supportive Care Review Group. *Cancer*, 88(1), 226–237. [https://doi.org/10.1002/\(sici\)-1097-0142\(20000101\)88:1<226::aid-cnrc30>3.3.co;2-g](https://doi.org/10.1002/(sici)-1097-0142(20000101)88:1<226::aid-cnrc30>3.3.co;2-g)

Slowik, V., Attard, T., Dai, H., Shah, R., & Septer, S. (2015). Desmoid tumors complicating Familial Adenomatous Polyposis: a meta-analysis mutation spectrum of affected individuals. *BMC Gastroenterology*, 15(1), 84. <https://doi.org/10.1186/s12876-015-0306-2>

Seppälä, T. T., Latchford, A., Negoï, I., Sampaio Soares, A., Jimenez-Rodríguez, R., Sánchez-Guillén, L., ... & European Hereditary Tumour Group (EHTG) and European Society of Coloproctology (ESCP). (2021). European guidelines from the EHTG and ESCP for Lynch syndrome: an updated third edition of the Mallorca guidelines based on gene and gender. *British Journal of Surgery*, 108(5), 484-498.

Silva, E., Gomes, P., Matos, P. M., Silva, E. R., Silva, J., Brandão, C., Castro, F., Neves, M. C., & Sales, C. M. D. (2022). “I have always lived with the disease in the family”: *Family adaptation to hereditary cancer-risk*. <https://doi.org/10.5281/ZENODO.5825636>

Silva, E., Gomes, P., Matos, P. M., Silva, E. R., Silva, J., Brandão, C., Castro, F. & Sales, C. M. D. (2021). *How can healthcare respond to the psychosocial needs and preferences of individuals with hereditary cancer syndromes? A qualitative study*. [Manuscript submitted for publication]. Center for Psychology at University of Porto, Faculty of Psychology and Education Sciences. <https://doi.org/10.5281/zenodo.5825528>

Smith, K. R., West, J. A., Croyle, R. T., & Botkin, J. R. (1999). Familial context of genetic testing for cancer susceptibility: moderating effect of siblings' test results on psychological distress one to two weeks after BRCA1 mutation testing. *Cancer Epidemiology, Biomarkers & Prevention*, 8(4 Pt 2), 385–392.

Srinivasan, S., Won, N. Y., Dotson, W. D., Wright, S. T., & Roberts, M. C. (2020). Barriers and facilitators for cascade testing in genetic conditions: a systematic review. *European Journal of Human Genetics*, 28(12), 1631–1644. <https://doi.org/10.1038/s41431-020-00725-5>

Syngal, S., Brand, R. E., Church, J. M., Giardiello, F. M., Hampel, H. L., Burt, R. W., & American College of Gastroenterology (2015). ACG clinical guideline: Genetic testing and management of hereditary gastrointestinal cancer syndromes. *The American Journal of Gastroenterology*, 110(2), 223–263. <https://doi.org/10.1038/ajg.2014.435>

Trepanier, A., Ahrens, M., McKinnon, W., Peters, J., Stopfer, J., Grumet, S. C., Manley, S., Culver, J. O., Acton, R., Larsen-Haidle, J., Correia, L. A., Bennett, R., Pettersen, B., Ferlita, T. D., Costalas, J. W., Hunt, K., Donlon, S., Skrzytnia, C., Farrell, C., Callif-Daley, F., ... National Society of Genetic Counselors (2004). Genetic cancer risk assessment and counseling: recommendations of the national society of genetic counselors. *Journal of Genetic Counseling*, 13(2), 83–114. <https://doi.org/10.1023/B:JOGC.0000018821.48330.77>

Underhill, M. L., & Crotser, C. B. (2014). Seeking balance: decision support needs of women without cancer and a deleterious BRCA1 or BRCA2 mutation. *Journal of Genetic Counseling*, 23(3), 350–362. <https://doi.org/10.1007/s10897-013-9667-2>

van der Meer, L. B., van Duijn, E., Giltay, E. J., & Tibben, A. (2015). Do attachment style and emotion regulation strategies indicate distress in predictive testing?. *Journal of Genetic Counseling*, 24(5), 862-871.

van Leerdam, M. E., Roos, V. H., van Hooft, J. E., Balaguer, F., Dekker, E., Kaminski, M. F., ... & Pellisé, M. (2019). Endoscopic management of Lynch syndrome and of familial risk of colorectal cancer: European Society of Gastrointestinal Endoscopy (ESGE) Guideline. *Endoscopy*, 51(11), 1082-1093.

Van Oostrom, I., Meijers-Heijboer, H., Duivenvoorden, H. J., Bröcker-Vriends, A. H., Van Asperen, C. J., Sijmons, R. H., ... & Tibben, A. (2007). Family system characteristics and psychological adjustment to cancer susceptibility genetic testing: a prospective study. *Clinical Genetics*, 71(1), 35-42.

Oostrom, I. van, Meijers-Heijboer, H., Duivenvoorden, H. J., Bröcker-Vriends, A. H. J. T., van Asperen, C. J., Sijmons, R. H., Seynaeve, C., Van Gool, A. R., Klijn, J. G. M., Riedijk, S. R., van Dooren, S., & Tibben, A. (2007). A prospective study of the impact of genetic susceptibility testing for BRCA1/2 or HNPCC on family relationships. *Psycho-oncology*, 16(4), 320–328. <https://doi.org/https://doi.org/10.1002/pon.1062>

Voorwinden, J. S., & Jaspers, J. P. (2016). Prognostic Factors for Distress After Genetic Testing for Hereditary Cancer. *Journal of genetic counseling*, 25(3), 495–503. <https://doi.org/10.1007/s10897-015-9894-9>

Werner-Lin, A., Merrill, S. L., Brandt, A. C., Barnett, R. E., & Matloff, E. T. (2018). Talking with children about adult-onset hereditary cancer risk: A developmental approach for parents. *Journal of Genetic Counseling*, 27(3), 533–548. <https://doi.org/10.1007/s10897-017-0191-7>

Worster, E., Liu, X., Richardson, S., Hardwick, R. H., Dwerryhouse, S., Caldas, C., & Fitzgerald, R. C. (2014). The impact of prophylactic total gastrectomy on health-related quality of life: a prospective cohort study. *Annals of Surgery*, 260(1), 87–93. <https://doi.org/10.1097/SLA.0000000000000446>

Yang, J., Gurudu, S. R., Koptiuch, C., Agrawal, D., Buxbaum, J. L., Fehmi, S. M. A., ... & Samadder, N. J. (2020). American Society for Gastrointestinal Endoscopy guideline on the role of endoscopy in familial adenomatous polyposis syndromes. *Gastrointestinal Endoscopy*, 91(5), 963-982.

ANEXO 1

Instituições de Saúde com Serviço ou Consulta de Genética

Instituições de Saúde com Serviço ou Consulta de Genética

NORTE	Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUP) Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro (CHTMAD) - Vila Real Centro Hospitalar Universitário S. João (CHUSJ) Hospital de Braga (Braga) Instituto Português de Oncologia do Porto (Porto)
CENTRO	Centro Hospitalar Universitário de Coimbra (CHUC) Instituto Português de Oncologia de Coimbra (IPOC) – Coimbra
SUL	Centro Hospitalar Lisboa Norte, EPE (CHLN) Centro Hospitalar Universitário do Algarve, EPE (Faro) Centro Hospitalar Lisboa Ocidental (CHLO) - Hospital Egas Moniz Hospital de Dona Estefânia (HDE) Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca (Lisboa) Instituto Português de Oncologia de Lisboa (IPOL)
AÇORES	Unidade de Genética e Patologia Moleculares Hospital do Divino Espírito Santo da Ponta Delgada, EPE (Açores)

Instituições Privadas de Saúde com Consulta de Genética

CGPP – Centro de Genética Preditiva e Preventiva do Instituto de Biologia Molecular e Celular – IBMC (Porto)
Laboratório de Genética do Centro de Medicina Laboratorial Germano de Sousa (Lisboa)
CGC – Centro de Genética Clínico (Porto)
Hospital da Luz (Gaia, Aveiro, Guimarães, Coimbra, Lisboa, Oeiras)
Fundação Champalimaud (Lisboa)
Hospital Lusíadas (Lisboa, Porto, Braga e por Teleconsulta)
IPATIMUP Diagnósticos do Instituto de Patologia e Imunologia Molecular da Universidade do Porto (Porto)
Joaquim Chaves Saúde (JCS) (Lisboa)
Hospital CUF (Coimbra, Lisboa, Miraflores, Porto, Sintra, Viseu e por teleconsulta)

PROJETO
TOGETHER

© 2022