

MESTRADO INTEGRADO EM PSICOLOGIA
PSICOLOGIA CLÍNICA E DA SAÚDE

Teste de suscetibilidade genética ao
cancro: estudo exploratório dos
determinantes do *distress* no parceiro
romântico

Daniela Ribeiro da Silva Lopes de Almeida

M

2020



Universidade do Porto

Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação

**TESTE DE SUSCETIBILIDADE GENÉTICA AO CANCRO: ESTUDO
EXPLORATÓRIO DOS DETERMINANTES DO *DISTRESS* NO PARCEIRO
ROMÂNTICO**

Daniela Ribeiro da Silva Lopes de Almeida

Novembro 2020

Dissertação apresentada no Mestrado Integrado de Psicologia, Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade do Porto, orientada pela Professora Doutora Célia Sales (FPCEUP) e coorientada pela Professora Doutora Cidália Maria Neves Duarte (FPCEUP)

AVISOS LEGAIS

O conteúdo desta dissertação reflete as perspectivas, o trabalho e as interpretações do autor no momento da sua entrega. Esta dissertação pode conter incorreções, tanto conceptuais como metodológicas, que podem ter sido identificadas em momento posterior ao da sua entrega. Por conseguinte, qualquer utilização dos seus conteúdos deve ser exercida com cautela.

Ao entregar esta dissertação, o autor declara que a mesma é resultante do seu próprio trabalho, contém contributos originais e são reconhecidas todas as fontes utilizadas, encontrando-se tais fontes devidamente citadas no corpo do texto e identificadas na secção de referências. O autor declara, ainda, que não divulga na presente dissertação quaisquer conteúdos cuja reprodução esteja vedada por direitos de autor ou de propriedade industrial.

Financiamento

O presente estudo foi parcialmente financiado pela Fundação para a Ciência e Tecnologia (REF. POCI-01-0145-FEDER-030980), enquanto parte integrante do projeto de investigação TOGETHER - Connecting people and systems to support an effective psychosocial adjustment to genetic testing in the context of inherited cancer risk - Scientific contributions.

Como colaboradora neste projeto de investigação, durante os anos letivos 2018/2019 e 2019/2020 participei na recolha de dados em contexto hospitalar, inserção dos questionários na base de dados e análise dos dados. O trabalho aqui apresentado baseia-se apenas numa parte dos dados recolhidos e constitui uma análise quantitativa dos determinantes do *distress* no parceiro romântico.

Agradecimentos

Deixo nesta página um agradecimento especial a todos os que me auxiliaram durante e na conclusão deste percurso académico. Assim, quero agradecer em primeiro lugar a todos os participantes que aceitaram colaborar neste projeto e que possibilitaram a elaboração deste trabalho.

Quero agradecer à Professora Doutora Célia Sales por todo o apoio, supervisão e compreensão disponibilizados durante todo o trabalho de investigação. Agradeço também à Professora Doutora Cidália Duarte por ter aceitado integrar este projeto e pelo apoio fornecido. Agradeço também ao Doutor Pedro Gomes e toda a equipa do IPO Porto pelo apoio no processo de recolha de dados e por toda a ajuda e atenção disponibilizadas.

Deixo um agradecimento também à minha família, à minha mãe, ao meu pai, à Diana e à minha avó por serem os meus pilares, por terem estado sempre presentes e por me terem ajudado a tornar na pessoa que sou hoje. Sem todo o apoio e amor incondicional nunca teria sido possível a conclusão deste meu percurso.

Quero também referir os meus avós, que partiram antes da conclusão deste meu percurso. Sem todos os sacrifícios não teria sido possível. Deixo um obrigada cheio de saudade.

Aproveito também para agradecer à Doutora Teresa, que viu de perto todo o meu crescimento pessoal e não só. Sem o seu apoio seria impensável estar na posição em que estou agora e por isso o meu muito obrigada.

Por fim, gostaria de agradecer ao Gonçalo, por ter estado sempre presente e me ter dado tanto apoio quando precisei. Obrigada também à Ana Sofia, que me conhece como ninguém, desde crianças, por ter sido sempre uma pessoa constante na minha vida. Agradeço também a todos os meus amigos que sempre me auxiliaram e me conseguiram manter com um sorriso e motivada.

A todos, o meu sincero obrigada!

Resumo

O cancro hereditário é um tipo particular de cancro que se encontra associado a mutações específicas em determinados genes, altamente penetrantes, que são herdadas como um traço mendeliano (Brankovic-Magic et al., 2012). Testes de suscetibilidade genética permitem a identificação destas mutações genéticas, permitindo sinalizar as síndromes de cancro hereditário antes do surgimento da doença. A realização de um teste genético envolve um processo de ajustamento psicológico da pessoa testada e da sua família. No entanto, existe pouca investigação sobre o impacto da realização de um teste genético no seu parceiro romântico.

Este estudo apresenta um cariz exploratório e procura compreender o impacto psicossocial da realização de um teste genético de suscetibilidade ao cancro sobre o parceiro romântico dos candidatos. Neste sentido, procurou-se verificar até que ponto o nível de *distress* sentido pelo parceiro está relacionado com o *distress*, a supressão emocional e a perceção de coesão familiar sentidos pelo candidato que realiza o teste genético, assim como o suporte social percebido pelo próprio parceiro. Foi utilizada uma amostra de 64 participantes (32 candidatos e 32 parceiros), sendo que os candidatos não tinham historial do cancro para o qual realizavam o teste. Destes candidatos, 19 realizaram teste genético para cancro hereditário da mama e do ovário e 13 realizaram o teste para FAP, SL e HDGC. Os candidatos eram na maioria do sexo feminino (63%), com média de idade de 39 ($DP = 10.94$) anos. Os parceiros eram maioritariamente do sexo masculino (56%), com média de idade de 41 ($DP = 11.2$) anos. Nenhum dos participantes demonstrava um nível disfuncional de *distress*. Os resultados obtidos demonstram que o nível de *distress* e a coesão familiar percebida pelo candidato em conjunto explicam, aproximadamente, 24% da variância no *distress* sentido pelo parceiro romântico, quando se inicia o processo de realização do teste.

Este estudo sugere que há uma interdependência entre o ajustamento do candidato e do seu parceiro. Por esse motivo, este estudo poderá contribuir para melhor perceber o processo e as implicações que a realização de um teste por parte de um candidato exerce sobre os familiares próximos, neste caso, os parceiros românticos.

Palavras chave: Teste genético, *Distress*, Suporte social percebido, Supressão emocional, Coesão familiar, IES, MSPSS, ERQ, FES.

Abstract

Hereditary cancer is a particular type of cancer that is associated with specific, highly penetrating, mutations in certain genes, which are inherited as a mendelian trait (Brankovic-Magic et al., 2012). Genetic susceptibility tests allow the identification of these genetic mutations, allowing the identification of hereditary cancer syndromes before the onset of the disease. Carrying out a genetic test involves a process of psychological adjustment of the tested person and his/her family. However, there is little research into the impact of conducting a genetic test on the romantic partner.

This study presents an exploratory nature and seeks to understand the psychosocial impact of performing a genetic cancer susceptibility test on the candidates' romantic partner. In this sense, we tried to verify the extent to which the level of *distress* felt by the partner is related to *distress*, emotional suppression and the perception of family cohesion felt by the candidate who performs the genetic test, as well as the social support perceived by the partner himself. A sample of 64 participants (32 candidates and 32 partners) was used, and the candidates had no history of the cancer for which they performed the test. Of these candidates, 19 underwent genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer and 13 underwent the FAP, SL and HDGC test. The candidates were mostly female (63%), with a mean age of 39 ($SD = 10.94$) years. The partners were mostly male (56%), with a mean age of 41 ($SD = 11.2$) years. None of the participants demonstrated a dysfunctional level of *distress*. The results obtained show that the level of *distress* and family cohesion perceived by the candidate together explain approximately 24% of the variance in *distress* felt by the romantic partner, when the process of performing the test begins.

This study suggests that there is an interdependence between the adjustment of the candidate and his/her partner. For this reason, this study may contribute to better understand the process and implications that a candidate's test has on close family members, in this case, romantic partners.

Keywords: Genetic testing, *Distress*, Perceived social support, Emotional suppression, Family cohesion, IES, MSPSS, ERQ, FES.

Résumé

Le cancer héréditaire est un type particulier de cancer qui est associé à des mutations spécifiques dans certains gènes, très pénétrants, qui sont hérités comme un trait mendélien (Brankovic-Magic et al., 2012). Les tests de susceptibilité génétique permettent d'identifier ces mutations génétiques, et ainsi de signaler les syndromes héréditaires du cancer avant l'apparition de la maladie. La réalisation d'un test génétique implique un processus d'adaptation psychologique de la personne testée et de sa famille. Cependant, il y a peu de recherches sur l'impact que peut avoir la conduite d'un test génétique sur le conjoint.

Cette étude est de nature exploratoire et cherche à comprendre l'impact psychosocial de l'exécution d'un test de susceptibilité au cancer génétique sur le conjoint des candidats. Pour se faire, nous avons essayé d'établir dans quelle mesure le niveau de *détresse* ressenti par le conjoint est lié à la *détresse*, à la suppression émotionnelle et à la perception de la cohésion familiale ressentie par le candidat qui effectue le test génétique, ainsi qu'au soutien social perçu par le partenaire lui-même. Un échantillon de 64 participants (32 candidats et 32 conjoints) a été utilisé. Les candidats n'avaient aucune histoire du cancer pour lequel ils ont effectué le test. Parmi ces candidats, 19 ont subi des tests génétiques pour le cancer héréditaire du sein et de l'ovaire et 13 ont subi le test FAP, SL et HDGC. Les candidats étaient pour la plupart des femmes (63 %), avec un âge moyen de 39 ans ($ET = 10,94$). Les conjoints étaient pour la plupart des hommes (56 %), avec un âge moyen de 41 ans ($ET = 11,2$). Aucun des participants n'a démontré un niveau dysfonctionnel de *détresse*. Les résultats obtenus montrent que le niveau de *détresse* et de cohésion familiale perçus par le candidat expliquent ensemble environ 24 % de la variance de *détresse* par rapport au conjoint, lorsque le processus d'exécution du test commence.

Cette étude suggère qu'il existe une interdépendance entre l'adaptation du candidat et de son conjoint. Ainsi, cette étude peut contribuer à mieux comprendre le processus et les implications que le test d'un candidat a sur les membres de la famille proche, dans ce cas, le conjoint.

Mots clés: Tests génétiques, *Détresse*, Soutien social perçu, Suppression émotionnelle, Cohésion familiale, IES, MSPSS, ERQ, FES.

Índice

I. Introdução	1
1. Síndrome de cancro hereditário	1
1.1. Polipose adenomatosa familiar.....	1
1.2. Síndrome de Lynch	2
1.3. Cancro gástrico difuso hereditário	3
1.4. Cancro hereditário da mama e do ovário	4
2. Aconselhamento genético	5
3. Ajustamento psicológico à doença genética nos sistemas familiares	7
4. O papel do casal no ajustamento psicológico ao teste genético	10
5. Objetivos e hipóteses	13
II. Método	15
1. Participantes.....	15
2. Medidas.....	17
2.1 Variáveis sociodemográficas e clínicas.....	17
2.2 <i>Distress</i>	18
2.3 Suporte social percebido	18
2.4 Supressão emocional	18
2.5 Coesão familiar	19
3. Procedimento	19
III. Resultados.....	20
1. Análise descritiva preliminar	20
2. Determinantes do <i>distress</i> do parceiro romântico.....	22
IV. Discussão.....	25
V. Considerações finais	27
VI. Referências Bibliográficas	28

VII. Anexos	39
1. Anexo A	39
1. Impact of Events Scale (IES)	39
2. Anexo B	40
1. Multidimensional Scale of Perceived Social Support (MSPSS).....	40
3. Anexo C	41
1. Emotion Regulation Questionnaire (ERQ)	41
4. Anexo D.....	42
1. Family Environment Scale (FES)	42
5. Anexo E	43
1. Carta informativa para candidato	43
6. Anexo F.....	44
1. Carta informativa para parceiro romântico	44
7. Anexo G.....	45
1. Consentimento informado candidato	45
8. Anexo H.....	46
1. Consentimento informado candidato	46

Índice de tabelas

Tabela 1: Características sociodemográficas e clínicas dos candidatos e parceiros românticos	16
Tabela 2: Estatística descritiva e consistência interna dos instrumentos de medida	21
Tabela 3: Correlações entre as variáveis em estudo	22
Tabela 4: Coeficientes de regressão dos preditores de distress no parceiro romântico.....	24

Lista de acrónimos e abreviaturas

ADN: Ácido desoxirribonucleico

APC: Adenomatous polyposis coli

ATM: Ataxia-Telangiectasia Mutated

BRCA1: Breast cancer gene 1

BRCA2: Breast cancer gene 2

CDH1: Cadherin-1

CHEK2: Checkpoint kinase 2

EPCAM: Epithelial cell adhesion molecule

ERQ: Emotion Regulation Questionnaire

FAP: Polipose adenomatosa familiar

FES: Family Environment Scale

FSGI: Family Systems Genetic Illness

HDGC: Cancro gástrico difuso hereditário

IES: Impact of Events Scale

IPO: Instituto português de oncologia

MLH1: MutL homolog 1

MMR: DNA mismatch repair gene

MSH2: MutS homolog 2

MSH6: MutS homolog 6

MSPSS: Multidimensional Scale of Perceived Social Support

MUTYH: MutY DNA glycosylase

NBS1: Nibrin

PMS2: PMS1 homolog 2, mismatch repair system component

PTEN: Phosphatase and tensin homolog

SL: Síndrome de Lynch

SPSS: Statistical Package for the Social Sciences

STK11: Serine/threonine kinase 11

TP53: Tumor protein p53

RAD50: Homolog (*S. cerevisiae*)

WRN: Werner Syndrome helicase

I. Introdução

1. Síndrome de cancro hereditário

O cancro hereditário é um tipo particular de cancro que está associado a mutações específicas em determinados genes, altamente penetrantes, que são herdadas como um traço mendeliano (Brankovic-Magic et al., 2012). O risco de desenvolver doenças graves, como o cancro, aumenta na presença de um histórico familiar, pelo que a compreensão deste histórico, é útil para identificar os indivíduos com risco acrescido de desenvolver cancros (Walter & Emery, 2012). Estima-se que aproximadamente 5 a 10% dos casos de cancro tenham origem hereditária (Campacci et al., 2017; Rahner & Steinke, 2008). Por exemplo, o cancro hereditário da mama e/ou do ovário pertence a um grupo de síndromes hereditárias com uma alta probabilidade de ligação a alguns genes conhecidos da suscetibilidade ao cancro (e.g., *BRCA1/BRCA2*) (Brankovic-Magic et al., 2012). Rahner e Steinke (2008) apontam, por exemplo, o cancro hereditário da mama e do ovário e a polipose adenomatosa familiar como síndromes de cancro hereditário com risco aumentado de malignidade. Deste modo, o presente estudo procura perceber a adaptação psicossocial em quatro síndromes de cancro hereditário que irão agora ser descritas.

1.1. Polipose adenomatosa familiar

A polipose adenomatosa familiar (FAP) é uma doença autossómica dominante que é caracterizada pelo desenvolvimento de adenomas no reto e cólon durante a segunda década de vida, sendo que estes podem desenvolver-se e tornar-se em cancro colorretal se não identificados e tratados precocemente (Douma et al., 2008; Half et al., 2009). As pessoas com esta mutação genética podem começar a desenvolver múltiplos pólipos benignos no cólon desde a adolescência, apesar de que, a idade média na qual um indivíduo desenvolve cancro no cólon com FAP é de cerca de 39 anos (Half et al., 2009; Parker & Parker, 2007). As mutações que estão relacionadas com a FAP são aquelas que se encontram nos genes *APC* e *MUTYH*. As mutações no gene *APC* afetam a capacidade da célula em manter o crescimento e funções normais e o seu supercrescimento gera pólipos no cólon. Por sua vez, as mutações no gene *MUTYH* evitam a correção de erros no processo de replicação do ADN,

aumentando a probabilidade de crescimento excessivo das células e a formação de pólipos no cólon (Parker & Parker, 2007). Uma vez que esta doença é resultado de uma mutação genética, é necessária a realização de um teste genético de forma a identificar a sua presença e, posteriormente, proceder a medidas preventivas.

1.2. Síndrome de Lynch

A Síndrome de Lynch (SL) é uma doença autossômica dominante, que afeta os seus portadores a diversos níveis, aumentando circunstancialmente o risco de desenvolver cancro colorretal. Devido à ausência de um fenótipo pré-cancerígeno facilmente reconhecível, como os múltiplos adenomas encontrados na FAP, foi mais demorada a compreensão da importância genética médica da SL (Lynch et al., 2013). Esta síndrome é caracterizada por uma maior incidência de cancro colorretal próximo da flexura esplénica, por uma carcinogénese acelerada, ou seja, pequenos adenomas podem desenvolver-se em carcinomas mais rapidamente, por um risco elevado de recorrência de cancro colorretal, por um risco acrescido de desenvolver cancro no intestino delgado, endométrio, ovário, estômago, pâncreas, uretra e de desenvolver adenomas sebáceos (Bucksch et al., 2020; Duraturo et al., 2019; Lynch et al., 2013).

Para um diagnóstico de SL é absolutamente necessária a identificação de uma mutação num gene *MMR*: *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2*. Pode também ser considerado o gene *EPCAM* que, apesar de não ser um gene *MMR*, tem sido repetidamente encontrado com mutações hereditárias que causam a inativação do *MSH2* (Lynch et al., 2013). Demais, identificar qual a mutação genética que causa as manifestações clínicas da SL é crucial dado o início relativamente precoce da doença, a eficácia comprovada das estratégias de vigilância e a melhor adequação dos tratamentos ao paciente (Duraturo et al., 2019). Neste sentido, quando um indivíduo é diagnosticado com SL são aconselhados testes genéticos aos seus familiares uma vez que estes estão em risco de ser portadores da mutação (Bruwer & Ramesar, 2013; Hudler, 2013). Desta forma, os portadores de mutação num gene *MMR* devem realizar colonoscopias de vigilância anuais a partir dos 25 anos de idade (Duraturo et al., 2019). A baixa incidência cumulativa de cancro colorretal e extra colónico relacionado com SL pode demonstrar a eficácia de um programa de vigilância (Marques-de-Sá et al., 2020).

1.3. Cancro gástrico difuso hereditário

O cancro gástrico difuso hereditário (HDGC) é uma doença autossómica dominante rara, causada por mutações germinativas no gene E-cadherin (*CDH1*) e que possui uma alta penetração e um risco aumentado cumulativo de desenvolvimento de cancro gástrico (Oliveira et al., 2009; Onitilo et al., 2013; Seevaratnam et al., 2012). Cerca de 38,4% dos pacientes com histórico familiar de cancro gástrico obtiveram resultados positivos no teste de mutação genética para esta doença, sendo que muitas destas famílias também tinham um historial de cancro da mama e do cólon (Seevaratnam et al., 2012). A deteção precoce do HDGC é difícil uma vez que as células cancerígenas se encontram sob as mucosas do estômago. Neste sentido, o prognóstico é pobre, principalmente porque não existem tratamentos eficazes para os doentes que se tornam sintomáticos. Os pacientes que desenvolvem HDGC antes dos 40 anos de idade têm apenas 10% de probabilidade de ter uma doença precoce curável (Oliveira et al., 2013; Onitilo et al., 2013). Não existindo métodos de rastreio fiáveis para deteção precoce, este cancro é geralmente detetado numa fase posterior, quando é mais agressivo. Além disso, o cancro gástrico avançado é considerado incurável, pelo que o tratamento consiste apenas em controlo da doença e cuidados paliativos (Onitilo et al., 2013).

É reconhecido o importante papel das mutações que afetam o E-Cadherin para o desenvolvimento de HDGC (Guilford et al., 2010). De entre as famílias que preenchem os critérios clínicos para o HDGC, cerca de 40% possuem mutações germinativas *CDH1*, sendo a causa genética das outras desconhecidas. Por esse motivo, o paciente deve compreender que o facto de não lhe ter sido identificada uma mutação *CDH1* não exclui a presença de um fator hereditário (Oliveira et al., 2009). Assim sendo, apesar de o diagnóstico desta doença ser raro, o seu impacto na família pode ser bastante dramático pois os vários membros da família podem ser afetados em idade bastante jovem (Onitilo et al., 2013). No entanto, um diagnóstico e classificação precisos podem ser benéficos para outros membros da família, melhorando os prognósticos da doença e permitindo a realização de gastrectomia profilática para reduzir o risco de desenvolvimento de HDGC (Onitilo et al., 2013; Seevaratnam et al., 2012). O diagnóstico de cancro gástrico difuso num indivíduo clinicamente não afetado pode ser feito através de uma gastrectomia profilática total e, subsequente, exame histológico. Deve, no entanto, ser tido em consideração que quase a totalidade das gastrectomias profiláticas realizadas em portadores de mutações revelaram a presença de *foci* de cancro microscópico, e provaram ser curativas em portadores assintomáticos de mutação

germinativa do *CDH1* (Oliveira et al., 2013). A endoscopia de vigilância tem o benefício de preservar o estômago até que as lesões sejam identificadas, apesar de não ser suficientemente fiável para garantir o diagnóstico precoce de cancro gástrico difuso pois a única terapia curativa é a gastrectomia profilática que continua a ser a única opção para eliminar um risco herdado de cancro gástrico (Guilford et al., 2010; Oliveira et al., 2009; Oliveira et al., 2013; Sugimoto et al., 2015).

1.4. Cancro hereditário da mama e do ovário

O cancro hereditário da mama e do ovário atribuído a uma mutação num gene específico pode ser transmitido para a próxima geração, num padrão autossómico dominante (Pruthi et al., 2010). Até 10% dos cancros na mama têm componente hereditária, pelo que é importante a realização de testes genéticos nos familiares das pessoas afetadas (Ilieş et al., 2018; van der Groep et al., 2011). Neste sentido, as famílias com mutações nos genes *BRCA1* ou *BRCA2* possuem um maior risco de desenvolver este tipo de cancro, assim como outros tipos de cancro (Friedman et al., 2012; Pruthi et al., 2010). Na literatura, os genes mais associados ao cancro na mama e do ovário são o *BRCA1* e o *BRCA2*, não sendo, no entanto, os únicos genes associados ao cancro (Ilieş et al., 2018). Assim, destacam-se também os genes *TP53*, *CHEK2*, *ATM*, *CDH1*, *PTEN*, *STK11*, *NBS1*, *RAD50* e *WRN* (Rostami et al., 2020; van der Groep et al., 2011).

O cancro da mama é a forma mais comum de malignidade em pacientes do sexo feminino e, simultaneamente, com um impacto significativo na duração e qualidade da vida dos pacientes (Ilieş et al., 2018; Rostami et al., 2020). Devido à prejudicialidade desta condição, torna-se fulcral recorrer ao aconselhamento genético. Neste sentido, os testes aos genes *BRCA1/2* são realizados através da análise de uma amostra de sangue periférica, com enfoque na procura de uma mutação da linha germinal que esteja presente em todas as células do organismo (Brankovic-Magic et al., 2012). Demais, o diagnóstico de cancro da mama ou ovário em idade jovem ou a presença desta doença em vários membros da família podem ser indicadores da presença de uma síndrome de cancro hereditário (Pruthi et al., 2010). Uma vez que os testes genéticos para mutações *BRCA1/2* não são um procedimento de rastreio para a população em geral estes são dirigidos apenas a uma seleção da população, consoante o seu histórico familiar e pessoal (Brankovic-Magic et al., 2012). Por esse motivo, é necessária a recolha de um histórico familiar detalhado de forma a permitir uma melhor

avaliação e previsão de risco que permite rastreios mais personalizados e direcionados e também melhores estratégias preventivas (Jiang et al., 2019).

2. Aconselhamento genético

Os testes genéticos, que permitem a identificação de mutações associadas às síndromes, estão integrados num processo de aconselhamento genético. Assim, o aconselhamento genético define-se como o processo de auxiliar os indivíduos a entender e adaptar-se às implicações médicas, psicológicas e familiares dos testes genéticos para a doença. Este processo integra a interpretação do histórico familiar e médico para avaliar a possibilidade de ocorrência ou recorrência da doença, a educação sobre herdabilidade e o risco de cancro hereditário, avaliação da perceção de risco pessoal e familiar, discussão de riscos, realização do teste, benefícios e limitações do teste genético, gestão, prevenção, recursos e investigação, e aconselhamento para promover escolhas informadas de adaptação ao risco ou à doença, nomeadamente elucidar a pessoa sobre meios de rastreio de cancro e explicar a eficácia dos distintos métodos profiláticos e as suas consequências (Cruzado, 2010; Friedman et al., 2012; National Society of Genetic Counselors' Definition Task et al., 2006; Pruthi et al., 2010). No caso do aconselhamento genético do cancro são identificadas potenciais síndromes de cancro hereditário e os riscos de cancro são quantificados para os pacientes e os seus familiares biológicos. A informação é então utilizada para desenvolver um plano de gestão para o rastreio, prevenção e redução de riscos, bem como a possível notificação de membros da família em risco (Cruzado, 2010; Hudler, 2013; Lerman & Shields, 2004; Riley et al., 2012). Focar a realização do teste genético em grupos de maior risco pode melhorar a probabilidade de previsão de cancro e reduzir a carga cancerígena entre pessoas com um historial familiar positivo (Hudler, 2013; Yang et al., 2003). Neste sentido, os testes preditivos ou de suscetibilidade procuram identificar se foi herdada no sujeito uma variante genética num ou mais genes específicos para uma doença e que contribui para uma alta probabilidade de a desenvolver no futuro (Sleeboom-Faulkner, 2007). Estes testes estão disponíveis para os principais genes de suscetibilidade ao cancro em que as mutações predispõem a síndromes de cancro hereditário (Lerman & Shields, 2004).

Na maior parte dos casos, os testes genéticos não conseguem identificar a gravidade e qual o período de início do desenvolvimento da doença. No entanto, podem fornecer uma sensação de alívio na incerteza e auxiliar as pessoas na tomada de decisões informadas sobre como gerir os seus cuidados de saúde, direcionando-as para as opções disponíveis de prevenção, monitorização e tratamento (Parker & Parker, 2007; Sleeboom-Faulkner, 2007). Alguns dos principais fatores que motivam a realização de um teste genético são as preocupações com a sua própria saúde e/ou a dos seus descendentes, variáveis sociodemográficas, idade e número de filhos, sexo, histórico familiar de cancro, *status* de doença, risco percebido e incerteza, obrigações familiares, fatores emocionais e variáveis de personalidade. De acrescentar que a perceção dos testes como benéficos foi associada a níveis mais elevados de bem-estar, bem como a atitudes mais positivas em relação aos mesmos (Cruzado, 2010; Douma et al., 2008). No entanto, a adesão ao teste genético está, por vezes, comprometida. Por exemplo, aproximadamente um terço dos indivíduos em aconselhamento genético para mutação no *BRCA1/2* não realizaram o teste, considerando que o aconselhamento não os beneficiava a eles nem à sua família. De acrescentar que a acomodação com o seu atual rastreio ou gestão do cancro, não ter filhos e as perceções de quem na família estava em risco (e.g., não ter parentes ou filhas do sexo feminino) foram as principais razões para as pessoas não seguirem com o aconselhamento (Hayden et al., 2017; Kne et al., 2017).

A realização do teste genético envolve um processo de adaptação psicológica da pessoa testada que pode começar ainda antes do sujeito ser identificado para realizar um teste genético. Assim, a existência de um historial de cancro parental na infância é um fator de risco para o *distress* psicológico ao lidar com testes genéticos na idade adulta e para produzir um maior risco percebido de vir a desenvolver cancro (van Oostrom et al., 2006). Apesar de a realização de um teste genético poder ser considerada um evento stressor, os resultados do teste têm maior impacto sobre os níveis de *distress* (Croyle et al., 1997; Hamilton et al., 2009; Lumish et al., 2017; Smith et al., 2008). Por exemplo, portadores de mutações genéticas manifestaram níveis significativamente mais elevados de *distress* psicológico relacionado com o teste, maior risco percebido e mais pensamentos intrusivos e de evitamento quando comparados com os não portadores (Croyle et al., 1997; Douma et al., 2008; DudokdeWit et al., 1998; Liede et al., 2000; Lumish et al., 2017; Smith et al., 2008). O aconselhamento genético aumenta a precisão da perceção do risco, diminuindo a intenção de realização de testes de mutação por parte de indivíduos que são portadores improváveis

e diminuindo também a preocupação relacionada com o cancro, ansiedade e depressão (Nelson et al., 2014). De sublinhar que as perceções de maior risco de desenvolver cancro foram associadas à pessoa ter sido submetida a aconselhamento genético ou a testes para o risco de cancro (Turbitt et al., 2019) e, por esse motivo a perceção do risco é uma componente essencial do comportamento da saúde. Para além dos aspetos supra citados é necessário acrescentar que a confirmação de ser portador de uma mutação genética foi descrita como sendo uma experiência esmagadora, associada a sentimentos de ansiedade, culpa e desencadeadora de mudanças na vida (Carlsson & Nilbert, 2007; Michie et al., 2002). Ademais, as mulheres *BRCA1/2* positivas evidenciaram incerteza sobre um futuro diagnóstico de cancro da mama ou do ovário e potencial cancro descoberto durante as consultas de rastreio (Dean, 2016). No entanto, homens sujeitos a teste genético para deteção de mutação não demonstraram um nível acrescido de *distress* psicológico, nem mesmo após a receção dos resultados (Pellini et al., 2020).

3. Ajustamento psicológico à doença genética nos sistemas familiares

A realização de um teste genético para determinar a suscetibilidade a síndromes de cancro hereditário é um processo familiar (Eliezer et al., 2014). A maioria dos estudos psicossociais foca-se nas decisões e respostas dos indivíduos aos testes genéticos, não sendo dado ênfase ao exame dessas questões do ponto de vista da família ou do contexto social mais amplo em que os indivíduos e as famílias vivem (Sorenson & Botkin, 2003). No entanto, o conhecimento do risco de desenvolver cancro decorrente do uso de testes genéticos, deve ser gerido num contexto de relações familiares, crenças culturais e sistemas sociais mais amplos. A qualidade da comunicação sobre o cancro hereditário dentro do núcleo familiar é uma das mais importantes características do sistema familiar durante e após a realização dos testes genéticos (Rolland & Williams, 2005; van Oostrom et al., 2007a). Demais, a qualidade da comunicação irá afetar os níveis de *distress*. Por exemplo, os indivíduos que se mostravam hesitantes em discutir o tema do cancro hereditário com os seus familiares relataram mais *distress* psicológico até 6 meses após a divulgação do resultado do teste genético (van Oostrom et al., 2007b). Por sua vez, os membros da família também podem sentir *distress* durante todo o processo de teste genético, sendo que o suporte

social percebido é um forte preditor de menor *distress* generalizado (Hirschberg et al., 2015; Rini et al., 2008). O suporte social refere-se às qualidades emocionalmente sustentáveis das relações (e.g., sensação de que se é amado, tratado e ouvido) (Umberson & Montez, 2010). É importante também sublinhar que os indivíduos, em especial aqueles com crenças positivas sobre a realização de testes genéticos, podem estar mais motivados a encorajar os outros membros da família a submeterem-se também a testes genéticos (Lerman et al., 2002). Além da comunicação familiar, é fundamental ter em consideração o suporte familiar, especialmente do parceiro, como um importante protetor contra o *distress* (van Oostrom et al., 2007a). Além do mais, as mulheres com níveis mais elevados de suporte social percebido relataram um maior bem-estar psicológico, uma maior promulgação de comportamentos positivos para a saúde e níveis mais elevados de ajustamento psicológico (Holland & Holahan, 2003).

Uma vez que a família tem um papel tão significativo no ajustamento tanto do indivíduo a ser testado como da sua família próxima, é imperativo um modelo que aborde as complexas interações entre fatores genéticos e variáveis familiares (Rolland & Williams, 2005). O modelo de doença genética nos sistemas familiares, *Family Systems Genetic Illness* (FSGI) (Rolland & Williams, 2005) interpreta, de forma abrangente, as profundas influências entre fatores genéticos e outros (e.g., variáveis familiares e sociais significativas e profissionais envolvidos na prestação de cuidados) que se colocam aos indivíduos em risco de uma doença. Apesar de os testes genéticos oferecerem maior conhecimento sobre um grau de risco, estes podem afetar a adaptação psicológica individual, relações específicas, identidade familiar e construções coletivas da realidade (Rolland, 1999). Por esse motivo, este modelo, foca-se em examinar a relação entre a dinâmica individual e familiar, fornecendo uma abordagem, centrada na família para a comunicação da informação genética e explorando de que forma as famílias interpretam os seus riscos genéticos (Daly, 2015; Rolland & Williams, 2005). O suporte da família próxima pode ajudar o sujeito a lidar com a experiência de realização do teste genético, facilitando a partilha de preocupações com parentes e amigos próximos, particularmente com o parceiro (Manne et al., 2004a). Demais, este modelo reconhece a dimensão e diferentes fases temporais de uma condição genética no ciclo de vida individual e familiar e a influência da perda antecipada, ou seja, as possíveis ou inevitáveis perdas futuras após o diagnóstico de uma doença hereditária (Mendes et al., 2018).

Neste sentido, o FSGI divide-se em diferentes fases temporais que correspondem a diferentes períodos de adaptação à realidade da realização de um teste genético por parte do sujeito. Deste modo, este modelo é composto por quatro fases que estão representadas sobre a forma de cronograma na Figura 1. A primeira fase, o período de sensibilização, é não sintomática e começa com a obtenção do conhecimento de um possível risco genético sendo que, nesta altura, poderão também surgir considerações sobre o teste genético (Rolland & Williams, 2005). A segunda fase, o período de crise I no pré-teste, abarca o período de consideração ativa da realização dos testes, incluindo as ramificações psicossociais para si e para a família, e a consideração de quem incluir na tomada de decisão sobre a realização do teste sendo que o cônjuge ou parceiro, pais, filhos e irmãos podem estar envolvidos (Rolland & Williams, 2005). A terceira etapa, o período de crise II no teste e pós-teste, inclui o teste e a fase inicial do período pós-teste. Assim, independentemente do resultado um período de crise na assimilação deste conhecimento na vida pessoal e familiar pode iniciar-se. Por esse motivo, e de forma a criar significado sobre a informação genética preservando o sentido de mestria e competência, desenvolvendo flexibilidade familiar face à incerteza e possíveis perdas futuras e maximizando a preservação dos principais objetivos do ciclo de vida, as famílias devem enfrentar os desafios de desenvolvimento, reconhecendo e aceitando o conhecimento genético e as suas implicações, perdas ou alterações na identidade pessoal ou familiar (Rolland & Williams, 2005). Por último, a quarta fase, que corresponde ao período de adaptação a longo prazo, é o intervalo entre o resultado positivo do teste genético e o início da manifestação da doença. A duração desta fase é variável, sendo que a doença pode nunca emergir. Por esse motivo, os desafios de adaptação individual e familiar envolvem viver com o risco genético conhecido ao mesmo tempo que maximizam a autonomia e a intimidade face à perda possível ou inevitável (Rolland & Williams, 2005).

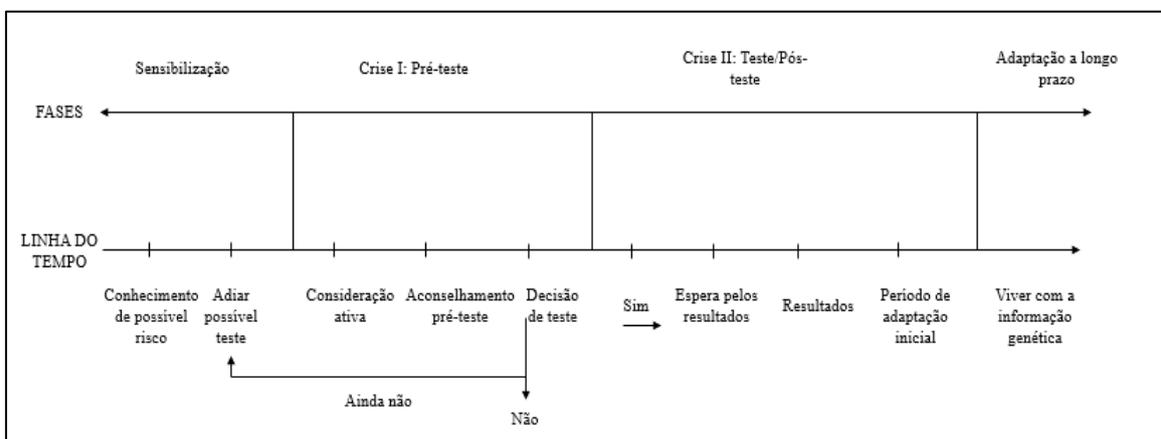


Figura 1. Cronograma das fases do modelo FSGI. Adaptado de Rolland e Williams (2005)

O FSGI compreende também a fase sintomática procurando entender como a informação acerca da doença genética influencia os mecanismos de *coping* e a adaptação, assim como quais são as implicações para todos os membros da família e para os relacionamentos (Rolland & Williams, 2005). Os mecanismos de *coping* correspondem a estratégias para lidar com obstáculos específicos à manutenção e ajustamento físico/psicológico perante a informação sobre o risco de cancro e incluem estratégias como a aceitação do estado de risco e a gestão da ansiedade (Sherman et al., 2010). Por sua vez, a adaptabilidade reflete o grau em que uma família pode mudar as suas estruturas de poder, regras e relações de papéis para atender às dificuldades situacionais e, por esse motivo, é fundamental minimizar as fragilidades na relação entre membros geneticamente afetados e não afetados (Rolland & Williams, 2005; van Oostrom et al., 2007b). O impacto nas relações familiares foi percebido, com muito mais frequência, como positivo sendo que sentir-se mais próximo dos parentes e melhorias na comunicação foram efeitos encontrados. Deste modo, os portadores de mutação genética relatam mais mudanças positivas nos relacionamentos do que os não portadores, sendo que os indivíduos que se sentem mais relutantes em falar sobre cancro hereditário com parentes relataram mais dificuldades familiares e mudanças indesejadas nos relacionamentos. De acrescentar que as famílias caracterizadas por uma estrutura familiar muito flexível ou com relações extremamente próximas, estavam menos preparadas para lidar com o stress dos testes genéticos (van Oostrom et al., 2007b).

4. O papel do casal no ajustamento psicológico ao teste genético

O papel da família e outros significativos, como o parceiro, é fundamental para definir a adaptação do indivíduo e a tomada de decisões face aos resultados do teste genético (Daly, 2015). Demais, o tipo de doença genética irá afetar a experiência e o impacto familiar na fase de crise II, podendo o teste genético ter implicações negativas (e.g., tensão, conflito e stress) e positivas (e.g., suporte emocional) nos relacionamentos com parceiros (Peterson, 2005; Rolland & Williams, 2005; Umberson & Montez, 2010). Apesar do desejo de por vezes partilhar as suas preocupações, os indivíduos submetidos a testes genéticos podem ter dificuldades em fazê-lo. Primeiramente, podem evitar divulgar as suas preocupações para reduzir a carga no parceiro, recorrendo assim ao *protective buffering*, uma estratégia de

esconder, negar preocupações e ceder ao parceiro para evitar desentendimentos (Coyne & Smith, 1991; Manne et al., 2004a). Além disso, por vezes, a resposta dos parceiros às tentativas de partilha não é a desejada, sendo que estes podem ser considerados como não dando suporte suficiente ou transmitirem ao indivíduo a impressão de que não desejam ouvir as suas preocupações, (e.g., tentar mudar de tópico de conversa evitando falar sobre testes genéticos, agir desconfortavelmente quando são compartilhadas preocupações) (Manne et al., 2004a). Ainda assim, para muitos dos indivíduos sujeitos a teste genético, a pessoa escolhida para realizar confidências é geralmente um amigo próximo ou o cônjuge (Peters et al., 2016).

Existe pouca investigação sobre o impacto dos resultados dos testes genéticos no cônjuge (Metcalf et al., 2002). A ansiedade sentida pelas mulheres com cancro da mama está significativamente associada à ansiedade e depressão sentida pelos seus parceiros (Segrin et al., 2007). De facto, o nível de qualidade de vida dos parceiros de mulheres com cancro da mama é inferior ao dos parceiros de mulheres saudáveis (Wagner et al., 2006). Por exemplo, os cônjuges que necessitam de auxiliar as suas esposas estão a assumir novos papéis e responsabilidades relacionadas com a saúde decadente das suas parceiras, o que aumenta a sua fadiga e *distress* (Wagner et al., 2006). Uma vez que, a presença de cancro é um fator de risco para a presença de *distress* no cônjuge, é de supor que, no caso da realização de teste genético para verificar a presença de uma mutação que pode causar cancro, os resultados observados sejam os mesmos.

Os parceiros de mulheres com cancro demonstram níveis elevados de *distress*. O mesmo poderá suceder com os cônjuges de mulheres sem cancro que se sujeitam a teste genético. Mulheres sem cancro que realizam testes genéticos e que estão em relacionamentos de longo prazo e comprometidas, dependem principalmente dos seus parceiros para apoio na tomada de decisões e para suporte emocional (Werner-Lin, 2008). A maioria das mulheres discutem a decisão de se submeterem a testes de suscetibilidade ao cancro com os seus parceiros, sendo que a maioria sente que os seus parceiros apoiam a sua decisão (Manne et al., 2004a). Além disso, os casais sentem-se confortáveis em partilhar as suas preocupações e sentem que o outro corresponde com apoio, não tendo sido imposta pressão sobre a relação por parte da experiência da realização do teste (Metcalf et al., 2002). No entanto, a realização de testes genéticos pode ter implicações negativas e positivas na relação entre parceiros, sendo que a maior parte dos casais destaca mudanças positivas (Metcalf et al., 2002; Peterson, 2005). Apesar disso, as portadoras de mutação *BRCA1/2* reportaram maior

tensão no relacionamento e uma maior tendência a *protective buffering* (Peterson, 2005). Demais, os indivíduos que realizaram testes de *BRCA1/2* e que consideraram o seu cônjuge como ansioso e prestador de pouco suporte durante o processo de teste tinham níveis de *distress* clinicamente elevados, sendo o *protective buffering* preditor de maior *distress* (Manne et al., 2004a; Peterson, 2005).

No entanto, os parceiros que se sentiram mais confortáveis em partilhar preocupações com a mulher antes da realização do teste experimentaram menos *distress* no momento da divulgação dos resultados (Manne et al., 2004a; Mireskandari et al., 2007). Assim, os efeitos do suporte conjugal percebido refletem-se nos níveis de *distress* das pessoas testadas e influenciam positivamente a qualidade da relação dos casais (Manne et al., 2004a; Watts et al., 2011; Wylie et al., 2003). Quando os cônjuges são confrontados com um resultado de teste genético positivo por parte da parceira para uma mutação *BRCA1/2*, surge uma consciência da suscetibilidade ao cancro, do risco de transmissão dos genes para os seus filhos, a percepção de que devem ser consideradas decisões que alteram a vida, questões e emoções difíceis, temor dos efeitos da doença, tratamento e aumento da vigilância e preocupação com a possível morte do seu parceiro (Metcalf et al., 2002). Poucos parceiros das portadoras de mutação relataram níveis de *distress* elevados (Lodder et al., 2001; Mireskandari et al., 2007). No entanto, os parceiros sentiam que quando partilhavam as suas preocupações, as suas mulheres apoiavam (Manne et al., 2004a; Metcalf et al., 2002).

O apoio por parte de ambos os membros do casal ajuda a diminuir os níveis de *distress* e a facilitar o ajustamento à nova realidade. No entanto, não se devem descurar os efeitos negativos que o processo de cuidar pode provocar. Assim, cuidar resulta frequentemente em stress crónico, que afeta a saúde psicológica e física do cuidador, e depressão, podendo em situações extremas aumentar o risco de morte do cuidador (Christakis & Allison, 2006; Schulz & Sherwood, 2008). De forma a adiar pensamentos angustiantes os parceiros evitam concentrar-se antecipadamente nos resultados potenciais do teste, optando por acreditar na possibilidade de que a sua esposa não será portadora (Lodder et al., 1999; Sherman et al., 2010). Apesar disso, cuidar também pode ser benéfico, uma vez que permite que os cuidadores se sintam bem consigo mesmos, aprendam novas competências e fortaleçam as relações familiares (Schulz & Sherwood, 2008).

Em suma, existe alguma literatura sobre o impacto do teste genético no parceiro ou outros significativos. No entanto, esta é escassa e aborda poucas dimensões psicossociais.

Assim, a capacidade do parceiro em fornecer o apoio necessário à pessoa que irá realizar o teste genético é desafiada pela sua necessidade simultânea de gerir qualquer problema pessoal decorrente da situação de risco de cancro e da sua capacidade de compreender a situação. Portanto, é importante considerar os fatores que possam limitar a capacidade dos parceiros de fornecer suporte (Manne et al., 2004b; Sherman et al., 2010). Demais, é importante ter em consideração que, para os parceiros, a orientação e o planeamento do futuro podem ser modificados à luz da informação sobre o risco genético. Assim, alguns parceiros tornam-se mais cautelosos quanto a empreendimentos arriscados e aumentam o tempo de qualidade gasto com a mulher em risco (Sherman et al., 2010). No entanto, não se sabe como estas mudanças nos objetivos têm impacto no ajustamento psicológico do parceiro.

5. Objetivos e hipóteses

A investigação tem-se centrado sobre como o teste genético tem impacto sobre o indivíduo que o realiza (Braithwaite et al., 2006; Douma et al., 2008). No entanto, existe pouca literatura sobre o impacto do teste genético no parceiro romântico. O objetivo geral deste estudo é compreender até que ponto e como o parceiro romântico tem o seu ajustamento psicológico afetado pela realização do teste genético de suscetibilidade ao cancro por parte do seu parceiro (i.e., candidato que realiza o teste). Visto que o *distress* tem sido usado como variável de operacionalização do ajustamento psicológico (e.g., Mireskandari et al., 2007; Peters et al., 2016; Segrin et al., 2007; Sherman et al., 2010; van Oostrom et al., 2007b; Wylie et al., 2003), neste estudo o ajustamento psicológico do parceiro será medido através do seu nível de *distress*. Pretende-se avaliar de que forma o nível de *distress*, a supressão emocional e perceção de coesão familiar da pessoa que faz o teste (candidato), assim como a perceção de suporte social percebido no parceiro romântico, são determinantes do nível de *distress* do parceiro romântico. O estudo foca-se na primeira fase (período de sensibilização) e na segunda fase (período de crise I no pré-teste) do modelo FSGI (Rolland & Williams, 2005). Tendo em conta este objetivo geral foram delineados 4 objetivos específicos.

Objetivo 1: avaliar a relação entre o *distress* do candidato e o *distress* do seu parceiro romântico.

Investigação anterior, verificou que existe uma relação direta entre o nível de *distress* que é sentido por mulheres que realizam o teste genético e o dos seus parceiros (e.g., Mireskandari et al., 2007; Sherman et al., 2010). No entanto, de acordo com o nosso conhecimento, não existem estudos que confirmem esta relação numa amostra portuguesa. Esperamos confirmar estes resultados, naquela que é a nossa primeira hipótese. Hipótese 1: o *distress* do parceiro romântico será tanto menor quanto menor for o *distress* no candidato.

Objetivo 2: avaliar a relação entre o *distress* do parceiro romântico e a sua perceção de suporte social.

A presença de suporte social percebido é um forte preditor de menor *distress* generalizado (Hirschberg et al., 2015; Manne et al., 2004a; Rini et al., 2008; van Oostrom et al., 2007a). Neste estudo, procuramos verificar se o efeito está presente nos parceiros românticos. Hipótese 2: o *distress* do parceiro romântico será tanto menor quanto maior for a sua perceção de suporte social.

Objetivo 3: avaliar a relação entre o *distress* do parceiro romântico e a supressão emocional no candidato.

Existe evidência de aumento nos níveis de *distress* na presença de supressão emocional (Manne et al., 2004a; Peterson, 2005). Parceiros que se sentem mais confortáveis em partilhar preocupações com o candidato antes da realização do teste genético experimentaram menos *distress* no momento da divulgação dos resultados (Manne et al., 2004a; Mireskandari et al., 2007). No entanto, não foi encontrada literatura sobre se a supressão emocional no candidato está relacionada com o *distress* do parceiro. Hipótese 3: o *distress* do parceiro romântico será tanto menor quanto menor a supressão emocional no candidato.

Objetivo 4: avaliar a relação entre o *distress* do parceiro romântico e a perceção de coesão familiar no candidato.

O funcionamento familiar tem um papel fundamental no ajustamento à realidade da realização de um teste genético, tanto no candidato como nos membros da sua família mais próxima (Rolland & Williams, 2005). No entanto, e uma vez que não foi encontrada literatura em sobre como esta perceção por parte do candidato afeta a adaptação psicológica

do seu parceiro, este estudo propõe-se a explorar essa vertente. Hipótese 4: o *distress* do parceiro romântico é tanto menor quanto maior a percepção de coesão familiar no candidato.

II. Método

Este estudo exploratório foi realizado no âmbito do projeto TOGETHER (Referência FCT: POCI-01-0145-FEDER-030980). Este projeto funciona em articulação entre a faculdade de psicologia e ciências da educação da universidade do Porto e o Instituto português de oncologia do Porto (IPO Porto). Este projeto pretende entender o processo de adaptação psicossocial de indivíduos não afetados por cancro, que se encontram em avaliação do risco de cancro hereditário, bem como das suas famílias, com a finalidade de informar a organização de cuidados integrados centrados nas famílias. É possível encontrar o projeto de forma mais detalhada no seguinte link: <https://zenodo.org/communities/together/?page=1&size=20>

Uma vez que a 19 de março de 2020 foi decretado estado de emergência em Portugal e declarada quarentena obrigatória, que se estendeu durante um período de dois meses, as sessões de recolha de dados foram interrompidas. Por esse motivo, os resultados apresentados possuem os dados recolhidos até essa data.

1. Participantes

A amostra recolhida para este estudo exploratório é sequencial e os participantes que realizaram um teste genético para cancro hereditário da mama e do ovário, ou para FAP, SL e HDGC e que tinham idade superior a 18 anos foram convidados a participar no estudo. Os participantes eram elegíveis para o estudo se possuísem histórico familiar de mutação genética identificada, independentemente de terem diagnóstico de cancro. Foram excluídos todos os indivíduos que realizaram teste genético para outras mutações que não as abrangidas

pelo presente estudo, que fossem iletradas ou com dificuldades em entender o propósito do estudo e que estivessem frágeis do ponto de vista psicológico face à possibilidade de poderem ser portadoras de mutação genética.

Participaram um total de 64 sujeitos, dos quais 32 eram candidatos e 32 eram cônjuges/parceiros. Destes candidatos, 19 realizaram teste genético para cancro hereditário da mama e do ovário e 13 realizaram o teste genético para FAP, SL e HDGC. Todos os candidatos possuíam um histórico familiar de mutação genética. A tabela 1 apresenta um sumário das variáveis sociodemográficas e clínicas dos candidatos e parceiros românticos.

Tabela 1

Características sociodemográficas e clínicas dos candidatos e parceiros românticos

Variáveis	Candidato				Parceiro romântico			
	N	%	\bar{x}	DP	N	%	\bar{x}	DP
Idade	32		39	10.94	27		41	11.2
Sexo	32				32			
Feminino	20	62.5			14	43.75		
Masculino	12	37.5			18	56.25		
Estado Civil	32				32			
Solteiro	6	18.75			6	18.75		
Casado	22	68.75			22	68.75		
União de facto	4	12.5			4	12.5		
Filhos	32				32			
Sim	20	62.5			21	65.6		
Não	12	37.5			11	34.4		
Escolaridade	30		13	3.27	31		12	3.59
Estado empregabilidade	30				31			
Empregado	27	90			23	74.2		
Desempregado	3	10			4	12.9		
Baixa médica					4	12.9		
Rendimento mensal	28				29			
>600€	3	10.7			1	3.4		
600-1200€	14	50			8	27.6		

Variáveis	Candidato				Parceiro romântico			
	N	%	\bar{x}	DP	N	%	\bar{x}	DP
1200-1800€	7	25			14	48.3		
1800-2400€	1	3.6			4	13.8		
<2400€	3	10.7			2	6.9		
Histórico familiar de cancro	32				30			
Sim	32	100			8	26.7		
Não					22	73.3		
Teste genético a realizar	32							
Mama, ovário	19	59.4						
FAP, SL, HDGC	13	40.6						

Nota. N = 64 (n=32 para candidatos e n=32 para parceiros românticos)

Os candidatos tinham em média 39 anos ($DP = 10.94$), eram na maioria do sexo feminino (aproximadamente 63%), com uma média de escolaridade de 13 anos ($DP = 3.27$) e todos possuíam historial familiar de cancro. Por sua vez, os parceiros românticos tinham em média 41 anos ($DP = 11.2$), eram na maioria do sexo masculino (aproximadamente 56%), com uma média de escolaridade de 12 anos ($DP = 3.59$) e a maioria não possuía historial familiar de cancro.

2. Medidas

2.1 Variáveis sociodemográficas e clínicas

Foram recolhidos dados relativamente à idade, estado civil, sexo, escolaridade, profissão, rendimento mensal, existência de filhos e agregado familiar. No que concerne às variáveis clínicas foi recolhido o historial pessoal clínico (síndrome testada) e o historial familiar de cancro.

2.2 Distress

O *distress* foi medido com recurso ao instrumento Impact of Events Scale (IES, Horowitz et al., 1979). Este instrumento é constituído por 15 itens que compõem 2 subescalas, uma de intrusão (7 itens) e uma de evitamento (8 itens), e um *score* total. Os resultados obtidos na escala do IES, foram cotados através da grelha de cotação criada pelos próprios autores do instrumento. Este instrumento avalia os sujeitos numa escala tipo Likert, que varia entre 0 (nunca) e 5 (sempre ou quase sempre) pontos e o *score* é calculado pela soma dos itens de cada subescala, sendo o *score* total a soma das duas subescalas. O mínimo de *distress* corresponde a 0 pontos e o máximo a 75. O ponto de corte sugerido para impacto significativo é acima de 26 pontos (Sterling, 2008). No Anexo A encontra-se o questionário aplicado para medir o *distress*.

2.3 Suporte social percebido

O suporte social percebido foi medido com recurso ao instrumento Multidimensional Scale of Perceived Social Support (MSPSS, Zimet et al., 1988), na versão portuguesa (Carvalho et al., 2011). Este instrumento é composto por 12 itens que medem a adequação do suporte social percebido por parte do parceiro romântico em 3 diferentes subescalas, sendo elas família (4 itens), amigos (4 itens) e parceiro romântico (4 itens) e *score* total. Os resultados obtidos na escala do MSPSS, foram cotados através da grelha de cotação criada pelos próprios autores do instrumento. Este instrumento avalia os sujeitos numa escala tipo Likert que varia entre 1 (discordo fortemente) e 6 (concordo fortemente). O *score* de cada subescala é calculado pela média dos itens e o *score* total é calculado pela média das subescalas. A pontuação mínima de cada subescala e do total é 0 e a máxima 6, sendo que quanto mais elevado for o valor, maior é a percepção de suporte social (Carvalho et al., 2011). No Anexo B encontra-se o questionário aplicado para medir o suporte social percebido.

2.4 Supressão emocional

A supressão emocional foi medida com recurso à subescala Emotion Regulation Questionnaire (ERQ, Gross & John, 2003), na versão portuguesa (Vaz & Martins, 2009). Este instrumento é composto por 4 itens que medem a supressão emocional no indivíduo. Os resultados obtidos na subescala ERQ, foram cotados através da grelha de cotação criada pelos próprios autores do instrumento. Este instrumento avalia os sujeitos numa escala tipo

Likert que varia entre 1 (discordo totalmente) e 7 (concordo totalmente). O *score* é calculado pela média dos itens. A pontuação mínima é 1 e a máxima é 7, sendo que valores mais elevados indicam uma maior supressão emocional. No Anexo C encontra-se o questionário aplicado para medir a supressão emocional.

2.5 Coesão familiar

A coesão familiar foi medida com recurso à subescala de coesão familiar do instrumento Family Environment Scale (FES, Moos & Moos, 1986). Esta subescala é composta por 8 itens que medem a perceção de coesão familiar do indivíduo. Os resultados obtidos na subescala FES, foram cotados através da grelha de cotação criada pelos próprios autores do instrumento. Este instrumento avalia os sujeitos numa escala tipo Likert que varia entre 1 (discordo totalmente) e 5 (concordo totalmente). O *score* é calculado pela soma dos itens, sendo a pontuação mínima de 8 pontos e a máxima de 48. Valores mais elevados indicam maior perceção de coesão familiar. No Anexo D encontra-se o questionário aplicado para medir a supressão emocional.

3. Procedimento

O protocolo de recolha de dados utilizado no presente estudo incluiu uma carta informativa sobre o estudo, dirigida tanto ao candidato (ver Anexo E) como ao parceiro romântico convidado (ver Anexo F) e a assinatura de um consentimento informado por parte do candidato (ver Anexo G) e do parceiro (ver Anexo H), ambos entregues no momento da recolha de dados. Após, foi entregue um questionário ao candidato e um questionário ao parceiro romântico convidado. O estudo foi aprovado pela comissão de ética do IPO Porto ((Doc. CES-IPOP 04) 2017).

Os candidatos convidados a participar no estudo eram utentes do IPO Porto e eram acompanhados no serviço de genética do mesmo. Os questionários eram preenchidos pelo sujeito presencialmente após a sua primeira consulta de genética ou, em alguns casos, eram levados para casa para serem preenchidos. Demais, os candidatos eram questionados sobre a vontade de incluir o parceiro romântico no estudo e, na generalidade, o pedido foi acedido.

O processo de recolha de dados teve início em setembro de 2018 e terminou em março de 2020, sendo que a recolha era realizada à quinta-feira nas instalações do IPO Porto. No final da primeira consulta de genética, o médico geneticista informava os utentes sobre o estudo do projeto TOGETHER e questionava-os sobre a sua disponibilidade em participar. O primeiro contacto com os participantes era feito após estes concluírem a sua consulta de aconselhamento genético no IPO Porto. O preenchimento dos questionários demorava em média entre 25 a 30 minutos. Após a recolha e cotação dos questionários utilizou-se o programa Statistical Package for the Social Sciences (SPSS) para proceder com a análise estatística dos dados. No contexto do presente estudo irá ser realizada uma análise exploratória multivariada através de regressão linear múltipla.

III. Resultados

1. Análise descritiva preliminar

Primeiramente foram calculadas a consistência interna e estatísticas descritivas das medidas a utilizar. A consistência interna indica se todos os itens do instrumento medem o mesmo construto, através da correlação média entre todos os itens do construto, e por sua vez, afere se o teste é consistente a nível interno (Souza et al., 2017). De forma a medir a consistência interna das medidas foi usado o coeficiente do alfa de Cronbach. Foram considerados valores entre 0.41 e 0.60 como moderados, valores entre 0.61 e 0.80 como substanciais e valores entre 0.81 e 1 como quase perfeitos (Landis & Koch, 1977). Tendo em consideração estes dados, é possível concluir que todas as medidas utilizadas possuíam um valor de consistência interna quase perfeito (ver tabela 2).

No que diz respeito às estatísticas descritivas, observou-se que tanto os candidatos como os parceiros românticos apresentavam valores médios de *distress* abaixo do ponto de corte de 26, ou seja, em média não demonstravam um nível disfuncional de *distress*. No que diz respeito ao suporte social percebido, o valor médio encontrado aproxima-se do valor máximo da escala (que corresponde a 6), o que significa que os parceiros inquiridos se

percecionam como recebendo bastante suporte. No que concerne à supressão emocional no candidato, o valor médio encontrado não revela elevada supressão emocional. Por último, no que diz respeito à coesão familiar, em média os candidatos percecionam uma elevada coesão familiar, uma vez que o valor da mesma se aproxima do valor máximo de 48. Na tabela 2 encontra-se um quadro sumário dos valores de α de Cronbach de cada medida e das estatísticas descritivas.

Tabela 2

Estatística descritiva e consistência interna dos instrumentos de medida

Medida	N	Mínimo	Máximo	\bar{x}	DP	α de Cronbach
<i>Distress</i> do candidato (IES_Candidato)	32	0	38	17	10.87	.905
<i>Distress</i> do parceiro romântico (IES_Parceiro)	32	1	40	19,91	10.98	.913
Suporte social percebido (MSPSS_Parceiro)	32	3.5	6	5.07	.68	.861
Supressão emocional (ERQ_Candidato)	32	1	6	3.4	1.47	.842
Coesão familiar (FES_Candidato)	32	23	48	40.69	6.7	.867

Foi também calculada a correlação linear entre as diferentes variáveis do estudo, para avaliar a força da sua relação. Recorreu-se a um gráfico de pontos e verificou-se a existência de uma relação linear entre as variáveis e a ausência de *outliers*. Além disso, verificou-se também que as variáveis seguem uma distribuição normal. Estando os pressupostos assegurados, foi realizada uma tabela de correlações (ver tabela 3). Foi encontrada uma correlação positiva moderada entre o *distress* do parceiro romântico e a percepção de coesão familiar do candidato ($r(30) = .357, p = .045$) (Asuero et al., 2007).

Tabela 3*Correlações entre as variáveis em estudo*

	1	2	3	4	5
1. <i>Distress</i> candidato	-	.340	-.089	.235	.001
2. <i>Distress</i> parceiro	-	-	.200	.081	.357*
3. Suporte social percebido parceiro	-	-	-	.193	.171
4. Supressão emocional candidato	-	-	-	-	-.261
5. Coesão familiar candidato	-	-	-	-	-

*Nota. *p < .05 (2-tailed)*

2. Determinantes do *distress* do parceiro romântico

De forma a compreender o papel das variáveis em hipótese enquanto determinantes do nível de *distress* do parceiro romântico, foi elaborada uma regressão linear múltipla. Na análise da regressão múltipla, e uma vez que este é um estudo exploratório, foi utilizado o método *forward* que define um modelo inicial que contém apenas a constante. De forma automática o algoritmo procura os preditores que melhor predizem a variável dependente, ou seja, os preditores com maior correlação, e elimina os preditores que enfraquecem o modelo. Este processo repete-se até não existirem mais preditores que melhorem significativamente o modelo (Field, 2013). Este método foi escolhido uma vez que não existia evidência na literatura que uma variável poderia ter mais peso que as outras e, por esse motivo, o método permitiu identificar quais as variáveis mais fortes para o modelo. Com recurso a este método foram identificadas duas variáveis que melhor prediziam a variável dependente, sendo elas o *distress* no candidato e a percepção de coesão familiar no candidato.

Antes de proceder à análise da regressão linear foram verificados os pressupostos para a sua realização. Assim, no que diz respeito aos resíduos, foi efetuada uma análise que demonstrou que os dados não continham *outliers* (Std. Residual Min = -1.839, Std. Residual Max = 2.192). Além disso, o histograma dos resíduos estandardizados indicou que os dados continham erros distribuídos de forma aproximadamente normal, assim como o plano P-P normal de resíduos normalizados, que mostrava pontos que não estavam completamente na linha, mas perto. Demais, a dispersão dos resíduos padronizados mostrou que os dados

satisfazem os pressupostos de homogeneidade de variância e linearidade. Os dados também mostraram a verificação do pressuposto da independência dos erros (Durbin-Watson = 2.256). No que diz respeito à análise da colinearidade, foram realizados testes que indicaram a não existência de multicolinearidade no modelo (IES_Candidato, Tolerância = 1, VIF = 1; FES_Candidato, Tolerância = 1, VIF = 1). Por último, os dados também estavam em conformidade com o pressuposto da variância diferente de 0 (IES_Candidato, Variância = 118.194; IES_Parceiro, Variância = 120.475; FES_Candidato, Variância = 44.673). Uma vez que os pressupostos foram assegurados foi possível prosseguir com a análise. Assim, foi calculada uma regressão linear múltipla para prever o *distress* no parceiro romântico com base no *distress* e na coesão familiar percebida do candidato.

Foram testadas as quatro variáveis em análise. Apenas em duas se verificou a existência de significância estatística. Assim, através do método *forward*, o total de variáveis ficou restrito a apenas dois modelos: o primeiro com apenas a variável de coesão familiar, e o segundo com as variáveis de coesão familiar e de *distress* no candidato. Quando o modelo incluía apenas a variável da coesão familiar percebida no candidato, o poder explicativo do mesmo era de aproximadamente 13%. No entanto, quando o modelo considerava o *distress* e a coesão familiar percebida no candidato em conjunto, este explicava, aproximadamente, 24% da variância no *distress* do parceiro romântico. Em suma, neste modelo 2, o *distress* e a coesão familiar percebida no candidato em conjunto explicam significativamente a variância do *distress* no parceiro romântico ($F(2,29) = 4.650, p < .05, R^2 = .243, R^2_{ajustado} = .191$). Quanto maiores o *distress* do candidato ($\beta = .34, t(29) = 2.10, p = .044$) e a coesão familiar percebida pelo candidato ($\beta = .356, t(29) = 2.21, p = .036$), maior o nível de *distress* no parceiro romântico (ver tabela 4).

Tabela 4

Coefficientes de regressão dos preditores de distress no parceiro romântico

Preditores	B	Erro padrão	β	<i>p</i>
Constante	14.065	3.482		.000
<i>Distress</i> candidato ^a	.344	.173	.340	.057
R ²	.116			

Preditores	B	Erro padrão	β	p
Constante	3.45	14.832		.818
Suporte social percebido parceiro ^a	3.247	2.902	.200	.272
R ²	.040			
Constante	17.858	5.015		.001
Supressão emocional candidato ^a	.603	1.358	.081	.660
R ²	.007			
Constante	-3.923	11.545		.736
Coesão familiar candidato ^b	.586	.280	.357*	.045*
R ²	.127			
Constante	-9.739	11.281		.395
Coesão familiar candidato ^c	.585	.265	.356*	.036*
Distress candidato ^c	.343	.163	.34*	.044*
R ²	.243			

Nota. ^a Variável excluída; ^bModelo 1; ^cModelo 2; * = $p < .05$.

IV. Discussão

Este estudo exploratório procurou compreender o impacto psicossocial da realização do teste genético sobre o parceiro romântico, tendo em consideração a primeira e segunda fases do modelo FSGI (Rolland & Williams, 2005).

Os resultados mostram que quanto mais *distress* o candidato sente em relação ao teste e quanto mais coesa vê a sua família, mais o parceiro romântico sente também *distress*. Do nosso conhecimento, esta relação ainda não tinha sido encontrada na literatura. Existia evidência de que o *distress* do paciente com cancro e do seu parceiro romântico estavam correlacionados e que eram comparáveis (Douma et al., 2011). Além disso, existia também evidência de que a realização de um teste genético tinha um impacto positivo de sensação de aproximação nas relações familiares (van Oostrom et al., 2007a). No entanto, não foi encontrada literatura que mostrasse que o *distress* e a percepção de coesão familiar percebidos pelo candidato conjuntamente pudessem ser determinantes do *distress* no parceiro. Ou seja, encontramos que o parceiro romântico é afetado pelo sofrimento psicológico do candidato, quando este sente que a sua família é coesa, que há entre ajuda e os seus elementos têm prazer de estar juntos. Por si só este resultado reflete a natureza relacional do impacto do teste genético e a relevância de uma abordagem sistémica (Rolland & Williams, 2005). O significado destes resultados não é linear. Por um lado, pode refletir a preocupação do parceiro, em especial quando há proximidade relacional na família.

Por outro lado, pode acontecer que em famílias com níveis de coesão extremamente elevados, os membros estejam intensamente ligados e excessivamente envolvidos, e por isso menos bem equipados para lidar com o stress dos testes genéticos (Galvin et al., 2016; van Oostrom et al., 2007a). Van Oostrom e colaboradores (2007b) encontraram que um melhor funcionamento e diferenciação familiar pode ajudar no ajustamento aos *stressores* dos testes genéticos. Uma vez que esta relação entre a percepção de coesão familiar e o *distress* sentidos pelo candidato no *distress* do parceiro foi encontrada numa amostra em que os níveis de *distress* são baixos, é necessário, em estudos futuros, verificar se a relação se mantém quando os níveis de *distress* são disfuncionais.

Como foi anteriormente referido, em média, não foram encontrados níveis disfuncionais de *distress* tanto no parceiro como no candidato. Estes resultados, embora

inesperados, vão de encontro à literatura. Manne (1998) conclui que se um dos membros do casal demonstrar níveis elevados de *distress*, é provável que o outro membro apresente também níveis elevados de *distress*. No caso do presente estudo, uma vez que o candidato não apresentava níveis elevados de *distress*, é normal que o seu parceiro também o não apresentasse. No entanto, os dados encontrados vão contra a nossa expectativa e revisão bibliográfica de que a realização de teste genético para verificar a presença de uma mutação pode causar aumento dos níveis de *distress* no candidato (Croyle et al., 1997; Hamilton et al., 2009; Lumish et al., 2017; Smith et al., 2008) e, consequentemente no parceiro.

De acordo com a revisão literária efetuada, era esperado encontrar uma relação entre o *distress* no parceiro e a sua perceção de suporte social. O encontrado na literatura afirma que o apoio e suporte estão associados a menores níveis de *distress* e a resultados psicossociais positivos na capacidade de lidar com uma ameaça à saúde por parte do parceiro (Glanz & Schwartz, 2008; Manne et al., 2004a; van Oostrom et al., 2007b). Não pudemos confirmar esta hipótese na nossa amostra.

Deve sublinhar-se que o instrumento aplicado para medir o suporte social percebido, o MSPSS, se refere ao apoio prestado por familiares e amigos, não sendo por isso uma medida exata do suporte social percebido do seu parceiro (candidato). No entanto, seria interessante averiguar se os resultados se mantêm com um instrumento de medida do suporte social mais específico do parceiro romântico como, por exemplo a Escala de Ajustamento Diádico Revista (Pereira et al., 2017) na subescala de coesão. A literatura mostra que o apoio da família nuclear contribuiu mais fortemente para um menor nível de *distress* relacionado com o cancro hereditário no candidato do que o apoio da família de origem (van Oostrom et al., 2007b).

No presente estudo era também esperada uma relação entre o *distress* do parceiro e a supressão emocional no candidato. A revisão da literatura demonstrou que indivíduos que evitam falar sobre o tema do cancro hereditário com os seus familiares demonstram mais *distress* psicológico (van Oostrom et al., 2007b). No entanto, não foi encontrado um efeito estatisticamente significativo entre as duas variáveis, o que pode estar relacionado com o facto de na nossa amostra se observarem níveis baixos de supressão emocional.

Apesar de terem sido encontradas relações significativas, é necessário analisar os resultados obtidos neste estudo com alguma precaução, visto que a amostra utilizada era pequena. Devido a limitações impostas pelo estado de emergência não foi possível chegar a

mais participantes e, conseqüentemente, elaborar análises estatísticas mais sofisticadas que exigem maior poder estatístico.

V. Considerações finais

Este estudo exploratório apresenta resultados ricos do ponto de vista psicológico. Permite compreender que, sob uma visão psicológica, a realização de um teste de mutação genética afeta o parceiro romântico. Significa que quando o candidato entra no gabinete para a sua primeira consulta de genética, não é apenas este que poderá ser afetado no seu ajustamento psicológico. O seu parceiro romântico também pode ressentir os efeitos de adaptação a esta nova realidade e à possibilidade de confirmação da suscetibilidade ao cancro. A capacidade do parceiro romântico em prestar apoio ao candidato é ultimamente desafiada pela sua necessidade simultânea de gerir *distress* pessoal decorrente da situação de risco de cancro (Sherman et al., 2010). O ajustamento psicológico do parceiro, ao estar comprometido, poderá por sua vez afetar o ajustamento do candidato e, por esse motivo, é fulcral que o aconselhamento genético seja inclusivo e considere não só o candidato como a díade. Importante também, este estudo demonstra que o funcionamento familiar não é independente da forma como a díade se adapta ao teste. Por esse motivo, o teste genético deve ser considerado no contexto familiar e dentro de um modelo sistémico de ajustamento psicológico à doença genética, como por exemplo, o FSGI (Rolland & Williams, 2005).

Em suma, este estudo evidencia que a forma como o candidato vivencia o teste de suscetibilidade genética e o funcionamento familiar tem um impacto psicológico sobre o seu parceiro romântico, cujo apoio é, por sua vez, um dos principais preditores de ajustamento do próprio candidato a longo prazo. Por esse motivo, este estudo sugere a necessidade de equacionar formatos de aconselhamento genético do cancro que promovam suporte tanto aos candidatos como às suas famílias nucleares. Garantir o bem-estar de ambas as partes será o caminho para o ajustamento psicológico à realidade da realização de um teste de suscetibilidade genética e, futuramente, aos seus resultados.

VI. Referências Bibliográficas

- Asuero, A. G., Sayago, A., & González, A. G. (2007). The correlation coefficient: An overview. *Critical Reviews in Analytical Chemistry*, 36(1), 41-59. <https://doi.org/10.1080/10408340500526766>
- Braithwaite, D., Emery, J., Walter, F., Prevost, A. T., & Sutton, S. (2006). Psychological impact of genetic counseling for familial cancer: a systematic review and meta-analysis. *Familial Cancer*, 5(1), 61-75. <https://doi.org/10.1007/s10689-005-2577-1>
- Brankovic-Magic, M., Dobricic, J., & Krivokuca, A. (2012). Genetics of breast cancer: Contribution of BRCA1/2 genes alterations to hereditary predisposition. *Vojnosanitetski pregled*, 69(8), 700-706. <https://doi.org/10.2298/vsp110421014b>
- Bruwer, Z., & Ramesar, R. (2013). Lynch syndrome: Genetic counselling of at-risk individuals and families. In M. Vogelsang (Ed.), *DNA Alterations in Lynch syndrome*. Springer. <https://doi.org/10.1007/978-94-007-6597-9>
- Bucksch, K., Zachariae, S., Aretz, S., Buttner, R., Holinski-Feder, E., Holzapfel, S., Huneburg, R., Kloor, M., von Knebel Doeberitz, M., Morak, M., Moslein, G., Nattermann, J., Perne, C., Rahner, N., Schmiegel, W., Schulmann, K., Steinke-Lange, V., Strassburg, C. P., Vangala, D. B., Weitz, J., Loeffler, M., Engel, C., & German Consortium for Familial Intestinal, C. (2020). Cancer risks in Lynch syndrome, Lynch-like syndrome, and familial colorectal cancer type X: a prospective cohort study. *BMC Cancer*, 20(1), 460. <https://doi.org/10.1186/s12885-020-06926-x>
- Campacci, N., de Lima, J. O., Carvalho, A. L., Michelli, R. D., Haikel, R., Jr., Mauad, E., Viana, D. V., Melendez, M. E., Vazquez, F. L., Zanardo, C., Reis, R. M., Rossi, B. M., & Palmero, E. I. (2017). Identification of hereditary cancer in the general population: development and validation of a screening questionnaire for obtaining the family history of cancer. *Cancer Medicine*, 6(12), 3014-3024. <https://doi.org/10.1002/cam4.1210>
- Carlsson, C., & Nilbert, M. (2007). Living with hereditary non-polyposis colorectal cancer; experiences from and impact of genetic testing. *J Genet Couns*, 16(6), 811-820. <https://doi.org/10.1007/s10897-007-9117-0>

- Carvalho, S., Gouveia, J., Pimentel, P., Maia, D., & Pereira, J. (2011). Características psicométricas da versão portuguesa da Escala Multidimensional de Suporte Social Percebido (Multidimensional Scale of Perceived Social Support - MSPSS). *Psychologica*(54), 331-357. https://doi.org/10.14195/1647-8606_54_13
- Christakis, N. A., & Allison, P. D. (2006). Mortality after the hospitalization of a spouse. *The new england journal of medicine*, 354(7), 719-730. <https://doi.org/10.1056/NEJMsa050196>
- Coyne, J. C., & Smith, D. A. (1991). Couples coping with a myocardial infarction: A contextual perspective on wives' distress. *Journal of Personality and Social Psychology*, 61(3), 404-412. <https://doi.org/10.1037/0022-3514.61.3.404>
- Croyle, R. T., Smith, K. R., Botkin, J. R., Baty, B., & Nash, J. (1997). Psychological responses to BRCA1 mutation testing: preliminary findings. *Health Psychology*, 16(1), 63-72. <https://doi.org/10.1037//0278-6133.16.1.63>
- Cruzado, J. (2010). La toma de decisión de los participantes en consejo genético oncológico. *Psicooncología* 7(3), 341-362.
- Daly, M. B. (2015). A family-centered model for sharing genetic risk. *Journal of law, medicine & ethics*, 43(3), 545-551. <https://doi.org/10.1111/jlme.12297>
- 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/10.1016/j.socscimed.2016.06.039>
- Douma, K. F., Aaronson, N. K., Vasen, H. F., & Bleiker, E. M. (2008). Psychosocial issues in genetic testing for familial adenomatous polyposis: a review of the literature. *Psychooncology*, 17(8), 737-745. <https://doi.org/10.1002/pon.1357>
- Douma, K. F., 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. *Psychooncology*, 20(2), 146-154. <https://doi.org/10.1002/pon.1716>
- DudokdeWit, A. C., Tibben, A., Duivenvoorden, H. J., Niermeijer, M. F., Passchier, J., & Trijsburg, R. W. (1998). Distress in individuals facing predictive DNA testing for

- autosomal dominant late-onset disorders: comparing questionnaire results with in-depth interviews. Rotterdam/Leiden Genetics Workgroup. *American Journal of Medical Genetics*, 75(1), 62-74. [https://doi.org/10.1002/\(sici\)1096-8628\(19980106\)75:1<62::aid-ajmg14>3.0.co;2-q](https://doi.org/10.1002/(sici)1096-8628(19980106)75:1<62::aid-ajmg14>3.0.co;2-q)
- Duraturro, F., Liccardo, R., De Rosa, M., & Izzo, P. (2019). Genetics, diagnosis and treatment of Lynch syndrome: Old lessons and current challenges. *Oncology letters*, 17(3), 3048-3054. <https://doi.org/10.3892/ol.2019.9945>
- Eliezer, D., Hadley, D. W., & Koehly, L. M. (2014). Exploring psychological responses to genetic testing for Lynch Syndrome within the family context. *Psychooncology*, 23(11), 1292-1299. <https://doi.org/10.1002/pon.3551>
- Field, A. (2013). *Discovering Statistics Using IBM SPSS Statistics*. Sage publications.
- Friedman, S., Sutphen, R., & Steligo, K. (2012). Defining risk. In S. Friedman, R. Sutphen, & K. Steligo (Eds.), *Confronting hereditary breast and ovarian cancer*. The Johns Hopkins University Press.
- Galvin, K., Braithwaite, D., & Bylund, C. (2016). Framework for family communication. In K. Galvin, D. Braithwaite, & C. Bylund (Eds.), *Family communication: cohesion and change* (9th ed., pp. 34-62). Routledge.
- Glanz, K., & Schwartz, M. (2008). Stress, coping, and health behavior. In K. Glanz, B. Rimer, & K. Viswanath (Eds.), *Health behavior and health education* (4th ed., pp. 211-236). Jossey-Bass.
- Gross, J. J., & John, O. P. (2003). Individual differences in two emotion regulation processes: implications for affect, relationships, and well-being. *Journal of Personality and Social Psychology*, 85(2), 348-362. <https://doi.org/10.1037/0022-3514.85.2.348>
- Guilford, P., Humar, B., & Blair, V. (2010). Hereditary diffuse gastric cancer: translation of CDH1 germline mutations into clinical practice. *Gastric Cancer*, 13(1), 1-10. <https://doi.org/10.1007/s10120-009-0531-x>
- Half, E., Bercovich, D., & Rozen, P. (2009). Familial adenomatous polyposis. *Orphanet journal of rare diseases*, 4, 22. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-4-22>

- Hamilton, J. G., 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>
- Hayden, S., Mange, S., Duquette, D., Petrucelli, N., Raymond, V. M., & Partners, B. C. N. (2017). Large, prospective analysis of the reasons patients do not pursue BRCA genetic testing following genetic counseling. *J Genet Counsel, 26*(4), 859-865. <https://doi.org/10.1007/s10897-016-0064-5>
- 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>
- Holland, K., & Holahan, C. K. (2003). The relation of social support and coping to positive adaptation to breast cancer. *Psychology & Health, 18*(1), 15-29. <https://doi.org/10.1080/0887044031000080656>
- Horowitz, M., Wilner, N., & Alvarez, W. (1979). Impact of Event Scale: a measure of subjective stress. *Psychosomatic medicine 41*(3), 209-218. <https://doi.org/10.1097/00006842-197905000-00004>
- Hudler, P. (2013). Genetic testing, an optimal strategy for Lynch syndrome identification. In M. Vogelsang (Ed.), *DNA Alterations in Lynch syndrome*. Springer. <https://doi.org/10.1007/978-94-007-6597-9>
- Ilieș, R.-F., Cătană, A., Bolba Morar, G., & Orodan, A. (2018). Hereditary breast cancer and the need for improvement of screening. *Palestrica Of The Third Millennium - Civilization And Sport, 19*(4), 242-244. <https://doi.org/10.26659/pm3.2018.19.4.242>
- Jiang, Y., Weinberg, C. R., Sandler, D. P., & Zhao, S. (2019). Use of detailed family history data to improve risk prediction, with application to breast cancer screening. *PLoS One, 14*(12), 1-15. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0226407>
- Kne, A., Zierhut, H., Baldinger, S., Swenson, K. K., Mink, P., Veach, P. M., & Tsai, M. L. (2017). Why is cancer genetic counseling underutilized by women identified as at risk for hereditary breast cancer? Patient Perceptions of Barriers Following a Referral Letter. *J Genet Couns, 26*(4), 697-715. <https://doi.org/10.1007/s10897-016-0040-0>
- Landis, J. R., & Koch, G. G. (1977). The measurement of observer agreement for categorical data. *Biometrics, 33*(1). <https://doi.org/10.2307/2529310>

- Lerman, C., Croyle, R. T., Tercyak, K. P., & Hamann, H. (2002). Genetic testing: psychological aspects and implications. *Journal of Consulting and Clinical Psychology, 70*(3), 784-797. <https://doi.org/10.1037//0022-006x.70.3.784>
- Lerman, C., & Shields, A. E. (2004). Genetic testing for cancer susceptibility: the promise and the pitfalls. *Nature Reviews Cancer, 4*(3), 235-241. <https://doi.org/10.1038/nrc1301>
- Liede, A., Metcalfe, K., Hanna, D., Hoodfar, E., Snyder, C., Durham, C., Lynch, H. T., & Narod, S. A. (2000). Evaluation of the needs of male carriers of mutations in BRCA1 or BRCA2 who have undergone genetic counseling. *Am J Hum Genet, 67*(6), 1494-1504. <https://doi.org/10.1086/316907>
- Lodder, L., Frets, P., Trijsburg, R., Meijers-Heijboer, E., Klijn, J., Duivenvoorden, H., Tibben, A., Wagner, A., Meer, C., Devilee, P., Cornelisse, C., & Niermeijer, M. F. (1999). Presymptomatic testing for BRCA1 and BRCA2: how distressing are the pre-test weeks? *J Med Genet, 36*, 906-913.
- Lodder, L., 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., van den Ouweland, A. M. W., & Niermeijer, M. F. (2001). Psychological impact of receiving aBRCA1/BRCA2 test result. *American Journal of Medical Genetics, 98*(1), 15-24. [https://doi.org/10.1002/1096-8628\(20010101\)98:1<15::Aid-ajmg1014>3.0.Co;2-0](https://doi.org/10.1002/1096-8628(20010101)98:1<15::Aid-ajmg1014>3.0.Co;2-0)
- Lumish, H. S., Steinfeld, H., Koval, C., Russo, D., Levinson, E., Wynn, J., Duong, J., & Chung, W. K. (2017). Impact of panel gene testing for hereditary breast and ovarian cancer on patients. *J Genet Couns, 26*(5), 1116-1129. <https://doi.org/10.1007/s10897-017-0090-y>
- Lynch, H., Lanspa, S., Snyder, C., Shaw, T., & Lynch, P. (2013). Historical development of lynch syndrome. In M. Vogelsang (Ed.), *DNA Alterations in Lynch Syndrome* (pp. 1-25). Springer. <https://doi.org/10.1007/978-94-007-6597-9>
- Manne, S. (1998). Cancer in the marital context: a review of the literature. *Cancer Investigation, 16*(3), 188-202. <https://doi.org/10.3109/07357909809050036>
- Manne, S., Audrain, J., Schwartz, M., Main, D., Finch, C., & Lerman, C. (2004a). Associations between relationship support and psychological reactions of

- participants and partners to BRCA1 and BRCA2: Testing in a clinic-based sample. *The Society of Behavioral Medicine*, 28(3), 211-225.
- Manne, S., Sherman, M., Ross, S., Ostroff, J., Heyman, R. E., & Fox, K. (2004b). Couples' support-related communication, psychological distress, and relationship satisfaction among women with early stage breast cancer. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 72(4), 660-670. <https://doi.org/10.1037/0022-006X.72.4.660>
- Marques-de-Sá, I., Castro, R., Pita, I., Dinis-Ribeiro, M., & Brandão, C. (2020). Cancer-risk by family history and mismatch-repair mutation in Lynch syndrome. *Scandinavian Journal of Gastroenterology*, 55(6), 701-705. <https://doi.org/10.1080/00365521.2020.1766553>
- Mendes, A., Metcalfe, A., Paneque, M., Sousa, L., Clarke, J., & Sequeiros, J. (2018). Communication of information about genetic risks: Putting families at the center. *Family Process*, 57(3), 836-846. <https://doi.org/10.1111/famp.12306>
- Metcalfe, K. A., Liede, A., Trinkaus, M., Hanna, D., & Narod, S. A. (2002). Evaluation of the needs of spouses of female carriers of mutations in BRCA1 and BRCA2. *Clinical Genetics*, 62(6), 464-469. <https://doi.org/10.1034/j.1399-0004.2002.620607.x>
- Michie, S., French, D. P., & Marteau, T. M. (2002). Predictive genetic testing: mediators and moderators of anxiety. *International journal of behavioral medicine*, 9(4), 309-321. https://doi.org/10.1207/s15327558ijbm0904_02
- 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>
- Moos, R., & Moos, B. (1986). *Family environment scale*. Consulting Psychologists Press, Inc.
- National Society of Genetic Counselors' Definition Task, F., Resta, R., Biesecker, B. B., Bennett, R. L., Blum, S., Hahn, S. E., Strecker, M. N., & Williams, J. L. (2006). A new definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force report. *J Genet Couns*, 15(2), 77-83. <https://doi.org/10.1007/s10897-005-9014-3>

- Nelson, H. D., Pappas, M., Zakher, B., Mitchell, J. P., Okinaka-Hu, L., & Fu, R. (2014). Risk assessment, genetic counseling, and genetic testing for BRCA-related cancer in women: a systematic review to update the U.S. Preventive Services Task Force recommendation. *Annals of Internal Medicine*, *160*(4), 255-266. <https://doi.org/10.7326/M13-1684>
- Oliveira, C., Seruca, R., & Carneiro, F. (2009). Hereditary gastric cancer. *Best Practice & Research Clinical Gastroenterology*, *23*(2), 147-157. <https://doi.org/10.1016/j.bpg.2009.02.003>
- Oliveira, C., Seruca, R., Hoogerbrugge, N., Ligtenberg, M., & Carneiro, F. (2013). Clinical utility gene card for: Hereditary diffuse gastric cancer (HDGC). *European Journal of Human Genetics*, *21*(8). <https://doi.org/10.1038/ejhg.2012.247>
- Onitilo, A. A., Aryal, G., & Engel, J. M. (2013). Hereditary diffuse gastric cancer: a family diagnosis and treatment. *Clinical Medicine & Research*, *11*(1), 36-41. <https://doi.org/10.3121/cmr.2012.1071>
- Parker, J., & Parker, P. (2007). Studies on familial adenomatous polyposis. In I. ICON Group International (Ed.), *Familial adenomatous polyposis*.
- Pellini, F., Mirandola, S., Granuzzo, E., Urbani, S., Piccinni Leopardi, G., & Pollini, G. P. (2020). Italian men tested for BRCA1/2 mutation: Psychological distress during 6-month follow-Up. *Journal of Oncology*, *2020*, 3987935. <https://doi.org/10.1155/2020/3987935>
- Pereira, M., Moura-Ramos, M., Narciso, I., & Canavarro, M. C. (2017, July 5-8). Psychometric properties of the Revised Dyadic Adjustment Scale (DAS) in a sample of couples: Testing the factorial invariance across gender [Paper presentation]. 14th European Conference on Psychological Assessment, Lisbon, Portugal.
- Peters, J. A., Kenen, R., Bremer, R., Givens, S., Savage, S. A., & Mai, P. L. (2016). Easing the burden: Describing the role of social, emotional and spiritual support in research families with Li-Fraumeni syndrome. *J Genet Couns*, *25*(3), 529-542. <https://doi.org/10.1007/s10897-015-9905-x>

- Peterson, S. K. (2005). The role of the family in genetic testing: theoretical perspectives, current knowledge, and future directions. *Health Education & Behavior*, 32(5), 627-639. <https://doi.org/10.1177/1090198105278751>
- Pruthi, S., Gostout, B. S., & Lindor, N. M. (2010). Identification and management of women with BRCA mutations or hereditary predisposition for breast and ovarian cancer. *Mayo Clinic Proceedings*, 85(12), 1111-1120. <https://doi.org/10.4065/mcp.2010.0414>
- Rahner, N., & Steinke, V. (2008). Hereditary cancer syndromes. *Dtsch Arztebl Int*, 105(41), 706-714. <https://doi.org/10.3238/arztebl.2008.0706>
- 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. *J Genet Couns*, 21(2), 151-161. <https://doi.org/10.1007/s10897-011-9462-x>
- Rini, C., Jandorf, L., Valdimarsdottir, H., Brown, K., & Itzkowitz, S. H. (2008). Distress among inflammatory bowel disease patients at high risk for colorectal cancer: a preliminary investigation of the effects of family history of cancer, disease duration, and perceived social support. *Psycho-oncology*, 17(4), 354-362. <https://doi.org/10.1002/pon.1227>
- Rolland, J. S. (1999). Families and genetic fate: A millennial challenge. *Families, Systems, & Health*, 17(1), 123-132. <https://doi.org/10.1037/h0089890>
- Rolland, J. S., & Williams, J. K. (2005). Toward a biopsychosocial model for 21st-century genetics. *Family Process*, 44(1), 3-24. <https://doi.org/10.1111/j.1545-5300.2005.00039.x>
- Rostami, P., Zendehtdel, K., Shirkoohi, R., Ebrahimi, E., Ataei, M., Imanian, H., Najmabadi, H., Akbari, M. R., & Sanati, M. H. (2020). Gene panel testing in hereditary breast cancer. *Arch Iran Med*, 23(3), 155-162. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32126783>

- Schulz, R., & Sherwood, P. R. (2008). Physical and mental health effects of family caregiving. *Am J Nurs*, *108*(9 Suppl), 23-27; quiz 27. <https://doi.org/10.1097/01.NAJ.0000336406.45248.4c>
- Seevaratnam, R., Coburn, N., Cardoso, R., Dixon, M., Bocicariu, A., & Helyer, L. (2012). A systematic review of the indications for genetic testing and prophylactic gastrectomy among patients with hereditary diffuse gastric cancer. *Gastric Cancer*, *15 Suppl 1*, S153-163. <https://doi.org/10.1007/s10120-011-0116-3>
- Segrin, C., Badger, T., Dorros, S. M., Meek, P., & Lopez, A. M. (2007). Interdependent anxiety and psychological distress in women with breast cancer and their partners. *Psychooncology*, *16*(7), 634-643. <https://doi.org/10.1002/pon.1111>
- Sherman, K. A., Kasparian, N. A., & Mireskandari, S. (2010). Psychological adjustment among male partners in response to women's breast/ovarian cancer risk: a theoretical review of the literature. *Psychooncology*, *19*(1), 1-11. <https://doi.org/10.1002/pon.1582>
- Sleeboom-Faulkner, M. (2007). Social-science perspectives on bioethics: Predictive genetic testing (PGT) in Asia. *Journal of Bioethical Inquiry*, *4*(3), 197-206. <https://doi.org/10.1007/s11673-007-9064-3>
- Smith, A. W., Dougall, A. L., Posluszny, D. M., Somers, T. J., Rubinstein, W. S., & Baum, A. (2008). Psychological distress and quality of life associated with genetic testing for breast cancer risk. *Psychooncology*, *17*(8), 767-773. <https://doi.org/10.1002/pon.1291>
- Sorenson, J. R., & Botkin, J. R. (2003). Genetic testing and the family. *American Journal of Medical Genetics*, *119C*(1), 1-2. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.10009>
- Souza, A. C., Alexandre, N. M. C., & Guirardello, E. B. (2017). Psychometric properties in instruments evaluation of reliability and validity. *Epidemiol Serv Saude*, *26*(3), 649-659. <https://doi.org/10.5123/S1679-49742017000300022> (Propriedades psicometricas na avaliacao de instrumentos: avaliacao da confiabilidade e da validade.)
- Sterling, M. (2008). The Impact of Event Scale (IES). *Australian Journal of Physiotherapy*, *54*(1), 78. [https://doi.org/10.1016/s0004-9514\(08\)70074-6](https://doi.org/10.1016/s0004-9514(08)70074-6)

- Sugimoto, S., Komatsu, H., Morohoshi, Y., & Kanai, T. (2015). Recognition of and recent issues in hereditary diffuse gastric cancer. *J Gastroenterol*, *50*(8), 831-843. <https://doi.org/10.1007/s00535-015-1093-9>
- Turbitt, E., Roberts, M. C., Taber, J. M., Waters, E. A., McNeel, T. S., Biesecker, B. B., & Klein, W. M. P. (2019). Genetic counseling, genetic testing, and risk perceptions for breast and colorectal cancer: Results from the 2015 National Health Interview Survey. *Preventive Medicine*, *123*, 12-19. <https://doi.org/10.1016/j.ypmed.2019.02.027>
- Umberson, D., & Montez, J. K. (2010). Social relationships and health: a flashpoint for health policy. *Journal of Health and Social Behavior*, *51*, 54-66. <https://doi.org/10.1177/0022146510383501>
- van der Groep, P., van der Wall, E., & van Diest, P. J. (2011). Pathology of hereditary breast cancer. *Cell Oncol (Dordr)*, *34*(2), 71-88. <https://doi.org/10.1007/s13402-011-0010-3>
- van Oostrom, I., Meijers-Heijboer, H., Duivenvoorden, H. J., Brocker-Vriends, A. H., van Asperen, C. J., Sijmons, R. H., Seynaeve, C., Van Gool, A. R., Klijn, J. G., Riedijk, S. R., van Dooren, S., & Tibben, A. (2007a). A prospective study of the impact of genetic susceptibility testing for BRCA1/2 or HNPCC on family relationships. *Psychooncology*, *16*(4), 320-328. <https://doi.org/10.1002/pon.1062>
- van Oostrom, I., Meijers-Heijboer, H., Duivenvoorden, H. J., Brocker-Vriends, A. H., van Asperen, C. J., Sijmons, R. H., Seynaeve, C., Van Gool, A. R., Klijn, J. G., & Tibben, A. (2006). Experience of parental cancer in childhood is a risk factor for psychological distress during genetic cancer susceptibility testing. *Annals of Oncology*, *17*(7), 1090-1095. <https://doi.org/10.1093/annonc/mdl069>
- van Oostrom, I., Meijers-Heijboer, H., Duivenvoorden, H. J., Brocker-Vriends, A. H., van Asperen, C. J., Sijmons, R. H., Seynaeve, C., van Gool, A. R., Klijn, J. G., & Tibben, A. (2007b). Family system characteristics and psychological adjustment to cancer susceptibility genetic testing: a prospective study. *Clinical Genetics*, *71*(1), 35-42. <https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.2007.00731.x>

- Vaz, F., & Martins, C. (2009). *Diferenciação e regulação emocional na idade adulta: tradução e validação de dois instrumentos de avaliação para a população portuguesa* [Tese de mestrado, Universidade do Minho].
- Wagner, C. D., Bigatti, S. M., & Storniolo, A. M. (2006). Quality of life of husbands of women with breast cancer. *Psychooncology*, *15*(2), 109-120. <https://doi.org/10.1002/pon.928>
- Walter, F. M., & Emery, J. D. (2012). Genetic advances in medicine: has the promise been fulfilled in general practice? *British Journal of General Practice*, *62*(596), 120-121. <https://doi.org/10.3399/bjgp12X629955>
- Watts, K. J., Sherman, K. A., Mireskandari, S., Meiser, B., Taylor, A., & Tucker, K. (2011). Predictors of relationship adjustment among couples coping with a high risk of developing breast/ovarian cancer. *Psychology and Health*, *26 Suppl 1*, 21-39. <https://doi.org/10.1080/08870441003592587>
- Werner-Lin, A. (2008). Formal and informal support needs of young women with BRCA mutations. *Journal of Psychosocial Oncology*, *26*(4), 111-133. <https://doi.org/10.1080/07347330802359776>
- Wylie, J. E., Smith, K. R., & Botkin, J. R. (2003). Effects of spouses on distress experienced by BRCA1 mutation carriers over time. *American Journal of Medical Genetics*, *119C*(1), 35-44. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.10002>
- Yang, Q., Khoury, M. J., Botto, L., Friedman, J. M., & Flanders, W. D. (2003). Improving the prediction of complex diseases by testing for multiple disease-susceptibility genes. *Am J Hum Genet*, *72*(3), 636-649. <https://doi.org/10.1086/367923>
- Zimet, G., Dahlem, N., Zimet, S., & Farley, G. (1988). The Multidimensional Scale of Perceived Social Support. *Journal of Personality Assessment*, *52*, 30-41.

VII. Anexos

1. Anexo A

1. Impact of Events Scale (IES)

As perguntas que se seguem referem-se a dificuldades que por vezes as pessoas sentem quando realizam o teste genético ou recebem aconselhamento genético. Por favor, indique se sentiu alguma destas dificuldades durante a última semana. Faça uma cruz (X) sobre o número que melhor traduz a sua resposta.

①	②	③	④	⑤
Nunca	Raramente	Às vezes	Muitas vezes	Sempre ou quase sempre

1. Pensei sobre cancro ou o risco de cancro, quando não queria	① ② ③ ④ ⑤
2. Evitei ficar perturbado/a quando pensava ou me lembrava do cancro, ou do risco de cancro	① ② ③ ④ ⑤
3. Tentei apagar da minha memória o cancro, ou o risco de cancro	① ② ③ ④ ⑤
4. Tive dificuldade em adormecer (ou em dormir toda a noite) devido a pensamentos/imagens que me vinham à cabeça relacionados com cancro, ou o risco de cancro	① ② ③ ④ ⑤
5. Tive momentos em que me senti invadido/a por sentimentos intensos em relação ao cancro ou ao risco de cancro	① ② ③ ④ ⑤
6. Sonhei com cancro ou o risco de cancro	① ② ③ ④ ⑤
7. Afastei-me daquilo que me fizesse lembrar o cancro ou o risco de cancro	① ② ③ ④ ⑤
8. Senti-me como se esta situação (cancro ou risco de cancro) não estivesse a acontecer ou não fosse real	① ② ③ ④ ⑤
9. Tentei não falar sobre cancro ou o risco de cancro	① ② ③ ④ ⑤
10. Vieram-me à cabeça imagens relacionadas com cancro	① ② ③ ④ ⑤
11. Houve coisas que me fizeram estar sempre a pensar em cancro ou no risco de cancro	① ② ③ ④ ⑤
12. Dei-me conta que sentia muitas emoções relacionadas com cancro, ou com o risco de cancro, mas não lidei com elas	① ② ③ ④ ⑤
13. Tentei não pensar em cancro ou no risco de cancro	① ② ③ ④ ⑤
14. Qualquer coisa que me lembrasse o cancro ou o risco de cancro fazia os sentimentos negativos voltarem	① ② ③ ④ ⑤
15. Os meus sentimentos relacionados com o cancro ou o risco de cancro pareciam como que adormecidos ou paralisados	① ② ③ ④ ⑤

Nota. Adaptado ao risco de cancro por TOGETHER

2. Anexo B

1. Multidimensional Scale of Perceived Social Support (MSPSS)

A seguir, encontrará questões sobre os seus familiares e amigos. Por favor, indique até que ponto concorda com cada uma das seguintes afirmações.

① Discordo fortemente	② Discordo moderadamente	③ Discordo levemente	④ Concordo levemente	⑤ Concordo moderadamente	⑥ Concordo fortemente
1. Há uma pessoa especial que está presente quando eu preciso	①	②	③	④	⑤ ⑥
2. Há uma pessoa especial com quem posso partilhar as minhas alegrias e tristezas	①	②	③	④	⑤ ⑥
3. A minha família tenta verdadeiramente ajudar-me	①	②	③	④	⑤ ⑥
4. A minha família dá-me a ajuda e o apoio emocional de que preciso	①	②	③	④	⑤ ⑥
5. Tenho alguém especial que é uma autêntica fonte de consolo para mim	①	②	③	④	⑤ ⑥
6. Os meus amigos tentam verdadeiramente ajudar-me	①	②	③	④	⑤ ⑥
7. Posso contar com os meus amigos quando as coisas dão para o torto	①	②	③	④	⑤ ⑥
8. Posso falar sobre os meus problemas com a minha família	①	②	③	④	⑤ ⑥
9. Tenho amigos com quem posso partilhar as minhas alegrias e tristezas	①	②	③	④	⑤ ⑥
10. Há uma pessoa especial que se preocupa com os meus sentimentos	①	②	③	④	⑤ ⑥
11. A minha família está disposta a ajudar-me a tomar decisões	①	②	③	④	⑤ ⑥
12. Posso falar acerca dos meus problemas com os meus amigos	①	②	③	④	⑤ ⑥

Nota. Adaptado por TOGETHER

3. Anexo C

1. Emotion Regulation Questionnaire (ERQ)

As afirmações que se seguem dizem respeito ao modo como lida com as suas emoções. Por favor, indique em que medida concorda com cada uma das frases.

① Discordo totalmente	② Discordo	③ Discordo moderadamente	④ Não concordo nem discordo	⑤ Concordo moderadamente	⑥ Concordo	⑦ Concordo totalmente
-----------------------------	---------------	--------------------------------	-----------------------------------	--------------------------------	---------------	-----------------------------

1. Guardo as minhas emoções para mim próprio	①	②	③	④	⑤	⑥	⑦
2. Quando estou a sentir emoções positivas, tenho cuidado para não as expressar	①	②	③	④	⑤	⑥	⑦
3. Eu controlo as minhas emoções, não as expressando	①	②	③	④	⑤	⑥	⑦
4. Quando estou a experienciar emoções negativas, faço tudo para não as expressar	①	②	③	④	⑤	⑥	⑦

Nota. Adaptado por TOGETHER

4. Anexo D

1. Family Environment Scale (FES)

Pense agora nas pessoas do seu núcleo familiar mais próximo e escolha a resposta que melhor exprime as suas relações familiares. Por favor indique quem são as pessoas do seu núcleo familiar próximo (ex.: a minha mãe, o meu marido, a minha filha e o meu genro):

PESSOAS DO MEU NÚCLEO FAMILIAR _____

	①	②	③	④	⑤	⑥
	Discordo totalmente	Discordo	Discordo moderadamente	Concordo moderadamente	Concordo	Concordo totalmente
1. Na minha família ajudamo-nos uns aos outros	①	②	③	④	⑤	⑥
2. Normalmente quando estamos em casa parece que só estamos a passar o tempo	①	②	③	④	⑤	⑥
3. Gostamos bastante de fazer coisas em família	①	②	③	④	⑤	⑥
4. Sentimo-nos muito unidos na minha família	①	②	③	④	⑤	⑥
5. Normalmente ninguém se oferece para fazer alguma coisa que tem que ser feita em casa	①	②	③	④	⑤	⑥
6. Podemos realmente contar uns com os outros na minha família	①	②	③	④	⑤	⑥
7. Na minha família sentimo-nos pouco unidos	①	②	③	④	⑤	⑥
8. Temos muito tempo e atenção uns para os outros	①	②	③	④	⑤	⑥

Nota. Adaptado por TOGETHER

5. Anexo E

1. Carta informativa para candidato

CONVITE PARA PARTICIPAR NUMA INVESTIGAÇÃO

Vimos convidá-lo(a) a participar numa investigação realizada em parceria pela Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação do Porto e pelo IPO Porto. Os resultados desta investigação servirão para ajudar na organização dos cuidados de saúde e de apoio emocional às pessoas e famílias com risco de cancro hereditário.

Este formulário dá-lhe informação sobre a investigação, para que possa decidir se aceita participar. Pode acontecer que o texto tenha palavras que não entenda. Por favor, peça ao investigador para esclarecer qualquer dúvida que possa haver.

A sua participação é voluntária. Pode recusar entrar, ou desistir do estudo a qualquer momento. A recusa em participar ou a desistência não implicará qualquer prejuízo na assistência que lhe é devida, nem no relacionamento com os profissionais de saúde que lhe prestam cuidados.

Não existem riscos acrescidos advindos da sua participação neste estudo. Salientamos que os dados recolhidos são confidenciais e serão usados apenas para fins de investigação científica.

Se aceitar participar nesta investigação, vamos pedir-lhe para assinar um formulário de consentimento.

Título do Projecto de investigação: Adaptação psicossocial à realização de testes genéticos no contexto do risco de cancro hereditário

Investigadora principal: Célia Maria Dias Sales, Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade do Porto. Contacto: celiasales@fpce.up.pt

Investigadora de contacto no IPO Porto: Eunice Silva. Contacto: esilva@ipoporito.min-saude.pt

Esta investigação é financiada pela Fundação para a Ciência e a Tecnologia (NORTE-01-0145-FEDER-030980).

PORQUE ESTÁ A SER FEITA ESTA INVESTIGAÇÃO?

Este projeto de investigação tem dois objectivos principais. Em primeiro lugar, compreender como é que as pessoas não afetadas com cancro e suas famílias lidam com os desafios emocionais introduzidos pelo teste genético. Em segundo lugar, pretende compreender de que forma podem os cuidados de saúde satisfazer as necessidades e as preferências das pessoas que enfrentam este risco.

O QUE ME VAI SER PEDIDO NESTE ESTUDO?

Este estudo está dividido em três momentos. Em cada um desses momentos, vamos pedir-lhe para preencher um questionário, que tem uma duração aproximada de 30 minutos. O questionário faz perguntas para compreender de que forma está a lidar com a situação de risco de cancro genético.

Vamos também pedir a sua autorização para convidarmos os familiares adultos que vivem consigo, para participarem no estudo. Particularmente, o/a seu/sua parceiro/a, ou, se tal não for possível, filhos com 18 anos (ou mais) de idade, os seus pais, irmãos com 18 anos ou mais etc. No caso de não ser possível, pedimos a sua autorização para convidarmos outro familiar adulto ou outra pessoa de quem se sinta próximo e que saiba que se encontra a realizar este teste genético.

Pedimos também a sua autorização para consultar o seu processo clínico, para recolha de dados clínicos relevantes para o projecto. Esta consulta será da responsabilidade de profissionais de saúde do IPO Porto que fazem parte da equipa de investigação (Dr. João Silva e Dra. Eunice Silva).

6. Anexo F

1. Carta informativa para parceiro romântico

CONVITE A PARTICIPAR NUMA INVESTIGAÇÃO

Vimos convidá-lo a participar numa investigação realizada em parceria pela Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação do Porto e pelo IPO Porto. Os resultados desta investigação servirão para ajudar na organização dos cuidados de saúde e de apoio emocional às pessoas e famílias com risco de cancro hereditário.

Este formulário dá-lhe informação sobre a investigação, para que possa decidir se aceita participar. Pode acontecer que o texto tenha palavras que não entenda. Por favor, peça ao investigador para esclarecer qualquer dúvida que possa haver.

A sua participação é voluntária. Pode recusar entrar, ou desistir do estudo a qualquer momento. A recusa em participar ou a desistência não implicará qualquer prejuízo na assistência que lhe é devida, nem no relacionamento com os profissionais de saúde que lhe prestam cuidados.

Não existem riscos acrescidos advindos da sua participação neste estudo. Salientamos que os dados recolhidos são confidenciais e serão usados apenas para fins de investigação científica.

Se aceitar participar nesta investigação, vamos pedir-lhe para assinar um formulário de consentimento.

Título do Projeto de investigação: Adaptação psicossocial à realização de testes genéticos no contexto do risco de cancro hereditário

Investigador principal: Célia Maria Dias Sales, Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade do Porto. Contacto: celiasales@fpce.up.pt

Investigador de contacto no IPO Porto: Eunice Silva. Contacto: esilva@ipoporto.min-saude.pt

Encarregada de proteção de dados: Susana Pereira. Contacto: dados.pessoais@up.pt

Esta investigação é financiada pela Fundação para a Ciência e a Tecnologia (NORTE-01-0145-FEDER-030980).

PORQUE ESTÁ A SER FEITA ESTA INVESTIGAÇÃO?

Este projeto de investigação tem dois objectivos principais. Em primeiro lugar, compreender como é que as pessoas não afetadas com cancro e suas famílias lidam com os desafios emocionais introduzidos pelo teste genético. Em segundo lugar, pretende compreender de que forma podem os cuidados de saúde satisfazer as necessidades e as preferências das pessoas que enfrentam este risco.

O QUE ME VAI SER PEDIDO NESTE ESTUDO?

Este estudo está dividido em três momentos. Em cada um desses momentos, vamos pedir-lhe para preencher um questionário, que tem uma duração aproximada de 30 minutos. O questionário faz perguntas para compreender de que forma está a lidar com a situação de risco de cancro genético de um familiar seu.

QUANTO TEMPO EU E A MINHA FAMÍLIA VAMOS ESTAR NO ESTUDO?

Os três momentos de preenchimento dos questionários acontecem ao longo de um ano e são os seguintes:

- 1º momento: Quando o seu familiar realiza o teste genético
- 2º momento: Um mês após o seu familiar receber o resultado do teste genético
- 3º momento: Nove meses após o resultado do teste genético do seu familiar

7. Anexo G

1. Consentimento informado candidato

Consentimento informado, esclarecido e livre para investigação

*Considerando a "Declaração de Helsínquia", da Associação Médica Mundial
(Helsínquia 1964; Tóquio 1975; Veneza 1983; Hong Kong 1989; Somerset West 1996; Edimburgo 2000; Washington 2002; Tóquio 2004 e Seoul, 2008)*

TOGETHER - Adaptação psicossocial à realização de testes genéticos no contexto do risco de cancro hereditário

OS MEUS CONTACTOS

Forneço os meus contactos, para ser contactado pela equipa de investigação no âmbito da recolha de dados deste estudo.

TELEFONE _____

CORREIO ELECTRÓNICO _____

Por favor, assinale com uma cruz a sua resposta e preencha

Autorizo que sejam convidados a participar nesta investigação os seguintes familiares adultos que vivem comigo:

Familiar 1

Parentesco:

Cônjuge Filho Irmão Pai Mãe Outro (indique, por favor): _____

Familiar 2

Parentesco:

Cônjuge Filho Irmão Pai Mãe Outro (indique, por favor): _____

Familiar 3

Parentesco:

Cônjuge Filho Irmão Pai Mãe Outro (indique, por favor): _____

Familiar 4

Parentesco:

Cônjuge Filho Irmão Pai Mãe Outro (indique, por favor): _____

Outra pessoa de quem me sinto próximo (indique, por favor): _____

8. Anexo H

1. Consentimento informado candidato

Consentimento informado, esclarecido e livre para investigação

*Considerando a "Declaração de Helsínquia", da Associação Médica Mundial
(Helsínquia 1964; Tóquio 1975; Veneza 1983; Hong Kong 1989; Somerset West 1996; Edimburgo 2000; Washington 2002; Tóquio 2004 e Seoul, 2008)*

TOGETHER - Adaptação psicossocial à realização de testes genéticos no contexto do risco de cancro hereditário

Eu, abaixo-assinado (nome completo da pessoa adulta ou do voluntário são) _____

Recebi o texto de Informação ao Participante relativo ao procedimento que concordei em efetuar. Compreendi a explicação que me foi fornecida pelo investigador que assina este documento. Foi-me ainda dada oportunidade de fazer as perguntas que julguei necessárias, e de todas obtive resposta satisfatória.

Tomei conhecimento de que, de acordo com as recomendações da Declaração de Helsínquia, a informação ou explicação que me foi prestada versou os objetivos, os métodos, os benefícios previstos, os riscos potenciais e o eventual desconforto. Além disso, foi-me afirmado que tenho o direito de anular a todo o tempo a minha participação no estudo, sem que isso possa ter como efeito qualquer prejuízo na assistência que me é prestada, ou ao meu familiar. Por isso, consinto que me seja aplicado o método, o tratamento ou o inquérito proposto pelo investigador.

Assinatura da pessoa ou voluntário são: _____ Data: ___/___/201__

Confirmando que expliquei à pessoa acima indicada, de forma adequada e inteligível, os procedimentos necessários ao ato referido neste documento. Respondi a todas as questões que me foram colocadas e assegurei-me de que houve um período de reflexão suficiente para a tomada da decisão. Também garanti que, em caso de recusa, serão assegurados os melhores cuidados possíveis nesse contexto, no respeito pelos seus direitos.

Nome legível do Investigador responsável: Célia Sales

Assinatura do Investigador responsável: _____ Data: ___/___/201__

Anulação do Consentimento Informado

Declaro que recebi a Informação ao Participante relativo ao estudo / projeto de investigação em questão, que me foi proposto pelo investigador que assina este documento e pretendo anular o consentimento dado na data ___/___/201__.

Assinatura da pessoa ou voluntário são: _____ Data: ___/___/201__

Assinatura do Investigador responsável: _____ Data: ___/___/201__

Nota: Este documento é feito em duas vias - fornecimento obrigatório de cópia ao participante

OS MEUS CONTACTOS

Forneco os meus contactos, para ser contactado pela equipa de investigação no âmbito da recolha de dados deste estudo.

TELEFONE _____

CORREIO ELECTRÓNICO _____