

Natalia Campacci

**IMPACTO DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO E DO TESTE GENÉTICO EM
FAMÍLIAS DE ALTO RISCO PARA CÂNCER DE MAMA E OVÁRIO HEREDITÁRIOS**

Tese apresentada ao Programa de Pós-Graduação da Fundação PIO XII – Hospital de Câncer de Barretos para a obtenção do Título de Doutor em Ciências da Saúde.

Área de Concentração: Oncologia

Orientador: Prof^a Dr^a Edenir Inêz Palmero
Co-Orientador: Prof^a Dr^a Patrícia Ashton-Prolla

Barretos, SP
2019

Natalia Campacci

**IMPACTO DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO E DO TESTE GENÉTICO EM
FAMÍLIAS DE ALTO RISCO PARA CÂNCER DE MAMA E OVÁRIO HEREDITÁRIOS**

Tese apresentada ao Programa de Pós-Graduação da Fundação PIO XII – Hospital de Câncer de Barretos para a obtenção do Título de Doutor em Ciências da Saúde.

Área de Concentração: Oncologia

Orientador: Prof^a Dr^a Edenir Inêz Palmero
Co-Orientador: Prof^a Dr^a Patrícia Ashton-Prolla

Barretos, SP
2019

C186i Campacci, Natalia.

Impacto do aconselhamento genético e do teste genético em famílias de alto risco para câncer de mama e ovário hereditários. / Natalia Campacci. - Barretos, SP 2019.

235 f. : il.

Orientadora: Edenir Inêz Palmero.

Coorientadora: Patrícia Ashton-Prolla.

Tese (Doutorado em Ciências da Saúde) – Fundação Pio XII – Hospital de Câncer de Barretos, 2019.

1. Câncer hereditário. 2. Aconselhamento genético. 3. Percepção de risco. 4. Câncer de mama e ovário hereditários. 5. Genograma. 6. Dinâmica familiar. I. Autor. II. Palmero, Edenir Inêz. III. Ashton-Prolla, Patrícia. IV. Título.

CDD 616.994

FICHA CATALOGRÁFICA

Preparada por Martins Fideles dos Santos Neto CRB 8/9570

Biblioteca da Fundação Pio XII – Hospital de Câncer de Barretos.

FOLHA DE APROVAÇÃO

Natalia Campacci

Impacto do aconselhamento genético e do teste genético em famílias de alto risco para câncer de mama e ovário hereditários

Tese apresentada ao Programa de Pós-Graduação da Fundação PIO XII - Hospital de Câncer de Barretos para obtenção do Título de Doutor em Ciências da Saúde - Área de Concentração: Oncologia

Banca Examinadora:

Prof. Dra. Erika Maria Monteiro Santos
Instituição: Hospital Beneficência Portuguesa de São Paulo

Prof. Dr. Carlos Eduardo Paiva
Instituição: Fundação Pio XII – Hospital de Câncer de Barretos

Prof. Dra. Bianca Sakamoto Ribeiro Paiva
Instituição: Fundação Pio XII – Hospital de Câncer de Barretos

Prof. Dra. Edenir Inêz Palmero
Orientadora

Prof. Dra. Bianca Sakamoto Ribeiro Paiva
Presidente da Banca Examinadora

DECLARAÇÃO DE SUPORTE À PESQUISA POR AGÊNCIA DE FOMENTO

Agradeço a FAPESP e CAPES pelo apoio financeiro dado para a realização do meu projeto Auxílio a Pesquisa – Bolsa de Doutorado, processo nº 2015/02444-9, Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo (FAPESP).

As opiniões, hipóteses e conclusões ou recomendações expressas neste material são de responsabilidade dos autores e não necessariamente refletem a visão da FAPESP.

Esta tese foi elaborada e está apresentada de acordo com as normas da Pós-Graduação do Hospital de Câncer de Barretos – Fundação Pio XII, baseando-se no Regimento do Programa de Pós-Graduação em Oncologia e no Manual de Apresentação de Dissertações e Teses do Hospital de Câncer de Barretos. Os pesquisadores declaram ainda que este trabalho foi realizado em concordância com o Código de Boas Práticas Científicas (FAPESP), não havendo nada em seu conteúdo que possa ser considerado como plágio, fabricação ou falsificação de dados. As opiniões, hipóteses e conclusões ou recomendações expressas neste material são de responsabilidade dos autores e não necessariamente refletem a visão da Fundação Pio XII – Hospital de Câncer de Barretos.

Embora o Núcleo de Apoio ao Pesquisador do Hospital de Câncer de Barretos tenha realizado as análises estatísticas e orientado sua interpretação, a descrição da metodologia estatística, a apresentação dos resultados e suas conclusões são de inteira responsabilidade dos pesquisadores envolvidos.

Os pesquisadores declaram não ter qualquer conflito de interesse relacionado a este estudo.

Essa tese possui quatro dedicatórias:

Para a minha querida orientadora que me acolheu e me passou os melhores ensinamentos que eu poderia ter.

Para as famílias da oncogenética que precisam de atenção personalizada através do conhecimento técnico e teórico, mas também com o complemento da sensibilidade do calor humano pautado na empatia.

Para toda a minha família, honro a nossa história que me fez ser quem eu sou hoje.

Para o meu companheiro Thiago que nunca, nem por um segundo, deixou de acreditar que eu sou capaz.

AGRADECIMENTOS

Sou imensamente grata a orquestra do universo que rege a minha vida, me fazendo ouvir a música que eu preciso em cada momento e por consequência me fazendo aprender a dançar conforme ela manda. Graças a isso, eu acabei ouvindo a música que precisava para desenvolver esse trabalho e por consequência a realização de um sonho de escrever uma tese de doutorado. Mesmo que muitas vezes a música não soou bem aos meus ouvidos eu pude aprender uma dança nova. O regente da orquestra da vida é muito sábio! Obrigada!

A sabedoria é tamanha que me faz dançar a vida com tantas pessoas incríveis que me faltam formas de agradecer. Tentarei expressar minha gratidão através de palavras e espero suprir tamanho sentimento.

Sou grata à minha orientadora Edenir Inêz Palmero que com seu imenso dom de ser uma mulher com tamanha inteligência, humildade e força conseguiu me passar valiosos ensinamentos. Que em meio ao mundo da biologia molecular, traz a valorização do ser humano como um todo e com muito entusiasmo se aventurou comigo nos genogramas e ecomapas. Sou imensamente grata a todo carinho e, principalmente, por sempre me mostrar a importância de se fazer o que gosta, por nunca deixar de acreditar em mim (sempre acendendo a chama da confiança) e por me dar a oportunidade de trabalhar ao seu lado. É uma honra ter você em meu caminho. Espero honrar nossa trajetória continuando a jornada através da realização de trabalhos de grande valor para a população e exercendo minha profissão da melhor forma possível! Assim, tudo o que construímos sempre permanecerá vivo dentro do meu coração. Espero também que possamos continuar juntas nessa jornada da vida auxiliando muitas famílias a mudar seu legado quando se deparam com o câncer hereditário.

Muito obrigada à minha co-orientadora, Patrícia Ashton-Prolla, uma pessoa ímpar na Oncogenética que mesmo cheia de atividades, compartilhou seu conhecimento e contribuiu imensamente para a minha formação.

Agradeço ao Thiago Ramos Camargo, meu amor, meu parceiro de todas as horas! Que apesar de seu tempo corrido e cansaço, abriu seu coração e meu deu todo amor, paciência e carinho nos momentos que mais precisei. Inclusive para a elaboração de

gráficos, figuras e organizar nossa casa. Obrigada por me ensinar o que é companheirismo e que lar é onde está nosso coração. Te amo!

Obrigada ao meu irmão Lucas, que sempre trouxe uma visão diferente de mundo e que com toda certeza auxiliou na elaboração desse trabalho pois trouxe uma perspectiva de liberdade de escolha do indivíduo (fato que para o aconselhamento genético é fundamental). Obrigada pelo carinho, pela força e companhia (foi um prazer morar com você, mesmo que por pouco tempo) e pelas palavras lindas que sempre me emocionaram de uma maneira indescritível. Sou sua fã número um, não se esqueça disso!

Pai e mãe, sem vocês nada disso seria possível. Obrigada por me apoiarem a pedir demissão de um emprego e “viver de bolsa” para seguir meu sonho de realizar um doutorado. Pai, obrigada por me demonstrar força (não foram anos muito fáceis, né?) e me ensinar que com trabalho duro e empenho a recompensa chega. Mãe, obrigada por nunca me deixar desistir da minha capacidade e me ensinar a ter empatia para com o próximo e que amor deve ser incondicional e jamais deve doer. Obrigada! Eu não poderia escolher origem melhor na minha história! Tudo o que vocês fizeram e fazem, foi e é mais do que suficiente pois tem muito amor, eu sei e sinto isso.

Obrigada aos meus avós maternos, Mara e Antônio pelo carinho e por me ensinaram a ter paciência com a vida, e que a espiritualidade é importante pois com ela, conseguimos enxergar o amor nas pequenas coisas. Obrigada aos meus avós paternos Nita e Ithamar pelo acolhimento e oportunidades de conhecer o mundo, fazendo de alguns momentos da vida um sonho de criança feliz. Enfim, obrigada a vocês quatro por me mostrar que cada um tem a sua forma de amar e que isso é maravilhoso!

Obrigada a minhas tias que sempre estão na torcida e nas orações. Em especial, à minha tia Sandra que me deu a oportunidade de sentir amor e companheirismo desde que eu era bebê e por sempre “me colocar para cima” com suas ligações e com os nossos encontros. Ah! E por me ajudar inúmeras vezes quando precisei. Obrigada!

Obrigada ao meu sogro e a minha sogra por todo o carinho, trazendo as melhores frutas do sítio, fazendo as melhores refeições e por cuidarem da minha casa nos momentos que mais precisei. Obrigada por me fazer sentir protegida em Barretos.

Obrigada aos meus primos pelo carinho e torcida. Em especial a Carol e Wellington (Testa), um casal que eu admiro muito pela força e coragem, e que sempre transmitiram amor e companheirismo quando precisei. Ver o crescimento e felicidade de vocês também me estimula crescer. Obrigada!

Obrigada aos meus amigos queridos que a enfermagem me presenteou. O grupo Eixo com agregados mostrou que somos a família que escolhemos. Durante o meu doutorado tivemos momentos intensos que nos ensinou muito sobre amor, confiança e companheirismo. Obrigada amigos por segurarem toda essa barra (que é gostar de vocês) que a vida trouxe, mas conseguimos juntos, na medida do possível, deixar tudo um pouco mais leve e bonito. Helô, Pipo, Ana, Xis, Sá, Prô, Coró e Ariane, graças a vocês, por serem profissionais e seres humanos incríveis, que eu acredito em um mundo com pessoas melhores! Obrigada por estarem em minha vida e espero que essa família que construímos permaneça sempre unida.

Muito obrigada para a minha amiga querida, Michelle, que sempre me deu apoio, me trazendo para a realidade da forma mais doce possível. Obrigada por não me deixar desistir e por todos os momentos compartilhados.

A todo o grupo de estudos de tumores hereditários: Cíntia (obrigada pelas dicas de séries e filmes de natal), Paulinha, Rebeca, Ariane, Felipe, Kericy, Edilene, Fran, Renata, Amanda, Alexandre, Andréia, Jerônimo, Laleska e Mariana, minha imensa gratidão. Vocês são pessoas incríveis que trabalham duro por um ideal que acreditam. Em especial gostaria de agradecer a Paulinha e Ariane por sempre estar por perto me ensinando o mundo da genômica e dos ensaios de cultura celular e por compartilhar cafés no intuito de afagar o coração. Obrigada também a Rebeca que sempre esteve a disposição para ajudar com um ombro amigo e um coração cheio de amor nos momentos que mais precisei.

Ah! Obrigada Andréia, Fran, Jerônimo e Laleska pela confiança. Tem sido um crescimento muito grande poder trabalhar com vocês.

E por falar em trabalho, obrigada Camila Martins e Isadora pela experiência de trabalhar com vocês, mostrando uma enfermagem competente e cheia de rigor no universo da pesquisa.

Um super obrigada à toda equipe do setor de oncogenética que sempre esteve disposta a ajudar. Obrigada Dr. Henrique por compartilhar muitos ensinamentos e por

sempre estar disposto a ajudar em todos os momentos que precisei. Obrigada Carol, Elaine, Andressa e Paula por deixarem a jornada do meu doutorado mais leve, vocês trouxeram muitas alegrias e sempre estiveram dispostas a ajudar.

Também sou grata a equipe do Diagnóstico Molecular que me ensinou muito durante as reuniões de equipe!

A todos os amigos que o Centro de Pesquisa em Oncologia Molecular (CPOM) me deu: Rhafa (pessoa incrível que admiro! Somos irmãs!), Dani (amiga mais Disney!), Aninha (querida com um coração acolhedor me apoiando sempre!), Ana Julia (blogueirinha mais fofa!), Paula Pastrez (musa, diva, você é incrível), Murilo (sou fã), Elisa (good vibes), Aline Rocha (energia gracinha), Karina, Marcela, Weder, Angela, Carol Rogeri, Fer Cury, Iza, Fer Munari, Mariana, Marina, Carolzinha, Letícia Braga, Leticia Ferro e, Wellington (muito obrigada pela figura maravilhosa que só você foi capaz de elaborar!!). Com vocês, meus dias foram todos coloridos! Do fundo do meu coração, desejo que vocês tenham muito sucesso pois vocês são pesquisadores incríveis que trabalham muito! Admiro vocês por serem como são! Gratidão por toda a troca que tivemos!

Quero agradecer ao “CPOM Velha Guarda” (que tanto amo e tenho carinho) que está comigo desde meados de 2011: Maicon, Renato, Carol Laus, Vivi, Dry (mesmo distante sempre presente). Vocês são exemplos a serem seguidos, cada um com sua característica única, mas todos sempre dispostos a ajudar e fazer com que a jornada seja mais feliz. Ah! Flávia, Cleyton, Abel, Márcio, Lê e Marco vocês também sempre serão a velha guarda que tanto amo e que deixaram o início da minha história em Barretos muito melhor! Obrigada!

Um super obrigada ao setor de Pós-Graduação do Hospital de Amor que sempre esteve presente cuidando dos prazos e fazendo um trabalho cheio de competência e carinho para com os alunos.

A equipe do EPIT também tem minha gratidão por me auxiliar com os trâmites financeiros e prestações de contas, em especial Joyce, Dorion e Maria Alice!

Obrigada a Biblioteca do Instituto de Ensino e Pesquisa do Hospital de Amor que sempre me auxiliou na busca bibliográfica.

Agradeço imensamente ao Núcleo de Epidemiologia e Estatística (NEB) por cuidarem tão bem dos meus dados e os analisarem com muita paciência. Em especial ao Marcos, Jamile e Gi.

E por falar em analisar dados, agradeço muito ao Lucas França Garcia, um cientista social incrível que me ensinou muito e auxiliou em toda a análise qualitativa do estudo. Muito obrigada por todo cuidado e paciência durante esse processo de análise.

Não posso deixar de agradecer a Sociedade de Enfermagem em Genética e Genômica (SBEGG), em especial Milena, Érika, Silvana e Rodrigo que nunca desistiram da nossa profissão e que sempre me ensinam a ser uma profissional melhor.

Ao grupo de Poder da Consciência que me ensinou a ver a vida de forma mais leve e colorida e me fez visitar o meu passado com um olhar harmônico e por consequência querer ver o meu futuro como um lugar feliz, muito obrigada.

Gi, Marcos, Pedro, Edenir, Matias, Joaquim e Sofia, vocês trouxeram tanto afago para o meu coração! Muito obrigada por tornar vários momentos dessa jornada momentos cheios de sentimentos familiares como carinho, amizade e muitas risadas!

Lara, amiga querida que está em minha vida por 25 anos, nos reencontramos no final da jornada do meu doutorado, mas obrigada por compartilhar momentos tão importantes que preencheram meu coração de bons sentimentos.

Finalizo enfatizando que meu sentimento de gratidão é enorme e que de fato posso me sentir feliz por poder ter compartilhado momentos com todos vocês nesses quatro anos. E posso afirmar que a dança da minha vida ficou muito mais bonita pois estava com vocês. Obrigada.

“Nunca devemos nos considerar enfermeiros completos. Devemos aprender por toda a nossa vida.”
- Florence Nightingale

“Conheça todas as teorias, domine todas as técnicas, mas ao tocar uma alma humana, seja apenas outra alma humana.”
- Carl Jung

SUMÁRIO

1	INTRODUÇÃO	1
1.1	Câncer Hereditário – Aspectos Gerais	1
1.2	Câncer de Mama Hereditário	2
1.3	Síndrome de Predisposição Hereditária ao Câncer de Mama e Ovário	2
1.3.1	Critérios Clínicos	2
1.3.2	Síndrome de Predisposição Hereditária ao Câncer de Mama e Ovário	3
1.4	O Departamento de Oncogenética no Hospital de Câncer de Barretos/Fundação Pio XII	8
2	HIPÓTESE DO ESTUDO	9
3	JUSTIFICATIVA	10
4	OBJETIVOS	11
4.1	Objetivo Geral	11
4.2	Objetivos Específicos	11
5	METODOLOGIA	11
5.1	Tipo de estudo	11
5.2	Aspectos éticos	11
5.3	Cenário do Estudo	12
5.4	Amostra do estudo	12
5.4.1	Tamanho Amostral	13
5.5	Critérios de inclusão e exclusão	13
5.6	Instrumentos para a coleta de dados.	14
5.6.1	Genograma e Ecomapa	14
5.6.2	Instrumentos para avaliação psicológica e psicossocial	16
5.7	Delineamento do estudo	19
5.8	Análise estatística	22

5.9	Análise Qualitativa	22
6	RESULTADOS	26
6.1	Caracterização da amostra	26
6.2	Resultados da aplicação dos instrumentos para a avaliação psicológica e psicossocial.	30
6.2.1	Questionário Cancer Awareness Needs (CANS)	30
6.2.2	Questionário de Preocupação de Lerman (CWS)	36
6.2.3	Questionário Modelo de Crença em Saúde de Champion (CHBM)	41
6.2.4	Escala de Ansiedade e Depressão (HADS)	42
6.2.5	Escala de Modos de Enfrentamento do Problema (EMEP)	45
6.2.6	Análise quantitativa dos Genogramas e Ecomapas	46
6.3	Análise Qualitativa	49
7	DISCUSSÃO	78
8	CONCLUSÕES	94
9	REFERÊNCIAS	96

ANEXOS

ANEXO 1	Termo de Consentimento Livre e Esclarecido	105
ANEXO 2	Ficha de Coleta de dados do Genograma e Ecomapa (QuantiGE)	109
ANEXO 3	Questionário Preocupação com o Câncer de Lerman (CWS)	112
ANEXO 4	Autorização Questionário Preocupação com o Câncer de Lerman	112
ANEXO 5	Cancer Awareness Needs Survey (CANS)	114
ANEXO 6	Autorização Cancer Awareness Needs Survey	117
ANEXO 7	Questionário Modelo de Crenças em Saúde de Champion (CHBM)	118

ANEXO 8 Autorização Questionário Modelo de Crenças em Saúde de Champion	122
ANEXO 9 Escala de Modos de Enfrentamento de Problemas (EMEP)	123
ANEXO 10 Autorização Escala de Modos de Enfrentamento de Problemas	129
ANEXO 11 Escala de Ansiedade e Depressão (HADS)	130
ANEXO 12 Checklist COREQ-32	131
ANEXO 13 Genograma Família 02 - Momento 1 e Momento 4	134
ANEXO 14 Genograma Família 04 - Momento 1 e Momento 4	135
ANEXO 15 Genograma Família 06 – Momento 1 e Momento 4	136
ANEXO 16 Genograma Família 08 – Momento 1 e Momento 4	137
ANEXO 17 Genograma Família 11 – Momento 1 e Momento 4	138
ANEXO 18 Genograma Família 13 – Momento 1 e Momento 4	139
ANEXO 19 Genograma Família 14 – Momento 1 e Momento 4	140
ANEXO 20 Genograma Família 15 – Momento 1 e Momento 4	141
ANEXO 21 Genograma Família 16 – Momento 1 e Momento 4	142
ANEXO 22 Genograma Família 17 – Momento 1 e Momento 4	143
ANEXO 23 Genograma Família 18 – Momento 1 e Momento 4	144
ANEXO 24 Genograma Família 22 – Momento 1 e Momento 4	145
ANEXO 25 Genograma Família 23 – Momento 1 e Momento 4	146
ANEXO 26 Genograma Família 24 – Momento 1 e Momento 4	147
ANEXO 27 Genograma Família 26 – Momento 1 e Momento 4	148

ANEXO 28 Genograma Familia 27 – Momento 1 e Momento 4	149
ANEXO 29 Genograma Familia 28 – Momento 1 e Momento 4	150
ANEXO 30 Genograma Familia 29 – Momento 1 e Momento 4	151
ANEXO 31 Genograma Familia 30 – Momento 1 e Momento 4	152
ANEXO 32 Genograma Familia 32 – Momento 1 e Momento 4	153
ANEXO 33 Genograma Familia 34 – Momento 1 e Momento 4	154
ANEXO 34 Genograma Familia 37 – Momento 1 e Momento 4	155
ANEXO 35 Genograma Familia 38 – Momento 1 e Momento 4	156
ANEXO 36 Genograma Familia 39 – Momento 1 e Momento 4	157
ANEXO 37 Genograma Familia 41 – Momento 1 e Momento 4	158
ANEXO 38 Genograma Familia 44 – Momento 1 e Momento 4	159
ANEXO 39 Genograma Familia 45 – Momento 1 e Momento 4	160
ANEXO 40 Genograma Familia 48 – Momento 1 e Momento 4	161
ANEXO 41 Genograma Familia 49 – Momento 1 e Momento 4	162
ANEXO 42 Genograma Familia 52 – Momento 1 e Momento 4	163
ANEXO 43 Genograma Familia 53 – Momento 1 e Momento 4	164
ANEXO 44 Genograma Familia 54 – Momento 1 e Momento 4	165
ANEXO 45 Genograma Familia 55 – Momento 1 e Momento 4	166
ANEXO 46 Genograma Familia 56 – Momento 1 e Momento 4	167
ANEXO 47 Genograma Familia 57 – Momento 1 e Momento 4	168
ANEXO 48 Genograma Familia 58 – Momento 1 e Momento 4	169

ANEXO 49 Genograma Familia 59 – Momento 1 e Momento 4	170
ANEXO 50 Genograma Familia 62 – Momento 1 e Momento 4	171
ANEXO 51 Genograma Familia 64 – Momento 1 e Momento 4	172
ANEXO 52 Genograma Familia 65 – Momento 1 e Momento 4	173
ANEXO 53 Genograma Familia 66 – Momento 1 e Momento 4	174
ANEXO 54 Genograma Familia 68 – Momento 1 e Momento 4	175
ANEXO 55 Genograma Familia 69 – Momento 1 e Momento 4	176
ANEXO 56 Genograma Familia 70 – Momento 1 e Momento 4	177
ANEXO 57 Genograma Familia 73 – Momento 1 e Momento 4	178
ANEXO 58 Genograma Familia 74 – Momento 1 e Momento 4	179
ANEXO 59 Genograma Familia 75 – Momento 1 e Momento 4	180
ANEXO 60 Genograma Familia 77 – Momento 1 e Momento 4	181
ANEXO 61 Genograma Familia 78 – Momento 1 e Momento 4	182
ANEXO 62 Genograma Familia 81 – Momento 1 e Momento 4	183
ANEXO 63 Genograma Familia 82 – Momento 1 e Momento 4	184
ANEXO 64 Genograma Familia 83 – Momento 1 e Momento 4	185
ANEXO 65 Genograma Familia 84 – Momento 1 e Momento 4	186
ANEXO 66 Genograma Familia 85 – Momento 1 e Momento 4	187
ANEXO 67 Genograma Familia 88 – Momento 1 e Momento 4	188
ANEXO 68 Genograma Familia 89 – Momento 1 e Momento 4	189
ANEXO 69 Genograma Familia 90 – Momento 1 e Momento 4	190

ANEXO 70 Genograma Família 91 – Momento 1 e Momento 4	191
ANEXO 71 Genograma Família 92 – Momento 1 e Momento 4	192
ANEXO 72 Genograma Família 93 – Momento 1 e Momento 4	193
ANEXO 73 Artigo aceito para publicação	194
ANEXO 74 Artigo em elaboração para submissão	206

LISTA DE FIGURAS

Figura 1: Fluxograma do estudo	21
Figura 2: Fluxo da Temática de Conteúdo	25
Figura 3: Inclusões no estudo.	27
Figura 4: Percepção de risco das participantes para câncer de mama, ovário, intestino e outros cânceres em geral de acordo com o resultado do teste genético, ao longo de todos os momentos.	34
Figura 5: Atribuição de fatores que podem causar câncer – (5A) Respostas das participantes com resultado de teste positivo no Momento 1 e 4. (5B) Respostas das participantes com resultado de teste negativo ou VUS nos Momentos 1 e 4.	36
Figura 6: Classificação dos escores do Questionário de Preocupação de Lerman por momento.	39
Figura 7: Média dos escores obtido no CWS por resultado do teste genético, ao longo dos momentos.	40
Figura 8: Médias do escore de resposta para ansiedade e depressão ao longo dos momentos.	42
Figura 9: Médias dos escores de ansiedade e depressão –Em 9A: Médias dos escores de ansiedade ao longo dos momentos de acordo com o resultado do teste genético. Em 9B: Médias dos escores de depressão ao longo dos momentos de acordo com o resultado do teste genético.	44
Figura 10: Média de respostas por fatores presentes no EMEP nos momentos 1 e 4.	45
Figura 11: Nuvem de Palavras obtida a partir das narrativas do genograma e ecomapa no Momento 1 (M1) e no Momento 4 (M4).	55

Figura 12: Nuvem de palavras relacionada ao questionamento “O que causa câncer para você”?	56
Figura 13: Categorias e subcategorias encontradas na análise qualitativa através da Análise Temática de Conteúdo.	58
Figura 14: Exemplos de recortes nos genogramas e ecomapas no momento 1 e momento 4 para a paciente 02.	62
Figura 15: Exemplos de recortes nos genogramas e ecomapas no momento 1 e momento 4 para a paciente 08.	63
Figura 16: Exemplos de recortes nos genogramas e ecomapas no momento 1 e momento 4 para a paciente 16.	64
Figura 17: Exemplos de recortes nos genogramas e ecomapas no momento 1 e momento 4 (paciente 75).	65
Figura 18: Resumo ilustrativo das análises qualitativas com o tratamento da “ <i>Life course perspective</i> ” referente à faixa etária – (18A) categorias mais frequentes no momento 1 e momento 4 com relação ao tema central “aconselhamento genético”; (18B) categorias frequentes no momento 4 com relação ao tema central “aconselhamento genético”.	75
Figura 19: Resumo ilustrativo das análises qualitativas com o tratamento da “ <i>Life course perspective</i> ” referente à história familiar de câncer – (19A) categorias mais frequentes em mulheres com história familiar de câncer com relação ao tema central “aconselhamento genético” no momento 1 e momento 4; (19B) categorias mais frequentes em mulheres sem história familiar de câncer com relação ao tema central “aconselhamento genético” no momento 1 e momento 4.	76
Figura 20: Resumo ilustrativo das análises qualitativas com o tratamento da “ <i>Life course perspective</i> ” referente ao resultado do teste genético, evidenciando as diferenças e semelhanças do aparecimento de categorias entre os grupos de	

mulheres WT, MT e VUS no momento 1 e momento 4 com relação ao tema central “aconselhamento genético”.

LISTA DE TABELAS

Tabela 1: Critérios para encaminhamento de Teste Genético para os genes BRCA1/BRCA2.	12
Tabela 2: Ferramentas do estudo e suas respectivas informações a serem avaliadas.	18
Tabela 3: Caracterização da amostra*.	28
Tabela 4: Percepção de risco de câncer.	30
Tabela 5: Preocupação quanto ao desenvolvimento de câncer, por momento do estudo.	37
Tabela 6: Média de escores obtidos por escalas nos momentos 1 e 4 com o questionário “Modelo de Crença em Saúde de Champion”.	41
Tabela 7: Relação entre ansiedade, depressão e resultado do teste genético.	43
Tabela 8: Relação entre resultado do teste genético e mudança de relacionamentos nos genogramas dos momentos 1 e 4.	47
Tabela 9: Caracterização das alterações das famílias com variante germinativa patogênica em que os familiares não vieram para consulta na Oncogenética até a data do momento 4.	49
Tabela 10: Artigos revisados para a Formulação de Hipótese.	52
Tabela 11: Frequência de Categorias e Subcategorias encontradas na exploração do material analisado e o exemplo de seus respectivos recortes nos momentos 1 e 4 referentes ao tema “Aconselhamento Genético”.	59
Tabela 12: Frequência de Categorias e Subcategorias encontradas na exploração do material analisado e o exemplo de seus respectivos recortes no momento 4 para o tema “Teste Genético”.	61

Tabela 13: Frequência de Categorias e Subcategorias por faixa etária nos momentos 1 e 4, considerando o tema “Aconselhamento genético em câncer de mama e ovário hereditário”. 67

Tabela 14: Frequência de Categorias e Subcategorias por faixa etária nos momentos 1 e 4, considerando o tema “Teste genético em câncer de mama e ovário hereditário”. 69

Tabela 15: Frequência de Categorias e Subcategorias encontradas na exploração do material analisado a partir do tema “Aconselhamento genético em câncer de mama e ovário hereditários” considerando a presença e ausência de história de câncer na família nos momentos 1 e 4. 71

Tabela 16: Frequência de Categorias e Subcategorias encontradas na exploração do material analisado a partir do tema “Teste genético em câncer de mama e ovário hereditários” considerando a presença e ausência de história de câncer na família no momento 4. 72

Tabela 17: Frequência de Categorias e Subcategorias encontradas na exploração do material analisado a partir do tema “Aconselhamento genético em câncer de mama e ovário hereditário” considerando o resultado do teste genético nos momentos 1 e 4. 73

Tabela 18: Frequência de Categorias e Subcategorias encontradas na exploração do material analisado a partir do tema “Teste genético em câncer de mama e ovário hereditário” considerando o resultado do teste genético. 74

LISTA DE ABREVIATURAS

AG - Aconselhamento Genético

CANS – *Cancer Awareness Needs Survey* (Necessidade de Conscientização do Câncer)

CCR – Câncer Colorretal

CHBM – *Champion Health Belief Model* (Modelo de Crenças em Saúde de Champion)

COREQ-32 – *Consolidate Criteria for Reporting Qualitative Research* (Critérios consolidados para descrever pesquisas qualitativas)

CWS – *Cancer Worry Scale* (Questionário Preocupação com o Câncer de Lerman)

EMEP - Escala de Modo de Enfrentamento de Problem0061

HADS – *Hospital Anxiety and Depression Scale* (Hospital Escala de Ansiedade e Depressão)

HBOC – *Hereditary Breast and Ovarian Cancer* (Síndrome de Predisposição Hereditária ao câncer de mama e ovário)

MT- Mutado - Presença de variante de germinativa patogênica (resultado de teste genético positivo)

RCV – Risco Cumulativo Vital

SIC – Segundo Informação do Cliente

SNC – Sistema Nervoso Central

SOB – Salpingooforectomia bilateral

TCLE – Termo de Consentimento Livre Esclarecido

TG - Teste Genético

VUS – *Variant of Unknown Significance* (Presença de variante de significado clínico desconhecido)

WT – *Wild Type* (resultado de teste genético negativo)

RESUMO

Campacci, N. Impacto do aconselhamento genético e do teste genético em famílias com alto risco para câncer de mama e ovário hereditários. **Tese (Doutorado)**. Barretos: Hospital de Câncer de Barretos; 2019.

JUSTIFICATIVA: Tanto o aconselhamento genético (AG) quanto o teste genético (TG) podem gerar ansiedade, medo e até mesmo problemas de relacionamento familiar. **OBJETIVO:** Avaliar o impacto do AG e do TG em 60 famílias em risco de câncer de mama e ovário hereditários do Departamento de Oncogenética do Hospital de Câncer de Barretos. **MATERIAIS E MÉTODOS:** Estudo prospectivo de métodos mistos que possui quatro momentos: **M1-** Antes do AG, no qual foi feita a construção do heredograma, genograma, ecomapa, aplicação dos questionários referente a percepção de risco (CANS), preocupação de desenvolver câncer (CWS), modelos de crença em saúde (CHBMS), modos de enfrentar problemas (EMEP) e ansiedade e depressão (HADS); **M2-** Após a sessão AG e coleta de sangue para TG, com aplicação do CWS, HADS, e CANS; **M3-** Após o resultado do TG, com aplicação do CWS, HADS e CANS e **M4-** Realizado de 6 a 12 meses após o resultado do TG, em que foi feita uma nova construção do heredograma, genograma, ecomapa, e reaplicação dos questionários aplicados no M1. A análise qualitativa foi realizada através da Análise Temática do Conteúdo. **RESULTADOS:** Das 60 mulheres incluídas, 16 apresentam variantes germinativas patogênicas nos genes *BRCA1*, *BRCA2*, ou *TP53*, 41 são WT e 3 apresentam uma variante de significado clínico desconhecido (VUS). Há alterações na percepção de risco ao longo dos momentos ($p < 0,05$) e, em M4, quanto maior a percepção de risco, maior é a busca pela religiosidade ($p = 0,015$). Indivíduos portadores de VUS apresentam altos níveis de preocupação com relação ao desenvolvimento do câncer e possuem alta percepção de crenças em saúde na escala de barreiras para realização de exames preventivos. Sintomas de depressão aumentam ao longo dos momentos em indivíduos WT, MT e VUS ($p = 0,006$). Os dados qualitativos mostram que o teste genético favoreceu o aparecimento de relacionamento negativo entre os membros da família, mas

apesar disso, há promoção da comunicação em 68,7% das famílias das pacientes MT. **CONCLUSÃO:** Foi possível identificar que passar pelo AG e TG impacta na história da família. As informações obtidas com este estudo são de grande importância, uma vez que permite que os profissionais compreendam as percepções particulares dos indivíduos e também a dinâmica das famílias, favorecendo a assistência de forma personalizada de acordo com as necessidades de cada indivíduo.

PALAVRAS-CHAVE: câncer hereditário, aconselhamento genético, percepção de risco, câncer de mama e ovário hereditários, genograma, dinâmica familiar.

ABSTRACT

Campacci, N. Impact of genetic counseling and genetic testing in families at-risk for hereditary breast and ovarian cancer. **Thesis (Doctorate degree)**. Barretos: Barretos Cancer Hospital; 2019.

BACKGROUND: Both genetic counseling (GC) and genetic testing (GT) can generate anxiety, fear, and even family relationship problems. **AIM:** To evaluate the impact of GC and GT in 60 families at-risk for hereditary breast and ovarian cancer from the Department of Oncogenetics at Barretos Cancer Hospital. **MATERIALS AND METHODS:** This is a prospective study of mixed methods, which have four moments: M1- Before the GC, in which the draw of pedigree, genogram, and ecomap is done and, questionnaires were carried out regarding the cancer risk perception (CANS), concern to develop cancer (CWS), health belief models (CHBMS), ways of coping problems (EMEP) and anxiety and depression (HADS); M2 - After GC session and blood collection for GT, the application of CWS, HADS, and CANS; M3- After GT, with the application of CWS, HADS and CANS **and M4-** Performed 6 to 12 months after the GT result, which became a new draw of the pedigree, genogram, ecomap, and reapplication of the questionnaires from M1. The qualitative analysis was performed through Content Thematic Analysis. **RESULTS:** Of the 60 women included, 16 have pathogenic germline variants in the genes BRCA1, BRCA2, or TP53, 41 had negative genetic test result (WT) and 3 had variant of unknown clinical significance (VUS). The cancer risk perception changed throughout the moments ($p < 0.05$) and, in M4, the higher risk perception has relation with the greater the search for religiosity ($p = 0,015$). Individuals with VUS have high levels of concern to the development of cancer and have a high perception of health beliefs on the barriers scale for doing preventive exams. Symptoms of depression increased over time in individuals WT, MT and VUS ($p = 0.006$). Qualitative data show that the genetic test holds up negative relationship among family members, but despite this, there is the promotion of communication, with 68.7% of the families of MT patients. **CONCLUSION:** It was possible to identify the impact of GC and

GT at families. The obtained information is of great importance since it allows the professionals to understand individual perceptions and family dynamics, supporting a personalized assistance according to the real needs of the individual

KEY WORDS: hereditary cancer, genetic counseling, risk perception, hereditary breast and ovary cancer, genogram, family dynamics.

1 INTRODUÇÃO

1.1 Câncer Hereditário – Aspectos Gerais

Estima-se que para a maior parte dos tumores malignos conhecidos 5 a 10% sejam de caráter hereditário¹⁻³, representando, portanto, para as estimativas Brasileiras do ano de 2018 a ocorrência de 31.759 a 63.500 casos de tumores malignos hereditários⁴, o que é assustador tanto pelas suas proporções numéricas quanto pelo fato de que a maior parte destes tumores não é reconhecida como de origem hereditária⁵.

As famílias com câncer hereditário, de uma forma geral, apresentam uma ou mais das seguintes características: i) Dois ou mais familiares diagnosticados com câncer; ii) Um membro da família diagnosticado com câncer antes dos 50 anos de idade; iii) Vários membros da família afetados pelo mesmo tipo de câncer; iv) Um familiar afetado por mais de um tipo de câncer e v) Um ou mais membros da família afetados com um câncer raro^{1,6}.

O reconhecimento de um indivíduo afetado por câncer hereditário é de extrema importância, para que seja possível a identificação dos familiares em risco e sua inclusão em programas de redução de risco e/ou prevenção do câncer⁶⁻⁹.

Para que esse reconhecimento aconteça é necessário que os profissionais da saúde estejam devidamente preparados para identificar os sinais de alerta, ou seja, diagnosticar adequadamente uma família em risco para câncer hereditário e encaminhá-la a um profissional especializado (médico geneticista ou com o devido preparo para tal função). A forma mais eficaz para que esse primeiro reconhecimento aconteça é a conscientização, por parte dos profissionais da saúde, sobre a importância que a história familiar pode ter no diagnóstico de cada paciente. Indivíduos/famílias em risco para câncer hereditário devem ser encaminhados a centros/profissionais especializados e, nesse momento, a história familiar deverá ser a mais aprofundada e detalhada possível, dentro de um contexto de Aconselhamento Genético (AG)^{10,11}.

1.2 Câncer de Mama Hereditário

O câncer de mama hereditário representa aproximadamente 7% de todos os casos de câncer de mama¹². A principal síndrome envolvida é a Síndrome de Predisposição Hereditária ao Câncer de Mama e Ovário (HBOC), a qual ocorre, principalmente, devido à presença de variantes germinativas patogênicas nos genes *BRCA1* e *BRCA2*^{13,14}. A presença de variantes germinativas patogênicas em outros genes, como *PTEN*, *TP53*, também está relacionada com um aumento no risco de desenvolvimento de câncer de mama, apesar da frequência de alterações nesses genes ser menor quando comparada a dos genes *BRCA1* e *BRCA2*^{15,16}. No que se refere aos genes *BRCA1* e *BRCA2*, a frequência de variantes germinativas patogênicas na população em geral varia de 1 em 140 a 1 em 300¹⁷. Portadores de variantes germinativas patogênicas no gene *BRCA1* têm um risco cumulativo vital (RCV) de desenvolver câncer de mama de 40% a 87% até os 80 anos de idade¹⁸. Além disso, o RCV para câncer de ovário nessas pacientes também é significativamente maior que o da população em geral, e pode chegar até 68% aos ao longo da vida¹⁸.

O risco cumulativo vital para câncer de mama em mulheres portadoras de mutações germinativas no gene *BRCA2* é similar ao risco de portadoras de mutações germinativas em *BRCA1* (61% a 77% até os 80 anos de idade) enquanto que o risco para câncer de ovário é de 11% a 25%¹⁸. Homens com mutações germinativas em *BRCA2* têm um RCV significativamente maior que a população de desenvolver câncer de mama, cerca de 6% até os 70 anos de idade, o que representa um aumento de 80-100 vezes o risco da população em geral ¹⁹.

1.3 Síndrome de Predisposição Hereditária ao Câncer de Mama e Ovário

1.3.1 Critérios Clínicos

Conforme a Sociedade Americana de Oncologia Clínica (ASCO), famílias que apresentam um ou mais dos critérios abaixo mencionados são classificadas como possuindo, clinicamente, a Síndrome de Predisposição Hereditária ao Câncer de Mama e Ovário e deverão ser adequadamente acompanhadas. Os critérios em questão são²⁰:

- Três ou mais casos de câncer de mama e um caso de câncer de ovário em qualquer idade ou;

- Mais de três casos de câncer de mama em idade menor ou igual a 50 anos ou;

- Pares de irmãs (ou mãe e filha) com uma das seguintes combinações de tumores diagnosticados em idade inferior a 50 anos: i) dois casos de câncer de mama; ou ii) dois casos de câncer de ovário; ou iii) um caso de câncer de mama e um caso de câncer de ovário.

Além dos critérios preconizados pela ASCO, existem e são aceitos mundialmente, os critérios propostos pela NCCN (*National Comprehensive Cancer Network*)²¹, os quais são menos restritivos que os da ASCO e incluem:

- Família com mutação detectada em *BRCA1* e *BRCA2*;

- História pessoal de câncer de mama associada a um ou mais dos seguintes critérios: i) diagnóstico antes dos 40 anos; ii) diagnóstico antes dos 50 anos ou 2 tumores primários de mama (bilateral ou ipsilateral) associados a um ou mais casos de câncer de mama em idade menor ou igual a 50 anos ou a um caso de câncer de ovário; iii) diagnóstico em qualquer idade, com 2 familiares próximos com câncer de mama e/ou ovário em qualquer idade; iv) familiar do sexo masculino com câncer de mama; v) história pessoal de câncer de ovário; vi) ascendência étnica associada a uma alta frequência de variantes patogênicas;

- História pessoal de câncer de ovário;

- História pessoal de câncer de mama em homem, particularmente se forem observados um ou mais dos seguintes critérios: i) familiar do sexo masculino com câncer de mama; ii) familiar do sexo feminino com câncer de mama e/ou ovário.

1.3.2 Síndrome de Predisposição Hereditária ao Câncer de Mama e Ovário

1.3.2.1 Aspectos gerais do Aconselhamento Genético

De acordo com o Manual Operacional da Rede Nacional de Câncer Familiar ¹, o AG é o processo de comunicação que lida com os problemas/possibilidades associados à ocorrência de um distúrbio genético em uma família.

O AG Oncológico tem como função identificar os indivíduos portadores de Síndromes de Predisposição Hereditária ao Câncer (SPHC) e auxiliar no planejamento das medidas de vigilância ou de prevenção para as mais diversas situações que demonstrem alto risco de desenvolvimento de câncer. Esse processo possui a seguinte dinâmica: 1) Coleta de informações pessoais e familiares; 2) Identificação do diagnóstico para o conhecimento do prognóstico; 3) Definição da estimativa de risco e solicitação do teste genético se aplicável; 4) Transmissão das informações relevantes sobre a evolução, transmissão, condutas de vigilância e redução de risco; 5) Avaliação psicológica; 6) Suporte e seguimento prospectivo^{1,22,23}.

O AG deve ser realizado, preferencialmente, por uma equipe multiprofissional, de forma a atender todas as esferas de necessidade do indivíduo que está passando pelos processos de atendimento.

1.3.2.2 Etapas do Aconselhamento Genético para Câncer de Mama

Hereditário

Uma das etapas fundamentais do processo de AG para câncer implica na construção do heredograma, o qual deve ser o mais amplo possível e conter pelo menos três gerações, incluindo a história familiar paterna e materna e a confirmação, sempre que possível, dos casos de câncer com laudos anatomopatológicos, relatórios médicos e/ou atestados de óbito¹¹. A confirmação dos casos de câncer permite um maior detalhamento sobre o tipo histopatológico dos tumores, o que pode auxiliar no diagnóstico de muitas SPHC²⁴ e, conseqüentemente, alterar o manejo clínico e/ou cirúrgico daquele paciente e de seus familiares²⁵. Após uma análise criteriosa de um heredograma é possível verificar se a história contida nele preenche os critérios clínicos para uma SPHC^{26,27}.

Após a construção do heredograma, outra etapa importante do AG é a utilização de modelos epidemiológicos de estimativa de risco e probabilidade de mutação. No caso do câncer de mama hereditário, vários modelos para estimativa da probabilidade de mutação encontram-se disponíveis na literatura e auxiliam na indicação do teste molecular para confirmação da suspeita clínica²⁸. Cada um dos modelos epidemiológicos apresenta suas vantagens e limitações determinadas pelo método,

tamanho e tipo da população utilizada para criar o modelo^{28,29}. Dessa forma, é recomendada a utilização concomitante de diferentes modelos, de forma a suprir as carências que cada um deles apresenta.

Além da avaliação clínica multidisciplinar composta pela construção e análise do heredograma, da utilização de modelos de estimativa de risco e de probabilidade de mutação, a indicação de teste genético (quando disponível) deve ser realizada, de forma a detectar o gene alterado e, na sequência identificar, de maneira preditiva, outras pessoas da família que possuam risco aumentado de desenvolvimento de câncer devido à herança da mesma alteração genética. Além disso, o acompanhamento e seguimento clínico dos pacientes e famílias e a análise dos fatores psicossociais e psicológicos envolvidos são fundamentais.

Outro momento crucial do processo de AG é a etapa do recebimento do resultado do teste genético³⁰. Esse momento é conhecido como AG pós teste e tem como objetivo transmitir, de forma clara e objetiva o resultado obtido no teste genético. O entendimento das implicações desse resultado poderá facilitar a tomada de decisão de forma mais autônoma e esclarecida quanto às atitudes de manejo e diminuição de risco de câncer a serem adotadas^{31,32}.

Por fim, é importante destacar que a participação no processo de AG deve ocorrer de maneira voluntária, livre de pressões externas. Considerando o fato de que existem muitos fatores que podem influenciar de maneira coercitiva na participação do indivíduo no processo de AG e na realização de procedimentos assistenciais, há uma demanda para identificar qual a percepção de coerção do sujeito frente a esses processos³³. É importante ainda lembrar que cada indivíduo difere na forma de interpretar e reagir com relação ao AG^{31,34} possuindo uma percepção singular que pode estar relacionada com suas experiências pessoais assim como com o contexto sociocultural que cada indivíduo vivencia. Dessa forma, é possível perceber que o contexto familiar está completamente relacionado com as consultas de AG tanto pelo fato de ser um importante indicador para síndromes de câncer hereditário, quanto pela influência que exerce na órbita psicológica relacionada à percepção de risco e ao processo de tomada de decisões³⁴⁻³⁶.

1.3.2.3 Câncer de Mama Hereditário – Implicações psicológicas e psicossociais do aconselhamento genético e do teste genético

A prática do aconselhamento genético transcende os processos descritos em *guidelines* pelo fato de causar um grande impacto na vida do indivíduo e até mesmo de seus familiares. Segundo Borges-Osório e Robinson (2013), as informações de ordem genética têm implicações importantes que abrangem aspectos psicológicos desencadeados, por exemplo, pela confirmação do diagnóstico³⁷.

Em muitas SPHC é possível a realização de teste genético para a detecção de variantes germinativas patogênicas^{1,38}. O teste genético possui um papel fundamental tanto para a confirmação de uma suspeita clínica de SPHC, quanto para a identificação de indivíduos portadores de variantes germinativas patogênicas, mas que ainda não desenvolveram câncer (teste preditivo)^{39,40}. Por este motivo, nas situações em que um teste genético é oferecido, o processo de aconselhamento genético envolve pelo menos uma consulta pré-teste, avaliação psicológica do indivíduo testado, além das consultas pós-teste genético^{1,40,41}.

Um estudo realizado por Dorval e colaboradores⁴² teve como objetivo avaliar o estresse psicológico em 640 mulheres que seriam submetidas ao teste genético para *BRCA1/2* através de inquéritos específicos. Esse estudo mostrou que essas mulheres ficavam mais angustiadas e com uma aflição psicológica significativa devido ao medo do desconhecido. Corroborando com esses dados, outro estudo evidenciou que as mulheres que passam pela sessão de aconselhamento genético pedem por auxílio psicológico não só por conta de psicopatologias, mas também pelo receio de como lidar com o desconhecido, como por exemplo a tomada de decisões sobre a realizações de cirurgias profiláticas e medo do estigma⁴³.

É importante evidenciar que três possíveis resultados do teste genético poderão ocorrer: a) resultado positivo: confirma a presença de uma SPHC no paciente-índice e permite investigar a presença dessa variante genética em demais familiares; b) resultado negativo: é um negativo “verdadeiro” quando for o resultado da pesquisa de uma variante germinativa patogênica já conhecida por estar segregando na família. Caso seja a investigação inicial de um probando afetado (caso índice), um resultado negativo deve ser considerado dentro do contexto da sensibilidade, especificidade e valor preditivo daquele teste, e frequentemente não representa um negativo “verdadeiro”; c) resultado

inconclusivo: quando a variante identificada apresenta significado patológico indefinido, ou seja, cujo significado clínico ainda não esteja esclarecido¹.

Cada um desses resultados pode gerar respostas diversas tanto para o indivíduo testado e família, quanto para o profissional de saúde envolvido^{44,45}. Resultados positivos geralmente resultam em grandes mudanças, tanto de ordem prática (relacionadas aos hábitos de vida e às medidas preventivas adotadas, como por exemplo a realização de cirurgias profiláticas como medida redutora de risco), quanto psicológica e afetiva, as quais podem resultar em problemas de relacionamento pessoal e familiar^{46,47}. Um estudo norueguês que corrobora com essas informações é o de Van Roosmalen e colaboradores, que ao analisarem qualitativamente questionários realizados um ano após o resultado do teste genético puderam evidenciar que há um aumento no estresse de pacientes portadores de variantes germinativas patogênicas e os mesmos realizam mais cirurgias profiláticas⁴⁸.

Quando o resultado vem inconclusivo, ou seja, identificação de uma variante de significado clínico desconhecido (VUS), as famílias tendem a se sentir inseguras pois não sabem como reagir perante tal resultado^{49,50}. Um estudo feito em Londres por Hallowell e colaboradores, demonstrou, através de análises qualitativas de entrevistas realizadas em 30 mulheres portadoras de mutação nos genes *BRCA1* ou *BRCA2* (idade entre 44 e 66 anos), que mesmo passado um ano da realização do teste genético, ainda persistia a dificuldade em compreender o efeito de variantes de significado desconhecido nas suas famílias⁵¹. Fica claro, dessa forma, o quão importante é o papel do aconselhador, que deve, portanto, compreender o impacto que as informações transmitidas podem causar, lembrando sempre de considerar as interpretações pessoais que cada um pode dar aos resultados do teste e do diagnóstico⁵².

De maneira adicional, estudos da literatura mostram que resultados negativos também influenciam na dinâmica familiar, pois familiares que não são portadores da variante patogênica segregando em sua família sentem-se muitas vezes culpados, excluídos de uma dinâmica familiar da qual referem não precisar participar, tais como atividades preventivas e grupos de apoio⁵³.

Somado ao receio das consequências do teste e do diagnóstico para si próprias, muitas mulheres apresentam o medo do que pode vir a acontecer com as gerações futuras, principalmente com seus filhos. Um estudo que teve a intenção de avaliar, pré-teste

genético, essa preocupação, questionando mães portadoras de variantes patogênicas nos genes *BRCA1* ou *BRCA2* quanto ao bem estar psicológico pré-teste e o enfrentamento emocional, concluiu que há uma grande tensão psicológica nessas mães e, uma capacidade “empobrecida” em lidar com o teste genético, provando a necessidade de acompanhamento psicológico e educação constante para a família⁵⁴.

Na população brasileira, pouco é explorado sobre esse tema, uma vez que é uma prática relativamente recente no país e muito desconhecida para a população. Muito ainda deve ser investigado quanto às implicações do aconselhamento genético e do teste genético, pois uma dificuldade psicológica do indivíduo ao receber o resultado do teste genético pode resultar em dificuldades na comunicação com familiares, alterações na percepção de risco e realizações incoerentes de estratégias de prevenção e controle do câncer.

1.4 O Departamento de Oncogenética no Hospital de Câncer de Barretos/Fundação Pio XII

O Departamento de Oncogenética do Hospital de Câncer de Barretos (HCB) foi criado devido à necessidade de um acompanhamento diferenciado aos pacientes/famílias que apresentavam história pessoal ou familiar sugestiva de hereditariedade, e pela ausência de serviços que disponibilizassem esse atendimento de forma gratuita à população usuária do Sistema Único de Saúde (SUS). O atendimento oferece acompanhamento multidisciplinar (equipe composta por médico geneticista, médicos oncologistas, geneticista molecular, enfermeira e psicóloga) e é integrado com todas as especialidades. Tem como principal função fazer o diagnóstico das síndromes genéticas ligadas ao câncer e realizar o AG e orientação dos pacientes e familiares sobre as possibilidades de diagnóstico precoce e prevenção. Pacientes e familiares considerados de “alto risco genético” recebem, sem qualquer ônus, todo o acompanhamento clínico e cirúrgico necessário, determinado individualmente, conforme resultado do teste genético (o qual também é oferecido pela Instituição) e/ou conforme a história familiar.

No entanto, apesar da gratuidade do serviço oferecido pelo HCB e dos constantes esforços para o recrutamento de famílias de alto risco para câncer hereditário pelos

diversos centros Brasileiros, sabemos que o acesso da população em geral aos serviços especializados (como a Oncogenética) ainda é restrito, e, conseqüentemente, muitas famílias de alto risco permanecem sem o acompanhamento médico e suporte necessários. Além disso, nosso conhecimento sobre a nossa população, suas características e peculiaridades, os fatores de risco a que estão expostas, ainda é bastante restrito.

Com o intuito de conhecer a população usuária do sistema de Prevenção do Hospital de Câncer de Barretos e de abrir portas à população para o serviço de Oncogenética, um estudo de base populacional foi realizado pelo nosso grupo, com a interação entre os Departamentos de Prevenção e de Oncogenética, para identificar indivíduos e/ou famílias com possível risco para SPHC⁵⁵. Nesse trabalho desenvolvemos e aplicamos um questionário simples e rápido de 3 perguntas sobre história familiar de câncer a 20.000 mulheres da população em geral, não selecionadas previamente para história familiar positiva de câncer, que realizavam exames preventivos de câncer de mama e colo uterino junto a unidade fixa e unidades móveis de Prevenção do HCB. Dentre as 20.000 mulheres incluídas, 3.121 relataram possuir história familiar de câncer e, destas, 439 apresentavam critérios clínicos para alguma SPHC representando 14% da amostra com história familiar de câncer, demonstrando, dessa forma, a elevada frequência de famílias em risco e a real necessidade de estratégias de manejo, prevenção e controle para o câncer hereditário.

2 HIPÓTESE DO ESTUDO

A hipótese do presente trabalho é que as mulheres que passam tanto pelo Aconselhamento Genético quanto pelo Teste Genético possuem um alto nível de ansiedade, assim como percepções de risco diferentes do que seria seu risco real de desenvolvimento de câncer. Além disso, acreditamos que tanto o Aconselhamento Genético quanto o Teste Genético contribuem para o aumento tanto da ansiedade quanto da percepção de risco de câncer bem como para alterações na dinâmica familiar.

3 JUSTIFICATIVA

O reconhecimento do câncer como um problema de saúde coletiva cria a necessidade de aperfeiçoar os serviços de saúde, englobando as demandas vindas dessa comorbidade e, é nesse sentido que há uma real importância de implementar e aperfeiçoar a atenção voltada para o câncer hereditário.

Além disso, cabe ressaltar que existem no Brasil poucos centros especializados em Genética e Câncer, principalmente no cenário dos usuários SUS, gerando um desconhecimento tanto sobre o processo de AG e TG propriamente ditos, quanto acerca do impacto e das consequências que o AG/TG para o câncer hereditário podem ter sobre os pacientes e seus familiares.

Diante desse contexto, no presente trabalho a proposta é trabalhar diretamente com famílias em aconselhamento e teste genético para SPHC e entender o impacto, seja ele positivo ou negativo, que esses processos apresentam na vida dessas pacientes e de seus familiares.

4 OBJETIVOS

4.1 Objetivo Geral

Avaliar o impacto do aconselhamento genético (AG) e do teste genético (TG) em famílias em risco para câncer de mama e ovário hereditários, oriundas do Departamento de Oncogenética do Hospital de Câncer de Barretos.

4.2 Objetivos Específicos

1. Avaliar a percepção de risco de câncer nos momentos pré e pós AG e TG;
2. Avaliar a preocupação em desenvolver câncer pré e pós AG e TG;
3. Avaliar ansiedade e depressão relacionada ao câncer pré e pós AG e TG;
4. Avaliar os modelos de crença em saúde pré e pós AG e TG;
6. Avaliar os modos de enfrentamento de problemas nos momentos pré e pós AG e TG;
7. Compreender a dinâmica familiar e a forma como a informação acerca do teste genético e do seu resultado circulam dentro do ambiente familiar;
8. Analisar quantos familiares dos probandos, participantes do estudo, efetivamente chegam até o serviço de AG.

5 METODOLOGIA

5.1 Tipo de estudo

Trata-se de um estudo longitudinal, prospectivo, de métodos mistos.

5.2 Aspectos éticos

O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital de Câncer de Barretos no ano de 2015 (CAAE: 45128915.6.0000.5437).

Todas as participantes do estudo preencheram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido específico do estudo (ANEXO 1).

Os autores se comprometeram a respeitar os princípios da confidencialidade e privacidade relacionados ao estudo. As informações somente poderão ser divulgadas

publicamente de forma anônima. Os questionários utilizados foram fornecidos pelos investigadores e armazenados e mantidos pelos mesmos. Os dados contidos nesses formulários poderão ser utilizados/acessados somente pelos pesquisadores do estudo e comissão de ética da instituição em que se realiza o estudo. O registro de dados e análise dos mesmos é de responsabilidade dos investigadores principais e está sendo realizado exclusivamente pelos mesmos.

5.3 Cenário do Estudo

O estudo foi realizado no Departamento de Oncogenética do Hospital de Amor de Barretos, localizado no interior do estado de São Paulo, no período de agosto de 2015 a fevereiro de 2019.

5.4 Amostra do estudo

A população do estudo compreende 60 mulheres (casos índice) não relacionadas (não aparentadas) que foram encaminhadas para Oncogenética por médicos dos ambulatórios de especialidades (principalmente pelo Ambulatório da Mulher, que concentra as especialidades de Mastologia e Ginecologia) do Hospital de Câncer de Barretos, devido a uma história pessoal e/ou familiar sugestiva de Câncer de Mama e/ou Ovário Hereditários (HBOC).

As 60 pacientes (famílias) incluídas no presente estudo preenchem os critérios para teste genético para *BRCA1/BRCA2* estabelecidos pelo departamento de Oncogenética do HCB (Tabela 1).

Tabela 1: Critérios para encaminhamento de Teste Genético para os genes *BRCA1/BRCA2*.

Preencher os critérios padronizados pela Sociedade Americana de Oncologia (ASCO) ⁵⁶ e/ou;
Câncer de mama em idade jovem (inferior a 35 anos) e/ou;
História pessoal de câncer de ovário seroso de alto grau e/ou;
3 ou mais casos de câncer de mama com idade inferior a 50 anos e/ou;
4 familiares com diagnóstico de câncer de mama em qualquer idade (pelo menos 2 de primeiro grau) e/ou;
Dois casos de câncer de mama com idade inferior a 40 anos e/ou;

Câncer de mama masculino e/ou;
Câncer de mama bilateral em idade inferior a 50 anos ou câncer de mama bilateral em qualquer idade com um familiar de primeiro ou segundo grau com câncer de mama em idade inferior a 60 anos, e/ou;
Fenótipo Triplo Negativo com idade inferior a 50 anos e/ou;
Carcinoma Medular com idade inferior a 50 anos e/ou;
Probabilidade de mutação superior a 20% (conforme tabelas de prevalência de mutação Myriad).

5.4.1 Tamanho Amostral

Trata-se de um número amostral de conveniência. Com base nos anos anteriores (2013 e 2014), são encaminhadas, por ano, aproximadamente 60 famílias com suspeita clínica de HBOC para realização do teste genético para os genes *BRCA1/BRCA2* junto ao Centro de Diagnóstico Molecular da Instituição. Dessa forma, sendo o período de recrutamento de 2 anos, e considerando a possibilidade de uma pequena redução no número de famílias encaminhadas para teste de possíveis perdas por recusa, por exemplo (até 30%, aproximadamente), seria factível recrutar entre 80 a 90 famílias no estudo no período supracitado. Nesse sentido a determinação do tamanho amostral foi realizada de acordo com a realidade do setor de oncogenética e com o tempo possível de inclusão.

5.5 Critérios de inclusão e exclusão

Os critérios de **inclusão** para o estudo foram:

- Sexo feminino,
- Idade superior a 18 anos,
- História pessoal de câncer de mama e/ou câncer de ovário,
- Realizar AG junto ao Departamento de Oncogenética do HCB,
- Consentir em participar das diferentes fases do estudo através do preenchimento de TCLE específico do estudo.

Com relação aos critérios de **exclusão**:

- Casos que realizaram os AG mas que não foram encaminhados para teste genético para os genes *BRCA1/BRCA2*.

5.6 Instrumentos para a coleta de dados.

A avaliação da história familiar foi feita com o auxílio do heredograma. Para avaliação da dinâmica familiar e da forma como a informação circula na família, confeccionamos, em diferentes momentos do estudo, o genograma e o ecomapa (através do *software* GenoPro). As análises qualitativas foram baseadas na Análise Temática de Conteúdo⁵⁷, com o auxílio do *software* NVivo v11Pro.

5.6.1 Genograma e Ecomapa

Com a intenção de compreender a história clínica e a dinâmica familiar dos pacientes durante o processo de AG, duas ferramentas importantes e complementares à construção do heredograma são o Genograma e o Ecomapa, as quais permitem a realização de uma avaliação holística do paciente e sua família.

O genograma integra a história biomédica e psicossocial do paciente e de sua família^{58,59}. Possui uma grande utilidade visual para representar os membros das famílias, sua estrutura e o seu processo, assim como os principais eventos que ocorreram e ocorrem dentro da dinâmica familiar (separações, relações de violência ou de proximidades afetivas)⁶⁰. O genograma permite, portanto, a identificação de fatores de estresse no contexto familiar que se correlacionam no processo de saúde e doença inter-relacionando o contexto biomédico e psicossocial⁶¹. É possível, portanto, levantar dados que possibilitam a coleta de informações qualitativas sobre dimensões da dinâmica familiar (como o processo de comunicação), relações estabelecidas na família e seus equilíbrios/desequilíbrios familiares^{62,63}.

De forma adicional, o ecomapa fornece uma visão ampliada da família, desenhando a estrutura de sustentação e retratando a ligação entre a família e o mundo⁶⁴, sendo assim considerado como um diagrama das relações entre a família e a comunidade, auxiliando na avaliação dos apoios e suportes disponíveis como, por exemplo, a igreja, a escola, o serviço de saúde, entre outros⁶⁵.

A junção do heredograma, genograma e ecomapa permite que a equipe multiprofissional consiga elaborar estratégias não só de prevenção e controle de doenças, mas também possa dar suporte psicológico e social, garantindo uma atenção

biopsicossocial, uma vez que cada ser humano e cada família reagem e interagem de uma forma quando se deparam com certas adversidades.

Para que não se perdessem informações, e para uniformizar as informações obtidas em cada Genograma e Ecomapa, um roteiro de construção foi seguido. Esse roteiro compreendia:

- Utilização de símbolos e representações padrões de acordo com o *Software* GenoPro 2011.

- Basear a entrevista na estrutura de 15 minutos preconizada pelas autoras Wright e Leahey⁶⁶. Essa entrevista consiste na realização de perguntas consideradas fáceis (idade, estado de saúde atual), e também na realização de perguntas amplas sobre os familiares, não somente aqueles que possuem a doença, mas também saber, por exemplo, quais familiares são recursos de suporte ou de desgaste emocional, etc. Apesar de ser realizada em um tempo considerado rápido, essa entrevista foi validada por essas autoras supracitadas que atuam na área de terapia familiar com construção de heredogramas a mais de 20 anos⁶⁶⁻⁶⁸.

- Contemplar durante a entrevista, os itens abaixo listados⁶⁶⁻⁶⁸ (não necessariamente todos os itens conseguirão ser contemplados devido ao vínculo criado entre entrevistador e entrevistado):

- . Quem mora junto;
- . Quais são os familiares que estão distantes;
- . Quem representa/representaria um cuidador;
- . Quem é a pessoa principal na família;
- . Com quem você se sente mais à vontade para conversar;
- . Qual familiar você não conversa de forma alguma;
- . Há alguma pessoa dentro da família que possui relações conflituosas;
- . Qual familiar você se sente mais confortável;
- . Quem é o provedor (verificar casos de problemas financeiros e se estes causam algum desequilíbrio no relacionamento familiar);
- . Qual é a sua atividade diária (ocupação, verificar redes de apoio);
- . Considera que a família possui uma boa relação;

. Como é falar dos problemas com sua família (considerar mudança de problemas e como os familiares os encara);

. Como é o local onde mora (verificar casa se possui contato com a vizinhança/comunidade como uma rede de auxílio, por exemplo);

. Aspectos religiosos (quão importante é a religião, possui tradições, e se é uma rede de apoio. Caso não possui crenças religiosas perguntar se faz falta);

. Qual a pessoa dentro da família que você considera possuir atitudes erradas;

. Qual é a preocupação mais urgente;

. Que informação os membros da família gostariam de ter e de compartilhar.

- Verificar locais, pessoas ou entidades que representem apoio nos momentos com e sem risco de desequilíbrio emocional.

Todas as informações foram registradas em anotações de enfermagem no prontuário das participantes.

A análise do genograma e do ecomapa foi realizada de forma quantitativa e qualitativa. Para os dados serem obtidos de forma quantitativa, foi utilizada uma ficha de coleta elaborada por nós, denominada de “Ficha de Coleta de avaliação do Genograma e Ecomapa (QuantiGE)” (ANEXO 2). A análise qualitativa foi realizada com base na Análise de Conteúdo, através da técnica de análise temática ou categorial através do referencial de Laurence Bardin⁵⁷ que será descrita detalhadamente na sessão 5.9 deste documento.

5.6.2 Instrumentos para avaliação psicológica e psicossocial

Além do genograma e do ecomapa, pesquisadores de diversas partes do mundo desenvolveram uma série de questionários e escalas visando uma maior e melhor compreensão dos impactos psicológicos e psicossociais do processo de AG, porém, muitos ainda não são traduzidos e adaptados para a população brasileira.

Os questionários que são traduzidos e adaptados foram selecionados para a avaliação de percepção de risco e preocupação em desenvolver câncer. Para que fosse possível obter maiores informações do ponto de vista psicossocial, foram selecionados questionários que, mesmo não sendo elaborados para serviço de oncogenética, puderam contribuir para o conhecimento de nossa população nesse quesito. Sendo

assim, foram selecionados questionários que avaliassem também a ansiedade, depressão, modelos de crença em saúde e modos de enfrentamento de problemas.

Todos os instrumentos selecionados encontram-se detalhados abaixo.

a) Lerman's Cancer Worry Scale (CWS): Essa escala possui seis itens e avalia a preocupação em desenvolver o câncer^{69,70} (ANEXO 3). A pontuação máxima nesse instrumento é de 26 e, quanto maior a preocupação com relação a desenvolver câncer, mais próximo desse valor. O autor dessa escala concedeu autorização para seu uso nesse estudo (ANEXO 4). Essa escala foi previamente validada em uma versão na língua portuguesa⁷¹.

b) Cancer Awareness Needs Survey (CANS): O CANS é um questionário que avalia a percepção de risco de câncer (ANEXO 5). Contém questões referentes à percepção de risco para câncer de mama, ovário, intestino e outros. Além disso, possui questões relacionadas a comportamentos de prevenção como mamografia, papanicolaou e colonoscopia. Esse instrumento foi desenvolvido de forma que pessoas com nível cognitivo do 4º-5º ano do ensino fundamental consigam respondê-lo. De forma adicional, o referido instrumento já foi validado para ser utilizado em população latina que morava nos Estados Unidos^{72,73}, e já recebeu tradução e adaptação cultural para que pudesse ser utilizado na população brasileira⁷⁴. O autor permitiu o uso desse questionário no estudo (ANEXO 6).

c) Champion's Health Belief Model Scale (CHBMS): Este questionário avalia o Modelo de Crenças em Saúde. Possui 27 questões, divididas em quatro escalas, sendo: 1) Suscetibilidade (5 questões, compreendendo um escore de até 20 pontos); 2) Gravidade (7 questões, escore de até 28 pontos); 3) Benefícios (5 questões, escore de até 20 pontos) e 4) Barreiras (12 questões, escore de até 48 pontos).

A interpretação dessa pontuação se dá pelas escalas, ou seja para suscetibilidade quanto maior for a pontuação maior é a percepção de risco para câncer, para a gravidade quanto maior for a pontuação maior a percepção de gravidade com relação ao câncer de mama, com relação aos benefícios quanto maior a pontuação mais o indivíduo acredita no benefício de realizar a mamografia. E, com relação a escala de barreiras, quanto maior a pontuação, maior a percepção de barreiras para a realização de exames preventivos.

Champion sugere que suas escalas podem ser utilizadas para diferentes comportamentos de saúde, substituindo-se palavras ou frases por outras adequadas à situação⁷⁵ (ANEXO 7). Esse instrumento já foi validado para uso na população brasileira⁷¹. O autor concedeu a autorização para a utilização da escala (ANEXO 8).

d) Escala Modos de Enfrentamento de Problemas (EMEP): É um questionário brasileiro de escala-Likert composto por 45 itens agrupados em fatores – Enfrentamento focalizado no problema; Enfrentamento focalizado na emoção; Busca de suporte social; Busca de práticas religiosas; Pensamentos fantasiosos⁷⁶. Esses itens avaliam pensamentos e ações que as pessoas fazem uso para lidar com as demandas internas ou externas de um evento estressante específico⁷⁷ (ANEXO 9).

O cálculo de escore desse instrumento se dá pela média da pontuação por fatores que são agrupados no questionário. Quanto maior a média, maior o uso da estratégia de enfrentamento do problema em questão. O seu uso foi autorizado pelo autor responsável (ANEXO 10).

e) Escala de ansiedade e depressão (HADS): Esse questionário foi desenvolvido com o intuito de avaliar ansiedade e depressão dos pacientes⁷⁸ (ANEXO 11). Em um primeiro momento o HADS foi desenvolvido para identificar os sintomas de ansiedade e depressão em pacientes de hospitais clínicos de internação, mas atualmente vem sendo utilizado em outros tipos de pacientes: pacientes não internados e pacientes sem doença^{79,80}. Seu resultado depende do escore obtido com a somatória das respostas. Resultados que compreendem de 0 a 8 denotam a não existência de ansiedade e depressão⁸¹. As propriedades psicométricas da HADS já foram avaliadas em população brasileira e foram consideradas adequadas para a utilização livre⁸².

A tabela abaixo (Tabela 2) sumariza quais aspectos cada uma das ferramentas do estudo irá avaliar.

Tabela 2: Ferramentas do estudo e suas respectivas informações a serem avaliadas.

	CANS	CWS	CHBMS	EMEP	HADS
Preocupação em desenvolver câncer		X	X		
Percepção de risco para câncer	X	X	X		

Crenças em saúde			X		
Ansiedade					X
Depressão					X
Compreensão do câncer	X		X		
Como os participantes lidam com uma situação de problemas (AG e TG)				X	
Hábitos referentes ao aspecto preventivo	X		x		

5.7 Delineamento do estudo

O fluxograma representando as etapas do estudo encontra-se representado na Figura 1. O estudo foi dividido em quatro grandes momentos, denominados: 1) Momento 1 ou Momento pré aconselhamento genético; 2) Momento 2 ou Momento pós solicitação do teste genético; 3) Momento 3 ou Momento pós resultado do teste genético e, 4) Momento 4 ou Momento seguimento após o teste genético (TG).

Observação: O desenho elaborado para este estudo foi estrategicamente esquematizado de acordo com a rotina do setor de Oncogenética do Hospital de Câncer de Barretos evitando qualquer entrave no atendimento dos pacientes de rotina desse setor.

1) Momento 1 ou Momento pré aconselhamento genético

Esse momento compreende a etapa antes da paciente passar em consulta com o médico geneticista do Departamento de Oncogenética (momento pré-aconselhamento genético e pré-teste genético).

A pesquisadora que executou esse estudo é uma enfermeira com experiência para a realização dessa abordagem de primeiro momento (doutoranda do presente estudo). Essa abordagem consistiu no convite para a participação do estudo através da leitura e compreensão do TCLE. Caso a paciente não aceitasse participar, ela seguiria a rotina da Oncogenética. Mediante o entendimento e a assinatura do TCLE as pacientes foram incluídas no estudo. Após a inclusão e ainda no Momento 1, foram aplicados os seguintes instrumentos para a obtenção da história e dinâmica familiar: Heredograma,

Genograma e Ecomapa. Na sequência foram aplicados os questionários CANS, HADS, EMEP, CHBMS e CWS.

2) Momento 2 ou Momento pós solicitação do teste genético

Esse momento ocorreu após a primeira consulta, quando o teste genético é oferecido (algumas horas após o Momento 1). Nesta etapa foram aplicados os questionários: HADS, CANS-adaptado (somente questão de percepção de risco) e CWS.

3) Momento 3 ou Momento após a revelação do resultado do teste genético

Ocorreu, em média, 3 a 4 meses depois da solicitação do teste genético (tempo requerido pelo Centro de Diagnóstico Molecular do HCB para a realização do teste genético para os genes *BRCA1/BRCA2*, *TP53* e pela agenda do Departamento de Oncogenética para os retornos). Nesse momento o paciente recebia o resultado do teste genético. No contexto do presente estudo, após o paciente saber o seu resultado do teste genético, repetiu-se a aplicação dos questionários HADS, CANS-adaptado (somente questão de percepção de risco) e CWS.

4) Momento 4 ou Momento seguimento prospectivo

Esse momento ocorreu de 3 a 6 meses após o recebimento do resultado do teste genético. Nesse momento repetiu-se a aplicação de todos os questionários (CANS, HADS, CHBMS, EMEP e CWS) e uma nova confecção do heredograma, genograma e ecomapa foi feita.

A figura 1 demonstra o fluxograma de realização de todas as etapas do estudo.

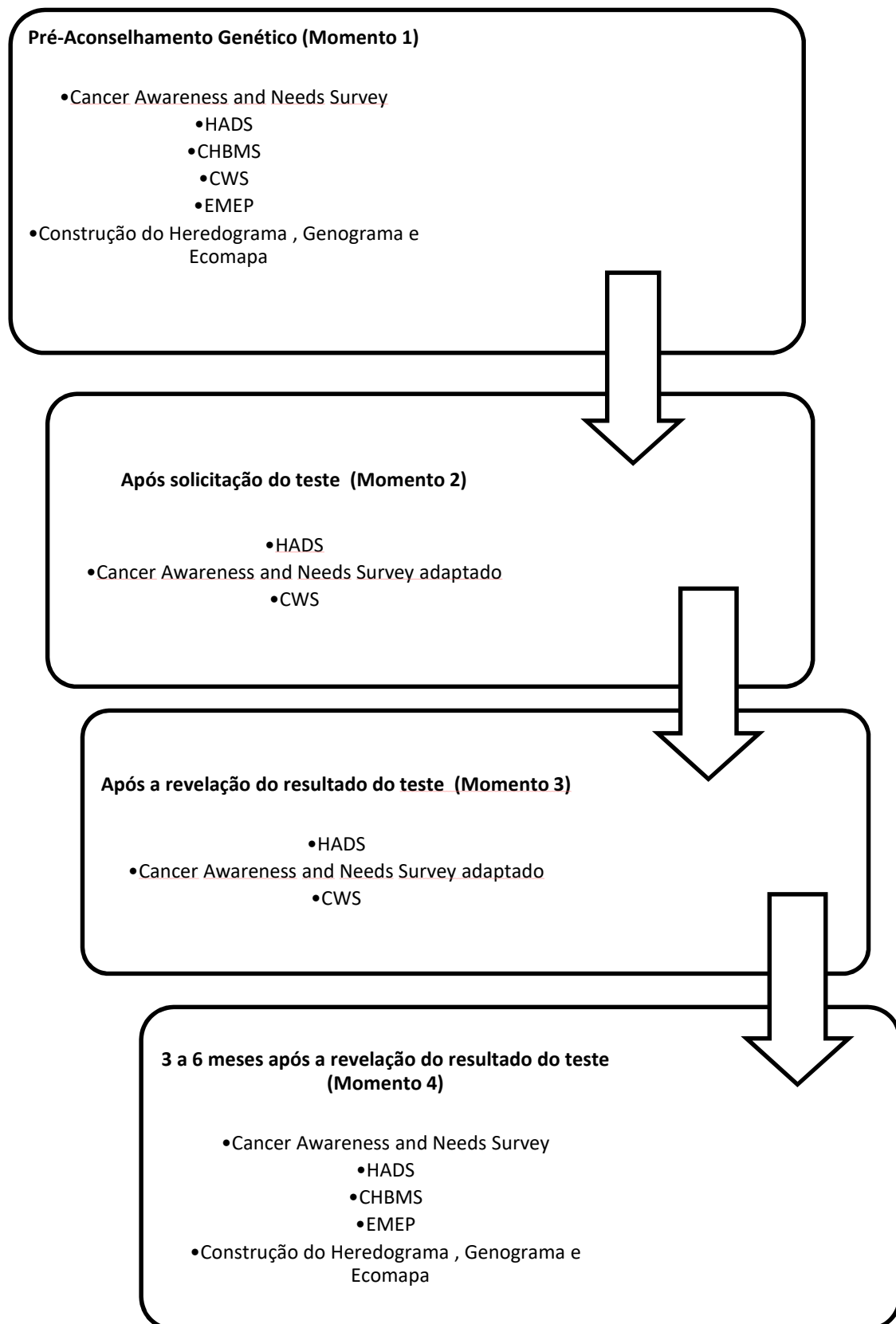


Figura 1: Fluxograma do estudo

5.8 Análise estatística

A descrição dos dados foi realizada em função da média, desvio padrão, mínimo e máximo para as variáveis quantitativas e frequências e porcentagens para as variáveis qualitativas.

A análise foi feita em todos os momentos, onde tanto a avaliação da percepção de risco quanto a preocupação em desenvolver câncer juntamente com os questionários CANS, HADS, CHBMS, CWS, EMEP e QuantiGE foram relacionados com o resultado do teste genético para *BRCA1/BRCA2/TP53* (positivo-MT, negativo-WT ou presença de variante de significado clínico desconhecido-VUS), assim como com a escolaridade e com a história familiar. Para essas comparações foram empregados os testes estatísticos Qui Quadrado ou Exato de Fisher para a comparação entre variáveis categóricas ou o teste t de Student e ANOVA ou Mann-Whitney e Kruskal-Wallis para a comparação de variáveis numéricas com as variáveis qualitativas, dependendo de suas características de normalidade.

Para analisar alterações nos padrões de respostas dos questionários CANS, CWS e HADS foi realizado o Teste de Homogeneidade Marginal, assim, foi possível averiguar se passar por todos os momentos do estudo, interferia no perfil das respostas.

Para os questionários CWS, CHBMS, EMEP, foi calculado o α de Cronbach com a intenção de avaliar a consistência interna desses instrumentos. Valores $>0,7$ foram considerados como possuindo confiabilidade aceitável⁸³.

Em todo estudo foi considerada uma significância de 0,05. Os dados foram analisados pelo Software SPSS v.21.

5.9 Análise Qualitativa

A análise qualitativa das famílias e as alterações identificadas foram realizadas através dos genogramas e ecomapas, dos quais foram coletados no consultório do ambulatório de oncogenética por uma enfermeira com experiência prévia em atenção em oncogenética.

As análises dos dados obtidos pelos genogramas e ecomapas foram realizadas utilizando o software *NVivo V.11Pro* e tendo como base a Análise de Conteúdo, através

da técnica de análise temática ou categorial através do referencial de Laurence Bardin⁵⁷. As análises foram realizadas por duas pessoas, a aluna de doutorado responsável por este estudo em questão e uma segunda pessoa (cientista social com experiência em análises qualitativas em pesquisas de oncogenética), que não vivenciou a mesma cena social que a entrevistadora, garantindo uma melhor observação e análise dos dados.

Para a realização da análise qualitativa através da análise de conteúdo com a técnica de análise temática, três etapas são importantes de serem realizadas sendo elas: pré-análise; exploração do material e tratamento dos resultados.

Etapa 1: A pré-análise consiste na escolha, pelo pesquisador, dos documentos que serão submetidos à análise. No presente estudo os documentos selecionados foram os *i)* genograma e ecomapas, *ii)* os dados da narrativa obtida pela entrevista semiestruturada e, *iii)* as respostas de questões abertas advindas do questionário CANS (ANEXO 5).

Esses três documentos supracitados foram coletados na cena social escolhida, o setor de Oncogenética do Hospital de Câncer de Barretos, sempre pelo mesmo entrevistador (enfermeira aluna de doutorado responsável por esse projeto), garantindo que os dados coletados tivessem uma narrativa homogênea em sua descrição.

Concomitante à escolha dos documentos realizou-se a leitura flutuante dos mesmos para que a compreensão de todo o material selecionado seja feita e a escolha seja realizada de forma consistente. Nesse momento é importante garantir que as seguintes regras sejam seguidas: A) Regra da Exaustividade (regra de não seletividade) na qual a leitura de todos os documentos é novamente realizada garantindo que nenhum dado seja deixado de fora, esgotando todo o acervo da coleta de dados; B) Regra da Representatividade, que garante que todos os documentos representem o tema do universo a ser estudado; C) Regra da Homogeneidade, a qual consiste que todos os documentos sejam obtidos da mesma forma (técnica de entrevista e instrumento) e abrangendo o mesmo tema (compreendem o tema da pesquisa) e, D) Regra da Pertinência, a qual consiste em avaliar se todos os documentos conseguem auxiliar o pesquisador a atingir seus objetivos^{57,84,85}.

Após a escolha documental, seguiu-se a Formulação de Hipóteses. Não é algo obrigatório mas é muito interessante que o pesquisador faça uma busca na literatura sobre o tema em questão pois a partir disso é possível pressupor, provisoriamente, o que deve ser verificado em todos os seus documentos, formulando assim, hipóteses dos temas que poderão ser encontrados^{57,84}. Além disso, a formulação de hipótese pode ser realizada com auxílio da lexicologia, que consiste no estudo científico do vocabulário, vendo a frequência de palavras que aparecem nos documentos e se essa frequência pode ter algum significado na análise⁵⁷. A formulação de hipótese origina então o Referenciamento dos Índices e Elaboração dos Indicadores, ou seja, encontrar as menções de temas em discursos ou textos dos documentos que aparecem com mais frequência, esse processo também pode ser chamado de pré-análise⁵⁷.

Etapa 2: Após a pré-análise estar completa, foi possível iniciar a fase de Exploração do Material, momento em que ocorreu a codificação, definida por Laurence Bardin como uma transformação por meio de recortes⁵⁷. Nessa etapa, recortes dos documentos são realizados e categorizados de acordo com as hipóteses pré-formuladas e os indicadores vistos na etapa de pré-análise. Das categorias principais é possível que sub-categorais apareçam, assim como com os documentos agrupados através de suas unidades de registros (palavras, frases, parágrafos comuns entre si) há a possibilidade de se realizar inferências^{57,84}

Etapa 3: Com a exploração do material realizada, foi possível realizar a terceira etapa chamada de Tratamento dos Resultados. Ocorre nessa etapa a criação de inferências e interpretações baseadas em um referencial teórico, de maneira que elas sejam válidas para atingir o objetivo do pesquisador^{57,84}.

Nesse estudo, foi utilizado o referencial teórico '*Life Course Perspective*', que possui a intenção de analisar a vida das pessoas dentro de uma estrutura social e contexto cultural, podendo considerar por exemplo a idade, sexo, história familiar, decisões de práticas de cuidados de saúde⁸⁶. Nesse estudo foram consideradas as variáveis idade, presença ou não de história familiar de câncer e resultado do teste genético (ausência de variante germinativa patogênica – WT; presença de variante de significado clínico desconhecido – VUS e; presença de variante germinativa patogênica – MT).

A figura 2 simplifica as etapas da Análise Temática de Conteúdo segundo Laurence Bardin⁵⁷.

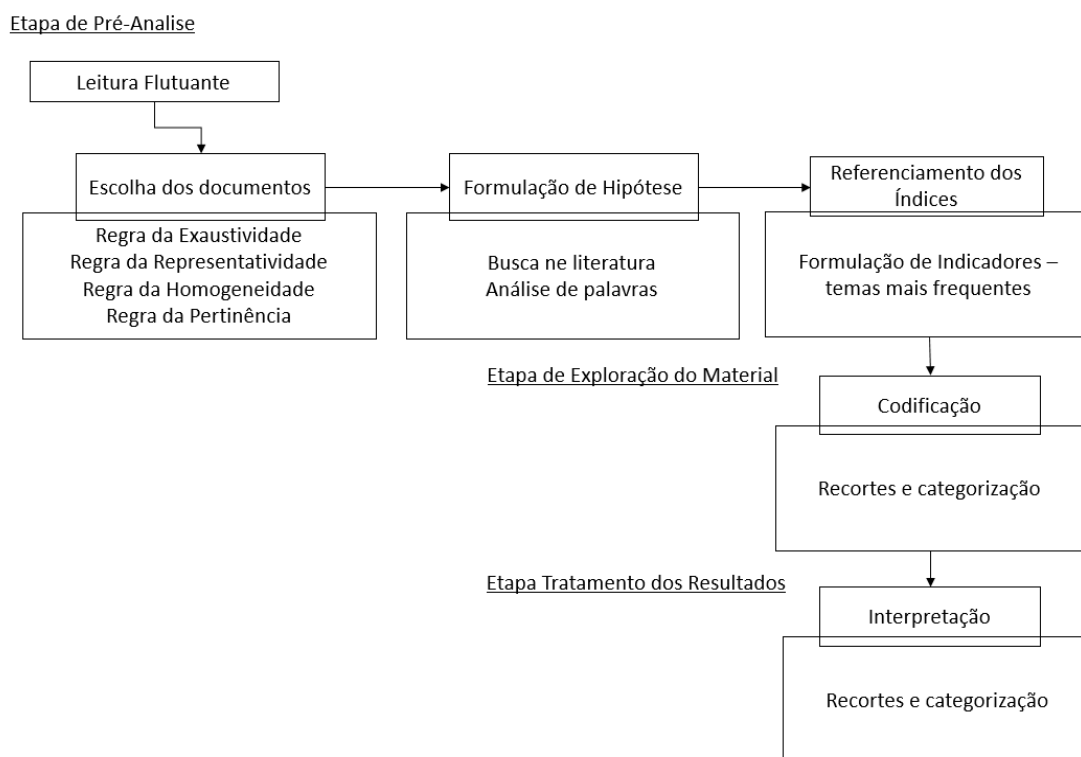


Figura 2: Fluxo da Temática de Conteúdo

Conforme o rigor exigido para a realização de estudos qualitativos, foi realizado o *checklist* COREQ-32⁸⁷ e os seus principais pontos foram descritos na metodologia. No ANEXO 12 é possível evidenciar toda a tabela com as justificativas de cada item exigido.

6 RESULTADOS

6.1 Caracterização da amostra

Foram convidadas a participar do estudo 112 mulheres e, dessas, 83 foram incluídas. Dentre as excluídas (18 mulheres), 8 recusaram justificando que estavam com pressa e não poderiam participar do estudo, 4 recusaram pois não queriam falar sobre a história familiar e 6 não queriam deixar o familiar esperando durante a realização dos inquéritos e optaram por não participar. De maneira adicional, 11 foram excluídas por não terem sido indicadas para a realização do teste genético.

Dentre as 83 participantes, 23 não completaram todos os momentos (3 desistiram de participar do estudo, 8 foram a óbito e 12 foram perdas de *follow-up*) restando 60 probandas que completaram todos os momentos. Foi realizada análise de poder *a posteriori* para verificar se o número de inclusões seria representativo da realidade de atendimento do nosso serviço de Oncogenética com o uso do *Software Gpower 3.0.10*. Através dos cálculos, considerando um erro de 0,05, um poder de 0,8 e um efeito de 0,18 (valor sugerido pelo *software* para que a amostra do estudo represente a população estudada), obteve-se o valor de 63 para uma amostra adequada. Nesse sentido, nossa amostra de 60 casos está muito próxima do ideal, não inviabilizando os dados obtidos.

Das 60 mulheres incluídas, 41 possuem resultados negativos no teste genético (WT) ou seja, não são portadoras de variantes germinativas patogênicas. Já para as portadoras de variante germinativa patogênica (MT), 8 apresentaram variante germinativa patogênica em *BRCA1*, 2 em *BRCA2* e 6 no gene *TP53*. Por fim, 3 das participantes apresentaram a presença de variante de significado clínico desconhecido (VUS) sendo 2 para *BRCA2* e uma para *BRCA1*.

A figura abaixo (Figura 3) apresenta um detalhamento da fase de recrutamento e inclusão no estudo. Para fins do presente estudo essa casuística de 60 casos índice, que participaram de todas as etapas será referida nessa tese como a casuística do trabalho.

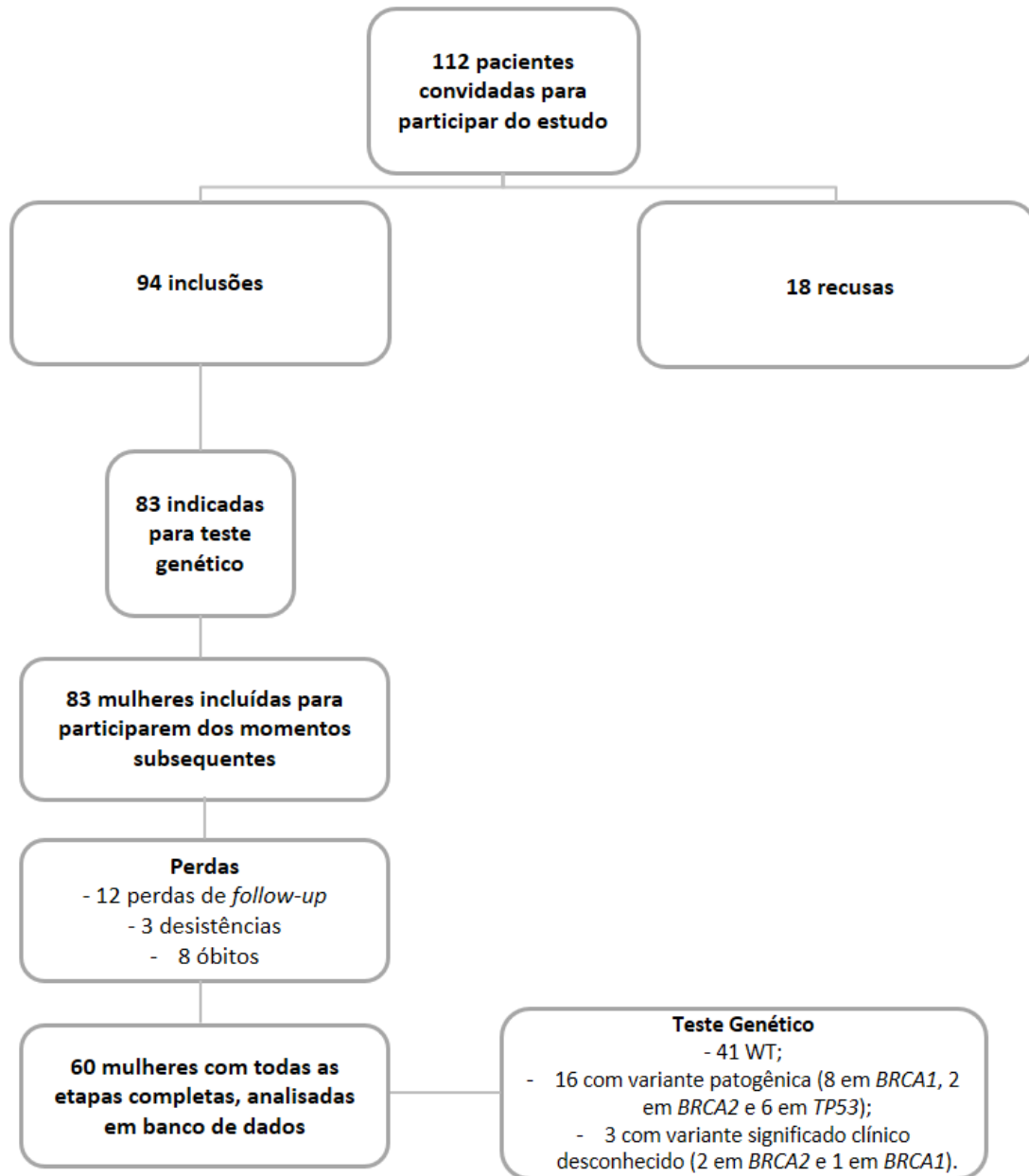


Figura 3: Inclusões no estudo.

Os dados sócios demográficos das 60 mulheres participantes de todas as etapas do estudo estão descritos na tabela 3.

Tabela 3: Caracterização da amostra*.

	N (%)	Média	Mínimo	Máximo	DP
Sexo					
-Feminino	60 (100)	-	-	-	-
Idade					
	-	42,5	25	69	10,5
Escolaridade					
-Fundamental Incompleto	2 (3,3)	-	-	-	-
-Fundamental completo	9 (15)	-	-	-	-
-Ensino médio incompleto	7 (11,7)	-	-	-	-
-Ensino médio completo	18 (30)	-	-	-	-
-Superior incompleto	8 (13,3)	-	-	-	-
-Superior completo	14 (23,3)	-	-	-	-
-Pós graduação	2 (3,3)	-	-	-	-
Naturalidade					
-AM	1 (1,7)	-	-	-	-
-DF	2 (3,3)	-	-	-	-
-GO	7 (11,8)	-	-	-	-
-MG	5 (8,3)	-	-	-	-
-MS	3 (5,0)	-	-	-	-
-PA	1 (1,7)	-	-	-	-
-PB	1 (1,7)	-	-	-	-
-PR	4 (6,7)	-	-	-	-
-RJ	1 (1,7)	-	-	-	-
-RN	1 (1,2)	-	-	-	-
-RS	1 (1,7)	-	-	-	-
-SP	33 (55,0)	-	-	-	-
Estado Civil					
-Solteira	12 (20,0)	-	-	-	-
-Casada	41 (68,3)	-	-	-	-
-Divorciada	2 (3,3)	-	-	-	-
-Viúva	5 (8,3)	-	-	-	-
Profissão					
-Do lar	13 (21,7)	-	-	-	-
-Trabalha fora	47 (78,3)	-	-	-	-
Tem filhos					
-Sim	51 (85)	1,6	1	5	1,1
-Não	9 (15)	-	-	-	-
Possui plano de saúde					
	18 (30)	-	-	-	-
Possui acesso à internet					
	52 (86,7)	-	-	-	-
Onde você consegue informações sobre o risco de					

câncer para a realização dos exames preventivos?***						
-Médico	51 (85,0)	-	-	-	-	-
-Internet	39 (65,0)	-	-	-	-	-
-Enfermeiro	37 (61,7)	-	-	-	-	-
-TV	28 (46,7)	-	-	-	-	-
-Jornal	25 (41,7)	-	-	-	-	-
-Família e/ou amigos	16 (26,7)	-	-	-	-	-
-Revista	15 (25,0)	-	-	-	-	-
-Radio	4 (6,7)	-	-	-	-	-
-Livros	4 (6,7)	-	-	-	-	-
Você está interessada em saber mais sobre o risco de câncer?						
Sim	57 (95,0)	-	-	-	-	-
Não	3 (5,0)	-	-	-	-	-
Qual o tipo de câncer você foi diagnosticada?						
-Mama	50 (83,3)	-	-	-	-	-
-Mama bilateral	4 (6,7)	-	-	-	-	-
-Mama e intestino	2 (3,3)	-	-	-	-	-
-Ovário	2 (3,3)	-	-	-	-	-
-Mama e ovário	1 (1,7)	-	-	-	-	-
-Mama e gástrico	1 (1,7)	-	-	-	-	-
Realização de Cirurgia						
-Cirurgia mamária intenção curativa	48 (80,0)	-	-	-	-	-
-Ooforectomia por problemas ginecológicos (não câncer)	9 (15,0)	-	-	-	-	-
-Ooforectomia intenção curativa	3 (5,0)	-	-	-	-	-
Familiares com câncer						
-Sim	56 (93,3)	2,7	1	6	1,8	
-Não	4 (6,4)	-	-	-	-	-
Você faria um exame de sangue para saber sobre o seu risco de câncer?						
-Sim	59 (98,3)	-	-	-	-	-
-Não	1 (1,7)	-	-	-	-	-
Você falaria com um especialista para descobrir se tem alto risco para ter câncer?						
-Sim	59 (98,3)	-	-	-	-	-
-Não	1 (1,7)	-	-	-	-	-

DP: Desvio padrão

*respostas obtidas no Momento 1 do estudo.

**Mais de uma opção pode ser escolhida

6.2 Resultados da aplicação dos instrumentos para a avaliação psicológica e psicossocial.

6.2.1 Questionário Cancer Awareness Needs (CANS)

O uso do instrumento *Cancer Awareness Needs Survey* (CANS), permite obter informações quanto aos hábitos de processo de prevenção e saúde, crença em fatores que podem desenvolver o câncer e também a percepção de risco de desenvolver câncer.

Quanto ao processo saúde-doença e prevenção, foi possível observar que todas as participantes já realizaram a mamografia sendo que 25 (42,4%) realizaram com a intenção de fazer exame de rotina e 35 (58,3%) realizaram devido a algum problema, que no caso foi para diagnóstico de câncer. Todas as participantes relataram ter feito exames de papanicolaou e 6 participantes (10,2%) referem já ter feito exames de rastreamento para câncer de intestino, por orientação médica, devido a história familiar de câncer de intestino.

Com relação à percepção de risco de câncer, a maioria das entrevistadas acredita que seu risco para desenvolver o câncer é igual ao da população geral. Esse resultado foi observado nos quatro momentos do estudo e está detalhado na tabela 4.

Tabela 4: Percepção de risco de câncer.

	Nenhum, muito baixo N (%)	Menor do que das outras pessoas N (%)	Igual ao das outras pessoas N (%)	Maior que o das outras pessoas N (%)	Muito maior que o das outras pessoas N (%)	Total de respondentes* N (%)
Momento 1 [#]						
Câncer de mama	4 (6,7)	6 (10)	33 (55)	13 (21,7)	4 (6,7)	60 (100)
Câncer de ovário	6 (10)	8 (13)	32 (53,3)	10 (16,7)	4 (6,7)	60 (100)
Câncer de intestino	4 (6,7)	8 (13,3)	36 (60)	10 (16,7)	2 (3,3)	60 (100)
Outros cânceres	6 (10)	7 (11,7)	35 (58,3)	10 (16,7)	2 (3,3)	60 (100)

Momento 2 ^{##}						
Câncer de mama	2 (3,5)	5 (8,8)	23 (40,4)	20 (35,1)	7 (12,3)	57 (100)
Câncer de ovário	1 (1,7)	5 (8,6)	35 (60,3)	13 (22,4)	4 (6,9)	58 (100)
Câncer de intestino	0	4 (6,9)	41 (70,7)	12 (20,7)	1 (1,7)	58 (100)
Outros cânceres	3 (5,3)	4 (7)	39 (68,4)	10 (17,5)	1 (1,8)	57 (100)
Momento 3 ^{###}						
Câncer de mama	5 (8,3)	11 (18,3)	31 (51,7)	9 (15)	4 (6,7)	60 (100)
Câncer de ovário	8 (13,3)	14 (23,3)	30 (50)	6 (10)	2 (3,3)	60 (100)
Câncer de intestino	9 (15)	12 (20)	33 (55)	3 (5)	3 (5)	60 (100)
Outros cânceres	5 (8,3)	10 (26,7)	35 (58,3)	6 (10)	3 (5)	59 (100)
Momento 4 ^{####}						
Câncer de mama	1 (1,7)	7 (11,7)	32 (53,3)	19 (31,2)	1 (1,7)	60 (100)
Câncer de ovário	6 (10)	6 (10)	32 (53,3)	16 (26,7)	0	60 (100)
Câncer de intestino	3 (5,0)	5 (8,3)	39 (65)	12 (20)	1 (1,7)	60 (100)
Outros cânceres	3 (5,0)	5 (8,3)	38 (63,3)	13 (21,7)	1 (1,7)	60 (100)

*Alguns participantes não responderam ao questionário ou a todas as suas perguntas nos Momento 2 e 3. #Momento 1: Primeira consulta antes do AG. ##Momento 2: Após a solicitação do teste genético. ###Momento 3: Após resultado do teste genético. ####Momento 4: De 3-6 meses após resultado do teste genético.

Com a intenção de compreender se existiam variáveis que pudessem interferir na percepção de risco, foram realizadas análises entre percepção de risco de câncer e realização de cirurgias prévias, escolaridade e história familiar de câncer. No que se refere à realização de cirurgia (cirurgia mamária ou ooforectomia com fim curativo), foi encontrada associação estatisticamente significativa entre a percepção de risco para câncer de ovário e a realização de ooforectomia em todos os momentos do estudo ($p < 0,05$), mostrando que as mulheres que realizaram essa modalidade de cirurgia consideram seu risco igual ou menor do que ao da população em geral. Já para

a cirurgia mamária de intenção curativa, não foi encontrada associação estatisticamente significativa para a percepção de risco para câncer de mama, ovário, intestino e outros ($p > 0,05$).

No que se refere a uma possível associação entre escolaridade e percepção de risco, identificamos que somente no Momento 2 (pós aconselhamento genético e pré-teste genético) a percepção de risco para câncer de mama estava relacionada com a escolaridade ($p = 0,006$), mostrando que quanto maior o nível educacional, maior a percepção de risco.

Para a relação entre a presença ou ausência de familiares com câncer na família das participantes e a percepção de risco, também foi utilizado o Teste Exato de Fisher e não foi encontrada associação estatisticamente significativa em nenhum momento do estudo ($p > 0,05$).

Da mesma forma, foi realizada uma análise (Teste Exato de Fisher) quanto às respostas referentes à percepção de risco ao longo dos momentos e a presença de variantes germinativas patogênicas nos genes *BRCA1*, *BRCA2* ou *TP53*, para ver se a informação do *status* mutacional interferia nas respostas. Não houve significância estatística para a percepção de risco para câncer de mama, ovário e intestino. No entanto, com relação à questão “risco para outros cânceres no geral”, houve significância estatística ($p = 0,04$) para o momento 3, evidenciando que as participantes com *status* mutacional positivo possuem maior percepção de risco para outros cânceres no momento após o recebimento do resultado do teste genético.

Além da relação entre as variáveis descritas anteriormente, de forma a averiguar se há uma alteração no padrão de respostas envolvendo a percepção de risco entre os próprios momentos do estudo, bem como para avaliar a influência do processo de aconselhamento genético e teste genético na percepção de risco, foi realizado o Teste de Homogeneidade Marginal. O teste permitiu observar que houve alteração no padrão de resposta na maioria dos momentos do estudo, sendo tanto observado aumento quanto diminuição da percepção de risco. Essa flutuação ao longo dos momentos pode ser observada na figura 4.

A figura 4 demonstra esses dados, bem como a divisão de respostas de acordo com o resultado de teste genético. É importante ressaltar que na figura 4, as questões

do CANS “nenhum, muito baixo” e “menor do que das outras pessoas” foram agrupadas gerando a variável “Menor do que o das outras pessoas”. Houve também a fusão entre as questões “maior que o das outras pessoas” com “muito maior que o das outras pessoas”, gerando a variável “maior que o das outras pessoas”. A questão “igual ao das outras pessoas” foi mantida.

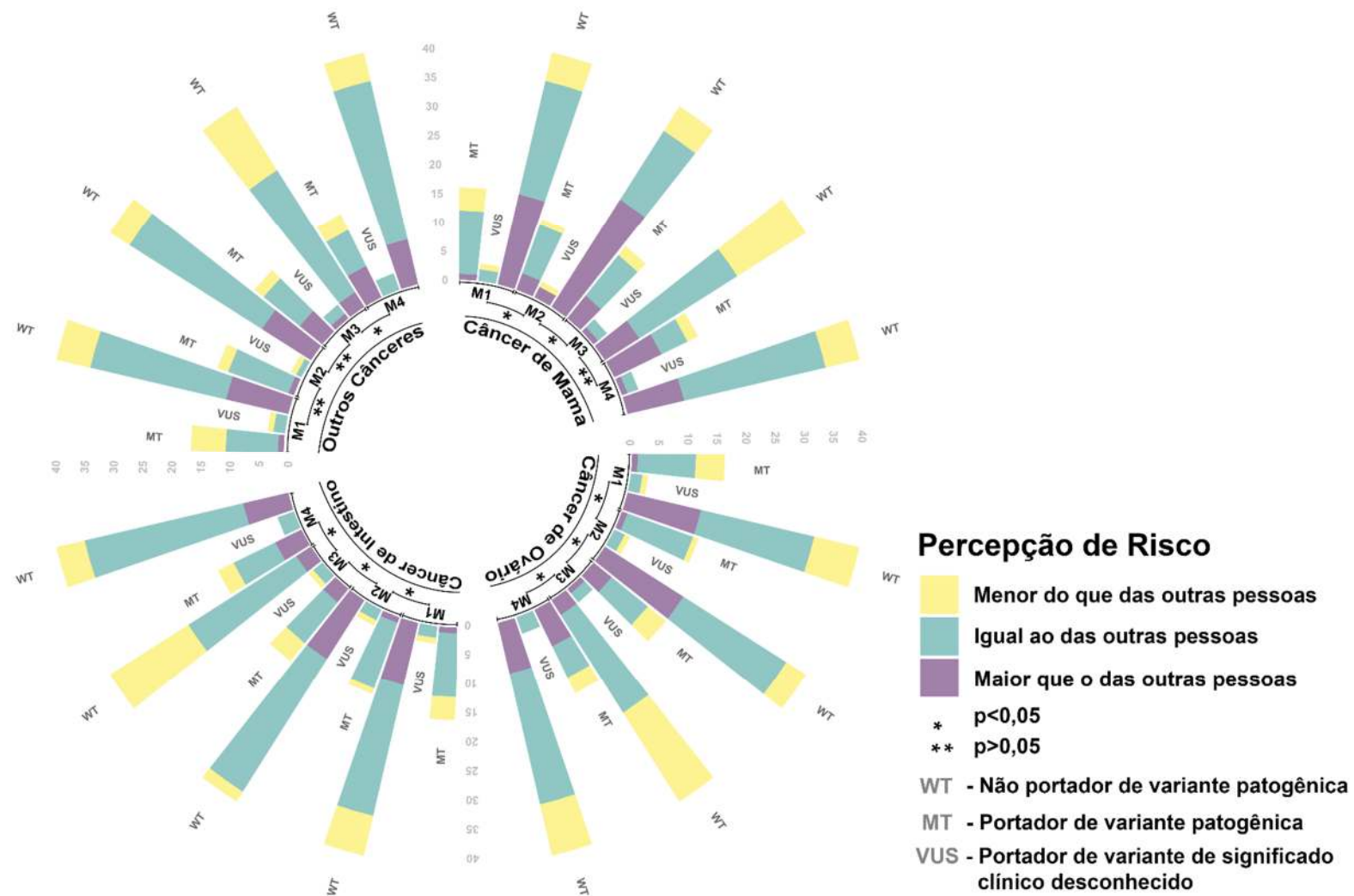


Figura 4: Percepção de risco das participantes para câncer de mama, ovário, intestino e outros cânceres em geral de acordo com o resultado do teste genético , ao longo de todos os momentos (números representam a quantidade de participantes respondentes).

Outra variável avaliada através do instrumento CANS refere-se aos fatores que podem causar câncer. Nesse sentido, como pode ser observado na figura 5, cabe destacar o tabaco e o estresse tanto no Momento 1 quanto no Momento 4.

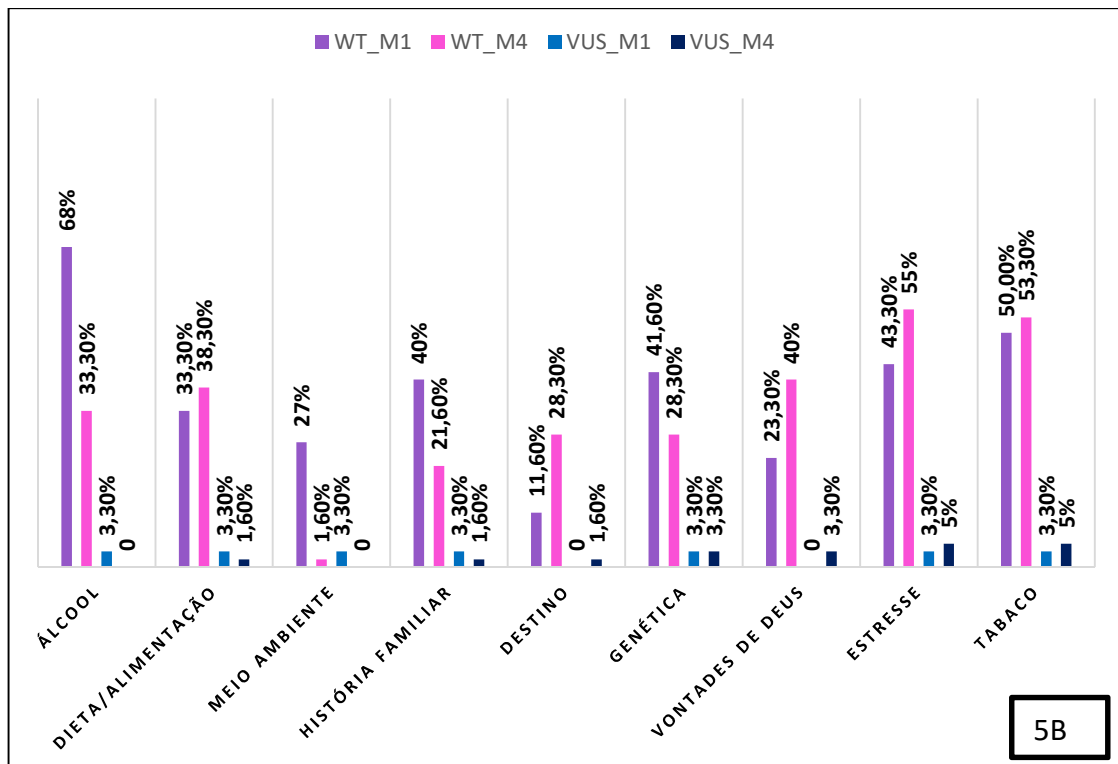
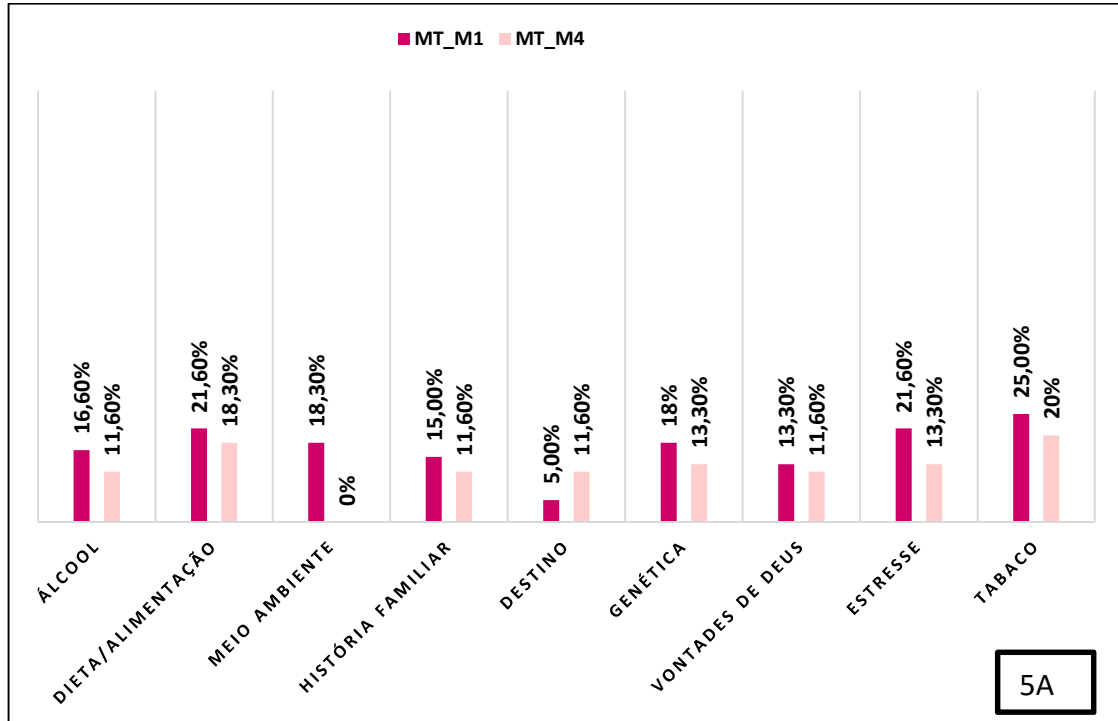


Figura 5: Atribuição de fatores que podem causar câncer – (5A) Respostas das participantes com resultado de teste positivo no Momento 1 e 4. (5B) Respostas das participantes com resultado de teste negativo ou VUS nos Momentos 1 e 4.

Além disso, é importante ressaltar que para o grupo de mulheres MT, todos os itens tiveram uma diminuição, com exceção do “Destino” que aumentou no momento 4. Já para o grupo de mulheres WT, houve uma considerável diminuição com relação a “Genética” e um aumento para “Vontades de Deus” e “Destino”. Para o grupo de mulheres com VUS, no momento 1 não havia a atribuição para o “Vontades de Deus”, porém no momento 4 houve aumento desse fator como possível causa do aparecimento de câncer.

6.2.2 Questionário de Preocupação de Lerman (CWS)

Outro instrumento utilizado foi o Questionário de Preocupação de Lerman (CWS), com a intenção de quantificar e classificar a preocupação de desenvolvimento de um novo câncer. No geral, a média do grupo no escore do CWS no momento 1 foi 12,3 (escore 0-26), o que indica a existência de uma preocupação em desenvolver câncer novamente. A tabela 5 ilustra em detalhes as respostas obtidas nos momentos 1, 2, 3 e 4. Além disso, os valores de α de Cronbach desse questionário também estão expostos, evidenciando valores de confiabilidade aceitáveis.

Tabela 5: Preocupação quanto ao desenvolvimento de câncer, por momento do estudo.

	Momento 1 N (%)	p entre Momento 1 e 2	Momento 2 N (%)	p entre Momento 2 e 3	Momento 3 N (%)	p entre Momento 3 e 4	Momento 4 N (%)
Você costuma pensar na sua chance de ter câncer?							
- Nunca	15 (25,0)	0,533	12 (20,0)	0,019	23 (38,3)	0,632	20 (33,3)
-Quase Nunca	10 (16,7)		12 (20,0)		4 (6,7)		12 (20,0)
-Algumas vezes	23 (38,3)		24 (40,0)		26 (43,3)		18 (30,0)
-Muitas vezes	8 (13,3)		9 (15,0)		7 (11,7)		6 (10,0)
-O tempo todo	4 (6,7)		3 (5,0)		0		4 (6,7)
Você fica estressado com isso?							
-Não	38 (62,3)	0,033	33 (55,0)	0,317	39 (65,0)	0,115	30 (50,0)
-Um pouco	13 (21,7)		15 (25,0)		11 (18,3)		18 (30,0)
-Mais ou menos	4 (6,7)		7 (11,7)		4 (6,7)		5 (8,3)
-Muito	5 (8,3)		5 (8,3)		6 (10,0)		7 (11,7)
Isto afeta a sua vida?							
-Não	40 (66,7)	0,011	33 (55,0)	0,009	46 (76,7)	0,031	38 (63,3)
-Um pouco	12 (20)		18 (30,0)		7 (11,7)		12 (20,0)
-Mais ou menos	4 (6,7)		5 (8,3)		6 (10,0)		6 (10,0)
-Muito	4 (6,7)		4 (6,7)		1 (1,7)		4 (6,7)
O quanto você se preocupa em ter câncer?							
-Não me preocupo	17 (28,3)	0,166	15 (25,0)	0,059	18 (30,0)	0,108	17 (28,3)
-Um pouco	15 (25)		12 (20,0)		21 (35,0)		17 (28,3)
-Mais ou menos	9 (15)		16 (26,7)		6 (10,0)		15 (25,0)
-Muito	19 (31,7)		17 (28,3)		15 (25,0)		11 (18,3)

Você se preocupa com isso muitas vezes?							
-Nunca	21 (35)		18 (30,0)		18 (30,0)		19 (31,7)
-Quase nunca	11 (18,3)	0,132	11 (18,3)	0,898	16 (26,7)	0,739	12 (20,0)
-Algumas vezes	21 (35)		24 (40,0)		15 (25,0)		18 (30,0)
-Muitas vezes	5 (8,3)		6 (10,0)		10 (16,7)		9 (15,0)
-Todo o tempo	2 (3,3)		1 (1,7)		1 (1,7)		2 (3,3)
Isto é um problema para você?							
-Não	30 (50)		29 (48,3)		33 (55,0)		25 (41,7)
-Um pouco	18 (30)	0,467	19 (31,7)	0,399	14 (23,3)	0,080	19 (31,7)
-Mais ou menos	6 (10)		6 (6,7)		9 (15,0)		10 (16,7)
-Muito	6 (10)		8 (13,3)		4 (6,7)		6 (10,0)
Escore							
-Média	12,3		12,8		11,6		12,4
-Mínimo	6	1	6	1	6	1	6
-Máximo	26		25		24		26
-DP	5,2		5,2		5,3		5,9
α de Cronbach	0,91		0,92		0,91		0,94
Total de participantes	60		60		60		60

DP: Desvio padrão

Foi realizado o Teste de Friedman entre as médias dos escores obtidos em todos os momentos do CWS (considerando todas as questões do questionário) e não foi encontrada uma associação estatística significativa. Apesar disso, uma análise realizada por questão mostrou que para as questões “Você costuma pensar na sua chance de ter câncer?” houve associação estatisticamente significativa entre os Momentos 2 e 3 ($p=0,019$) e para a questão “Isto afeta a sua vida?” houve associação estatisticamente significativa entre os Momentos 2 e 3 ($p=0,009$) e Momentos 3 e 4 ($p=0,031$), o que demonstra que saber o resultado do teste genético (Momento 3) pode interferir em questões relacionadas à preocupação em desenvolver câncer.

Considerando a divisão dos escores do Questionário de Preocupação de Lerman: 0-6 como leve preocupação; 7-13 como moderada preocupação e 14-26 como alta preocupação, foi possível perceber que em todos os momentos a maioria das participantes possui preocupação de moderada a alta como exposto na figura 6.

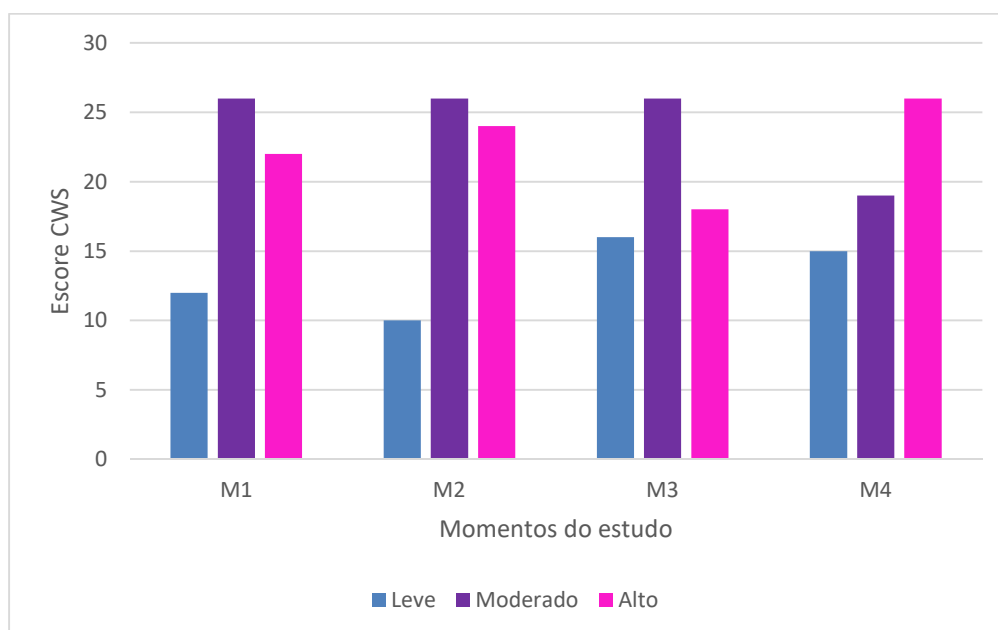


Figura 6: Classificação dos escores do Questionário de Preocupação de Lerman por momento.

É importante compreender como se dá a preocupação em desenvolver câncer de acordo com o resultado obtido no teste genético, dado que isso poderá afetar a adesão a estratégias de aconselhamento genético pós teste e o acompanhamento prospectivo. Nesse sentido a figura 7 demonstra, ao longo dos momentos, as medias obtidas no CWS

conforme o resultado do teste genético das pacientes. Não foi encontrada nenhuma relação estatisticamente significativa ($p > 0,05$) entre essas variáveis ao longo dos momentos, demonstrando não haver uma associação clara entre a preocupação com o desenvolvimento do câncer e o status mutacional.

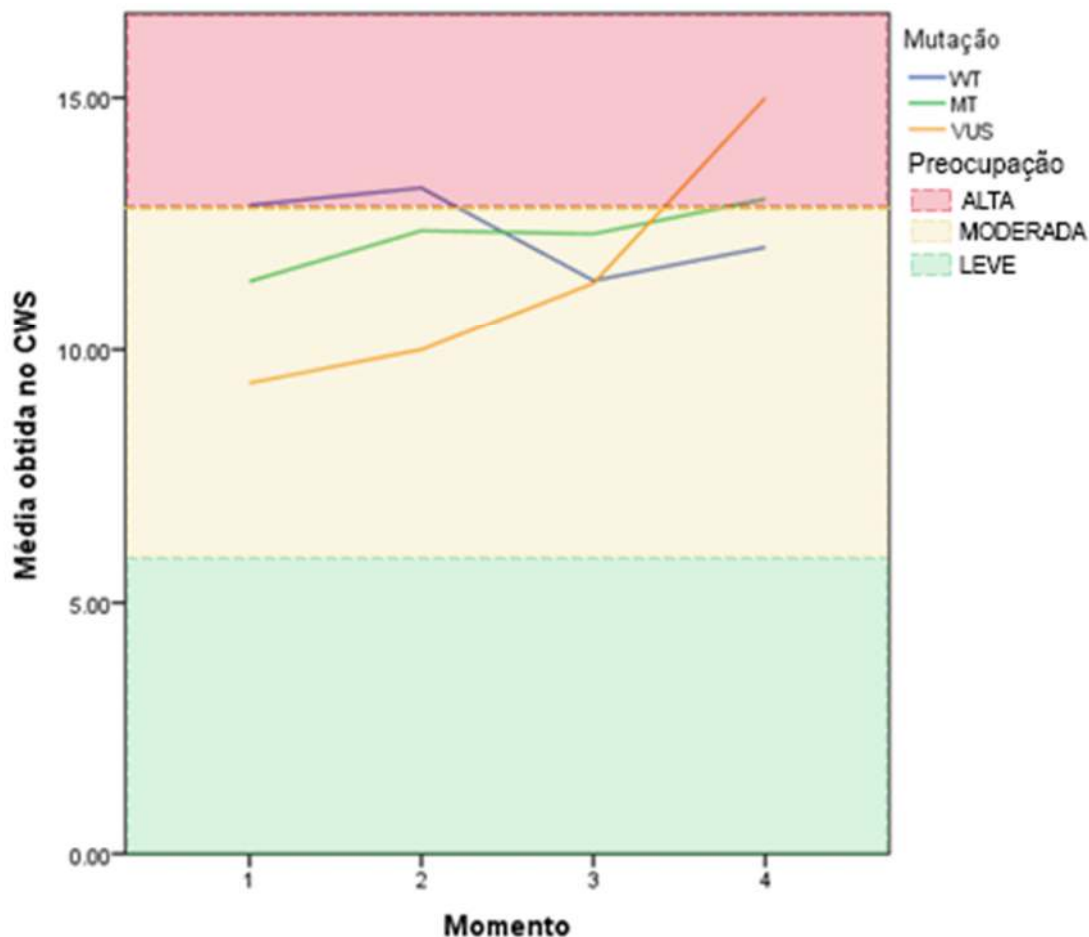


Figura 7: Média dos escores obtido no CWS por resultado do teste genético, ao longo dos momentos.

Nesse mesmo raciocínio, realizou-se o teste de Kruskal Wallis para verificar a relação entre a preocupação de desenvolver câncer com o resultado do teste genético especificamente para o Momento 3, momento no qual as participantes recebem o resultado. Não houve significância estatística nessa análise ($p = 0,91$).

Por fim, foi realizada uma análise (teste T em todos os momentos), para verificar se a presença de história familiar de câncer poderia aumentar a preocupação em desenvolver câncer, porém não houve resultado estatisticamente significativo ($p > 0,05$).

6.2.3 Questionário Modelo de Crença em Saúde de Champion (CHBM)

Outros dados importantes foram obtidos através da aplicação do Questionário Modelo de Crença em Saúde de Champion, instrumento aplicado apenas nos momentos 1 e 4. A tabela 6 demonstra os valores médios obtidos em cada escala.

Tabela 6: Média de escores obtidos por escalas nos momentos 1 e 4 com o questionário “Modelo de Crença em Saúde de Champion”.

Escore	M1			α de Cronbach	M4			α de Cronbach
	WT*	MT**	VUS***		WT*	MT**	VUS***	
Suscetibilidade (0-20)								
-Média	8,9	6,7	8,3	0,84	8,5	9,9	8	0,93
-Mínimo	5	5	5		5	5	5	
-Máximo	16	10	15		20	16	14	
-DP	3,4	1,7	5,7		4,1	4,2	5,5	
Gravidade (0-28)								
-Média	15,1	16,6	11,6	0,78	16	16,8	18,3	0,78
-Mínimo	7	8	7		7	9	12	
-Máximo	26	25	14		26	25	25	
-DP	5	4,4	2,8		4,7	5	6,5	
Benefícios (0-20)								
-Média	14,2	12,9	15,6	0,73	16,4	15,8	15	0,73
-Mínimo	9	5	14		5	7	11	
-Máximo	20	20	19		20	20	17	
-DP	3	4,4	2,8		3,6	4,1	3,4	
Barreiras (0-48)								
-Média	14,2	13,7	14,3	0,24	13,7	14,6	16,6	0,07
-Mínimo	9	12	14		12	12	16	
-Máximo	20	18	15		19	20	17	
-DP	3	2,1	0,5		2	1,8	0,5	

DP: Desvio padrão.

*Teste genético com resultado negativo para variante germinativa patogênica; **Teste genético com resultado positivo para presença de variante germinativa patogênica; ***Teste genético cujo resultado foi presença de variante de significado clínico desconhecido

Com esses resultados da aplicação do CHBM, foi possível evidenciar que a maior média para as mulheres MT e WT está na escala de gravidade tanto no momento 1 quanto no 4. Além disso, no momento 4 destaca-se a escala “benefícios”, demonstrando uma maior percepção de gravidade para o câncer de mama, mas também grande crença nos benefícios de realizar exames preventivos.

Já para mulheres portadoras de VUS, a maior média no momento 1 foi para benefícios, mas no momento 4 muda para gravidade e barreira, demonstrando assim,

nesse último momento, uma maior percepção de gravidade para o câncer de mama e grande percepção de barreiras para realizar exames preventivos.

6.2.4 Escala de Ansiedade e Depressão (HADS)

O questionário HADS teve a intenção de avaliar ansiedade e depressão ao longo dos processos de Aconselhamento e Teste Genético. Esse instrumento foi aplicado nos momentos 1, 2, 3 e 4. Em todos os momentos em que esse instrumento foi aplicado, percebeu-se que tanto a ansiedade quanto a depressão não sofreram grandes alterações, apesar de um pequeno aumento ter sido observado no Momento 4 na escala de depressão. A figura 8 demonstra essas informações.

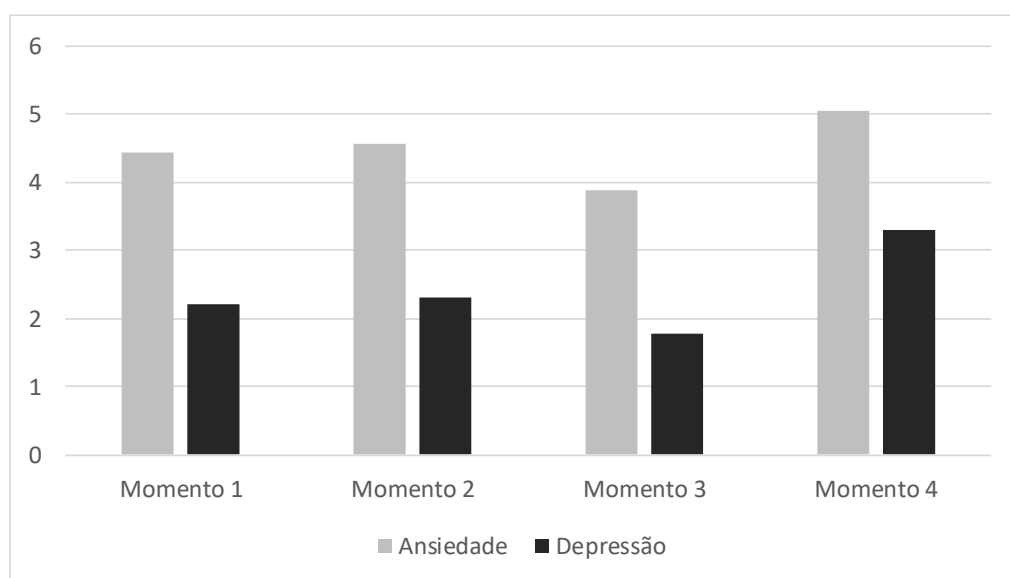


Figura 8: Médias do escore de resposta para ansiedade e depressão ao longo dos momentos.

Ainda com o instrumento HADS, foi possível verificar que a presença de uma variante germinativa patogênica não interferia no grau de ansiedade e depressão ao longo de todos os momentos ($p>0,05$). A tabela 7, demonstra a classificação da ansiedade e depressão nos momentos 3 e 4, momentos esses que o resultado do teste genético já foi revelado.

Tabela 7: Relação entre ansiedade, depressão e resultado do teste genético.

	WT N (%)	Mutados N (%)	VUS[#] N (%)	P
Momento 3				
Ansiedade				
-Sem ansiedade	33 (55)	11 (18,3)	1 (1,6)	0,30*
-Ansiedade Leve	5 (8,3)	3 (5)	1 (1,6)	
-Ansiedade Moderada	1 (1,6)	2 (3,3)	0	
-Ansiedade Grave	1 (1,6)	0	0	
Depressão				
-Sem depressão	37 (61,6)	14 (23,3)	3 (5)	0,51**
-Depressão Leve	1 (1,6)	1 (1,6)	0	
-Depressão Moderada	2 (3,3)	0	0	
-Depressão Grave	0	0	0	
Momento 4				
Ansiedade				
-Sem ansiedade	30 (50)	12 (20)	2 (3,3)	0,75*
-Ansiedade Leve	1 (1,6)	1 (1,6)	1 (1,6)	
-Ansiedade Moderada	3 (5)	2 (3,3)	0	
-Ansiedade Grave	2 (3,3)	1 (1,6)	0	
Depressão				
-Sem depressão	33 (55)	12 (20)	3 (5)	0,72**
-Depressão Leve	4 (6,6)	3 (5)	0	
-Depressão Moderada	1 (1,6)	1 (1,6)	0	
-Depressão Grave	0	0	0	

#Variante de significado clínico desconhecido. *Teste ANOVA. **Teste Kruskal-Wallis

Ao compararmos os escores obtidos para depressão entre todos os momentos do estudo observamos diferença estatisticamente significativa ($p=0,006$), sugerindo que passar por todos esses momentos pode afetar os sintomas de depressão. A figura 9 demonstra a evolução dos escores tanto da ansiedade e depressão de acordo com o resultado do teste genético.

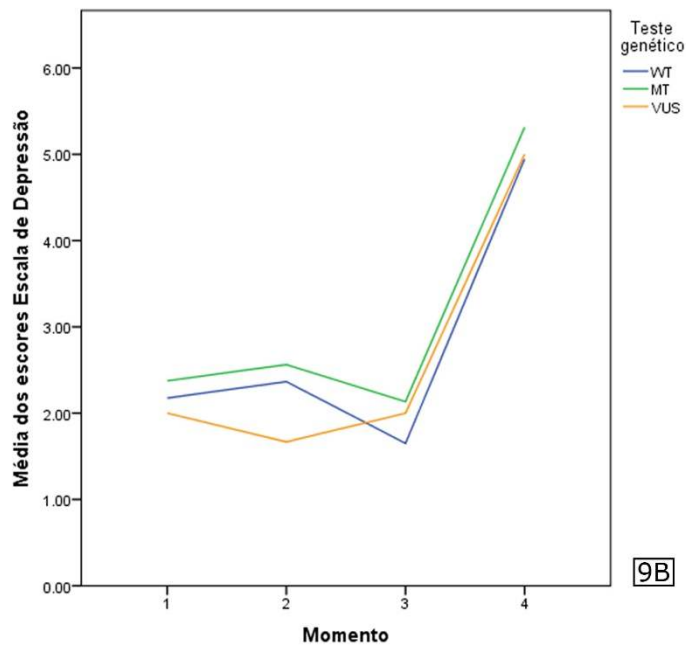
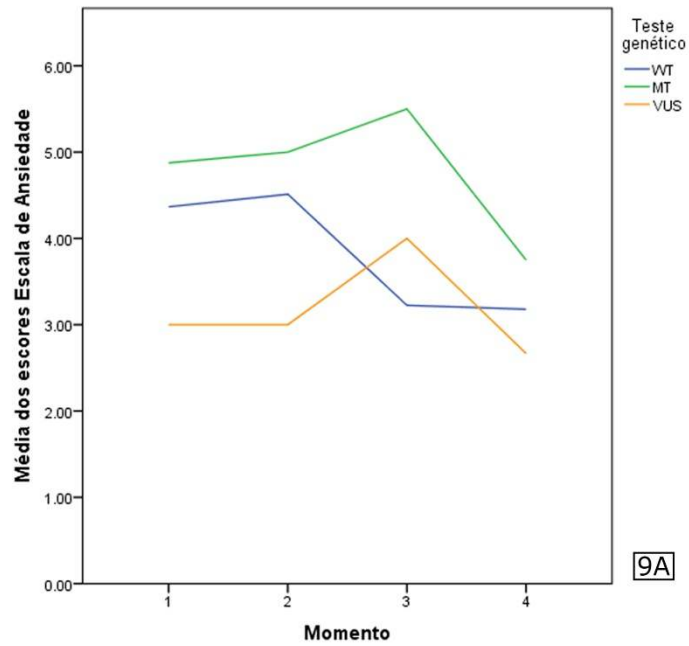


Figura 9: Médias dos escores de ansiedade e depressão –Em 9A: Médias dos escores de ansiedade ao longo dos momentos de acordo com o resultado do teste genético. Em 9B: Médias dos escores de depressão ao longo dos momentos de acordo com o resultado do teste genético.

Por fim, avaliamos se ter filhos ou se possuir história familiar de câncer poderia impactar nos níveis de ansiedade e depressão e nenhuma associação foi encontrada ($p > 0,05$).

6.2.5 Escala de Modos de Enfrentamento do Problema (EMEP)

Com a intenção de compreender como os indivíduos que passam por uma situação estressante (no caso o aconselhamento e o teste genético) reagem e enfrentam o problema, foi aplicado o instrumento Escala de Modos de Enfrentamento do Problema (EMEP).

A figura 10 demonstra como foram as médias de respostas por fator (1-Foco no problema; 2-Foco na emoção; 3-Busca de práticas religiosas/pensamentos fantasiosos; 4-Busca de suporte social), tanto no momento 1 quanto no momento 4, enfatizando que as maiores médias estão presentes nos seguintes fatores: Fator estratégia de enfrentamento focalizada no problema e Fator busca de prática religiosa/pensamento fantasioso.

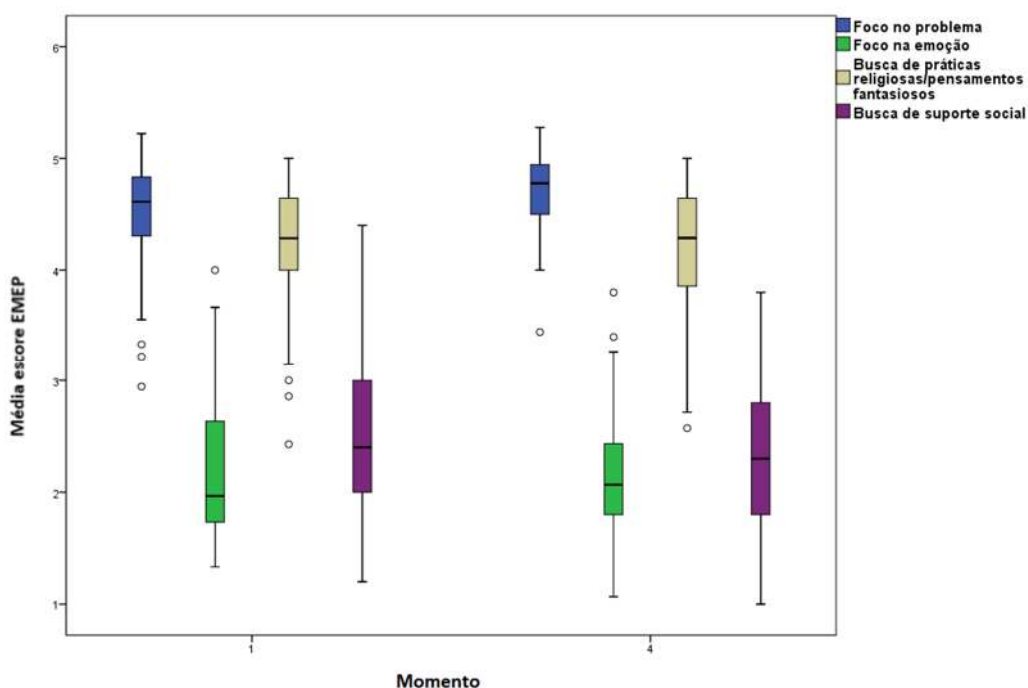


Figura 10: Média de respostas por fatores presentes no EMEP nos momentos 1 e 4.

Ao observar os resultados do EMEP, vimos que o foco no problema e a busca de prática religiosa/pensamento fantasioso possui média alta no grupo respondente como um todo. Considerando que a modalidade de enfrentamento foco no problema apresentou média alta, o que pode significar uma forma de adaptação ao problema que

está sendo vivenciado, realizamos a relação da média obtida nesse item com as respostas dadas no questionário CANS referentes à percepção de risco na intenção de ver se essa propensão a se adaptar ao problema interfere na percepção de risco, mas não houve significância estatística tanto no momento 1 quanto no momento 4 ($p>0,05$).

Da mesma forma, realizamos a relação da média obtida na busca de prática religiosa/pensamento fantasioso com as respostas dadas no questionário CANS referentes à percepção de risco, para verificar se a essa busca pode interferir nas respostas da percepção de risco. Foi confirmado, estatisticamente, que a percepção de risco para câncer de mama ($p=0,014$) e ovário ($p=0,015$) no momento 4 pode ser relacionada com o modo de enfrentamento de problemas através da busca de prática religiosa/pensamento fantasioso, mostrando que quanto maior a percepção de risco para câncer, maior a busca pela religiosidade. Nos outros momentos, não foi evidenciada nenhuma associação entre o modo de enfrentamento e a percepção de risco ($p>0,05$).

Com a intenção de medir a associação entre as respostas do EMEP e estimar a confiabilidade do mesmo, o α de Cronbach foi calculado, por fatores, nos Momentos 1 e 4. Os resultados demonstraram que o Fator busca de prática religiosa/pensamento fantasioso e o Fator busca de suporte social possuem valores inferiores aos sugeridos pela literatura ($\alpha=0,40$ e $\alpha=0,54$ respectivamente), sugerindo que para essa população essa questão não apresenta consistência interna adequada. Para os demais fatores o α de Cronbach possui valor adequado ao sugerido pela literatura, sendo $\alpha>0,60$.

6.2.6 Análise quantitativa dos Genogramas e Ecomapas

Além da análise qualitativa dos Genogramas e Ecomapas (que será descrita na sessão a seguir, 6.3) optou-se por construir uma ficha de análise de dados (QuantiGE - ANEXO 2) para avaliar as alterações gráficas que apareceram nos desenhos das relações familiares e de suporte social entre os Momentos 1 e 4. É importante ressaltar que cada genograma e ecomapa pode apresentar mais de uma relação, tanto positivas quanto negativas.

Das 60 famílias analisadas, 48 (81,7%) apresentaram mudanças de algum tipo de relacionamento, tanto no genograma, quanto no ecomapa, sendo que 29 (48,3%)

famílias tiveram aparecimento de relação considerada negativa (de acordo com o desenho) e 21 (35%) tiveram o aparecimento de relações consideradas positivas (de acordo com o desenho). Com relação ao ecomapa, os suportes extrafamiliares também sofreram alterações entre os momentos 1 e 4. De todos os ecomapas apresentados, 39 (65%) apresentaram modificações, tanto perda (11,7%, n=7), quanto adição (31,7%, n=19) de algum suporte importante para a paciente foi observados.

É importante ressaltar que a presença de um suporte social não quer dizer que se trata de algo positivo, ou seja, pode haver representações negativas para com o suporte social representado, cenário esse que foi observado em algumas famílias: uma possui relação negativa com o hospital (Quebra de confiança) e outras 2 que relataram relação negativa com a Oncogenética (Ódio e medo).

Tão importante quanto esse panorama geral, são as análises de casos individualizados. Dividimos por grupos a partir do resultado do teste genético das participantes para comparar se havia diferenças de comportamento da dinâmica familiar a partir dessa variável. Esses dados encontram-se na tabela 8. É importante destacar que 8 das 16 famílias com variantes germinativas patogênicas tiveram o aparecimento de relações negativas nos relacionamentos familiares.

Tabela 8: Relação entre resultado do teste genético e mudança de relacionamentos nos genogramas dos momentos 1 e 4.

	WT N (%)	Mutado <i>BRCA1</i> ou <i>BRCA2</i> N (%)	Mutado <i>TP53</i> N (%)	VUS# N (%)	P
- Houve mudança relacionamento					
Sim	32%	8%	5%	3%	0,85
Não	8%	2%	1%	0	
- Aparecimento relação positiva					
Sim	14%	2%	2%	2%	0,66
Não	26%	8%	4%	1%	
- Aparecimento relação negativa					
Sim	16%	8%	4%	1%	0,19
Não	24%	2%	2%	2%	

#Variante de significado clínico desconhecido para os genes *BRCA1* e *BRCA2*.

Outro dado importante refere-se ao envolvimento dos familiares dos casos índice na Oncogenética. A coleta de dados dessa informação foi realizada com a intenção de

saber se a informação, principalmente dos casos com variantes germinativas patogênicas, estava sendo difundida entre os familiares. Dentre as 60 famílias, 12 (20%) tiveram familiares que passaram por consulta na Oncogenética até a data do momento 4 (11 MT e 1 WT). Sendo que 11 (18,3%) trouxeram pelo menos um familiar de primeiro grau, 3 (5%) de segundo grau e 1 (1,6%) de terceiro grau.

Uma das famílias cuja probanda é WT, teve um familiar que buscou informações no setor de Oncogenética por considerar a história familiar de câncer importante para realizar ações de prevenção. Isso não é uma ação comum a rotina do setor de Oncogenética, uma vez que se esperava que somente famílias com a probanda MT a consulta em busca de informações.

Importante ressaltar que em 5 famílias com probando com resultado de teste positivo, nenhum familiar compareceu na Oncogenética até o momento 4. Dessas famílias, em uma a probanda é portadora de variante patogênica em *TP53* e, as outras 4 são portadoras de variante patogênica em *BRCA1*.

Detalhando um pouco mais os 5 casos em que os familiares não vieram para consultas na Oncogenética (analisando de forma criteriosa e individual o genograma e o ecomapa), podemos evidenciar que há o aparecimento de relacionamentos negativos. A tabela 9 detalha esses 5 casos.

Tabela 9: Caracterização das alterações das famílias com variante germinativa patogênica em que os familiares não vieram para consulta na Oncogenética até a data do momento 4.

	Gene Mutado	Modificação entre M1 e M4	Comentários
Família			
F02	<i>BRCA1</i>	Aparecimento de relação de Conflito	Filho não quer realizar o teste e a mãe (probando) insiste para fazer.
F29	<i>BRCA1</i>	Aparecimento de Relação de preocupações	Gerou relação de preocupações com tomada de decisão da Oncogenética e com as gerações futuras
F85	<i>BRCA1</i>	Aparecimento de relação Empobrecida	Após o óbito da mãe da probanda houve afastamento dos familiares maternos e paternos.
F90	<i>BRCA1</i>	Aparecimento de relação de Medo	Familiares com medo do que pode acontecer na Oncogenética
F34	<i>TP53</i>	Aparecimento de relação de Quebra de confiança e Conflito	A probanda não confia mais no hospital pois refere que não conseguiram detectar precocemente a recidiva do tumor. Sobrinhadas da probanda querem realizar o teste mas seus pais não acreditam que seja uma boa atitude.

Os dados apontam para a importância da análise do genograma na compreensão da dinâmica familiar das famílias consultadas na Oncogenética.

6.3 Análise Qualitativa

A utilização do Genograma e do Ecomapa permite integrar a história biomédica e psicossocial do paciente e de sua família, sendo uma representação gráfica das ligações de uma família às pessoas e estruturas sociais do meio em que habita. Nesse sentido, essas duas ferramentas foram utilizadas para compreender as relações familiares e o

processo de comunicação e suporte na família durante o período em que o indivíduo estava passando pelo processo de aconselhamento genético e teste genético.

De acordo com a metodologia escolhida para as análises qualitativas, iniciou-se a etapa de Pré-Análise com a leitura flutuante dos documentos, avaliação do genograma, ecomapa, leitura da narrativa obtida através da entrevista semiestruturada (anotações de enfermagem) e das respostas obtidas no CANS. Com o uso da regra da exaustividade (leitura de todos os documentos selecionados), garantimos que nenhuma informação contida nos documentos fosse deixada de fora.

Em seguida a Regra da Representatividade foi utilizada, pois os pesquisadores, juntamente com o cientista social que auxiliou nas análises, conseguiram definir que os documentos selecionados representavam os temas de interesse referente ao processo de Aconselhamento e Teste Genéticos.

A regra da Homogeneidade também foi preenchida, já que todos os documentos foram obtidos da mesma forma, pela mesma entrevistadora e, são referentes ao tema em questão. Por fim, a Regra da Pertinência também foi atingida, já que após a avaliação dos documentos, foi possível verificar que os objetivos do estudo foram devidamente contemplados.

Após essa etapa de Pré-Análise, foi possível realizar a etapa de Formulação de Hipóteses, ou seja, formular as questões de interesse para entender o que deve ser verificado nos documentos. Essa etapa foi realizada tanto com o uso da literatura, quanto com o da lexicologia (palavras que aparecem com mais frequência nas narrativas).

Através da literatura, foi realizada uma busca no *PubMed* com as seguintes palavras chaves: "*hereditary breast and ovarian cancer*", "*genetic counseling*", "*genetic test*" e "*family dynamics*", com o uso do operador booleano "*AND*". A busca foi realizada em novembro de 2017, quando as análises qualitativas deram início.

Foram encontrados 17 artigos com o uso dessas palavras-chaves, porém três foram excluídos, um por abordar uma outra patologia associada, outro por ser a descrição de uma metodologia e não possuir resultados e o último por ser uma carta de opinião sobre manejo clínico, restando então 14 artigos. A tabela a seguir expõe, de

forma sucinta, esses artigos. É importante ressaltar que não foram encontrados artigos de grupos Brasileiros com o uso dessas palavras-chave.

Tabela 10: Artigos revisados para a Formulação de Hipótese.

Autores	Ano	Objetivo	Metodologia	Resultado
Werner-Lin A, Ratner R, Hoskins LM, Lieber C ⁸⁸ .	2015	Investigar perspectivas do aconselhador genético sobre o aconselhamento genético em 86 pacientes de 18 a 25 anos de famílias com síndromes mama e ovário hereditário.	Questionários on-line foram aplicados e os pesquisadores usaram uma combinação de teoria fundamentada e análise de conteúdo para respostas abertas.	- Para os aconselhadores a idade é um fator importante a considerar frente ao entendimento, e interesse sobre aconselhamento genético e risco de câncer.
Mays D, DeMarco TA, Luta G, Peshkin BN, Patenaude AF, Schneider KA, Garber JE, Tercyak KP ⁸⁹ .	2014	Investigar a associação entre problemas psicológicos e relacionamentos familiares entre mães testadas para mutações genéticas BRCA1/2 e seus parceiros não testados	Avaliações antes e 1 mês após o teste genético, utilizando o questionário <i>Brief Symptom Inventory</i> .	Entre as mães, há uma maior dificuldade psicológica e, a comunicação pai-filho é empobrecida, podendo refletir em uma maior dificuldade no seguimento. - Comunicação familiar conflitante quanto aos resultados do teste genético para câncer de mama e ovário. - Gera sentimentos negativos afetando o bem-estar psicológico.
Douglas HA, Hamilton RJ, Grubs RE ⁵³ .	2009	Investigar como o teste do BRCA afeta a dinâmica familiar e os relacionamentos	Entrevistas abertas sobre experiências individuais e familiares após o teste do <i>BRCA1/2</i> em 12 participantes.	- O primeiro na família a testar ou procurar aconselhamento genético assume um papel familiar especial que pode ser difícil para eles; - Os indivíduos podem se sentir mais ou menos ligados a certos membros da família.
Clarke S, Butler K, Esplen MJ ⁹⁰ .	2008	Avaliar através da abordagem de teoria fundamentada, experiências dos portadores de mutação em <i>BRCA1/2</i> na comunicação de informação genética à sua prole.	Dados qualitativos foram obtidos a partir de um estudo de terapia de grupo para portadores de mutação em <i>BRCA1/2</i> .	- Dilema sobre 'se' e 'quando' divulgar para os filhos. - Preocupações quanto aos resultados de teste positivo. - Dilemas quanto a necessidade de proteger contra a necessidade de informar. - Mulheres tendem ser as primeiras a comunicarem aos filhos.
Landsbergen K, Verhaak C, Kraaiaam F, Hoogerbrugge N ⁹¹ .	2005	Determinar o número de parentes testados para uma mutação BRCA e a exploração de fatores facilitadores e debilitantes na transmissão de informações genéticas do paciente índice para parentes.	Aplicação de questionário e avaliação de prontuários de 50 pacientes do sexo feminino, com presença de mutação germinativa em <i>BRCA1/2</i> .	- Menos de 20% dos familiares de primeiro e segundo grau foram testados. - 62% dos pacientes índice pediram apoio na comunicação para com membros da família.

Lim J, Macluran M, Price M, Bennett B, Butow P; kConFab Psychosocial Group ⁹² .	2004	Avaliar o impacto a curto e a longo prazo de receber resultados de teste genético.	Quarenta e sete mulheres não afetadas de famílias com câncer de mama de alto risco que receberam resultados para genes de predisposição hereditária de mama / ovário entre 1 e 5 anos atrás foram entrevistadas (questões abertas) em relação às suas experiências.	<ul style="list-style-type: none"> - Turbulência emocional inicial relatada pela maioria foi geralmente de curta duração. - O impacto do teste genético foi além do indivíduo para o contexto familiar e social em um período de curto prazo. - Dificuldade associada à divulgação de um resultado. - Relatos sobre descobrir o <i>status</i> de mutação favoreceu a mudanças positivas de vida.
Bouchard L, Blancquaert I, Eisinger F, Foulkes WD, Evans G, Sobol H, Julian-Reynier C ⁹³ .	2004	Examinar as práticas clínicas relacionadas ao teste genético	Análise de questionários realizados em 1996 e 1998, em três clínicas localizadas em Montreal (Quebec, Canadá), Marselha (França) e Manchester (Grã-Bretanha)	<ul style="list-style-type: none"> - Atitudes em relação às medidas preventivas podem ser parcialmente explicadas por fatores culturais
Forrest K, Simpson SA, Wilson BJ, van Teijlingen ER, McKee L, Haites N, Matthews E ⁹⁴ .	2003	Explorar as barreiras e facilitadores na comunicação familiar sobre o risco genético	Entrevistas semi-estruturadas com pacientes que haviam participado de aconselhamento genético para risco de HBOC	<ul style="list-style-type: none"> - Divulgação do resultado do teste foi um problema. - A comunicação dentro de uma família sobre o risco genético é uma questão complexa e é influenciada por fatores familiares e culturais pré-existentes e por respostas de indivíduos a informações de risco.
Tercyak KP, Peshkin BN, DeMarco TA, Brogan BM, Lerman C ⁹⁵ .	2002	Avaliar comunicação entre pai e filho sobre os resultados dos exames genéticos maternos para o risco de câncer de mama / ovário.	Entrevista com 42 mães matriculadas em um programa de pesquisa sobre câncer de mama hereditário. A comunicação materna dos resultados dos exames para crianças foi avaliada 1 mês depois que as mães receberam o resultado de seu <i>status</i> mutacional	<ul style="list-style-type: none"> - A taxa de divulgação para crianças com idade pediátrica foi de 53%. - As crianças mais velhas tinham maior probabilidade de serem informadas dos resultados dos exames das mães. - A divulgação dos resultados dos testes genéticos ocorreu com mais frequência no estilo de comunicação pai, mãe e filho.
Daly MB, Barsevick A, Miller SM, Buckman R, Costalas J, Montgomery S, Bingler R ⁹⁶ .	2001	Avaliar o impacto de uma estratégia de comunicação focada e de seis passos através do modelo de "Breaking Bad News" de Buckman tanto do probando quanto dos membros da família.	Uso da Teoria fundamentada em dados para avaliar as questões realizadas a partir do modelo de "Breaking Bad News" de Buckman.	<ul style="list-style-type: none"> - Comunicação entre o profissional de saúde para com os probandos é primordial, pois as informações podem ter implicações para os membros da família. - Importante que o probando tenha as informações coerentes para poder informar os familiares.
Tercyak KP1, Peshkin BN, Streisand R, Lerman C ⁹⁷ .	2001	Explorar as concepções de saúde, risco de câncer e ajuste psicológico	Auto-relato de 20 crianças (com mães anteriormente afetadas por câncer de mama/ovário) com relação a opiniões	<ul style="list-style-type: none"> - Os dados não sugeriram preocupações elevadas de câncer ou problemas de ajuste psicológico nestas crianças.

		entre crianças em famílias sugestivas de portar mutação em BRCA1 / 2.	sobre teste genético, estresse e preocupação com câncer e problemas de ansiedade, depressão e comportamento.	- Crianças com mais sintomas de sofrimento psicológico experimentaram pensamentos mais frequentes de ficar doentes e maiores preocupações com câncer.
Keller M ⁹⁸	2000	Revisão da literatura sobre questões psicossociais da genética do câncer.	Busca de artigos no <i>PuBMed</i> .	Após a divulgação dos resultados dos testes, o apoio psicossocial visa melhorar o ajuste e a comunicação dentro das famílias.
Frank TS, Braverman AM ⁹⁹ .	1999	Revisar na literatura sobre os fatores positivos e negativos do teste genético.	Busca na literatura de artigos e normas referentes ao teste genético.	Apesar de importante para prevenção e controle de risco de câncer, é importante levar em consideração as preocupações sobre responsabilidade da informação genética, referente a planos de saúde, a dinâmica familiar e as necessidades psicológicas de um indivíduo.

Com os artigos foi possível identificar estudos que relataram alterações na dinâmica familiar, principalmente no âmbito da comunicação e relações entre os familiares, na preocupação com gerações futuras (filhos) e na solicitação de apoio do serviço de saúde para conversar com outros membros da família.

Além da busca por artigos, foi possível, com o uso do *Software NVivo V.11Pro*, a realização de análise das palavras obtidas (geração de nuvens de palavras) nas narrativas – genograma e ecomapas- e, na questão aberta do CANS (Figura 11).

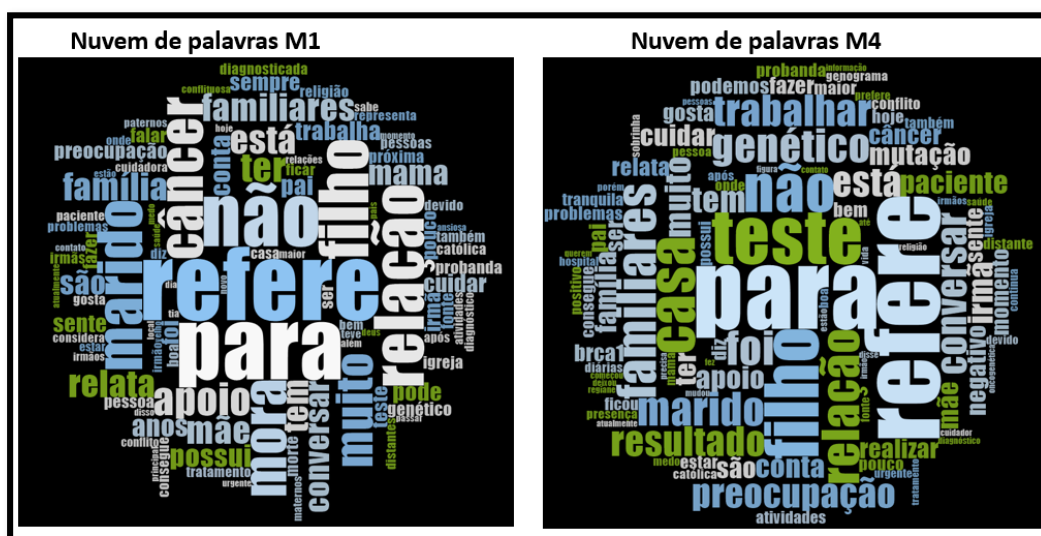


Figura 11: Nuvem de Palavras obtida a partir das narrativas do genograma e ecomapa no Momento 1 (M1) e no Momento 4 (M4).

Com relação às narrativas – genograma e ecomapas - as nuvens de palavras apresentaram a conformação exposta na Figura 11, tanto do M1 quanto de M4, sendo possível notar a presença de palavras maiores (maior frequência de aparecimento) e menores (menor frequência de aparecimento). É muito importante destacar que em M1 temos, dentre as palavras com maior destaque, a palavra “câncer”, diferentemente do que pode ser observado em M4, podendo sugerir que esse é um momento de falar do aparecimento do câncer e das relações com os familiares (aparecimento das palavras “relação”, “familiares”, “filho”, “morar”, “marido”).

Já em M4, é possível perceber um destaque para as palavras “teste”, “filhos”, “genética”, “familiares” e “preocupação” (Figura 11). Com isso, é possível inferir que

há no relato das participantes novos discursos (a partir da mesma entrevista), demonstrando que a vivência do AG e do TG têm um impacto na vida dessas mulheres. Outra nuvem de palavras foi gerada a partir das respostas abertas obtidas do questionário CANS (ANEXO 5) através da pergunta “Para você, o que causa câncer?”. Essa nuvem de palavras está exposta na Figura 12.



Figura 12: Nuvem de palavras relacionada ao questionamento “O que causa câncer para você”?

Através da figura 12, é possível perceber uma alteração na frequência de palavras (podendo ser observada através do tamanho das mesmas em cada momento). Em M1 (momento pré AG e TG), é possível ver em maior evidência as palavras ‘alimentação’, ‘estresse’, ‘genética’ e ‘cigarro’ como principais causadores de câncer. Já em M2, o momento após o AG e TG, a palavra “genética” está consideravelmente maior do que em M1, seguida de “alimentação e estresse”.

Ainda na figura 12, podemos perceber que em M3, momento de AG pós teste (recebimento do resultado) as palavras “alimentação” e “estresse” voltam a ficar evidentes, o que provavelmente reflete o fato de que a maioria das pacientes possui resultado negativo no teste genético realizado, não tendo as questões da genética (hereditariedade) como justificativa para causar câncer (ou ao menos não o tendo nos genes testados). Porém, é importante lembrar que a palavra “genética” ainda aparece na nuvem de palavras de M3. Já em M4, momento de 6 a 12 meses após o recebimento do resultado do teste, percebe-se que existem muitas palavras em evidência e praticamente do mesmo tamanho, como: “vida”, “alimentação”, “estresse” e “genética”. É possível inferir que nesse momento, fica muito difícil para as participantes definirem a causa do câncer.

A análise dos dados gerados permite que hipóteses sejam então formuladas, tal como a de que de fato a realização do Aconselhamento Genético e do Teste Genético impactam a vida das pacientes.

Assim, foi possível realizar o referenciamento dos índices e elaboração dos Indicadores, ou seja, encontrar as menções de temas em discursos ou textos dos documentos que aparecem com mais frequência, foi completado, juntamente com a etapa de codificação (Etapa de Exploração do Material), onde todo o material foi lido e trechos do mesmo foram recortados para que fossem encaixados nas categorias elaboradas no momento da formulação de hipótese. Caso houvesse a necessidade de criar uma subcategoria dentro das categorias encontradas, o recorte da narrativa dos genograma e ecomapas era então subcategorizado.

Essa categorização foi realizada a partir das narrativas (anotações de enfermagem), genogramas e ecomapas do Momento 1 e do Momento 4. As cinco principais categorias encontradas a partir do tema central “Aconselhamento Genético em câncer de mama e ovário hereditário” foram: “Apoio e Rede de suporte Social”, “Atitudes Sentimentos e Emoções”, “Causas do Câncer”, “Comunicação com e/ou para os Familiares” e, “Relacionamentos Familiares”. Durante a leitura do material do Momento 4, percebeu-se a necessidade da criação de um novo tema central mais específico, sendo ele o “Teste genético em câncer de mama e ovário hereditários” e assim, a partir dele, as categorias “Atitudes, Sentimentos e Emoções”, “Comunicação

com e/ou para os Familiares” e “Relacionamentos Familiares” foram encontradas com as suas respectivas subcategorias. A figura 13, a seguir, demonstra a formação das categorias e subcategorias encontradas no material selecionado para análise.

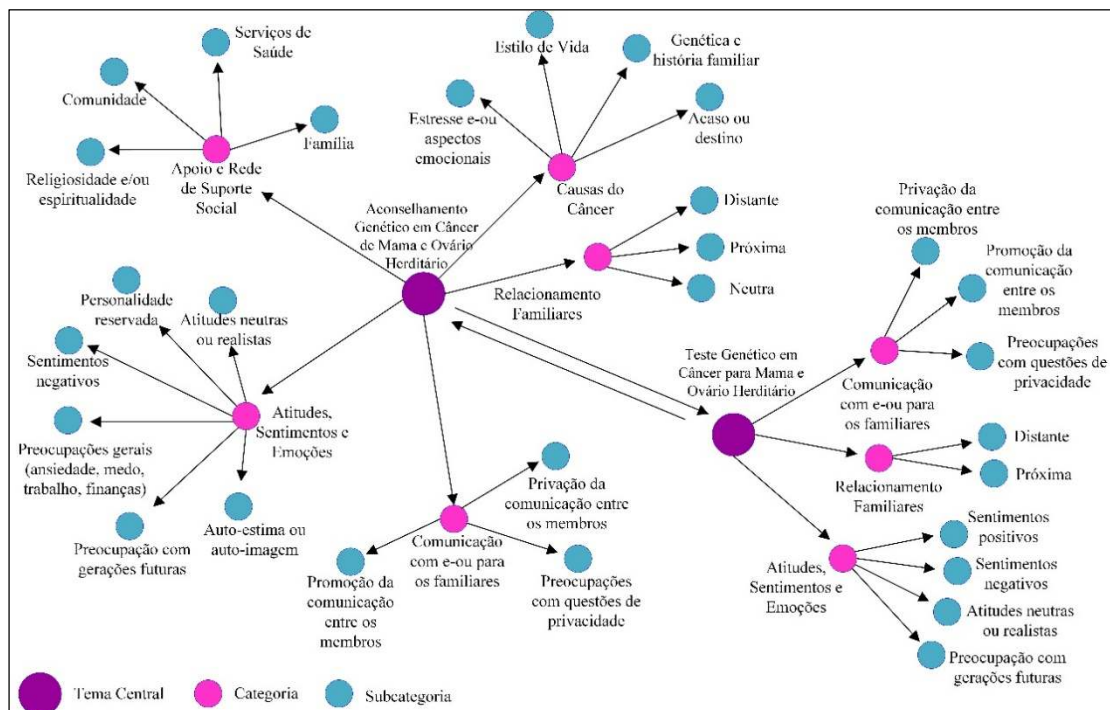


Figura 13: Categorias e subcategorias encontradas na análise qualitativa através da Análise Temática de Conteúdo.

No tema central “Aconselhamento Genético em câncer de mama e ovário hereditário”, a categoria “Apoio e Rede de Suporte Social”, teve como subcategoria mais frequente “Religiosidade e/ou Espiritualidade” nos materiais explorados em ambos os momentos (momento 1 e momento 4), mostrando que em nossa amostra essa é a maior fonte de apoio para as participantes. Para a categoria “Comunicação com e/ou para os Familiares”, foi mais frequente a subcategoria “Promoção da comunicação entre os membros” que obteve um grande aumento na frequência quando comparados os momentos 1 e 4 (de 15% para 61,6%). Na tabela 11 a frequência de aparecimento dessas categorias está exposta com seus respectivos exemplos de recortes (anotação de enfermagem através da narrativa das participantes durante a construção do genograma e ecomapa) no Momento 1 e no Momento 4.

Tabela 11: Frequência de Categorias e Subcategorias encontradas na exploração do material analisado e o exemplo de seus respectivos recortes nos momentos 1 e 4 referentes ao tema “Aconselhamento Genético”.

Categorias e Subcategoria	M1 Frequência de aparecimento em todas as narrativas n(%)	Exemplo do recorte*	M4 Frequência de aparecimento em todas as narrativas n(%)	Exemplo do recorte*
Apoio e Rede de Suporte Social				
1-Religiosidade e/ou espiritualidade	54 (90)	<i>“A igreja evangélica é o seu suporte social para os momentos de dificuldade.”</i>	53 (88,3)	<i>“Refere ser católica e ter muita fé. Conta que sua religião dá força para superar as tristezas e dificuldades”</i>
2-Comunidade	12 (20)	<i>“Conta que em seu trabalho tem amigos que são uma grande fonte de apoio.”</i>	9 (15)	<i>“Conta que tem um grupo de amigos que também representa suporte.”</i>
3-Família	12 (20)	<i>“Para ela sua fonte de apoio são suas irmãs e seu pai.”</i>	2 (3,3)	<i>“Seus familiares sempre perguntam sobre a sua saúde.”</i>
4-Serviço de saúde	4 (6,6)	<i>“O hospital no qual faz tratamento é o seu suporte emocional e social pois sempre que precisa de algo recorre a esta entidade.”</i>	6 (10)	<i>“Refere que o hospital também é sua fonte de apoio”</i>
Atitudes, sentimentos e Emoções				
1- Atitudes neutras ou realistas	8 (13,3)	<i>“Refere ter enfrentado bem o diagnóstico da doença e, o câncer para ela foi uma doença como outra qualquer.”</i>	8 (13,3)	<i>“Refere que antes guardava mais seus sentimentos, mas hoje consegue dizer o que precisa e o que sente.”</i>
2- Personalidade reservada	3 (5)	<i>“Relata não gostar de falar o que sente e guarda tudo dentro de si.”</i>	2 (3,3)	<i>“(...) não gosta de ficar conversando com as pessoas sobre o que aconteceu com ela.”</i>
3-Preocupações Gerais (ansiedade e medo com trabalho, finanças e outras situações)	32 (53,3)	<i>“Refere estar ansiosa com a cirurgia de intenção curativa de sua mama”</i>	25 (41,6)	<i>“Sua maior preocupação é pagar as contas que se acumularam na época do diagnóstico pois ficou sem trabalhar para tratar o câncer.”</i>
4-Preocupação com gerações futuras	11 (18,3)	<i>“Refere querer fazer o teste genético para ajudar a filha e as sobrinhas.”</i>	21 (35)	<i>“Refere que sua maior preocupação é que suas filhas fiquem bem.”</i>
5- Sentimentos negativos	15 (25)	<i>“Refere sentir muito medo e angústia.”</i>	2 (3,3)	<i>“Conta que gostaria de tirar os sentimentos negativos de seu coração.”</i>
6- Autoestima ou autoimagem	4 (6,6)	<i>“Refere estar entristecida com relação à sua vaidade pois não se sente bonita, usa peruca e maquiagem para sentir-se melhor.”</i>	1 (1,6)	<i>“Está em tratamento quimioterápico, e a alopecia como efeito colateral a deixa muito triste.”</i>

Causas do Câncer				
1-Estresse e/ou aspectos emocionais	11 (18,3)	<i>"Relatou que para ela o câncer está relacionado com as mágoas trazidas pela vida e o sofrimento que as pessoas a fizeram passar."</i>	0	-
2- Acaso ou destino	4 (6,6)	<i>"Refere que o câncer apareceu devido a sua sorte de destino"</i>	3 (5)	<i>"Refere que as doenças aparecem quando tem que aparecer, sendo coisa do destino."</i>
3- Genética e História familiar	3 (5)	<i>"Para ela o câncer está relacionado a fatores genéticos da família."</i>	1 (1,6)	<i>"Desde que nasci tenho uma alteração de um risco maior para câncer, não tinha como controlar então minha culpa foi embora (sic)"</i>
4- Estilo de vida	6 (10)	<i>"Refere que o cigarro e alimentação estão relacionadas fortemente com o aparecimento do câncer."</i>	0	-
Comunicação com e/ou para os Familiares				
1-Privação da comunicação entre os membros;	5 (8,3)	<i>"Fala pouco dos problemas com a família pois são mais reservados."</i>	4 (6,6)	<i>"Conta que tem falado menos com sua filha."</i>
2-Promoção da comunicação entre os membros;	9 (15)	<i>"Conversa sobre seus problemas com a família quando precisa mas fala mais com seu marido e com sua mãe."</i>	37 (61,6)	<i>"Relata que se sente à vontade para conversar com sua mãe e com sua irmã."</i>
3-Preocupação com questões de privacidade.	5 (8,3)	<i>"Refere que os membros de sua família sempre querem compartilhar informações quanto à sua saúde (...)."</i>	10 (16,6)	<i>"Conta que depois que ela fez o teste genético os seus familiares sempre querem conversar e compartilhar informações sobre o teste."</i>
Relacionamentos Familiares				
1-Relacionamento distante	19 (31,6)	<i>"Refere ter uma relação de conflito com os familiares de primeiro grau."</i>	29 (48,3)	<i>"Mora com o filho com o qual possui uma relação conflituosa."</i>
2-Relacionamento próximo	40 (66,6)	<i>"Refere ter relações próximas e harmoniosas entre os familiares de primeiro grau."</i>	38 (63,3)	<i>"Refere não ter conflitos familiares e que a relação entre todos é muito boa."</i>
3-Relacionamento neutro	1 (1,6)	<i>"Sua mãe está acamada e não tem problemas de relacionar com ela"</i>	2 (3,3)	<i>"Refere que não tem problemas de relacionamento com elas (tias) mas nunca teve o hábito de conversar e ficar próxima delas".</i>

*Exemplos de recorte de M1 e M4 não são, necessariamente, das mesmas participantes

No momento 4, com relação ao tema central, “Teste Genético em câncer de mama e ovário hereditário”, a categoria mais evidente foi “Comunicação com e/ou para os Familiares”, seguida de “Atitudes, Sentimentos e Emoções”. Na tabela a seguir (Tabela 12) esses dados estão descritos de forma mais detalhada.

Tabela 12: Frequência de Categorias e Subcategorias encontradas na exploração do material analisado e o exemplo de seus respectivos recortes no momento 4 para o tema “Teste Genético”.

Categorias e subcategorias	Frequência de aparecimento em todas as narrativas n(%)	Exemplo do recorte
Atitudes, sentimentos e Emoções		
1- Atitudes neutras ou realistas	4 (6,6)	“Conta que o teste para ela foi só mais um evento, pois nem teve tempo de pensar e vivenciar o momento do teste, já que estava passando por dificuldades pessoais que a preocupava mais do que o teste”
2-Preocupação com gerações futuras	7 (11,6)	“Está muito apreensiva para saber o resultado de seu filho.”
3- Sentimentos negativos	6 (10)	“Diz que quando descobriu que o resultado era positivo ficou mais preocupada ainda de ter câncer novamente.”
4- Sentimentos positivos	14 (23,3)	“Refere também estar aliviada com o resultado negativo.”
Comunicação com e/ou para os Familiares		
1- Privação da comunicação entre os membros;	2 (3,3)	“Conta que após o resultado do teste não consegue conversar muito com sua mãe ou suas irmãs pois elas são "muito dramáticas" –sic”
2- Promoção da comunicação entre os membros;	34 (56,6)	Conta que sua filha está mais próxima dela após o resultado da mutação ser positivo.
3- Preocupação com questões de privacidade.	1 (1,6)	“Conta que depois que ela fez o teste genético os seus familiares sempre querem conversar e compartilhar informações sobre o teste.”
Relacionamentos Familiares		
1- Relacionamento distante	5 (8,3)	“(…) relação conflituosa com o filho. Paciente relata que essa relação se dá devido ao fato de seu filho não querer fazer o teste genético e a paciente está insistindo para que ele faça.”
2- Relacionamento próximo	5 (8,3)	“Relata que a realização do teste genético a fez pensar e iniciar uma aproximação com sua família materna.”

Concomitante à leitura da narrativa, a exploração dos dados das figuras dos genogramas e ecomapas também foi feita. As figuras a seguir (Figura 14 a Figura 17) expõem alguns exemplos de recortes para exemplificar como foi realizado esse processo no Software *NVivo V.11Pro*.

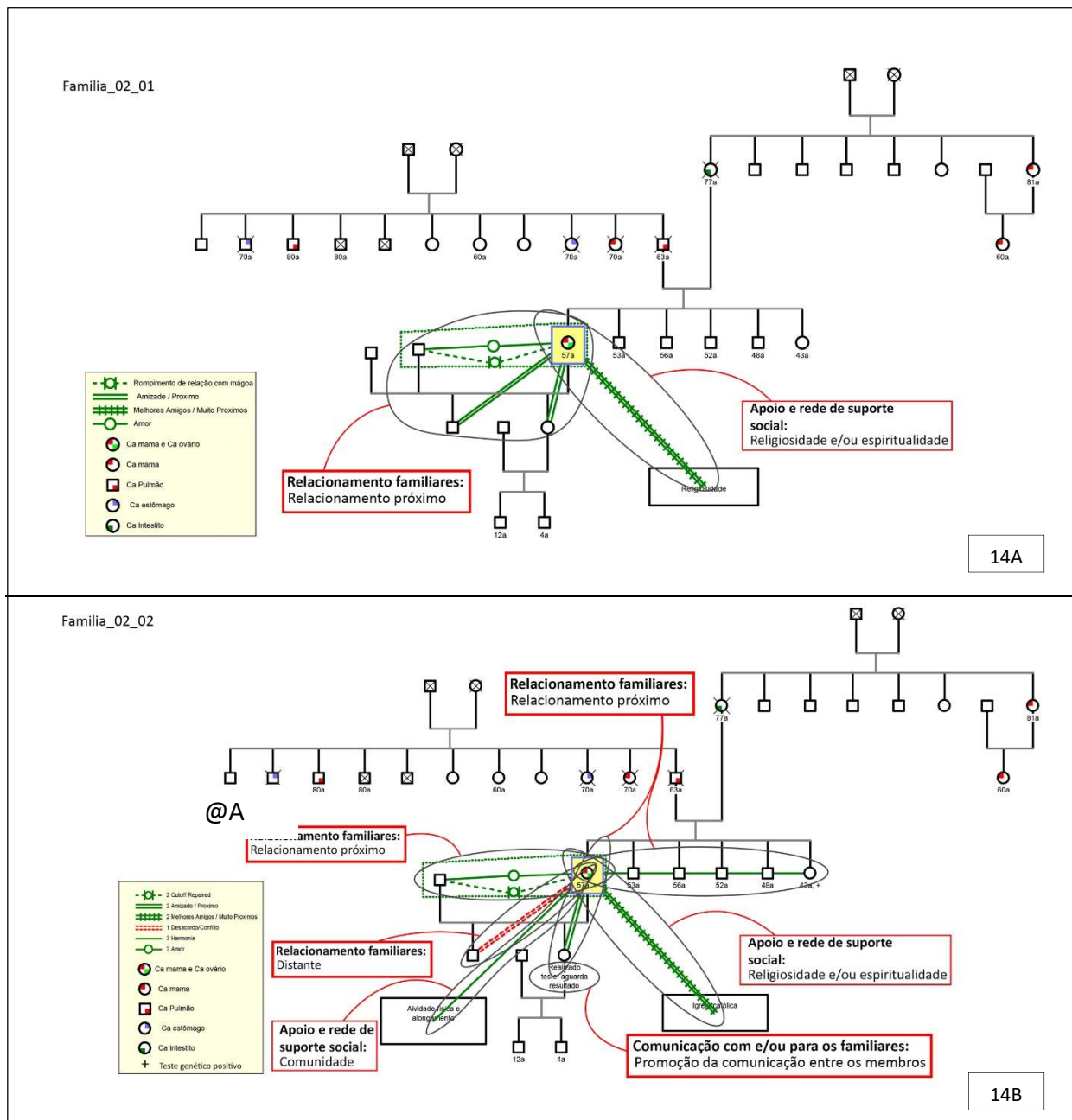


Figura 14: Exemplos de recortes nos genogramas e ecomapas no momento 1 e momento 4 para a paciente 02.

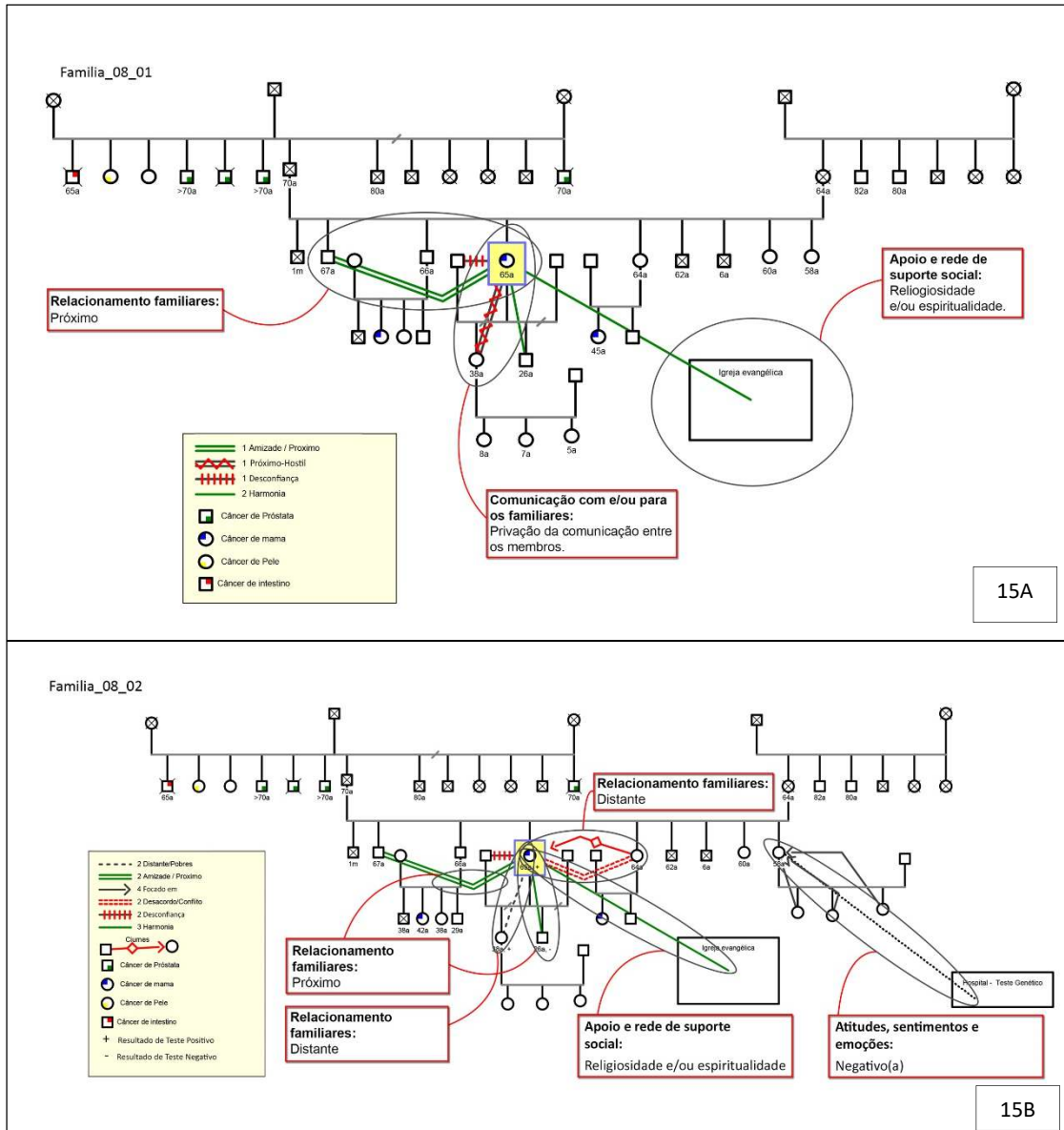


Figura 15: Exemplos de recortes nos genogramas e ecomapas no momento 1 e momento 4 para a paciente 08.

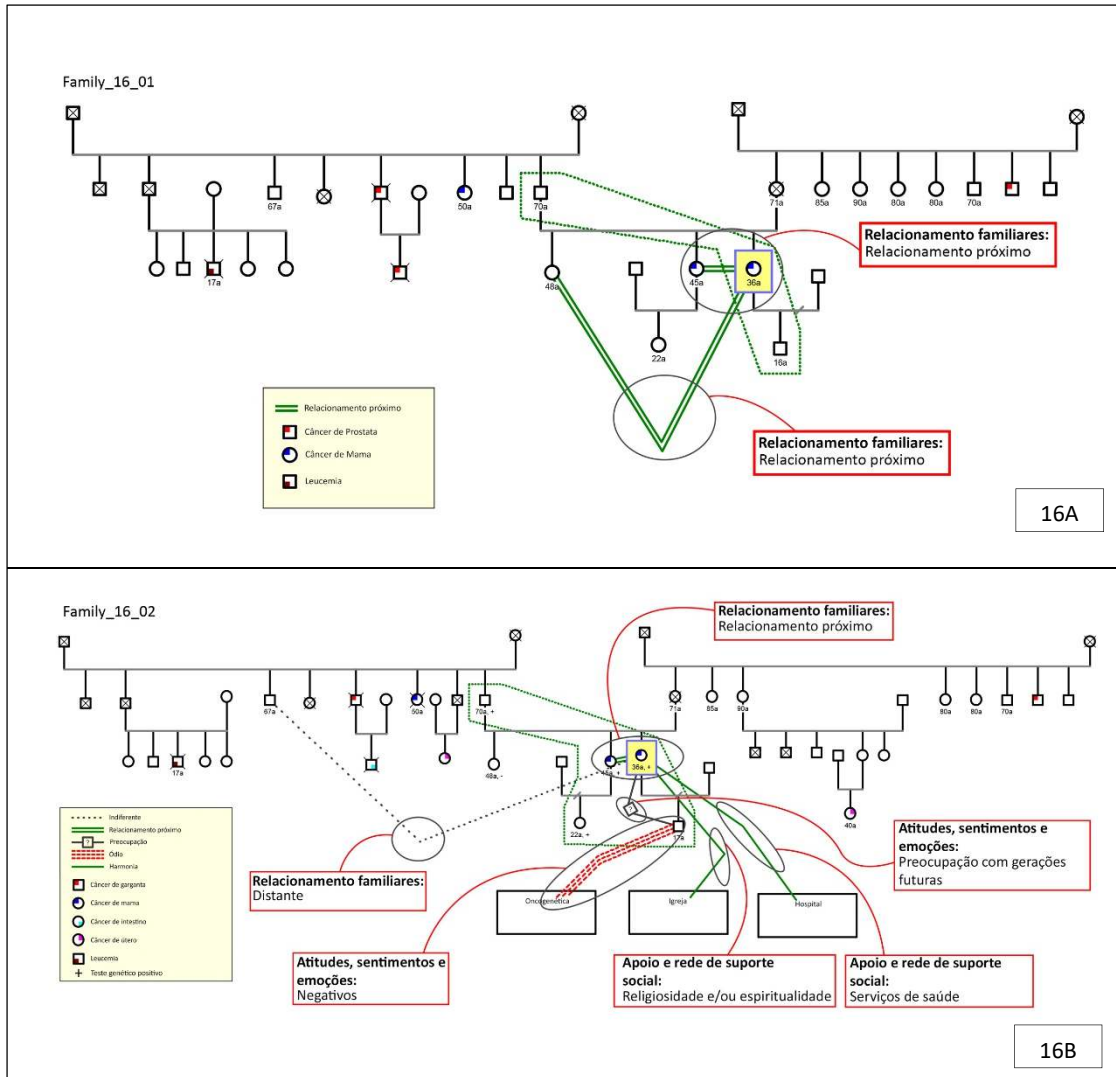


Figura 16: Exemplos de recortes nos genogramas e ecomapas no momento 1 e momento 4 para a paciente 16.

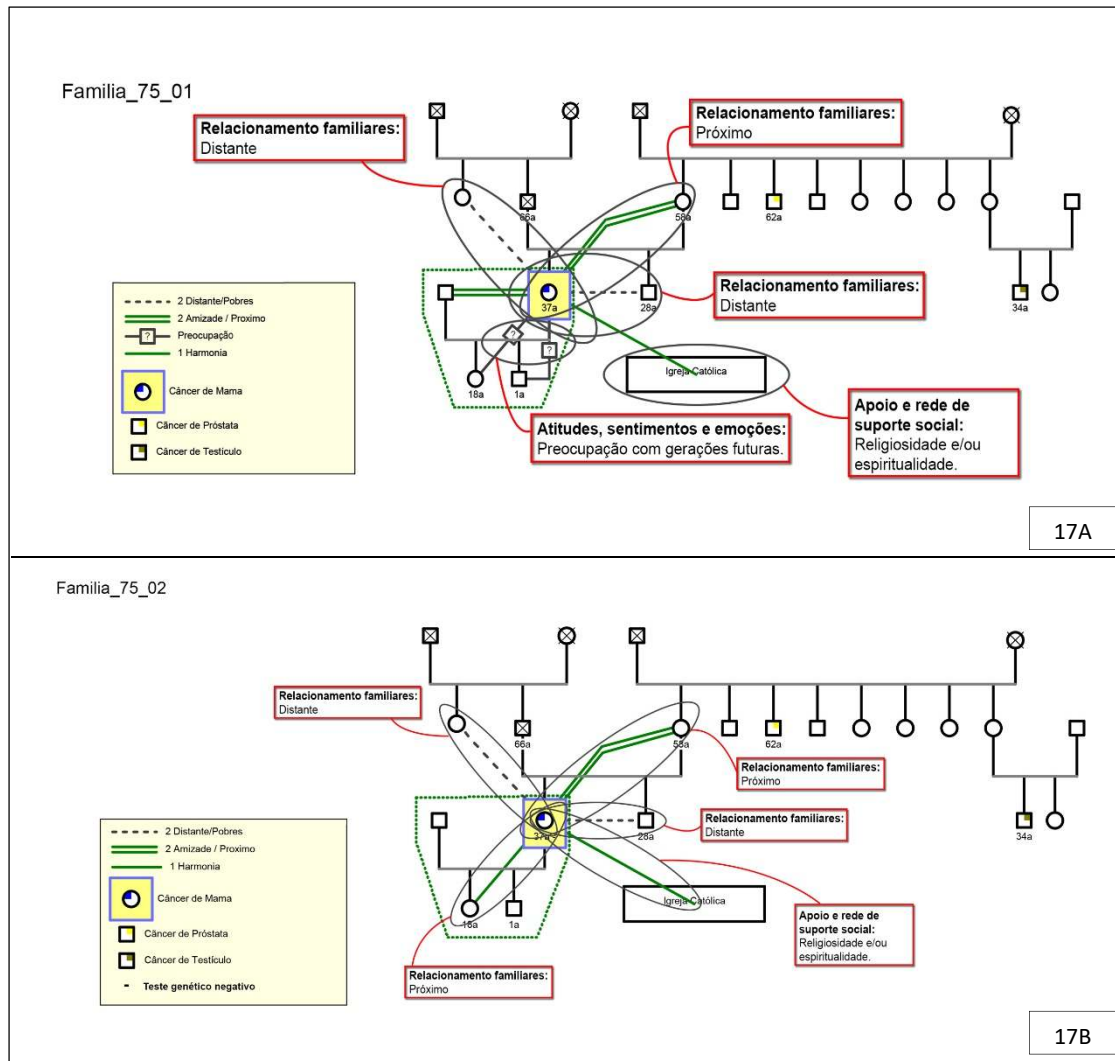


Figura 17: Exemplos de recortes nos genogramas e ecomapas no momento 1 e momento 4 (paciente 75).

Nessas exemplificações de recortes podemos perceber alterações nas configurações dos genogramas e ecomapas entre os momentos 1 e 4. Um exemplo é a alteração entre relações dos familiares. Na figura 14A a probanda possui uma boa relação com seus filhos, porém já na figura 14B a relação entre a probanda (com resultado de teste genético positivo) e seu filho está distante devido ao um desacordo que foi evidenciado nas anotações de enfermagem obtidas através das narrativas que esse filho não quer realizar o teste genético, mas está sendo pressionado a fazê-lo.

Outra alteração interessante é evidenciada na figura 15, em que no momento 1 (figura 15A) a probanda possui privação de comunicação com a filha, mas no momento 4 (figura 15B) apesar de um relacionamento distante ela foi comunicada do teste

genético e o realizou (resultado positivo). Além disso, há o aparecimento de relações em outro núcleo familiar (relatado pela probanda), no qual as sobrinhas da probanda estão focadas em que a mãe (irmã da probanda) faça o teste genético, gerando sentimentos de angústia, mas ela não quer realizá-lo dizendo que para ela é indiferente saber esse resultado.

Outro caso interessante é o da família 16 (figura 16), em que no momento 4 (figura 16B) há o aparecimento de sentimentos negativos do filho da probanda com relação ao teste genético, uma vez que todos os familiares que testaram possuem resultados positivos. Além disso, há o aparecimento de preocupação com geração futura (probanda preocupada com o filho) e, no ecomapa, aparece uma rede de suporte envolvendo a igreja e o hospital.

Já na figura 17, temos um caso no qual o teste genético foi negativo, mostrando que a preocupação com a geração futura desaparece e há o surgimento de uma relação próxima entre a probanda e sua filha, mostrando que o teste genético pode trazer conforto quando resultado é negativo.

De forma geral, podemos perceber que apesar da existência de alguns conflitos nos relacionamentos, o teste genético promove a comunicação entre os membros da família e altera algumas configurações da dinâmica familiar.

Todos os genogramas e ecomapas que foram utilizados para a análise, com suas respectivas narrativas, estão anexados a essa tese (ANEXO 13 até 71).

A obtenção das categorias e subcategorias permitiu a realização do tratamento dos mesmos através da teoria "*Life Course Perspective*". Foram consideradas as seguintes variáveis: idade, presença de história familiar de câncer e o *status* do resultado do teste genético.

Com relação à idade, foi possível avaliar se a idade da participante interferia na forma do discurso e de construir o seu genograma e ecomapa. A tabela a seguir demonstra as Categorias e Subcategorias encontradas, por faixa etária, em dois momentos do estudo (1 e 4), considerando o "Aconselhamento Genético em câncer de mama e ovário hereditário" como o tema principal.

Tabela 13: Frequência de Categorias e Subcategorias por faixa etária nos momentos 1 e 4, considerando o tema “Aconselhamento genético em câncer de mama e ovário hereditário”.

Categorias e subcategorias*	20-29 N/4 (%)		30-39 N/24 (%)		40-49 N/18 (%)		50-59 N/8 (%)		60- N/6 (%)	
	M1	M4	M1	M4	M1	M4	M1	M4	M1	M4
Apoio e Rede de Suporte Social										
1-Religiosidade e/ou espiritualidade	4 (100)	4 (100)	21 (87)	22 (91)	16 (89)	17 (94,4)	8 (100)	6 (75)	5 (83,3)	4 (66,6)
2-Comunidade	1 (25)	0	5 (21)	3 (12,5)	3 (16,6)	3 (16,6)	2 (25)	3 (37,5)	1 (16,6)	0
3-Família	1(25)	0	4 (16,6)	1 (4,1)	2 (11)	1 (5,5)	3 (37,5)	0	2 (33,3)	0
4-Serviço de saúde	3 (75)	1 (25)	2 (8,3)	3 (12,5)	0	0	0	0	1 (16,6)	2 (33,3)
Atitudes, sentimentos e Emoções										
1- Atitudes neutras ou realistas	0	1 (25)	4 (16,6)	4 (16,6)	3 (16,6)	1 (5,5)	1 (12,5)	1 (12,5)	0	1 (16,6)
2- Personalidade reservada	0	0	0	1 (4,1)	2 (11)	1 (5,5)	1 (12,5)	0	0	0
3-Preocupações Gerais (ansiedade e medo com trabalho, finanças e outras situações)	1(25)	0	18 (75)	11 (46)	7 (39)	9 (50)	4 (50)	2 (25)	2 (33,3)	3 (50)
4-Preocupação com gerações futuras	0	4 (100)	5 (21)	7 (29)	4 (22)	5 (27,7)	2 (25)	2 (25)	1 (16,6)	3 (50)
5- Sentimentos negativos	1 (25)	0	7 (29)	2 (8,3)	4 (22)	0	4 (50)	0	1 (16,6)	0
6- Autoestima ou autoimagem	0	0	2 (8,3)	2 (8,3)	1 (5,5)	0	1 (12,5)	0	0	0
Causas do Câncer										
1- Estresse e/ou aspectos emocionais	0	0	5 (21)	0	3 (16,6)	0	2 (25)	0	1 (16,6)	0
2- Acaso ou destino	0	0	1 (4,1)	1 (4,1)	1 (5,5)	2 (11)	2 (25)	0	0	0
3- Genética e História familiar	1 (25)	0	1 (4,1)	1 (4,1)	1 (5,5)	0	0	0	0	0
4- Estilo de vida	1 (25)	0	1 (4,1)	0	3 (16,6)	0	1 (12,5)	0	0	0
Comunicação com e/ou para os Familiares										

1- Privação da comunicação entre os membros;	0	0	3 (12,5)	2 (8,3)	1 (5,5)	1 (5,5)	0	1 (12,5)	1 (16,6)	0
2- Promoção da comunicação entre os membros;	0	2 (50)	4 (16,6)	14 (58,3)	2 (11)	4 (22)	1 (12,5)	4 (50)	2 (33,3)	5 (83,3)
3- Preocupação com questões de privacidade.	0	0	3 (12,5)	4 (16,6)	1 (5,5)	2 (11)	1 (12,5)	2 (25)	0	2 (33,3)
Relacionamentos Familiares										
1-Relacionamento distante	1 (25)	2 (50)	8 (33,3)	12 (50)	4 (22)	1 (5,5)	4 (50)	1 (12,5)	2 (33,3)	3 (50)
2-Relacionamento próximo	3 (75)	2 (50)	15 (62,5)	13 (54,1)	14 (77,7)	6 (27,7)	3 (37,5)	6 (75)	1 (16,6)	4 (66,6)
3-Relacionamento Neutro	0	0	1 (4,1)	11 (4,1)	0	0	1 (12,5)	0	3 (50)	1 (16,6)

*Há possibilidade da mesma participante ter mais de uma categoria

Conforme pode ser observado na tabela 13, a maioria das mulheres entre 30 a 39 anos possui preocupação com questões de trabalho e finanças em ambos os momentos. Ainda na Tabela 15, outro dado importante a ser destacado é com relação ao discurso de “Comunicação com e/ou para familiares” no momento 1, pois os dados mostram que em mulheres do grupo de 20 a 29 anos essa categoria não aparece, podendo sugerir que essa faixa etária teria maior problemas em dividir informações para com seus familiares, porém no momento 4 a ‘Promoção da comunicação entre os membros” aparece.

Com relação às Categorias e Subcategorias encontradas por faixa etária para o tema central “Teste genético em câncer de mama e ovário hereditários”, foi possível evidenciar (M4) que sentimentos negativos relacionados ao teste genético estão presentes nas mulheres de 30 até aos 59 anos de idade e que em todas as faixas etárias o teste genético promove a comunicação entre os membros. Esses dados podem ser vistos na tabela 14.

Tabela 14: Frequência de Categorias e Subcategorias por faixa etária nos momentos 1 e 4, considerando o tema “Teste genético em câncer de mama e ovário hereditário”.

Categorias e subcategorias	20-29 N/4 (%)	30-39 N/24 (%)	40-49 N/18 (%)	50-59 N/8 (%)	60- N/6 (%)
Atitudes, sentimentos e Emoções					
1- Atitudes neutras ou realistas	0	2 (8,3)	0	1 (12,5)	1 (16,6)
2- Sentimentos negativos	0	2 (8,3)	3 (16,6)	1 (12,5)	0
3-Sentimentos positivos	2 (50)	6 (25)	4 (22,2)	1 (12,5)	1 (16,6)
4-Preocupação com gerações futuras	2 (50)	4 (16,6)	0	0	1 (16,6)
Comunicação com e/ou para os Familiares					
1- Privação da comunicação entre os membros;	0	1 (4,1)	1 (5,5)	0	0
2- Promoção da comunicação entre os membros;	3 (75)	12 (50)	10 (55,5)	7 (87,5)	2 (33,3)
3- Preocupação com questões de privacidade.	0	1 (4,1)	0	0	0
Relacionamentos Familiares					
1- Relacionamento distante	0	2 (8,3)	1 (5,5)	1 (12,5)	1 (16,6)
2- Relacionamento próximo	0	2 (8,3)	2 (11,1)	0	1 (16,6)

Outro fator considerado importante é a experiência de vivenciar o câncer na família. Nesse sentido, foi realizada uma análise para verificar a frequência de todas as categorias e subcategorias que apareceram em nossa análise, considerando a presença e a ausência de história de câncer na família para o tema central “Aconselhamento genético em câncer de mama e ovário hereditário” em ambos os momentos (1 e 4). Essa análise apontou para o fato que as participantes que não possuíam casos de câncer na família não relataram, no momento 1, questões relacionadas à “Preocupações com gerações futuras”, “Promoção da comunicação entre os membros”, “Preocupação com questões de privacidade” e atribuição para “Causas do câncer” e “Serviços de saúde” como fonte de apoio, porém algumas alterações para “Preocupações com gerações futuras”, “Promoção da comunicação entre os membros” aparecem no momento 4. Esses dados estão expostos na tabela 15.

Tabela 15: Frequência de Categorias e Subcategorias encontradas na exploração do material analisado a partir do tema “Aconselhamento genético em câncer de mama e ovário hereditários” considerando a presença e ausência de história de câncer na família nos momentos 1 e 4.

Categorias e subcategorias	Sem história familiar de câncer N/4 (%)		Com história familiar de câncer N/56 (%)	
	M1	M4	M1	M4
Apoio e Rede de Suporte Social				
1-Religiosidade e/ou espiritualidade	4 (100)	3 (75)	50 (89,2)	50 (89,2)
2-Comunidade	0	1 (25)	12 (21,4)	8 (14,2)
3-Família	1 (25)	0	11 (19,6)	2 (3,5)
4-Serviço de saúde	0	0	4 (7,1)	6 (10,7)
Atitudes, sentimentos e Emoções				
1- Atitudes neutras ou realistas	0	1 (25)	8 (14,2)	7 (12,5)
2- Personalidade reservada	0	0	2 (3,5)	2 (3,5)
3-Preocupações Gerais (ansiedade e medo com trabalho, finanças e outras situações)	2 (50)	1 (25)	30 (53,5)	24 (42,8)
4-Preocupação com gerações futuras	0	1 (25)	11 (19,6)	19 (33,9)
5- Sentimentos negativos	0	0	14 (25)	2 (3,5)
6- Autoestima ou autoimagem	0	0	4 (25)	2 (3,5)
Causas do Câncer				
1-Estresse e/ou aspectos emocionais	0	0	11 (19,5)	0
2- Acaso ou destino	0	0	3 (5,3)	3 (5,3)
3- Genética e História familiar	0	0	3 (3,3)	1 (1,7)
4- Estilo de vida	0	0	6 (10,7)	0
Comunicação com e/ou para os Familiares				
1- Privação da comunicação entre os membros;	0	0	5 (8,9)	4 (25)
2- Promoção da comunicação entre os membros;	0	4 (100)	9 (16)	33 (59)
3- Preocupação com questões de privacidade.	0	0	5 (8,9)	10 (17,8)
Relacionamentos Familiares				
1- Relacionamento distante	1 (25)	2 (50)	18 (32,1)	27 (48,2)
2- Relacionamento próximo	3 (75)	2 (50)	37 (66)	34 (60,7)
3- Relacionamento neutro	0	0	1 (1,7)	2 (3,5)

Para o momento 4 o tema “Teste genético em câncer de mama e ovário hereditário” demonstrou que as mulheres sem história familiar de câncer não referem a categoria “Relacionamento familiar” e “Sentimentos positivos” como relacionadas ao teste genético. Os dados dessas análises estão na tabela a seguir (tabela 16).

Tabela 16: Frequência de Categorias e Subcategorias encontradas na exploração do material analisado a partir do tema “Teste genético em câncer de mama e ovário hereditários” considerando a presença e ausência de história de câncer na família no momento 4.

Categorias e subcategorias	Sem história familiar de câncer N/4 (%)	Com história familiar de câncer N/56 (%)
Atitudes, sentimentos e Emoções		
1- Atitudes neutras ou realistas	0	4 (7,1)
2- Sentimentos negativos	2 (50)	4 (7,1)
3- Sentimentos positivos	0	14 (25)
4- Preocupação com gerações futuras	1 (25)	6 (10,7)
Comunicação com e/ou para os Familiares		
1- Privação da comunicação entre os membros;	1 (50)	1 (1,7)
2- Promoção da comunicação entre os membros;	3 (75)	31 (55,3)
3- Preocupação com questões de privacidade.	0	1 (1,7)
Relacionamentos Familiares		
1- Relacionamento distante	0	5 (8,9)
2- Relacionamento próximo	0	4 (7,1)

Por fim, as análises foram realizadas considerando a variável *status* do teste genético. Com relação ao tema “Aconselhamento genético em câncer de mama e ovário hereditários”, percebe-se independentemente do resultado do teste genético, a “religiosidade e/ou espiritualidade” está em presente em todos os momentos e a “promoção da comunicação” aumenta em todos os grupos no momento 4.

Outro dado importante é que tanto para o grupo de mulheres com resultado de teste positivo quanto para o de variantes de significado clínico desconhecido, não há a consideração de “serviços de saúde” como um suporte. A tabela 17 demonstra esses dados.

Tabela 17: Frequência de Categorias e Subcategorias encontradas na exploração do material analisado a partir do tema “Aconselhamento genético em câncer de mama e ovário hereditário” considerando o resultado do teste genético nos momentos 1 e 4.

Categorias e subcategorias	WT* N/41(%)		MT** N/16(%)		VUS*** N/3(%)	
	M1	M4	M1	M4	M1	M4
Apoio e Rede de Suporte Social						
1-Religiosidade e/ou espiritualidade	37 (90)	39 (95,1)	14 (87,5)	11 (68,7)	3 (100)	3 (100)
2-Comunidade	9 (21,9)	7 (17)	3 (18,7)	1 (6,2)	0	0
3-Família	9 (21,9)	2 (4,8)	2 (12,5)	0	1 (33,3)	0
4-Serviço de saúde	4 (9,7)	5 (12,1)	0	1 (6,2)	0	0
Atitudes, sentimentos e Emoções						
1- Atitudes neutras ou realistas	3 (7,3)	5 (12,2)	4 (25)	3 (18,7)	1 (33,3)	0
2- Personalidade reservada	2 (4,8)	2 (4,8)	1 (6,2)	0	0	0
3-Preocupações Gerais (ansiedade e medo com trabalho, finanças e outras situações)	22 (53,6)	18 (44)	10 (62,5)	5 (31,2)	0	2 (66,6)
4-Preocupação com gerações futuras	10 (24,3)	14 (34,1)	1 (6,2)	6 (37,5)	0	1 (33,3)
5- Sentimentos negativos	8 (19,5)	1 (2,4)	6 (37,5)	1 (6,2)	1 (33,3)	0
6- Autoestima ou autoimagem	2 (4,8)	1 (2,4)	3 (18,7)	1 (6,2)	0	0
Causas do Câncer						
1-Estresse e/ou aspectos emocionais	5 (12,1)	0	5 (31,2)	0	1 (33,3)	0
2- Acaso ou destino	1 (2,4)	2 (4,8)	1 (6,2)	1 (6,2)	2 (66,6)	0
3- Genética e História familiar	2 (4,8)	0	1 (6,2)	1 (6,2)	0	0
4- Estilo de vida	4 (9,7)	0	1 (6,2)	0	1 (33,3)	0
Comunicação com e/ou para os Familiares						
1- Privação da comunicação entre os membros;	5 (12,1)	3 (7,3)	0	0	0	1 (33,3)
2- Promoção da comunicação entre os membros;	7 (17)	24 (58,5)	2 (12,5)	11 (68,7)	0	2 (66,6)
3- Preocupação com questões de privacidade.	4 (9,7)	6 (14,6)	1 (6,2)	3 (18,7)	0	1 (33,3)
Relacionamentos Familiares						
1- Relacionamento distante	14 (34,1)	21 (51,2)	4 (25)	7 (43,7)	1 (33,3)	1 (33,3)
2- Relacionamento próximo	27 (65,8)	25 (61)	11 (68,7)	9 (56,2)	2 (66,6)	2 (66,6)
3- Relacionamento neutro	0	2 (4,8)	1 (6,2)	0	0	0

*WT: resultado de teste genético negativo; **MT: resultado de teste positivo; ***VUS: presença de variante de significado clínico desconhecido.

Com relação ao tema central “Teste genético em câncer de mama e ovário hereditários”, percebe-se que existem algumas diferenças entre os grupos quando se

trata do resultado do teste genético propriamente dito. O grupo de mulheres com resultado de teste genético positivo possui maior “preocupação com a geração futura” e, 66,6% (2/3) das mulheres com variante de significado clínico desconhecido possuem sentimentos negativos em relação ao teste genético. Dentre as com resultado negativo (WT), 29,2% possuem sentimentos positivos em relação ao teste genético. Na tabela 18 esses dados estão detalhados.

Tabela 18: Frequência de Categorias e Subcategorias encontradas na exploração do material analisado a partir do tema “Teste genético em câncer de mama e ovário hereditário” considerando o resultado do teste genético.

Categorias e subcategorias	WT* N/41 (%)	MT ** N/16 (%)	VUS*** N/3 (%)
Atitudes, sentimentos e Emoções			
1- Atitudes neutras ou realistas	4 (9,7)	0	0
2- Sentimentos negativos	2 (4,8)	2 (12,5)	2 (66,6)
3- Sentimentos positivos	12 (29,2)	2 (12,5)	0
4- Preocupação com gerações futuras	0	7 (43,7)	0
Comunicação com e/ou para os Familiares			
1- Privação da comunicação entre os membros;	1 (2,4)	1 (6,2)	0
2- Promoção da comunicação entre os membros;	24 (58,5)	9 (56,2)	1 (33,3)
3- Preocupação com questões de privacidade.	0	1 (6,2)	0
Relacionamentos Familiares			
1- Relacionamento distante	1 (2,4)	4 (25)	0
2- Relacionamento próximo	3 (7,3)	2 (12,5)	0

*WT: resultado de teste genético negativo; **MT: resultado de teste positivo; ***VUS: presença de variante de significado clínico desconhecido.

De uma forma geral os dados obtidos com a análise qualitativa e com o uso da “*Life course perspective*” demonstram peculiaridades que podem auxiliar os profissionais na condução de todo o processo de aconselhamento genético e teste genético. As figuras 18, 19 e 20 tem a intenção de resumir de forma gráfica todos esses dados, com os principais pontos encontrados.

Aconselhamento Genético



Teste Genético

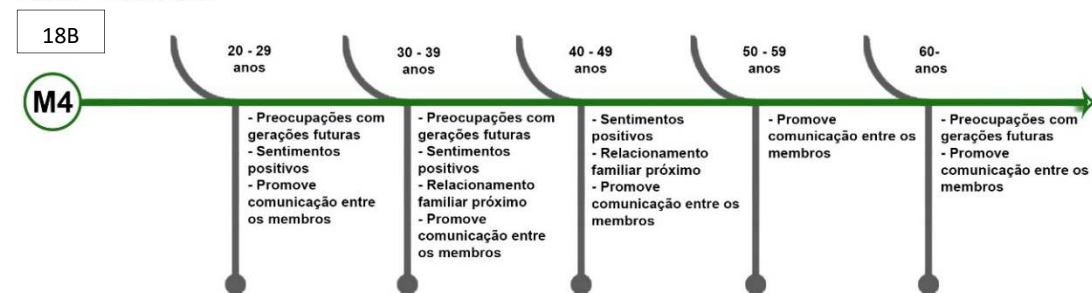


Figura 18: Resumo ilustrativo das análises qualitativas com o tratamento da “*Life course perspective*” referente à faixa etária – (18A) categorias mais frequentes no momento 1 e momento 4 com relação ao tema central “aconselhamento genético”; (18B) categorias frequentes no momento 4 com relação ao tema central “aconselhamento genético”.

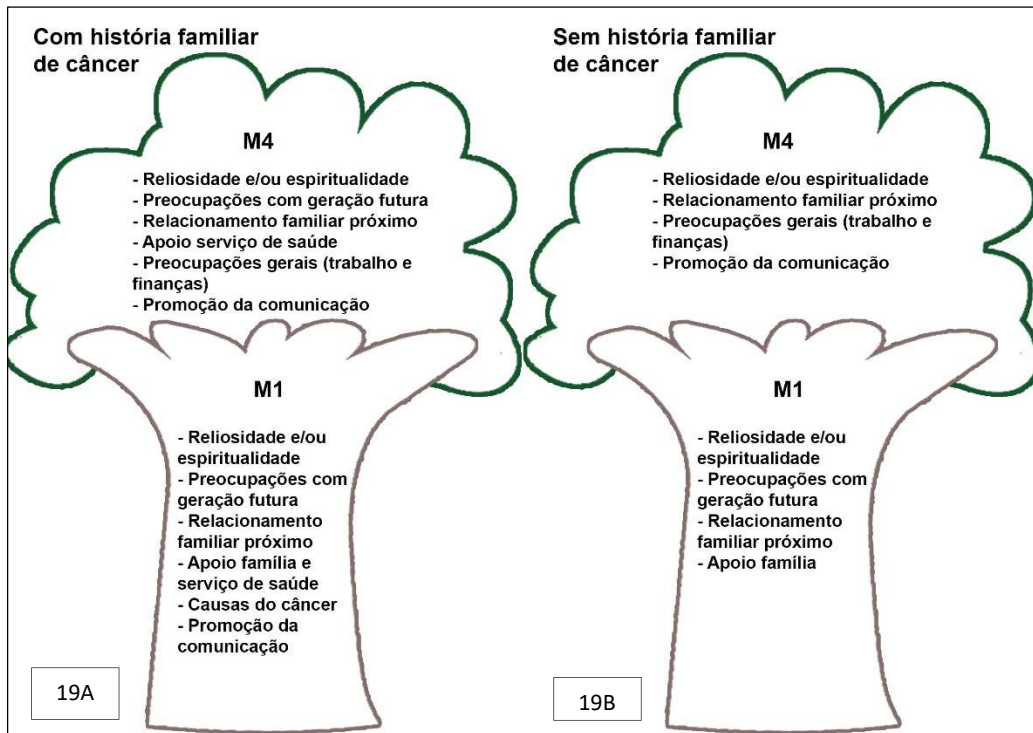


Figura 19: Resumo ilustrativo das análises qualitativas com o tratamento da “*Life course perspective*” referente à história familiar de câncer – (19A) categorias mais frequentes em mulheres com história familiar de câncer com relação ao tema central “aconselhamento genético” no momento 1 e momento 4; (19B) categorias mais frequentes em mulheres sem história familiar de câncer com relação ao tema central “aconselhamento genético” no momento 1 e momento 4.

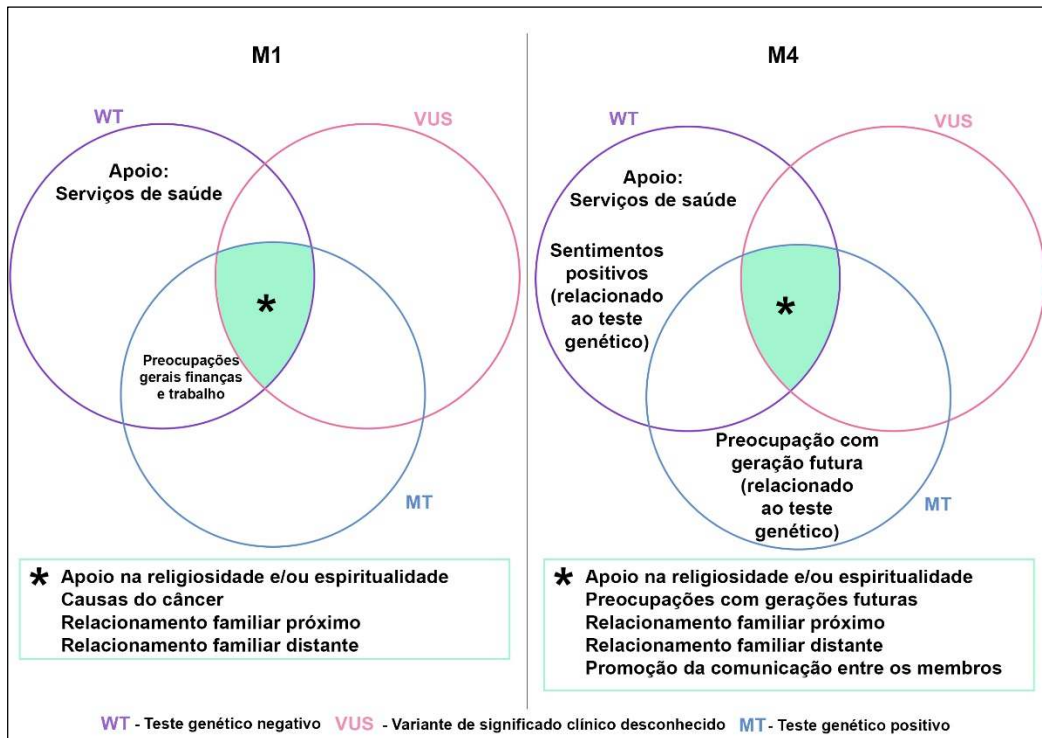


Figura 20: Resumo ilustrativo das análises qualitativas com o tratamento da “*Life course perspective*” referente ao resultado do teste genético, evidenciando as diferenças e semelhanças do aparecimento de categorias entre os grupos de mulheres WT, MT e VUS no momento 1 e momento 4 com relação ao tema central “aconselhamento genético”.

7 DISCUSSÃO

A realização do presente estudo possibilitou a identificação e análise de dados comportamentais de pacientes com história pessoal e familiar de câncer e que passaram pelos processos de aconselhamento e teste genéticos, identificando assim percepções próprias referentes à percepção de risco, preocupação de desenvolver câncer, crenças em saúde, ansiedade, depressão e modo de enfrentar os problemas. Além disso, de uma forma mais aprofundada, os dados extrapolam para as percepções pessoais das pacientes em relação às suas famílias de acordo com sua faixa etária, história familiar e resultado de teste genético, mostrando peculiaridades que podem demonstrar o impacto causado pelo AG e TG.

No que se refere ao perfil sócio demográfico, a maioria das participantes do estudo possuía ensino médio completo (30%), o que pode facilitar no entendimento de conceitos explicados na Oncogenética, já que muitas vezes os pacientes possuem dificuldades para compreender os termos utilizados pelos profissionais, necessitando, em algumas situações, de estratégias educativas¹⁰⁰.

Outro fator que corrobora com a facilidade de compreensão das informações é o acesso aos meios de comunicação. Quando questionadas sobre onde conseguem informações acerca do risco de câncer e da realização de exames preventivos, 65% afirma ser pela internet, mostrando que esse acesso pode facilitar a compreensão e a busca por temas desconhecidos. Esse dado também reforça a necessidade de os profissionais de saúde aliarem-se a esses meios de informação, de forma que possam instruir os pacientes a utilizar fontes de informação confiáveis¹⁰¹.

Além disso é importante destacar que há uma relação estatisticamente significativa entre o nível educacional e a percepção de risco para câncer de mama no após a realização do AG e solicitação do TG (momento 2 do estudo), demonstrando que quanto maior o nível educacional, maior a percepção de risco. Podemos inferir que o nível educacional pode interferir na comunicação e no entendimento do processo de aconselhamento genético e, como as participantes já passaram por esse processo no momento 2, o entendimento do tema e do risco de câncer pode ser melhor compreendido.

Todas as participantes incluídas possuem diagnóstico de câncer de mama e/ou ovário, sendo que 80% realizaram alguma cirurgia mamária e 5% realizaram ooforectomia, ambas de intenção curativa, visto que na grande maioria dos casos essas pacientes chegam no setor de Oncogenética com o diagnóstico e o tratamento já estabelecido e realizado.

O fato de que a grande maioria das pacientes já havia realizado cirurgias de intenção curativa previamente ao estudo levou-nos a avaliar se a realização de cirurgia poderia afetar a percepção de risco. Observamos que havia associação entre percepção de risco para câncer de ovário e a realização de ooforectomia, evidenciando que mulheres que realizaram essa modalidade cirúrgica consideram seu risco igual ou menor do que ao da população. Um estudo realizado por Finch e colaboradores, que avaliou a percepção de risco de câncer de mama e ovário em mulheres portadoras de variantes patogênicas em *BRCA1* ou *BRCA2*, antes e depois da realização de salpingooforectomia (SOB) com intenção profilática, encontrou que a percepção de risco para câncer de mama e ovário diminuiu após a realização dessa modalidade cirúrgica¹⁰². Apesar de a literatura demonstrar a existência de risco de recorrência pós cirúrgico¹⁰³ assim como risco de câncer de mama permanecer significativo¹⁰³, observamos, tanto no nosso estudo quanto no estudo de Finch e colaboradores¹⁰² que a realização de um procedimento cirúrgico de remoção dos ovários ocasiona uma diminuição de percepção de risco de câncer, tanto de mama quanto de ovário.

Ainda com relação à percepção de risco, é importante destacar que no Momento 2 (momento pós aconselhamento genético e pós coleta de sangue para o teste genético) há um aumento no número de respostas para a opção de “risco maior que o das outras pessoas” para câncer de mama quando comparado com o momento 1 (de 21,7% para 35,1%, $p=0,005$). Acreditamos que isso possa ser devido ao fato de que as mulheres passaram pelo aconselhamento genético e realizaram a coleta de sangue para o teste genético, fatores que podem influenciar no aumento da percepção de risco.

No que se refere à percepção de risco após o resultado do teste genético (momento 3), é possível evidenciar que o número de respostas para “risco maior que o das outras pessoas” volta a diminuir para todos os tipos de câncer interrogados,

aumentado o número de respostas para a opção “risco de câncer igual ao das outras pessoas”, fator que poderia ser justificado pelo maior número de participantes com resultado do teste negativo e por terem vivenciado as explicações do aconselhamento genético pós teste.

Porém, observamos que passado algum tempo do recebimento do resultado do teste (momento 4), há novamente um aumento na percepção de risco, onde as opções “risco maior que o das outras pessoas” e “risco de câncer igual ao das outras pessoas” para todos os tipos de câncer voltam a ser consideradas as opções de escolha por 85% das participantes. Para entender essas oscilações, esperava-se que estratificando a nossa casuística conforme o resultado do teste genético nos proporcionaria uma melhor compreensão, porém não houve associação com significância estatística entre resultado do teste genético e percepção de risco, com exceção do momento que sucedeu o recebimento do resultado do teste (M3), no qual as pacientes MT tiveram um aumento na percepção de risco para “outros tipos de câncer”, quando comparado com os valores referidos no momento 2 (não sabiam o resultado do teste).

Podemos aqui trazer para discussão três possíveis explicações para essa situação: 1- As mulheres já tiveram câncer de mama e/ou ovário e possuem percepção de risco maior para outros cânceres e/ou, 2- A maioria das famílias com percepção de risco aumentada para outros cânceres possui história familiar de câncer para diferentes tipos de tumores e/ou, 3- Algumas participantes receberam resultados para teste com mutação em outro gene, o gene *TP53*, o qual confere risco aumentado para outros tipos de tumores, como sarcoma, adrenocortical e sistema nervoso central, dentre outros^{104,105}, influenciando portanto na percepção de risco.

De forma mais individualizada, é possível perceber que a maioria das mulheres, WT e as mulheres portadoras de variantes patogênicas, no momento 1 referem que seu risco de câncer é igual ao da população em geral, o que nos remete à hipótese de que no momento 1 ainda não há um conhecimento sobre fatores de risco já que é a primeira vez que passam pelo setor de Oncogenética. No entanto, por se tratarem de pacientes com história pessoal e familiar sugestiva de hereditariedade, esperávamos que nos momentos 3 e 4 (após o aconselhamento e teste genéticos) as participantes do estudo com resultado de teste genético positivo tivessem uma percepção de risco

maior, fato esse que não foi observado, dado que continuaram considerando seu risco igual ou menor que o da população.

Uma possível hipótese para essa baixa percepção de risco é a correlação com a presença do pensamento religioso e do suporte social nas instituições religiosas. Esse dado foi evidenciado nas análises dos genograma e ecomapas, já que muitas relatam que não terão câncer novamente, pois Deus não permitiria que algo ruim acontecesse novamente com elas, tendo a religiosidade e/ou espiritualidade como o principal suporte. White, descreve em seu artigo publicado em 2009, que as crenças religiosas e espirituais podem entrar em conflito com processos médicos, de tomada de decisão dos pacientes no contexto de aconselhamento genético, por isso é muito importante abordar esse tema e compreender os indivíduos e suas crenças, mesmo que seja desafiador¹⁰⁶. Complementado essa informação, Thompson e colaboradores após entrevistar 60 indivíduos que passaram por AG, sobre aspectos religiosos e espirituais, concluíram que os profissionais não necessariamente precisam falar sobre religião em toda consulta, mas eles devem estar preparados quando esse tema surgir¹⁰⁷. De maneira similar, Weathers e colaboradores apontam que mulheres com menor percepção de risco possuem uma maior ligação com a religiosidade para lidar com os problemas pois colocam seus planos “nas mãos de Deus”¹⁰⁸.

De uma forma geral, em nosso estudo, não foi possível o delineamento de um padrão de resposta entre os grupos de mulheres de acordo com o resultado do teste genético. No entanto algo nítido foi que a realização do AG e TG interferem na percepção de risco das pacientes, fato ilustrado pelas alterações nos níveis de risco percebido ao longo dos momentos do nosso trabalho.

Além disso, a literatura evidencia que a percepção de risco é um dado muito amplo que engloba muitos fatores de experiência de vida. Um estudo realizado por Peipins e colaboradores, com 2.524 mulheres, relacionou a percepção de risco com diversos fatores e, entre eles o tempo de experiência vivida com o câncer, comprovando que a percepção de risco não está relacionada somente com os fatores cognitivos e de nível de escolaridade mas também com as experiências familiares e pessoais vivenciadas¹⁰⁹.

Quando questionadas quanto aos fatores que podem causar câncer, as respostas que predominaram no momento 1 foram álcool (87,9%), tabaco (78,3%), estresse (68,2%) e genética (62,9%). O estresse e fatores emocionais também são atribuídos como fatores causais em outros estudos, por mulheres já diagnosticadas com câncer^{110,111}.

Já o fator de risco história familiar (momento 1) foi considerado como um fator de forte efeito para causar câncer por 58,3% (n=35) das participantes. Cabe destacar que 97,1% (n=34) dessas 35 participantes possuem história familiar de câncer, demonstrando o papel das experiências pessoais nas hipóteses/crenças referentes ao risco para desenvolvimento de câncer. Além disso, é importante destacar que, desse grupo, 73,5% (n=25) das participantes possuem percepção de risco aumentada no momento 1 para algum tipo de câncer (mama, ovário, intestino ou outros) apontando para o fato que a história familiar pode influenciar na percepção de risco. Um estudo realizado por Underhill e colaboradores, utilizando um dos instrumentos usados no presente estudo (CANS) encontrou resultados similares: 87,5% dos participantes consideram que ter um membro da família com câncer de mama, por exemplo, pode aumentar seu risco¹¹².

Quando observamos o momento 4 (6 meses após recebimento do resultado do teste), podemos evidenciar uma mudança nos fatores apontados como causadores do câncer. Houve uma diminuição em considerar a história familiar (34,8%) e genética (44,9%), e, por outro lado, um aumento no percentual de respostas que atribuíam a causa do câncer à vontade de Deus (54,9%) e ao destino (41,5%). Essa alteração no padrão das respostas pode dever-se ao fato de que a maioria das participantes do estudo tiveram resultados do teste genético negativo, o que pode tê-las levado a procurar motivos alheios à genética ou à história familiar para justificar o aparecimento do tumor.

Outro fator associado, segundo as participantes, à causa do câncer, é o estresse. Durante a construção dos genogramas e na análise dos dados qualitativos da questão aberta do questionário CANS (“O que você acha que causa câncer?”) foi evidenciado, no momento 4, que o estresse como causador do câncer foi relatado com alta frequência. Na literatura isso também pode ser encontrado no estudo de Andersen e

colaboradores, no qual mulheres com diagnóstico de câncer de mama foram questionadas sobre o que poderia ter causado o câncer, percebeu-se que o estresse foi relatado em mais de 30% de sua amostra e que as crenças relacionadas a causa do câncer podem ser modificadas ao longo do tempo¹¹¹.

Com relação à preocupação de desenvolver câncer, a aplicação do Questionário de Preocupação de Lerman evidenciou que, em média, a preocupação em desenvolver câncer é moderada em todos os momentos. A média de sua pontuação aumenta levemente no momento 2 (pós-aconselhamento genético e teste genético) quando comparada com a do momento 1 (momento pré aconselhamento genético). Já no momento 3 (após recebimento do resultado do TG) há uma diminuição desses escores, o que nos leva a hipotetizar que o fato de a maioria das participantes terem recebido um resultado do teste genético “negativo para variante patogênica” diminuiu sua preocupação. No momento 4 (6 meses após saber o resultado do teste genético) a preocupação volta a aumentar. Dados similares foram encontrados por Voorwinden & Jaspers que relataram que os pacientes apresentam significativamente maiores preocupações com o câncer em uma média de 4 a 6 semanas depois de saberem o seu resultado do teste genético⁴⁷.

Outro dado importante observado em relação à preocupação, foi que, apesar de não haver diferença estatisticamente significativa entre a preocupação de desenvolver câncer e o *status* mutacional, os maiores escores (no momento 3) são das participantes portadoras de variantes germinativas patogênicas, mostrando que ao sair do AG pós teste a preocupação desse grupo é alta. Na literatura esse dado também é encontrado, num estudo de Lynch e colaboradores, que relata que um dos maiores fardos para os portadores de mutação é a preocupação de desenvolver um câncer novamente¹¹³.

Já no momento 4 a maior preocupação de desenvolver câncer é do grupo de mulheres que possui variantes de significado clínico desconhecido. Para O’Neill e colaboradores, mulheres cujo resultado de teste genético é a presença de variantes de significado clínico desconhecido, enfrentam a dificuldade de conviver com um resultado que muitas vezes é considerado ambíguo e que ao longo do tempo, esse resultado pode aumentar preocupações e até mesmo ansiedade¹¹⁴. Por isso, é importante que pacientes com VUS permaneçam em acompanhamento prospectivo

para que além das possíveis alterações do ponto de vista clínico, os aspectos psicossociais sejam considerados e assim, seja favorecida uma atenção integral, dando possibilidades de trabalhar as preocupações e sentimentos decorrentes do resultado do teste genético.

Não menos importante, as participantes WT também merecem destaque pois identificamos que há uma diminuição nos níveis de preocupação em desenvolver câncer ao longo dos momentos quando comparado com o momento 1. Esses dados corroboram com as análises qualitativas, quando há o aparecimento de sentimentos positivos a partir do tema “Teste Genético”, demonstrando que preocupações e alívios surgem quando o resultado do teste é negativo. Lynch e colaboradores compararam portadores de variantes patogênicas em *BRCA1* ou *BRCA2* com não portadores e, evidenciaram que os não portadores apresentam significativamente menores índices de culpa (principalmente a isenção da culpa de transmitir a variante patogênica para os filhos) e menor preocupação em desenvolver câncer, reportando atitudes positivas em relação à realização do teste genético¹¹³.

É importante ressaltar que apesar do teste genético ser negativo para presença de variante patogênica nos genes *BRCA1*, *BRCA2* e *TP53*, a hereditariedade do câncer não foi excluída como fator causal dado que além de possuírem uma história familiar altamente sugestiva de câncer hereditário, o nosso conhecimento de genética vem aumentando e novos genes estão diariamente sendo adicionados à lista de genes potencialmente associados à síndrome de predisposição hereditária ao câncer, como por exemplo a recente inclusão do gene *PALB2* à famílias de genes de alto risco para câncer de mama¹¹⁵. Tendo isso em consideração, cabe destacar a importância do acompanhamento dessas famílias de alto risco, mesmo daquelas com resultado negativo no teste genético, e o aconselhamento genético pós teste deve contemplar de forma clara essas situações.

Com relação ao Questionário sobre as Crenças em Saúde (questionário de Champion), o maior escore obtido, tanto no Momento 1 quanto no 4 (nesse caso apenas para pacientes MT e WT), foi para a escala de gravidade, mostrando que nossa população possui uma maior percepção de gravidade em relação ao câncer. Já as pacientes com resultado inconclusivo (VUS) possuem escores maiores na Escala de

gravidade e barreira. O aparecimento da escala “Barreira” merece ser destacado, pois como esses pacientes não possuem estratégias personalizadas de prevenção e controle de câncer, podem sentir um desencorajamento na realização de exames e também podem se sentir desprotegidos realizando prevenções iguais às da população em geral. Muitas vezes, até os profissionais de saúde não sabem o que indicar para essa realidade clínica e acabam se sentindo inseguros de realizar ações preventivas desnecessárias⁵⁰. Nesse sentido, o AG apresenta um papel fundamental. Estudo realizado por Van Dijk e colaboradores que avaliou como as mulheres portadoras de variante de significado clínico desconhecido entendem e lidam com esse resultado, concluiu que desde que o AG seja adequado, o resultado não causa preocupação e garante altas taxas de entendimento no momento pós-teste genético¹¹⁶.

Com relação aos resultados obtidos na escala de ansiedade e depressão, percebe-se que não houve, de forma geral, mudança desses sentimentos ao longo do tempo, corroborando com dados da literatura que apontam que o teste genético não influencia na ansiedade e depressão após o recebimento do resultado do teste genético, a longo e médio prazo, mesmo para indivíduos MT^{117,118}.

Nesse sentido, os dados de ansiedade e depressão foram correlacionados com o *status* mutacional e não houve significância estatística. Porém é importante ressaltar que, no Momento 3, há 2 participantes WT que possuem ansiedade classificada como moderada, podendo ser justificado por elas não conseguirem explicar o motivo que levou ao desencadeamento do câncer. Muitas vezes um teste genético positivo, apesar de gerar inúmeros estressores, pode confortar indivíduos que buscam resposta quanto aos motivos que levaram o aparecimento de um tumor. Estudos na literatura mostram que muitas vezes um resultado negativo pode gerar uma preocupação e ansiedade maiores do que os positivos, já que as pacientes não conseguem explicar o motivo do aparecimento do câncer de forma precoce e também não terão o rastreamento de prevenção oncológica personalizado conforme o seu risco pessoal e familiar^{53,119}

Além disso, no presente estudo, os sintomas de depressão aumentaram consideravelmente no momento 4. Apesar da média dos escores não significar gravidade, é interessante que todos os grupos de pacientes (WT, MT e VUS) tiveram essa elevação na pontuação. Uma vasta revisão na literatura realizada por Ringwald e

colaboradores relatou que os estudos que avaliam de médio a longo prazo sintomas como angústia e depressão em pacientes que receberam resultado do teste genético, não obtiveram sintomas clínicos relevantes, mas discutem que os instrumentos utilizados não conseguiram captar adequadamente o possível impacto do teste genético¹²⁰.

Nesse sentido, há uma total relevância em compararmos os dados de ansiedade e depressão obtidos no HADS com os dados qualitativos recuperados a partir da análise dos genogramas, de forma a complementar as informações. Apesar de nossa população não ter variações na escala HADS ao longo dos momentos que apontem para uma gravidade de sintomas, podemos perceber que os dados das narrativas, genograma e ecomapas, tanto no momento 1 quanto no momento 4, mostraram na categoria “Atitudes, sentimentos e emoções”, a presença de preocupações gerais e com gerações futuras, além de sentimentos negativos. Tais fatores podem influenciar na ansiedade e depressão, porém questionários mais específicos sobre o processo de AG e TG deveriam ser desenvolvidos/utilizados para uma melhor aferição. González-Ramírez e colaboradores também acreditam que o HADS precisaria ser aplicado com algum outro instrumento para avaliar sintomas de ansiedade e depressão pois, um estudo realizado por esses autores demonstrou que a aplicação de outros questionários associados ao HADS conseguem identificar esses sintomas em duas vezes mais indivíduos que se encontram em contexto de AG¹²¹.

Na tentativa de compreender melhor o impacto na dinâmica familiar após vivenciar o AG e TG, a análise do genograma e ecomapa supriu essa perspectiva. De forma quantitativa, foi possível perceber que 81,7% (48) das famílias tiveram algum tipo de alteração nas relações ao longo dos momentos do estudo. É esperado que a dinâmica familiar altere após vivenciar o AG e TG pois, de acordo com Maia & Sakamoto as mudanças familiares ocorrem de acordo com a história social, econômica e política que vivencia¹²².

Mas, para entender se o AG e TG em si, influenciam nas famílias, dados encontrados em nosso trabalho apontam que houve comunicação na família sobre o teste genético, uma vez que até o momento 4, 20% (12, sendo uma com probando WT e 11 com probandas MT) das famílias tiveram pelo menos um familiar na consulta, ou

seja de todas as MT (16) tivemos um total de 68,7% de famílias com familiares procurando o serviço de oncogenética. Com relação às MT que não tiveram familiares no setor, foi possível identificar que houve aparecimento de alguma relação negativa que impedisse a ida dos familiares no setor de oncogenética, o que aponta para a necessidade dos profissionais estarem atentos ao que acontece nas famílias após o recebimento do resultado do teste genético, para que danos psicossociais sejam minimizados e familiares que possam estar em risco para o desenvolvimento de câncer hereditário tenham acesso às estratégias de prevenção.

Os dados qualitativos trazem informações mais aprofundadas e importantes para conhecer as características das famílias assistidas e como todo esse processo que elas vivenciam molda certas percepções e ações em seu contexto familiar. Nesse sentido, toda a leitura e análise do material trouxe para os momentos 1 e 4 um tema central “Aconselhamento genético em câncer de mama e ovário hereditários” com respectivas categorias e subcategorias que mostraram como o AG é vivenciado pelas pacientes, além de suas modificações entre esses dois momentos. Em especial, no momento 4, surge um novo tema central, sendo “Teste genético em câncer de mama e ovário hereditários” com categorias e subcategorias vinculadas especificamente ao teste genético, comprovando que vivenciar todo o processo no setor de Oncogenética impacta a vida dessas mulheres.

Um dado que chama a atenção é que em ambos os momentos, para o tema “Aconselhamento genético em câncer de mama e ovário hereditários” a principal forma de apoio e suporte social foi a “religiosidade e/ou espiritualidade”, o que corrobora com dados de questionários aplicados no estudo, reforçando que trata-se de uma importante estratégia para a nossa população, sendo assim, uma entidade social importante a ser considerada pelos profissionais da saúde para a realização de um atendimento holístico. Um estudo feito no mesmo hospital onde o presente estudo aconteceu, porém no setor de quimioterapia, evidenciou que os pacientes possuem alto nível de espiritualidade e que os mesmos consideram o tema importante para lidar com a situação atual de doença, e que os próprios profissionais do setor possuem a mesma visão e compreendem a necessidade de abordar a religiosidade¹²³.

Ainda com relação aos suportes apresentados no ecomapa, podemos ressaltar que no momento 4 houve o aparecimento da Oncogenética e um aumento de suporte no profissional da psicologia e no hospital. Destacamos que a maioria das relações para com essas entidades de suporte são positivas. No entanto dois casos nos quais o relacionamento para com a Oncogenética é negativo foram identificados. Isso demonstra o quanto a equipe necessita estar preparada para lidar com as diversas famílias que estão sendo atendidas, e, para essa preparação é necessário o conhecimento referente aos possíveis impactos que todo o processo do AG e TG podem causar e, portanto, a necessidade de estudos como esse se torna cada vez mais maior.

Outra categoria importante observada através da análise qualitativa dos instrumentos do estudo foi “Comunicação com e/ou para os familiares” indo de 31,6% (19) dos discursos (momento 1) para 85% (51) no momento 4, ou seja, mais mulheres relataram sobre comunicação com os familiares no momento 4 e mais especificamente sobre a “Promoção da comunicação entre os membros” (de 15% para 61,6%). O mesmo aconteceu para o teste genético, onde mais da metade das mulheres (56,6) promoveu comunicação entre os membros da família por causa do teste genético. Esse dado também é encontrado na literatura, onde estudo realizado por Lieberman e colaboradores mostra que a experiência da realização do teste genético pode facilitar a comunicação entre os familiares, pois de todos os participantes de seu estudo (524), 97% informaram pelo menos um familiar¹²⁴. De maneira similar, um estudo realizado em 2017, com 165 famílias portadoras de variantes patogênicas em *BRCA1* ou *BRCA2*, teve uma taxa de disseminação de informação de 81,1% para os familiares. Esse estudo enfatiza que apesar da boa taxa de disseminação, ainda existem os que não são informados, sendo um fator de preocupação para os serviços de saúde¹²⁵.

Um dado curioso observado foi a declaração de uma paciente com variante germinativa patogênica no gene *BRCA1* que afirmou, no Momento 4, que a vida de seus familiares não pode mudar em nada sabendo do resultado do teste. Ao analisar esse dado individualmente percebe-se que no genograma houve uma alteração negativa de relacionamento: um afastamento (relação de indiferença) dos seus familiares maternos e paternos. Podemos inferir, neste caso, que apesar do

relacionamento negativo não ser resultado do processo de AG e TG (segundo a informação da participante), as relações familiares determinaram a prática de disseminação de informação, resultando no não acompanhamento dos familiares no setor de Oncogenética. Fica clara, portanto, a necessidade de uma equipe multiprofissional e multidisciplinar para assistir essas famílias de forma prospectiva, uma vez que os desafios relacionados ao teste genético no ponto de vista ético sempre existirão e precisam ser discutido com um olhar amplo e sem julgamentos pois, cada indivíduo e/ou família tem percepções e crenças próprias¹²⁶.

O tratamento dos dados qualitativos foi realizado com a *“Life Course Perspective”*. Essa teoria tem sido usada desde os anos de 1920 para avaliar problemas sociais e culturais em civilizações¹²⁷. A teoria *“Life Course Perspective”* descreve que certos eventos que acontecem em um momento da vida de uma pessoa podem influenciar ações futuras, como decisões de saúde, por exemplo ^{127,128}. Situações como a presença de câncer na família, vivenciar o próprio câncer, a idade do indivíduo ao passar por certa situação e questões familiares podem interferir na forma dos indivíduos lidarem com situações e decidirem sobre o seu processo saúde-doença.

Quando consideramos a idade, dados importantes nos mostram como podemos conduzir o AG e até mesmo o que podemos prever com relação às respostas do TG de acordo com a faixa etária. As mulheres da faixa etária entre 20-29 anos em nossa população, não apresentaram em seus discursos no momento 1 *“Promoção da comunicação”* e *“Preocupação com gerações futuras”*, o que aparece no momento 4 tanto para as questões voltadas ao AG quanto para o TG. O fato de não ter essas subcategorias no momento 1 nos dá a entender que esse grupo teria dificuldade no processo de comunicação, mas no momento 4 isso é modificado, o que nos leva a pensar que talvez elas, nunca precisaram se comunicar sobre informações que afetem os familiares.

Para as mulheres com a faixa etária de 30-39, há uma manifestação maior relacionada à preocupação com o trabalho e com as finanças em ambos os momentos, isso é justificado pelo fato que a maioria das mulheres em nosso estudo é economicamente ativa (78,3%), e a grande maioria relatou estar afastada de seu emprego por conta do tratamento da doença. É importante destacar que todas as

participantes estão sendo atendidas em um hospital oncológico no qual não há gastos para o paciente, pois é através do sistema único de saúde, diferente de populações internacionais que possuem grandes preocupações com questões financeiras não só por afastamento do trabalho, mas também por se preocuparem com custo do tratamento do câncer, do teste genético e das implicações de gastos nos planos de saúde em decorrência do resultado desse teste¹²⁹.

Esses achados nos demonstram que existe uma preocupação maior com certas questões, de acordo com a faixa etária, fato esse que deve estar presente na mente da equipe de AG, que deverá focar parte do seu discurso nos aspectos que condizem com a faixa etária do paciente que está sendo atendida.

Consideramos também a variável “presença de casos de câncer na família” e as respectivas frequências dos discursos. As participantes sem história familiar de câncer (7 probandas), ou seja, que não vivenciaram essa experiência, não demonstram, em seus discursos ou genogramas uma “Preocupação com gerações futuras”, atribuições de “Causas para o câncer” e “Comunicação com e/ou para os familiares” no momento 1. Ao evidenciar esses dados podemos inferir o quanto as experiências pessoais e familiares vividas podem interferir na vivência da situação presente. E isso é comprovado no momento 4 quando algumas alterações aparecem, como a presença da “Preocupação com gerações futuras” e da “Comunicação com e/ou para os familiares”, demonstrando que apesar de não vivenciarem o câncer na família, a sua própria experiência pessoal e o processo de AG modifica a forma de vivenciar e enxergar a situação pessoal vivida.

O resultado do teste genético também serviu como variável para o tratamento dos dados com a teoria “*Life course perspective*”, uma vez que o resultado do teste genético pode acarretar mudanças de comportamento e do estilo de vida¹³⁰. Observou-se que, no momento 4, somente mulheres MT relataram preocupação com a geração futura (43,7%), preocupação essa ligada diretamente à realização do teste genético. Na literatura encontram-se dados que evidenciam que preocupações com gerações futuras são fatores que motivam a realização do teste^{131,132}.

O grupo de mulheres com resultado de teste genético de variante de significado clínico desconhecido, apesar de menor em número, evidencia que em ambos os

momentos (momento 1 e 4) não consideram o “serviço de saúde” como apoio. Isso corrobora com os dados obtidos no questionário de CHBM, no qual esse grupo de mulheres possuem maior média na Escala de Barreiras, evidenciando mais uma vez o quão difícil é tanto para o profissional quanto para o paciente acolher e sentir-se acolhido, respectivamente, no serviço de saúde¹³³. Além disso, é possível evidenciar que 66,6% dos pacientes com VUS possuem sentimentos negativos. Reuter e colaboradores entrevistaram pacientes portadores de VUS e identificaram que há respostas emocionais diversas com esse tipo de resultado de teste e que cada um traduz o significado desse resultado de acordo com sua estrutura de crenças e, saber isso, pode facilitar os processos de aconselhamento genético, desde que o profissional possua um olhar integral ao indivíduo¹³⁴.

Através de uma perspectiva quantitativa, também consideramos o teste genético para ver se esse resultado estaria interferindo na dinâmica familiar, mas não houve significância estatística ($p > 0,05$). Apesar disso foi possível constatar nos desenhos dos genogramas e ecomapas que nas probandas MT houve mais aparecimento de relacionamentos considerados negativos e eles foram: relação de medo, quebra de confiança, preocupação extrema, sendo que todos esses sentimentos negativos relacionavam-se ao serviço de saúde, tanto hospital quanto o setor de Oncogenética. Mas com o uso dos dados qualitativos e da teoria “*Life Course Perspective*”, apesar de todos os aparecimentos negativos de relação, houve uma promoção da comunicação relacionada ao tema aconselhamento genético do momento 1 (12,5%) para o momento 4 (68,7%) e relacionada ao tema teste genético (56,2). Isso mais uma vez denota a importância de análise de métodos mistos nesse estudo, uma vez que a complementação dos dados permite um olhar amplo dos resultados.

Apesar da gravação ser sugerida durante as entrevistas⁸⁷, nesse estudo foi optado, pelos pesquisadores, pela não gravação, uma vez que o cenário de estudo não permitiria tal ação. Além disso, o uso do genograma e ecomapa em conjunto com as entrevistas já validadas (anotações de enfermagem) são instrumentos utilizados em muitos centros, com segurança e fidedignidade, para a obtenção de dados tanto para suportar as informações de ambiente de atenção clínica, quanto para a pesquisa^{59,66-}

^{68,135}. Outro aspecto é que a Análise de conteúdo com a técnica de análise temática torna possível a obtenção de dados ricos e confiáveis⁵⁷. De maneira adicional, corroborando com nossa escolha, também existem outros autores, além de Laurence Bardin, que referem que tudo o que é dito ou escrito é suscetível de ser submetido a uma análise de conteúdo¹³⁶.

A principal limitação do estudo é a perda de *follow-up*, como desistência de participar do estudo ou óbito. Isso impede a realização do acompanhamento prospectivo dessas pacientes e finalização de todas as etapas do estudo. Porém as 60 famílias que completaram todos os momentos garantiram resultados comparativos entre os momentos e nos permitem responder aos objetivos do estudo, mostrando o impacto que o AG e TG em câncer de mama e ovário hereditários causaram nesse grupo participante do estudo.

Outra limitação ou desfecho inesperado do estudo é que 6 pacientes possuem variantes patogênicas no gene *TP53*, fator que modifica toda a estrutura de aconselhamento genético. Nessa situação específica, optou-se por mantê-las no estudo uma vez que é uma rotina atual a realizações de painéis e, atualmente os profissionais devem estar preparados para esse tipo de AG¹³⁷.

Pouca informação existe sobre essa temática na literatura (impacto do AG/TG), e ainda mais raros são os referentes à população brasileira, demonstrando assim a importância da realização do presente trabalho, dado que é muito importante compreender como se dá para os indivíduos o processo de AG e teste genético, garantindo assim a elaboração de melhores estratégias de educação e atendimento multiprofissional e multidisciplinar. Além disso, acompanhar famílias no contexto do processo saúde e doença também exige um dinamismo profissional e um olhar holístico⁶⁷ para, assim, conseguir anteceder possíveis situações dentro da família e preparar um ambiente adequado para a travessia do processo de AG e TG⁵³.

Com isso, seguindo a uma tendência e necessidade de personalização da medicina do ponto de vista tecnológico (testes genéticos, medicações, dentre outros), faz-se necessário que a assistência também seja personalizada e que a avaliação das famílias seja realizada de acordo com as necessidades humanas e psicossociais de cada

um, de forma a tentar minimizar os efeitos colaterais que o processo do AG e TG podem causar.

8 CONCLUSÕES

Com todas as análises, foi possível identificar que os processos de aconselhamento e teste genéticos, impactam na história da família, tanto com fatores positivos (teste genético gerou sentimentos positivos e promoveu comunicação na família) quanto negativos (aparecimento de conflitos familiares relacionados ao teste genético). Além disso foi possível conhecer a população do ponto de vista de estratégias para enfrentamento de problemas (nesse caso com o uso da religiosidade), como é a percepção de risco e o comportamento com atividades preventivas.

A percepção de risco, na maioria dos indivíduos, é considerada igual ao da população, mas há alterações no padrão de resposta ao longo dos momentos mostrando que a vivência do AG e do TG interferem nessa percepção. Além disso, pós aconselhamento genético, a percepção de risco para câncer de mama aumenta e está relacionada com a escolaridade e, pós teste genético a percepção de risco para outros tipos de câncer aumenta e está relacionada com o resultado do teste genético.

Ao longo dos momentos (momento pré e pós AG e TG) a preocupação em desenvolver câncer é considerada moderada. Um resultado de teste inconclusivo leva a um aumento nos níveis de preocupação após receber resultado do teste genético.

Com relação aos níveis de ansiedade e depressão, a população do estudo não apresentou sintomas graves de ansiedade e/ou depressão (apesar da presença de poucos participantes com classificação grave). No entanto, houve um aumento nesses níveis de depressão após o recebimento do resultado do TG.

Os modelos de crença em saúde demonstraram que para participantes WT e MT, tanto nos momentos pré e pós AG e TG, a percepção de gravidade da doença é alta. Além disso, após o recebimento do resultado a percepção de benefícios em realizar exames de prevenção aumenta. Para o grupo de participantes portadoras de VUS após o recebimento do resultado do teste genético a percepção para barreiras em realizar os exames de prevenção possui alta pontuação.

Como modo de enfrentamento de problemas tanto nos momentos pré e pós AG e TG as participantes utilizam a estratégia de busca por práticas religiosas,

demonstrando que passar por todo processo de AG e TG não altera a maneira de enfrentar os problemas.

A informação acerca do teste genético circulou na família em todos os grupos de resultado de teste genético (positivo, negativo ou inconclusivo), sendo evidenciado nas análises qualitativas em que a subcategoria “Promoção da comunicação entre os membros” teve um aumento após o AG e TG. Das 16 participantes com resultado positivo para teste genético 68,7% tiveram pelo menos um familiar que passaram em consulta na oncogenética.

Os dados obtidos podem auxiliar em melhorias no atendimento de mulheres e/ou famílias que passam pelo processo de aconselhamento genético para síndrome de mama e ovário hereditário, pois conhecendo os indivíduos não somente do ponto de vista clínico, mas também psicossocial, favorece a realização de um atendimento qualificado e humanizado fortalecendo a de forma coerente o aconselhamento genético nos setores de oncogenética.

9 Referências

- 1 INCA. *Rede Nacional de Câncer Familiar - Manual Operacional*. (Instituto Nacional de Câncer, 2009).
- 2 Foulkes, W. D. Inherited susceptibility to common cancers. *N Engl J Med* **359**, 2143-2153, doi:10.1056/NEJMra0802968 359/20/2143 [pii] (2008).
- 3 Parkes, A., Arun, B. K. & Litton, J. K. Systemic Treatment Strategies for Patients with Hereditary Breast Cancer Syndromes. *The oncologist* **22**, 655-666, doi:10.1634/theoncologist.2016-0430 (2017).
- 4 Saúde, M. d. (INCA RJ, 2017).
- 5 INCA. *Estimativa 2012. Incidência de Câncer no Brasil Instituto Nacional de Câncer* <<http://www2.inca.gov.br>> (2011).
- 6 Lewis, K. M. Identifying hereditary cancer: genetic counseling and cancer risk assessment. *Current problems in cancer* **38**, 216-225, doi:10.1016/j.currproblcancer.2014.10.002 (2014).
- 7 Snowsill, T. *et al.* Molecular testing for Lynch syndrome in people with colorectal cancer: systematic reviews and economic evaluation. *Health technology assessment* **21**, 1-238, doi:10.3310/hta21510 (2017).
- 8 Jatoi, I. Risk-Reducing Options for Women with a Hereditary Breast Cancer Predisposition. *European journal of breast health* **14**, 189-193, doi:10.5152/ejbh.2018.4324 (2018).
- 9 MacDonald, D. J. Germline mutations in cancer susceptibility genes: an overview for nurses. *Semin Oncol Nurs* **27**, 21-33, doi:10.1016/j.soncn.2010.11.004 S0749-2081(10)00086-0 [pii] (2011).
- 10 Viana, D. V. *et al.* Family history of cancer in Brazil: is it being used? *Familial cancer* **7**, 229-232 (2008).
- 11 Darooei, M. *et al.* Pedigree and BRCA gene analysis in breast cancer patients to identify hereditary breast and ovarian cancer syndrome to prevent morbidity and mortality of disease in Indian population. *Tumour biology : the journal of the International Society for Oncodevelopmental Biology and Medicine* **39**, 1010428317694303, doi:10.1177/1010428317694303 (2017).
- 12 Morgan, D., Sylvester, H., Lucas, F. L. & Miesfeldt, S. Cancer prevention and screening practices among women at risk for hereditary breast and ovarian cancer after genetic counseling in the community setting. *Fam Cancer* **8**, 277-287, doi:10.1007/s10689-009-9242-z (2009).
- 13 Antoniou, A. *et al.* Average risks of breast and ovarian cancer associated with BRCA1 or BRCA2 mutations detected in case Series unselected for family history: a combined analysis of 22 studies. *American journal of human genetics* **72**, 1117-1130, doi:10.1086/375033 (2003).
- 14 Cobain, E. F., Milliron, K. J. & Merajver, S. D. Updates on breast cancer genetics: Clinical implications of detecting syndromes of inherited increased susceptibility to breast cancer. *Seminars in oncology* **43**, 528-535, doi:10.1053/j.seminoncol.2016.10.001 (2016).

- 15 Economopoulou, P., Dimitriadis, G. & Psyrris, A. Beyond BRCA: new hereditary breast cancer susceptibility genes. *Cancer treatment reviews* **41**, 1-8, doi:10.1016/j.ctrv.2014.10.008 (2015).
- 16 Couch, F. J. *et al.* Associations Between Cancer Predisposition Testing Panel Genes and Breast Cancer. *JAMA oncology* **3**, 1190-1196, doi:10.1001/jamaoncol.2017.0424 (2017).
- 17 Risch, H. A. *et al.* Population BRCA1 and BRCA2 mutation frequencies and cancer penetrances: a kin-cohort study in Ontario, Canada. *J Natl Cancer Inst* **98**, 1694-1706, doi:98/23/1694 [pii] 10.1093/jnci/djj465 (2006).
- 18 Kuchenbaecker, K. B. *et al.* Risks of Breast, Ovarian, and Contralateral Breast Cancer for BRCA1 and BRCA2 Mutation Carriers. *Jama* **317**, 2402-2416, doi:10.1001/jama.2017.7112 (2017).
- 19 Karhu, R., Laurila, E., Kallioniemi, A. & Syrjakoski, K. Large genomic BRCA2 rearrangements and male breast cancer. *Cancer Detect Prev* **30**, 530-534, doi:S0361-090X(06)00173-5 [pii] 10.1016/j.cdp.2006.10.002 (2006).
- 20 Guillem, J. G. *et al.* ASCO/SSO review of current role of risk-reducing surgery in common hereditary cancer syndromes. *Journal of Clinical Oncology* **24**, 4642-4660 (2006).
- 21 NCCN. *NCCN Clinical practice guidelines in oncology: genetic/familial high risk assessment: breast & ovarian Version 3.2019*, < www.nccn.org/professionals/physician_gls/pdf/genetics_screening.pdf > (2019).
- 22 Resta, R. *et al.* A new definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force report. *J Genet Couns* **15**, 77-83, doi:10.1007/s10897-005-9014-3 (2006).
- 23 Hooker, G. W., Babu, D., Myers, M. F., Zierhut, H. & McAllister, M. Standards for the Reporting of Genetic Counseling Interventions in Research and Other Studies (GCIRS): an NSGC Task Force Report. *J Genet Couns* **26**, 355-360, doi:10.1007/s10897-017-0076-9 (2017).
- 24 Capoluongo, E. *et al.* Guidance Statement On BRCA1/2 Tumor Testing in Ovarian Cancer Patients. *Seminars in oncology* **44**, 187-197, doi:10.1053/j.seminoncol.2017.08.004 (2017).
- 25 Andrews, L. & Mutch, D. G. Hereditary Ovarian Cancer and Risk Reduction. *Best practice & research. Clinical obstetrics & gynaecology* **41**, 31-48, doi:10.1016/j.bpobgyn.2016.10.017 (2017).
- 26 Senter, L. Hereditary breast and ovarian cancer syndrome: considering the complexities. *Current problems in cancer* **38**, 226-234, doi:10.1016/j.currproblcancer.2014.10.003 (2014).
- 27 Petrakova, K., Palacova, M., Schneiderova, M. & Standara, M. [Hereditary Breast and Ovarian Cancer Syndrome]. *Klinicka onkologie : casopis Ceske a Slovenske onkologicke spolecnosti* **29 Suppl 1**, S14-21 (2016).
- 28 Cintolo-Gonzalez, J. A. *et al.* Breast cancer risk models: a comprehensive overview of existing models, validation, and clinical applications. *Breast cancer research and treatment* **164**, 263-284, doi:10.1007/s10549-017-4247-z (2017).

- 29 Antoniou, A. C. *et al.* Predicting the likelihood of carrying a BRCA1 or BRCA2 mutation: validation of BOADICEA, BRCAPRO, IBIS, Myriad and the Manchester scoring system using data from UK genetics clinics. *J Med Genet* **45**, 425-431, doi:10.1136/jmg.2007.056556
jmg.2007.056556 [pii] (2008).
- 30 Lynch, J. A., Venne, V. & Berse, B. Genetic tests to identify risk for breast cancer. *Semin Oncol Nurs* **31**, 100-107, doi:10.1016/j.soncn.2015.02.007 (2015).
- 31 Gilbar, R. *et al.* Patients' Attitudes Towards Disclosure of Genetic Test Results to Family Members: The Impact of Patients' Sociodemographic Background and Counseling Experience. *J Genet Couns* **25**, 314-324, doi:10.1007/s10897-015-9873-1 (2016).
- 32 Ladd, M. K. *et al.* Predictors of risk-reducing surgery intentions following genetic counseling for hereditary breast and ovarian cancer. *Translational behavioral medicine*, doi:10.1093/tbm/iby101 (2018).
- 33 Forbes Shepherd, R., Browne, T. K. & Warwick, L. A Relational Approach to Genetic Counseling for Hereditary Breast and Ovarian Cancer. *J Genet Couns* **26**, 283-299, doi:10.1007/s10897-016-0022-2 (2017).
- 34 Evans, M., Bergum, V., Bamforth, S. & MacPhail, S. Relational ethics and genetic counseling. *Nurs Ethics* **11**, 459-471 (2004).
- 35 Palmquist, A. E. *et al.* "The cancer bond": exploring the formation of cancer risk perception in families with Lynch syndrome. *J Genet Couns* **19**, 473-486, doi:10.1007/s10897-010-9299-8 (2010).
- 36 Cicero, G. *et al.* Risk Perception and Psychological Distress in Genetic Counselling for Hereditary Breast and/or Ovarian Cancer. *J Genet Couns* **26**, 999-1007, doi:10.1007/s10897-017-0072-0 (2017).
- 37 Borges-Osório, M. R. & Robinson, W. M. *Genética Humana 3ed.* (Artmed, 2013).
- 38 Valencia, O. M. *et al.* The Role of Genetic Testing in Patients With Breast Cancer: A Review. *JAMA surgery* **152**, 589-594, doi:10.1001/jamasurg.2017.0552 (2017).
- 39 Biesecker, B. B. Goals of genetic counseling. *Clin Genet* **60**, 323-330, doi:600501 [pii] (2001).
- 40 King, E. & Mahon, S. M. Genetic Testing: Challenges and Changes in Testing for Hereditary Cancer Syndromes. *Clinical journal of oncology nursing* **21**, 589-598, doi:10.1188/17.CJON.589-598 (2017).
- 41 Penson, R. T. *et al.* Communicating genetic risk: pros, cons, and counsel. *The oncologist* **5**, 152-161 (2000).
- 42 Dorval, M. *et al.* Health behaviors and psychological distress in women initiating BRCA1/2 genetic testing: comparison with control population. *Journal of Genetic Counseling* **17**, 314-326 (2008).
- 43 Vos, J. *et al.* The counsees' self-reported request for psychological help in genetic counseling for hereditary breast/ovarian cancer: not only psychopathology matters. *Psychooncology* **22**, 902-910, doi:10.1002/pon.3081 (2013).
- 44 Kenen, R., Ardern-Jones, A., Lynch, E. & Eeles, R. Ownership of uncertainty: healthcare professionals counseling and treating women from hereditary

- breast and ovarian cancer families who receive an inconclusive BRCA1/2 genetic test result. *Genet Test Mol Biomarkers* **15**, 243-250, doi:10.1089/gtmb.2010.0071 (2011).
- 45 Eijzenga, W. *et al.* Prevalence and detection of psychosocial problems in cancer genetic counseling. *Fam Cancer* **14**, 629-636, doi:10.1007/s10689-015-9809-9 (2015).
- 46 Shkedi-Rafid, S., Gabai-Kapara, E., Grinshpun-Cohen, J. & Levy-Lahad, E. BRCA genetic testing of individuals from families with low prevalence of cancer: experiences of carriers and implications for population screening. *Genet Med* **14**, 688-694, doi:gim201231 [pii] 10.1038/gim.2012.31 (2012).
- 47 Voorwinden, J. S. & Jaspers, J. P. Prognostic factors for distress after genetic testing for hereditary cancer. *Journal of genetic counseling* **25**, 495-503 (2016).
- 48 van Roosmalen, M. S. *et al.* Impact of BRCA1/2 testing and disclosure of a positive test result on women affected and unaffected with breast or ovarian cancer. *Am J Med Genet A* **124A**, 346-355, doi:10.1002/ajmg.a.20374 (2004).
- 49 Maheu, C. & Thorne, S. Receiving inconclusive genetic test results: an interpretive description of the BRCA1/2 experience. *Research in Nursing & Health* **31**, 553-562 (2008).
- 50 Huicochea-Montiel, J. C., Cardenas-Conejo, A., Cervantes-Diaz, M. T. & Araujo-Solis, M. A. [Insights about uncertainty in genetic counseling]. *Revista medica del Instituto Mexicano del Seguro Social* **53 Suppl 3**, S230-235 (2015).
- 51 Hallowell, N. *et al.* Genetic testing for women previously diagnosed with breast/ovarian cancer: examining the impact of BRCA1 and BRCA2 mutation searching. *Genet Test* **6**, 79-87, doi:10.1089/10906570260199320 (2002).
- 52 Vadaparampil, S. T. *et al.* Factors predicting prostate specific antigen testing among first-degree relatives of prostate cancer patients. *Cancer Epidemiology Biomarkers & Prevention* **13**, 753-758 (2004).
- 53 Douglas, H. A., Hamilton, R. J. & Grubs, R. E. The effect of BRCA gene testing on family relationships: A thematic analysis of qualitative interviews. *J Genet Couns* **18**, 418-435, doi:10.1007/s10897-009-9232-1 (2009).
- 54 O'Neill, S. C. *et al.* Women's concerns about the emotional impact of awareness of heritable breast cancer risk and its implications for their children. *J Community Genet* **6**, 55-62, doi:10.1007/s12687-014-0201-5 (2015).
- 55 Campacci, N. *et al.* 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**, 3014-3024, doi:10.1002/cam4.1210 (2017).
- 56 ASCO. Subcommittee on Genetic Testing fo Cancer Susceptibility the American Society of Clinical Oncology: Genetic Testing for Cancer Susceptibility. *J Clin Oncol* **14**, 1736 (1996).
- 57 Bardin, L. Análise de conteúdo (Edição revista e actualizada). *Lisboa: Edições* **70** (2009).
- 58 Muniz, J. R. & Eisenstein, E. Genograma: informações sobre família na (in) formação médica. *Revista Brasileira de Educação Médica* **33**, 72-79 (2009).

- 59 McGoldrick, M., Gerson, R. & Shellenberger, S. Genograms. *Assessment and intervention*. Norton, New York (1999).
- 60 Tocheport, P. [The genogram and the caring relationship]. *Soins*, 1 (2011).
- 61 de Mello, D. F., Vieira, C. S., Simpionato, É., Biasoli-Alves, Z. M. & Nascimento, L. C. Genogram and ecomap: possibility to use in the family health strategy. *Journal of Human Growth and Development* **15**, 78-91 (2005).
- 62 Wimbush, F. B. & Peters, R. M. Identification of cardiovascular risk: use of a cardiovascular-specific genogram. *Public Health Nurs* **17**, 148-154, doi:phn148 [pii] (2000).
- 63 Nascimento, L. C., Rocha, S. M. M. & Hayes, V. E. Contributions of the genogram and ecomap for family studies in pediatric nursing. *Texto & Contexto-Enfermagem* **14**, 280-286 (2005).
- 64 Hartman, A. Diagrammatic assessment of family relationships. *Families in Society* (1995).
- 65 Ray, R. A. & Street, A. F. Ecomapping: An innovative research tool for nurses. *Journal of advanced nursing* **50**, 545-552 (2005).
- 66 Wright, L. M. & Leahey, M. Maximizing time, minimizing suffering: The 15-minute (or less) family interview. *Journal of Family Nursing* **5**, 259-274 (1999).
- 67 Wright, L. M. & Leahey, M. *Enfermeiras e famílias-um guia para avaliação e intervenção na família*. (Editora Roca, 2002).
- 68 McGoldrick, M., Gerson, R. & Petry, S. *Genogramas: avaliação e intervenção familiar*. (Artmed, 2012).
- 69 Lerman, C. *et al.* Psychological and behavioral implications of abnormal mammograms. *Ann Intern Med* **114**, 657-661 (1991).
- 70 Lerman, C., Kash, K. & Stefanek, M. Younger women at increased risk for breast cancer: perceived risk, psychological well-being, and surveillance behavior. *Journal of the National Cancer Institute. Monographs*, 171-176 (1993).
- 71 Santos, E. M. M. *Modelo de Crenças em Saúde em familiares de pacientes com câncer colorretal*, Fundação Antônio Prudente, (2008).
- 72 MacDonald, D. J., Sarna, L., Uman, G. C., Grant, M. & Weitzel, J. N. Health beliefs of women with and without breast cancer seeking genetic cancer risk assessment. *Cancer Nurs* **28**, 372-379; quiz 380-371, doi:00002820-200509000-00006 [pii] (2005).
- 73 MacDonald, D. J. *et al.* Concerns of women presenting to a comprehensive cancer centre for genetic cancer risk assessment. *J Med Genet* **39**, 526-530 (2002).
- 74 Silva, T. B. *et al.* Perception of cancer causes and risk, family history and preventive behaviors of users in oncogenetic counseling. *Rev Esc Enferm USP* **47**, 377-384, doi:S0080-62342013000200015 [pii] (2013).
- 75 Champion, V. L. Instrument development for health belief model constructs. *ANS Adv Nurs Sci* **6**, 73-85 (1984).
- 76 Seidl, E. M. F., Tróccoli, B. T. & Zannon, C. M. L. d. C. Análise fatorial de uma medida de estratégias de enfrentamento. *Psicologia: teoria e pesquisa* **17**, 225-234 (2001).
- 77 de Santana, J. J. R. A., Zanin, C. R. & Maniglia, J. V. Pacientes com câncer: enfrentamento, rede social e apoio social. *Paidéia* **18**, 371-384 (2008).

- 78 Zigmund, A. S. & Snaith, R. P. The hospital anxiety and depression scale. *Acta Psychiatr Scand* **67**, 361-370 (1983).
- 79 Brandberg, Y. *et al.* Preoperative psychological reactions and quality of life among women with an increased risk of breast cancer who are considering a prophylactic mastectomy. *Eur J Cancer* **40**, 365-374, doi:S0959804903007950 [pii] (2004).
- 80 Keller, M. *et al.* Recognition of distress and psychiatric morbidity in cancer patients: a multi-method approach. *Ann Oncol* **15**, 1243-1249, doi:10.1093/annonc/mdh318
15/8/1243 [pii] (2004).
- 81 Marcolino, J. Á. M. *et al.* Escala hospitalar de ansiedade e depressão: estudo da validade de critério e da confiabilidade com pacientes no pré-operatório. *Rev Bras Anestesiol* **57**, 52-62 (2007).
- 82 Botega, N. J., Bio, M. R., Zomignani, M. A., Garcia Jr, C. & Pereira, W. A. Transtornos do humor em enfermagem de clínica médica e validação de escala de medida (HAD) de ansiedade e depressão. *Rev Saúde Pública* **29**, 355-363 (1995).
- 83 Cronbach, L. J. & Meehl, P. E. Construct validity in psychological tests. *Psychological bulletin* **52**, 281 (1955).
- 84 Silva, A. H. & Fossá, M. I. T. Análise de conteúdo: exemplo de aplicação da técnica para análise de dados qualitativos. *Dados em Big Data* **1**, 23-42 (2017).
- 85 de Albuquerque Urquiza, M. & Marques, D. B. Análise de conteúdo em termos de Bardin aplicada à comunicação corporativa sob o signo de uma abordagem teórico-empírica. *Entretextos* **16**, 115-144 (2016).
- 86 Hutchison, E. The life course perspective: A promising approach for bridging the micro and macro worlds for social work. *Families in society: the journal of contemporary social services* **86**, 143-152 (2005).
- 87 Booth, A., Hannes, K., Harden, A., Noyes, J. & Harris, J. COREQ (consolidated criteria for reporting qualitative studies). (2014).
- 88 Werner-Lin, A., Ratner, R., Hoskins, L. M. & Lieber, C. A survey of genetic counselors about the needs of 18-25 year olds from families with hereditary breast and ovarian cancer syndrome. *J Genet Couns* **24**, 78-87, doi:10.1007/s10897-014-9739-y (2015).
- 89 Mays, D. *et al.* Distress and the parenting dynamic among BRCA1/2 tested mothers and their partners. *Health psychology : official journal of the Division of Health Psychology, American Psychological Association* **33**, 765-773, doi:10.1037/a0033418 (2014).
- 90 Clarke, S., Butler, K. & Esplen, M. J. The phases of disclosing BRCA1/2 genetic information to offspring. *Psychooncology* **17**, 797-803, doi:10.1002/pon.1344 (2008).
- 91 Landsbergen, K., Verhaak, C., Kraaimaat, F. & Hoogerbrugge, N. Genetic uptake in BRCA-mutation families is related to emotional and behavioral communication characteristics of index patients. *Fam Cancer* **4**, 115-119, doi:10.1007/s10689-004-7991-2 (2005).

- 92 Lim, J. *et al.* Short- and long-term impact of receiving genetic mutation results in women at increased risk for hereditary breast cancer. *J Genet Couns* **13**, 115-133 (2004).
- 93 Bouchard, L. *et al.* Prevention and genetic testing for breast cancer: variations in medical decisions. *Social science & medicine* **58**, 1085-1096 (2004).
- 94 Forrest, K. *et al.* To tell or not to tell: barriers and facilitators in family communication about genetic risk. *Clin Genet* **64**, 317-326 (2003).
- 95 Tercyak, K. P., Peshkin, B. N., DeMarco, T. A., Brogan, B. M. & Lerman, C. Parent-child factors and their effect on communicating BRCA1/2 test results to children. *Patient education and counseling* **47**, 145-153 (2002).
- 96 Daly, M. B. *et al.* Communicating genetic test results to the family: a six-step, skills-building strategy. *Family & community health* **24**, 13-26 (2001).
- 97 Tercyak, K. P., Peshkin, B. N., Streisand, R. & Lerman, C. Psychological issues among children of hereditary breast cancer gene (BRCA1/2) testing participants. *Psychooncology* **10**, 336-346 (2001).
- 98 Keller, M. Psychosocial issues in Cancer Genetics: State of the Art. *Zeitschrift fur Psychosomatische Medizin und Psychotherapie* **46**, 80-97, doi:10.13109/zptm.2000.46.1.80 (2000).
- 99 Frank, T. S. & Braverman, A. M. The pros and cons of genetic testing for breast and ovarian cancer risk. *International journal of fertility and women's medicine* **44**, 139-145 (1999).
- 100 Campacci, N., de Lima, J. O., Ramadan, L. & Palmero, E. I. Knowledge About Hereditary Cancer of Women with Family Histories of Breast, Colorectal, or Both Types of Cancer. *J Cancer Educ*, doi:10.1007/s13187-014-0663-5 (2014).
- 101 Matthews, S. C., Camacho, A., Mills, P. J. & Dimsdale, J. E. The internet for medical information about cancer: help or hindrance? *Psychosomatics* **44**, 100-103, doi:10.1176/appi.psy.44.2.100 (2003).
- 102 Finch, A. *et al.* Breast and ovarian cancer risk perception after prophylactic salpingo-oophorectomy due to an inherited mutation in the BRCA1 or BRCA2 gene. *Clin Genet* **75**, 220-224 (2009).
- 103 Lewis, K. E., Lu, K. H., Klimczak, A. M. & Mok, S. C. Recommendations and Choices for BRCA Mutation Carriers at Risk for Ovarian Cancer: A Complicated Decision. *Cancers (Basel)* **10**, doi:10.3390/cancers10020057 (2018).
- 104 Achatz, M. I. *et al.* The TP53 mutation, R337H, is associated with Li-Fraumeni and Li-Fraumeni-like syndromes in Brazilian families. *Cancer letters* **245**, 96-102, doi:10.1016/j.canlet.2005.12.039 (2007).
- 105 Achatz, M. I. & Zambetti, G. P. The Inherited p53 Mutation in the Brazilian Population. *Cold Spring Harbor perspectives in medicine* **6**, doi:10.1101/cshperspect.a026195 (2016).
- 106 White, M. T. Making sense of genetic uncertainty: the role of religion and spirituality. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* **151C**, 68-76, doi:10.1002/ajmg.c.30196 (2009).
- 107 Thompson, A. B. *et al.* "Be Prepared if I Bring It Up:" Patients' Perceptions of the Utility of Religious and Spiritual Discussion During Genetic Counseling. *J Genet Couns* **25**, 945-956, doi:10.1007/s10897-015-9922-9 (2016).

- 108 Weathers, B. *et al.* Utilization of religious coping strategies among African American women at increased risk for hereditary breast and ovarian cancer. *Family & community health* **32**, 218-227, doi:10.1097/FCH.0b013e3181ab3b5300003727-200907000-00005 [pii] (2009).
- 109 Peipins, L. A. *et al.* Cognitive and affective influences on perceived risk of ovarian cancer. *Psychooncology* **24**, 279-286, doi:10.1002/pon.3593 (2015).
- 110 Thomson, A. K. *et al.* Beliefs and perceptions about the causes of breast cancer: a case-control study. *BMC research notes* **7**, 558 (2014).
- 111 Andersen, M. R. *et al.* The 'cause' of my cancer, beliefs about cause among breast cancer patients and survivors who do and do not seek IO care. *Psychooncology* **26**, 248-254, doi:10.1002/pon.4028 (2017).
- 112 Underhill, M. L., Habin, K. R. & Shannon, K. M. Perceptions of Cancer Risk, Cause, and Needs in Participants from Low Socioeconomic Background at Risk for Hereditary Cancer. *Behavioral medicine* **43**, 259-267, doi:10.1080/08964289.2016.1138925 (2017).
- 113 Lynch, H. T. *et al.* Patient responses to the disclosure of BRCA mutation tests in hereditary breast-ovarian cancer families. *Cancer Genet Cytogenet* **165**, 91-97, doi:10.1016/j.cancergencyto.2005.07.011 (2006).
- 114 O'Neill, S. C. *et al.* Tolerance for uncertainty and perceived risk among women receiving uninformative BRCA1/2 test results. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* **142C**, 251-259, doi:10.1002/ajmg.c.30104 (2006).
- 115 Antoniou, A. C. *et al.* Breast-cancer risk in families with mutations in PALB2. *N Engl J Med* **371**, 497-506, doi:10.1056/NEJMoa1400382 (2014).
- 116 van Dijk, S. *et al.* Variants of uncertain clinical significance as a result of BRCA1/2 testing: impact of an ambiguous breast cancer risk message. *Genet Test* **8**, 235-239, doi:10.1089/gte.2004.8.235 (2004).
- 117 Bosch, N. *et al.* What factors may influence psychological well being at three months and one year post BRCA genetic result disclosure? *Breast* **21**, 755-760, doi:10.1016/j.breast.2012.02.004 (2012).
- 118 Randall, J., Butow, P., Kirk, J. & Tucker, K. Psychological impact of genetic counselling and testing in women previously diagnosed with breast cancer. *Intern Med J* **31**, 397-405 (2001).
- 119 Croyle, R. T., Smith, K. R., Botkin, J. R., Baty, B. & Nash, J. Psychological responses to BRCA1 mutation testing: preliminary findings. *Health psychology* **16**, 63 (1997).
- 120 Ringwald, J. *et al.* Psychological Distress, Anxiety, and Depression of Cancer-Affected BRCA1/2 Mutation Carriers: a Systematic Review. *J Genet Couns* **25**, 880-891, doi:10.1007/s10897-016-9949-6 (2016).
- 121 Gonzalez-Ramirez, L. P. *et al.* Evaluation of psychosocial aspects in participants of cancer genetic counseling. *Hered Cancer Clin Pract* **15**, 13, doi:10.1186/s13053-017-0073-x (2017).
- 122 Maia, A. G. & Sakamoto, C. S. The impacts of rapid demographic transition on family structure and income inequality in Brazil, 1981-2011. *Popul Stud (Camb)* **70**, 293-309, doi:10.1080/00324728.2016.1201588 (2016).
- 123 Camargos, M. G., Paiva, C. E., Barroso, E. M., Carneseca, E. C. & Paiva, B. S. Understanding the Differences Between Oncology Patients and Oncology

- Health Professionals Concerning Spirituality/Religiosity: A Cross-Sectional Study. *Medicine (Baltimore)* **94**, e2145, doi:10.1097/MD.000000000000214500005792-201511240-00067 [pii] (2015).
- 124 Lieberman, S. *et al.* Familial communication and cascade testing among relatives of BRCA population screening participants. *Genet Med* **20**, 1446-1454, doi:10.1038/gim.2018.26 (2018).
- 125 Healey, E. *et al.* Quantifying family dissemination and identifying barriers to communication of risk information in Australian BRCA families. *Genet Med* **19**, 1323-1331, doi:10.1038/gim.2017.52 (2017).
- 126 Di Pietro, M. L., Di Raimo, F. R., Teleman, A. A. & Refolo, P. [Genetic test for cancer and intra-family communication: freedom vs. responsibility]. *Clin Ter* **166**, 200-204, doi:10.7417/CT.2015.1878 (2015).
- 127 Elder Jr, G. H. & Giele, J. Z. Life course studies: An evolving field. (2009).
- 128 Elder, G. H. The life course as developmental theory. *Child development* **69**, 1-12 (1998).
- 129 Matro, J. M. *et al.* Cost sharing and hereditary cancer risk: predictors of willingness-to-pay for genetic testing. *J Genet Couns* **23**, 1002-1011, doi:10.1007/s10897-014-9724-5 (2014).
- 130 Horne, J., Madill, J., O'Connor, C., Shelley, J. & Gilliland, J. A Systematic Review of Genetic Testing and Lifestyle Behaviour Change: Are We Using High-Quality Genetic Interventions and Considering Behaviour Change Theory? *Lifestyle Genom* **11**, 49-63, doi:10.1159/000488086 (2018).
- 131 Wakefield, C. E. *et al.* "For All My Family's Sake, I Should Go and Find Out": An Australian Report on Genetic Counseling and Testing Uptake in Individuals at High Risk of Breast and/or Ovarian Cancer. *Genetic Testing and Molecular Biomarkers* **15**, 379-385 (2011).
- 132 Garg, R., Vogelgesang, J. & Kelly, K. Impact of Genetic Counseling and Testing on Altruistic Motivations to Test for BRCA1/2: a Longitudinal Study. *J Genet Couns* **25**, 572-582, doi:10.1007/s10897-015-9911-z (2016).
- 133 Makhnoon, S., Shirts, B. H. & Bowen, D. J. Patients' perspectives of variants of uncertain significance and strategies for uncertainty management. *J Genet Couns* **28**, 313-325, doi:10.1002/jgc4.1075 (2019).
- 134 Reuter, C., Chun, N., Pariani, M. & Hanson-Kahn, A. Understanding variants of uncertain significance in the era of multigene panels: Through the eyes of the patient. *J Genet Couns*, doi:10.1002/jgc4.1130 (2019).
- 135 Cerveny, C. M. d. O. *O livro do genograma*. 1 edn, (2014).
- 136 Henry, P. & Moscovici, S. Problèmes de l'analyse de contenu. *Langages*, 36-60 (1968).
- 137 Hooker, G. W. *et al.* Cancer Genetic Counseling and Testing in an Era of Rapid Change. *J Genet Couns* **26**, 1244-1253, doi:10.1007/s10897-017-0099-2 (2017).

ANEXO 1 Termo de Consentimento Livre e Esclarecido



TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO (TCLE) PARA PARTICIPAÇÃO EM PESQUISA

TÍTULO DO ESTUDO:

Impacto do Aconselhamento Genético e do teste genético em famílias de alto risco para câncer hereditário.

PESQUISADORES:

Dra. Edenir Inez Palmero
Dra. Patrícia Ashton-Prolla
Enf. Natalia Campacci
Dr. Henrique Campos Galvão

O QUE É ESTE DOCUMENTO?

Você está sendo convidado(a) a participar deste estudo que será realizado no Hospital de Câncer de Barretos - Fundação Pio XII. Este documento é chamado de "Termo de Consentimento Livre e Esclarecido" e explica este estudo e qual será a sua participação, caso você aceite o convite. Este documento também fala os possíveis riscos e benefícios se você quiser participar, além de dizer os seus direitos como participante de pesquisa. Após analisar as informações deste Termo de Consentimento e esclarecer todas as suas dúvidas, você terá o conhecimento necessário para tomar uma decisão sobre sua participação ou não neste estudo. Não tenha pressa para decidir. Se for preciso, leve para a casa e leia este documento com os seus familiares ou outras pessoas que são de sua confiança.

POR QUE ESTE ESTUDO ESTÁ SENDO FEITO?

Para que você entenda o motivo deste estudo, precisa conhecer algumas informações a respeito do Câncer Hereditário.

As famílias com câncer hereditário, de uma forma geral, apresentam uma ou mais das seguintes características: i) Dois ou mais familiares com câncer; ii) Um membro da família com câncer antes dos 50 anos de idade; iii) Vários membros da família afetados pelo mesmo tipo de câncer; iv) Um familiar afetado por mais de um tipo de câncer e v) Um ou mais membros da família afetados com um câncer raro.

É muito importante identificar um indivíduo afetado por câncer hereditário para que seja possível a identificação dos familiares em risco e sua inclusão em programas de redução de risco e/ou prevenção do câncer. Indivíduos/famílias em risco para câncer hereditário devem ser encaminhados a centros/profissionais especializados a realizarem o Aconselhamento Genético e o teste genético nos casos em que esse estiver disponível e for considerado como necessário pelo médico geneticista.

Estamos te convidando a participar desse estudo porque você foi encaminhada para uma sessão de aconselhamento genético devido à sua história pessoal e/ou familiar de câncer. Como a realização de aconselhamento genético, embora seja muito importante, ainda é uma prática pouco comum no Brasil (existem poucos centros especializados em Genética e Câncer e o número de centros oferecendo o teste genético é ainda menor), esse trabalho pretende conhecer melhor as famílias que estão passando pelo aconselhamento genético bem como ver qual é o impacto (se positivo ou negativo) que a realização do aconselhamento genético e do teste genético tem nas famílias envolvidas. O presente estudo terá uma duração de 3 anos e

analisará 240 famílias em risco para Síndromes de Predisposição hereditária ao Câncer de mama e ovário, Síndrome de Lynch, Polipose e Síndrome de Li-Fraumeni.

O QUE ESTE ESTUDO QUER SABER?

Esse estudo tem a intenção de avaliar o impacto do aconselhamento genético e do teste genético em famílias em risco para câncer hereditário que foram rastreadas pelo Departamento de Prevenção do Hospital de Câncer de Barretos assim como em famílias identificadas nos ambulatórios de especialidades e encaminhadas para o Serviço de Oncogenética do Hospital de Câncer de Barretos.

O QUE ACONTECERÁ COMIGO DURANTE O ESTUDO?

O estudo envolve 4 momentos:

Momento 1: Acontece a leitura do termo de consentimento, desenho da história familiar (heredograma, genograma e ecomapa) e preenchimento de 6 questionários, que estão melhor explicados abaixo:

a) *Lerman's Cancer Worry Scale (CWS)*: Essa é uma escala que possui seis itens e avalia o seu entendimento quanto ao risco e a preocupação em desenvolver o câncer que você tinha no passado.

(b) *Cancer Awareness na Needs Survey (CANS)*: O CANS é um questionário que avalia o seu entendimento quanto ao risco de câncer.

c) *Champion's Health Belief Model Scale (CHBMS)*: Este questionário avalia o Modelo de Crenças em Saúde, ou seja esse questionário tenta compreender os comportamentos relacionados a prevenção.

d) *Inventário de percepção de Suporte Familiar (IPSF)*: É um inventário composto por 42 itens divididos com o objetivo de avaliar como as pessoas percebem as relações familiares.

e) *Escala Modos de Enfrentamento de Problemas (EMEP)*: É composta por 45 itens que avaliam pensamentos e ações das quais as pessoas fazem uso enfrentar problemas.

f) *Escala de ansiedade e depressão (HADS)*: Esse questionário avalia ansiedade e depressão dos pacientes.

Caso você seja encaminhada para teste genético você será convidado(a) para continuar no estudo e participar de mais três etapas desse trabalho (que estão detalhadas abaixo). Caso você não tenha indicação, sua participação neste estudo terminará com o preenchimento desses 6 questionários.

Momento 2: Se na consulta com o médico geneticista ele solicitou que você fizesse o teste genético, vamos aplicar novamente dois questionários: o *Cancer Awareness na Needs Survey (CANS)* e a *Escala de ansiedade e depressão (HADS)*.

Momento 3: No dia em que o(a) senhor(a) receber o resultado do seu teste genético aplicaremos novamente os seguintes questionários: o *Cancer Awareness na Needs Survey (CANS)* e a *Escala de ansiedade e depressão (HADS)*.

Momento 4: Na sua consulta de retorno (que acontece entre 3 a 6 meses depois de receber o resultado do teste genético) iremos repetir tudo o que foi realizado na primeira consulta. Dessa forma, finalizaremos seu acompanhamento pela pesquisa, mas o seu acompanhamento no departamento de Oncogenética será mantido conforme o protocolo da instituição.

HAVERÁ ALGUM RISCO OU DESCONFORTO SE EU PARTICIPAR DO ESTUDO?

Os riscos do estudo são considerados pequenos. É possível que, ao responder algumas questões dos questionários, você se sinta angustiado ou triste, por se lembrar de situações desagradáveis. Caso você se sinta muito triste, o responsável pelo estudo será avisado e providenciará as ações cabíveis. Enfatizamos que a qualquer momento estamos dispostos a realizar o esclarecimento de dúvidas e oferecer o suporte existente no Departamento de Oncogenética do Hospital de Câncer de Barretos durante sua participação nesse estudo.

HAVERÁ ALGUM BENEFÍCIO PARA MIM SE EU PARTICIPAR DO ESTUDO?

Diretamente você poderá se beneficiar por poder ter uma avaliação global de sua história familiar. De forma indireta esse estudo resultará em formas melhores de identificação das famílias em risco e de como será seu acompanhamento em nosso serviço considerando particularidades sócio-econômicas, culturais e psicossociais da população que atendemos.

QUAIS SÃO AS OUTRAS OPÇÕES SE EU NÃO PARTICIPAR DO ESTUDO?

A sua participação no estudo é voluntária e não é obrigatória. Caso você não queira participar do estudo, seu atendimento acontecerá normalmente, de acordo com a rotina do setor de Oncogenética do Hospital de Câncer de Barretos, conforme o risco estimado pela sua história familiar (análise do heredograma). Você pode aceitar participar do estudo e depois desistir a qualquer momento. Você também poderá pedir a qualquer momento que as suas informações sejam excluídas completamente deste estudo e que elas não sejam usadas para mais nada.

QUAIS SÃO OS MEUS DIREITOS SE EU QUISER PARTICIPAR DO ESTUDO?

Você tem direito a:

- 1) Receber as informações do estudo de forma clara;
- 2) Ter oportunidade de esclarecer todas as suas dúvidas;
- 3) Ter o tempo que for necessário para decidir se quer ou não participar do estudo;
- 4) Ter liberdade para recusar a participação no estudo, e isto não trará qualquer problema para você;
- 5) Ter liberdade para desistir e se retirar do estudo a qualquer momento;
- 6) Ter assistência a tudo o que for necessário se ocorrer algum dano por causa do estudo, de forma gratuita, pelo tempo que for preciso;
- 7) Ter direito a reclamar indenização se ocorrer algum dano por causa do estudo;
- 8) Ser ressarcido pelos gastos que você e seu acompanhante tiverem por causa da participação na pesquisa, como por exemplo, transporte e alimentação;
- 9) Ter acesso aos resultados dos exames realizados durante o estudo;
- 10) Ter respeitado o seu anonimato (confidencialidade);
- 11) Ter respeitada a sua vida privada (privacidade);
- 12) Receber uma via deste documento, assinada e rubricada em todas as páginas por você e pelo pesquisador;
- 13) Ter liberdade para não responder perguntas que incomodem você;
- 14) Acesso gratuito a aconselhamento genético, se houver necessidade;
- 15) Ter liberdade para retirar o consentimento para que usem ou guardem o guarda material biológico que foi removido de você;



SE EU TIVER DÚVIDAS SOBRE OS MEUS DIREITOS OU QUISER FAZER UMA RECLAMAÇÃO, COM QUEM EU FALO?

Fale diretamente com o Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital de Câncer de Barretos. Este comitê é formado por pessoas que analisam a parte ética dos estudos e autorizam ele acontecer ou não. Você pode entrar em contato com este Comitê por telefone (tel: (17) 3321-0347 ou (17) 3321-0600 - ramal 0647), e-mail (cep@hcancerbarretos.com.br) carta (Rua Antenor Duarte Vilela, 1331, Instituto de Ensino e Pesquisa, 14784-057) ou pessoalmente. O horário de atendimento é de 2ª a 5ª feira, das 8h00 às 17h00, e 6ª feira, de 8h00 às 16h00. O horário de almoço é de 12h00 às 13h00.

SE EU TIVER DÚVIDAS SOBRE O ESTUDO, COM QUEM EU FALO?

Fale diretamente com o pesquisador responsável. As formas de contato estão abaixo:

Nome do pesquisador: Edenir Inêz Palmero.

Formas de contato: Telefone (17) 3321-0600, ramal 7057.

DECLARAÇÃO DE CONSENTIMENTO

Eu entendi o estudo. Tive a oportunidade de ler o Termo de Consentimento ou alguém leu para mim. Tive o tempo necessário para pensar, fazer perguntas e falar a respeito do estudo com outras pessoas. Autorizo a minha participação na pesquisa. Ao assinar este Termo de Consentimento, não abro mão de nenhum dos meus direitos. Este documento será assinado por mim e pelo pesquisador, sendo todas as páginas rubricadas por nós dois. Uma via ficará comigo, e outra com o pesquisador.

CAMPO DE ASSINATURAS

Nome por extenso do participante de pesquisa ou do representante legal	Data	Assinatura
Nome por extenso do pesquisador	Data	Assinatura
Nome por extenso da testemunha imparcial (para casos de analfabetos, semi-analfabetos ou portadores de deficiência visual)	Data	Assinatura

ANEXO 2 Ficha de Coleta de dados do Genograma e Ecomapa (QuantiGE)

Momento 1	
Número da Família	
Data do diagnóstico de câncer	
Estadiamento	
Data início tratamento Quimioterápico	
Data tratamento cirúrgico	
Data do Aconselhamento Genético Pré-teste (Momento 1)	
Quantos familiares representados nos genograma e ecomapa no Momento1	
Qual suporte representado no ecomapa (1) Se nenhum, escreva “Nenhum”	
Qual suporte representado no ecomapa (2) 88- Não se aplica; 99- Ignorado	
Qual suporte representado no ecomapa (3) 88- Não se aplica; 99- Ignorado	
Qual suporte representado no ecomapa (4) 88- Não se aplica; 99- Ignorado	
Qual suporte representado no ecomapa (5) 88- Não se aplica; 99- Ignorado	
Quantos suportes representados no ecomapa no total?	
Qual tipo de relacionamento representado no gonograma entre os familiares (1) 88- Não se aplica; 99- Ignorado 88- Não se aplica; 99- Ignorado	
Qual tipo de relacionamento representado no gonograma entre os familiares (2) 88- Não se aplica; 99- Ignorado	
Qual tipo de relacionamento representado no gonograma entre os familiares (3) 88- Não se aplica; 99- Ignorado	
Qual tipo de relacionamento representado no gonograma entre os familiares (4) 88- Não se aplica; 99- Ignorado	
Qual tipo de relacionamento representado no gonograma entre os familiares (5) 88- Não se aplica; 99- Ignorado	
Qual tipo de relacionamento representado no gonograma entre os familiares (6) 88- Não se aplica; 99- Ignorado	
Qual tipo de relacionamento representado no gonograma entre os familiares (7) 88- Não se aplica; 99- Ignorado	
Qual tipo de relacionamento representado no gonograma entre os familiares (8) 88- Não se aplica; 99- Ignorado	
Quantos relacionamentos positivos representados 88- Não se aplica; 99- Ignorado	
Quantos relacionamentos negativos representados 88- Não se aplica; 99- Ignorado	

Momento 4	
Data do Acompanhamento Prospectivo (Follow up Momento 4)	
Status mutacional	
Quantos familiares representados nos genograma e ecomapa no Momento 4	
Qual suporte representado no ecomapa (1) Se nenhum, escreva “Nenhum”	
Qual suporte representado no ecomapa (2) 88- Não se aplica; 99- Ignorado	
Qual suporte representado no ecomapa (3) 88- Não se aplica; 99- Ignorado	
Qual suporte representado no ecomapa (4) 88- Não se aplica; 99- Ignorado	
Qual suporte representado no ecomapa (5) 88- Não se aplica; 99- Ignorado	
Quantos suportes representados no ecomapa no total?	
Qual tipo de relacionamento representado no gonograma entre os familiares (1) 88- Não se aplica; 99- Ignorado 88- Não se aplica; 99- Ignorado	
Qual tipo de relacionamento representado no gonograma entre os familiares (2) 88- Não se aplica; 99- Ignorado	
Qual tipo de relacionamento representado no gonograma entre os familiares (3) 88- Não se aplica; 99- Ignorado	
Qual tipo de relacionamento representado no gonograma entre os familiares (4) 88- Não se aplica; 99- Ignorado	
Qual tipo de relacionamento representado no gonograma entre os familiares (5) 88- Não se aplica; 99- Ignorado	
Qual tipo de relacionamento representado no gonograma entre os familiares (6) 88- Não se aplica; 99- Ignorado	
Qual tipo de relacionamento representado no gonograma entre os familiares (7) 88- Não se aplica; 99- Ignorado	
Qual tipo de relacionamento representado no gonograma entre os familiares (8) 88- Não se aplica; 99- Ignorado	
Quantos relacionamentos positivos representados	
Quantos relacionamentos negativos representados	
Quantos familiares compareceram na Oncogenetica?	
Quantos familiares de primeiro grau compareceram na Oncogenetica?	
Quantos familiares de segundo grau compareceram na Oncogenetica?	
Quantos familiares de terceiro grau compareceram na Oncogenetica?	

Quantos familiares mais distantes (quarto grau ou outros) compareceram na Oncogenetica?	
Quantos familiares realizaram o teste genético?	
Quantos familiares tiveram a mutação?	
Houve mudança de relação ente os familiares entre os momentos M1 e M4?	
Houve mudança de aspecto: 1- Negativo; 2- Positivo, 3- Negativo e Positivo, 4- Não houve mudança	
Houve mudança no ecomapa entre os momentos M1 e M4?	
Houve mudança de aspecto: 1- Aparecimento de novo suporte, 2- Desaparecimento de suporte, 3- Aparecimento de novo suporte e desaparecimento de suporte 4- Não houve mudança	
Houve mudança de aspecto: 1- Aparecimento de novo suporte, 2- Desaparecimento de suporte, 3- Aparecimento de novo suporte e desaparecimento de suporte 4- Não houve mudança	
Se houve aparecimento de novo suporte qual foi (1)?	
Se houve aparecimento de novo suporte qual foi (2)?	
Se houve aparecimento de novo suporte qual foi (3)?	
Se houve desaparecimento de suporte qual foi (1)?	
Se houve desaparecimento de suporte qual foi (2)?	
Se houve desaparecimento de suporte qual foi (3)?	

ANEXO 3 Questionário Preocupação com o Câncer de Lerman (CWS)

Nome completo:		<input type="checkbox"/> Momento 1	<input type="checkbox"/> Momento 2
ID Pesquisa		<input type="checkbox"/> Momento 3	<input type="checkbox"/> Momento 4
Apenas esse dado precisa ser digitado no banco de dados:		<input type="checkbox"/> População	<input type="checkbox"/> Hospitalar
	RH: _____	Data: ____/____/____	

Questionário Preocupação com o Câncer de Lerman

Questionário Preocupação com o Câncer de Lerman

1-Você costuma pensar na sua chance de ter câncer?

- (1) Nunca
- (2) Quase nunca
- (3) Algumas vezes
- (4) Muitas vezes
- (5) Todo o tempo

2-Você fica estressado com isto?

- (1) Não
- (2) Um pouco
- (3) Mais ou menos
- (4) Muito

3-Isto afeta a sua vida?

- (1) Não
- (2) Um pouco
- (3) Mais ou menos
- (4) Muito

4-O quanto você se preocupa em ter câncer?

- (1) Não
- (2) Um pouco
- (3) Mais ou menos
- (4) Muito

5-Você se preocupa com isto muitas vezes?

- (1) Nunca
- (2) Quase nunca
- (3) Algumas vezes
- (4) Muitas vezes
- (5) Sempre

6-Isto é um problema para você?

- (1) Não
- (2) Um pouco
- (3) Mais ou menos
- (4) Muito

ANEXO 4 Autorização Questionário Preocupação com o Câncer de Lerman

Mover para a Caixa de Entrada Mais 4 de aproximadamente 61

Natalia Campacci <natalia.campacci@gmail.com>
para clerman, CooEdenir 08/12/14

Doctor **Lerman**,

Hi, my name is Natalia Campacci and I am a nurse and work at Barretos Cancer Hospital, Barretos - São Paulo, Brazil. I work with families with hereditary breast cancer and in my PhD I would like to study cancer worry. I would like to use the Lerman's Cancer Worry Scale. I was wondering if you authorize me to use. If it is possible, could you please send me the scale or indicate me where can I find it. I would be grateful.

Thank you for your attention.

Best regards,
Natalia.

2 pessoas

clerman
Adic. a circ.
Mostrar detalhes

Caryn Lerman <clerman@mail.med.upenn.edu>
para mim 08/12/14

Inglês > português Traduzir mensagem Desativar para: inglês x

Hello
Of course. It is published but unfortunately I have no copies. It was a long time ago.
Best
Caryn

Caryn Lerman Ph.D
Mary W. Calkins Professor
Department of Psychiatry and Annenberg Public Policy Center
University of Pennsylvania

Natalia Campacci <natalia.campacci@gmail.com>
para Edénir 08/12/14

Mensagem encaminhada

ANEXO 5 Cancer Awareness Needs Survey (CANS)

Nome completo:		<input type="checkbox"/> Momento 1	<input type="checkbox"/> Momento 2	
		<input type="checkbox"/> Momento 3	<input type="checkbox"/> Momento 4	
ID Pesquisa:		RH: _____	<input type="checkbox"/> População	<input type="checkbox"/> Hospitalar
Apenas esse dado precisa ser digitado no banco de dados:		Data:	__/__/__	

Cancer awarness needs survey						
1	Você consegue conversar abertamente com a sua família sobre câncer? 0- Não; 1- Sim; 99- Ignorado				1	
Qual é o risco que você acha que tem para os seguintes tipos de câncer: (circule a opção)						
	Risco	Nenhum/ Muito baixo	Menor que o das outras pessoas	Igual ao das outras pessoas	Maior que o das outras pessoas	Muito maior que o das outras pessoas
2	Local					
3	Câncer de mama	1	2	3	4	5
4	Câncer de ovário	1	2	3	4	5
5	Câncer de intestino	1	2	3	4	5
6	Câncer de próstata	1	2	3	4	5
6	Outro câncer	1	2	3	4	5
7	Se outro câncer, que tipo? Descrever; 88- Não se aplica; 99- Ignorado				7	
8	O que você acha que causa câncer? Descrever; 99- Ignorado				8	
9	Sem efeito sobre o risco de câncer			Forte efeito no risco de câncer		
10	Alcool	0	1	2	3	4
11	Dieta / Alimentação	0	1	2	3	4
12	Meio-ambiente	0	1	2	3	4
13	História familiar	0	1	2	3	4
14	Destino	0	1	2	3	4
15	Genética	0	1	2	3	4
16	Vontade de Deus	0	1	2	3	4
17	Estresse	0	1	2	3	4
17	Tabaco	0	1	2	3	4
18	Se outros, especificar: Descrever; 88- Não se aplica; 99- Ignorado				18	
Se a mãe ou a irmã de uma mulher teve câncer de mama:						
19	Isso aumenta o risco dela para câncer de mama? 0- Não; 1- Sim; 2- Não sei; 99- Ignorado				19	
20	Isso aumenta o risco dela para outros cânceres? 0- Não; 1- Sim; 2- Não sei; 99- Ignorado				20	
Para mulheres:						
21	Você faz o auto-exame das mamas regularmente? 0- Não; 1- Sim; 88- Não se aplica; 99- Ignorado				21	
22	Se não, porque não? 1- Eu não sei como; 2- Eu esqueço; 3- Eu tenho medo; 4- Não sei ao certo; 88- Não se aplica; 99- Ignorado				22	
23	Se sim, com que frequência? 1- De vez em quando; 2- Uma vez por mês; 3- Mais que uma vez por mês; 88- Não se aplica; 99- Ignorado				23	
24	Você já fez mamografia? 0- Não; 1- Sim; 2- Não tenho certeza; 88- Não se aplica; 99- Ignorado				24	
25	Se sim, qual a razão? 1- Exame de rotina; 2- Problema; 88- Não se aplica; 99- Ignorado				25	
26	Se foi por problema, especificar: Descrever; 88- Não se aplica; 99- Ignorado				26	
27	Você já fez Papanicolaou e exames pélvicos? 0- Não; 1- Sim; 2- Não tenho certeza; 88- Não se aplica; 99- Ignorado				27	

28	Se sim, qual a frequência? 1- A cada 6 meses; 2- Uma vez por ano; 3- Menos que uma vez por ano; 88- Não se aplica; 99- Ignorado	28	
Para homens			
29	Você fez o exame de câncer de próstata (toque retal, exame de sangue para câncer)? 0- Não; 1- Sim; 2- Não tenho certeza; 88- Não se aplica; 99- Ignorado	29	
30	Se sim, qual o motivo? 1- Exame de rotina; 2- Problema; 88- Não se aplica; 99- Ignorado	30	
31	Se foi por problema, especificar: Descrever; 88- Não se aplica; 99- Ignorado	31	
Para ambos homens e mulheres			
32	Você já fez exames para câncer de intestino (exame de sangue oculto nas fezes, colonoscopia, outros)? 0- Não; 1- Sim; 2- Não tenho certeza; 88- Não se aplica; 99- Ignorado	32	
33	Se sim, qual o motivo? 1- Exame de rotina; 2- Problema; 88- Não se aplica; 99- Ignorado	33	
34	Se foi por problema, especificar: Descrever; 88- Não se aplica; 99- Ignorado	34	
Onde você faz exames preventivos para câncer (tal como mamografia, Papanicolau, exames de próstata, etc)?			
35	Unidade de saúde da comunidade 0- Não; 1- Sim; 99- Ignorado	35	
36	Médico pessoal /da família 0- Não; 1- Sim; 99- Ignorado	36	
37	Clínica para mulheres 0- Não; 1- Sim; 99- Ignorado	37	
38	Hospital 0- Não; 1- Sim; 99- Ignorado	38	
39	Se outros, especifique: Descrever; 88- Não se aplica; 99- Ignorado	39	
40	Se não faz rastreamento, qual a razão? 1- Não sei aonde ir; 2- Não tenho dinheiro/plano de saúde; 3- Não tenho tempo; 4- Tenho medo; 88- Não se aplica; 99- Ignorado	40	
41	Você acha que tem as informações que precisa sobre exames preventivos para o câncer (tal como quando começar a fazer a mamografia, exames de próstata ou rastreamento para câncer de intestino)? 0- Não; 1- Sim; 99- Ignorado	41	
Onde você consegue informações sobre o risco de câncer ou para realização de exames preventivos?			
42	TV 0- Não; 1- Sim; 99- Ignorado	42	
43	Médico 0- Não; 1- Sim; 99- Ignorado	43	
44	Rádio 0- Não; 1- Sim; 99- Ignorado	44	
45	Enfermeiro 0- Não; 1- Sim; 99- Ignorado	45	
46	Livros 0- Não; 1- Sim; 99- Ignorado	46	
47	Família ou amigos 0- Não; 1- Sim; 99- Ignorado	47	
48	Jornal 0- Não; 1- Sim; 99- Ignorado	48	
49	Revistas 0- Não; 1- Sim; 99- Ignorado	49	
50	Internet 0- Não; 1- Sim; 99- Ignorado	50	
51	Outros especificar: Descrever; 88- Não se aplica; 99- Ignorado	51	
52	Você tem plano de saúde? 0- Não; 1- Sim; 99- Ignorado	52	

53	Se tem, qual é o seu plano? Descrever; 88- Não se aplica; 99- Ignorado	53	
54	Você tem telefone? 0- Não; 1- Sim; 99- Ignorado	54	
55	Você tem acesso à internet? 0- Não; 1- Sim; 99- Ignorado	55	
56	Você está interessado em aprender mais sobre o risco para câncer? 0- Não; 1- Sim; 99- Ignorado	56	
57	Se não está interessado, qual a razão? 1- Não estou interessado; 2- Não tenho tempo; 3- Outro motivo; 88- Não se aplica; 99- Ignorado	57	
58	Se outro motivo, qual? Descrever; 88- Não se aplica; 99- Ignorado	58	
59	Você faria um exame de sangue para saber sobre o seu risco de ter câncer? 0- Não; 1- Sim; 99- Ignorado	59	
60	Vocêalaria com um especialista para descobrir se tem um alto risco para ter câncer? 0- Não; 1- Sim; 99- Ignorado	60	
Se você desejar mais informações relacionadas ao aconselhamento de risco para câncer, por favor complete estas informações abaixo:			
61	Telefone Descrever; 88- Não se aplica; 99- Ignorado	61	
62	Endereço Descrever; 88- Não se aplica; 99- Ignorado	62	

ANEXO 6 Autorização Cancer Awareness Needs Survey

1 de 3

Re: Cancer Awareness and Needs Survey Request

djmgenetics@gmail.com <djmgenetics@gmail.com>
para mim, milena

22/12/14

3 pessoas

Deborah MacDonald
Adic. a circ.

Mostrar detalhes

inglês > português Traduzir mensagem Desativar para inglês x

Hi Natali,

You are welcome to use the survey. Please acknowledge the survey authors. I am in Mexico for the holidays and will look for the survey when I return if you cannot get it from Milena Floria-Santos, PhD, RN.

Milena used the survey with one of her Master's nursing students, so perhaps she could give it to you. I believe she adapted it a bit for her population. I am copying her to put you in touch with her. I'm thinking you aren't working with her directly on your PhD; are you working with Erica Santos, PhD, RN or perhaps with Maria Isabel W. Achatz, MD or Patricia Prolla, MD?

Best of luck to you,

Deborah
Deborah J MacDonald, PhD, MS, APNG

On Dec 19, 2014, at 1:41 AM, Natali Campacci <natalia.campacci@gmail.com> wrote:

Doctor Deborah McDonald,

Hi, my name is Natali Campacci and I am a nurse and work at Barretos Cancer Hospital, Barretos - São Paulo, Brazil. I work with families with hereditary breast cancer and in my PhD I would like to study the risk perception. I would like to use the Cancer Awareness and Needs Survey. I was wondering if you authorize me to use. If it is possible, could you please send me the survey or indicate me where can I find it. I would be grateful.

Thank you for your attention.

Best regards,
Natali.

ANEXO 7 Questionário Modelo de Crenças em Saúde de Champion (CHBM)

Nome completo:		<input type="checkbox"/> Momento 1	<input type="checkbox"/> Momento 2
ID Pesquisa		<input type="checkbox"/> Momento 3	<input type="checkbox"/> Momento 4
Apenas esse dado precisa ser digitado no banco de dados:		RH: ____ - ____ - ____	<input type="checkbox"/> População <input type="checkbox"/> Hospitalar
		Data: ____/____/____	

Questionário Modelo de Crenças em Saúde de Champion

De acordo com as perguntas abaixo, marque a resposta que achar melhor.

Susceptibilidade

1 Tenho certeza que vou ter câncer de mama algum dia.

- Discordo Totalmente
 Discordo
 Não concordo, Nem discordo
 Concordo
 Concordo totalmente

2 Acho que vou ter câncer de mama algum dia.

- Discordo Totalmente
 Discordo
 Não concordo, Nem discordo
 Concordo
 Concordo totalmente

3 Tenho uma grande chance de ter câncer de mama nos próximos 10 anos.

- Discordo Totalmente
 Discordo
 Não concordo, Nem discordo
 Concordo
 Concordo totalmente

4 Minha chance de ter câncer de mama é grande.

- Discordo Totalmente
 Discordo
 Não concordo, Nem discordo
 Concordo
 Concordo totalmente

5 Tenho mais chance de ter câncer de mama que as outras pessoas.

- Discordo Totalmente
 Discordo
 Não concordo, Nem discordo
 Concordo
 Concordo totalmente

Gravidade

1 A ideia de câncer de mama me apavora.

- Discordo Totalmente
 Discordo
 Não concordo, Nem discordo
 Concordo
 Concordo totalmente

2 Quando eu penso em ter câncer de mama, meu coração dispara.

- Discordo Totalmente
 Discordo

- Não concordo, Nem discordo
- Concordo
- Concordo totalmente

3 Tenho medo até de pensar em câncer de mama.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Não concordo, Nem discordo
- Concordo
- Concordo totalmente

4 Os problemas que eu teria com câncer de mama iriam durar muito tempo.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Não concordo, Nem discordo
- Concordo
- Concordo totalmente

5 O câncer de mama pode ameaçar minha relação com meu parceiro.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Não concordo, Nem discordo
- Concordo
- Concordo totalmente

6 Se eu tivesse câncer de mama, minha vida toda iria mudar.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Não concordo, Nem discordo
- Concordo
- Concordo totalmente

7 Se eu tiver câncer de mama, não vou viver mais que cinco anos.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Não concordo, Nem discordo
- Concordo
- Concordo totalmente

Benefícios

1 Quando eu faço a mamografia que o médico mandou, eu fico aliviada.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Não concordo, Nem discordo
- Concordo
- Concordo totalmente

2 Quando eu faço a mamografia, não me preocupo muito com câncer de mama.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Não concordo, Nem discordo
- Concordo
- Concordo totalmente

3 Fazer a mamografia ajuda a descobrir logo o câncer de mama.

- Discordo Totalmente

- Discordo
- Não concordo, Nem discordo
- Concordo
- Concordo totalmente

4 Fazer a mamografia diminui a chance de eu morrer de câncer de mama.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Não concordo, Nem discordo
- Concordo
- Concordo totalmente

5 Fazer a mamografia diminui a chance de eu ter uma cirurgia grande se eu tiver câncer de mama.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Não concordo, Nem discordo
- Concordo
- Concordo totalmente

Barreiras

1 Fico com vergonha de fazer a mamografia.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Não concordo, Nem discordo
- Concordo
- Concordo totalmente

2 Tenho medo de descobrir alguma coisa se eu fizer a mamografia.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Não concordo, Nem discordo
- Concordo
- Concordo totalmente

3 Tenho medo de fazer a mamografia porque eu não sei o que vão fazer comigo.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Não concordo, Nem discordo
- Concordo
- Concordo totalmente

4 Não sei o que fazer para marcar a mamografia.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Não concordo, Nem discordo
- Concordo
- Concordo totalmente

5 O preparo para fazer a mamografia vai demorar muito.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Não concordo, Nem discordo
- Concordo
- Concordo totalmente

6 Acho que a mamografia deve doer muito.

- Discordo Totalmente

- Discordo
- Não concordo, Nem discordo
- Concordo
- Concordo totalmente

7 O pessoal que faz a mamografia pode ser grosseiro.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Não concordo, Nem discordo
- Concordo
- Concordo totalmente

8 É difícil arrumar condução para ir fazer a mamografia.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Não concordo, Nem discordo
- Concordo
- Concordo totalmente

9 Tenho coisas mais importantes para fazer do que a mamografia.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Não concordo, Nem discordo
- Concordo
- Concordo totalmente

10 A mamografia vai atrapalhar minha vida.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Não concordo, Nem discordo
- Concordo
- Concordo totalmente

11 A mamografia é muito cara.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Não concordo, Nem discordo
- Concordo
- Concordo totalmente

12 Sempre me esqueço de marcar a mamografia.

- Discordo Totalmente
- Discordo
- Não concordo, Nem discordo
- Concordo
- Concordo totalmente

ANEXO 8 Autorização Questionário Modelo de Crenças em Saúde de Champion



INDIANA UNIVERSITY

SCHOOL OF NURSING

Center for Research and Scholarship

January 22, 2015

Natalia Campacci
Barretos Cancer Hospital
San Paulo, Brazil

Dear Ms. Campacci,

Thank you for your interest in my work. You have permission to view, modify, and use the Champion Health Belief Model as long as you cite my work and send me an abstract of your completed project.

Sincerely,

A handwritten signature in black ink that reads "Victoria Champion".

Victoria Champion, Ph.D., R.N., F.A.A.N.

Distinguished Professor

Edward W. and Sarah Stam Cullipher Endowed Chair

Associate Director Cancer Prevention and Control/Population Sciences

Indiana University Simon Cancer Center

VC:dg

ANEXO 9 Escala de Modos de Enfrentamento de Problemas (EMEP)

Nome completo:		<input type="checkbox"/> Momento 1	<input type="checkbox"/> Momento 2
ID Pesquisa		<input type="checkbox"/> Momento 3	<input type="checkbox"/> Momento 4
Apenas esse dado precisa ser digitado no banco de dados:		RH: _____	<input type="checkbox"/> População <input type="checkbox"/> Hospitalar
			Data: ____/____/____

Escala de Modos de Enfrentamento de Problemas

As pessoas reagem de diferentes maneiras a situações difíceis ou estressantes. Para responder a este questionário, pense sobre como você está lidando com a sua enfermidade, neste momento do seu tratamento. Concentre-se nas coisas que você faz, pensa ou sente para enfrentar esta condição, no momento atual.

Veja um exemplo:

Eu estou buscando ajuda profissional para enfrentar o meu problema

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

Você deve assinalar a alternativa que corresponde melhor ao que você está fazendo quanto à busca de ajuda profissional para enfrentar o seu problema de saúde. Se você não está buscando ajuda profissional, marque com um X ou um círculo o número 1 (nunca faço isso); se você está buscando sempre esse tipo de ajuda, marque o número 5 (eu faço isso sempre). Se a sua busca de ajuda profissional é diferente dessas duas opções, marque 2, 3 ou 4, conforme ela está ocorrendo.

Não há respostas certas ou erradas. O que importa é como você está lidando com a situação. Pedimos que você responda a todas as questões, não deixando nenhuma em branco.

Obrigado pela sua participação!

1. Eu levo em conta o lado positivo das coisas

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

2. Eu me culpo.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

3. Eu me concentro em alguma coisa boa que pode vir desta situação.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

4. Eu tento guardar meus sentimentos para mim mesmo.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

5. Procuro um culpado para a situação.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

6. Espero que um milagre aconteça.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

7. Peço conselho a um parente ou a um amigo que eu respeite.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

8. Eu rezo/oro

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

9. Converso com alguém sobre como estou me sentindo.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

10. Eu insisto e luto pelo que eu quero.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

11. Eu me recuso a acreditar que isto esteja acontecendo.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

12. Eu brigo comigo mesmo; eu fico falando comigo mesmo o que devo fazer.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

13. Desconto em outras pessoas.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

14. Encontro diferentes soluções para o meu problema.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

15. Tento ser uma pessoa mais forte e otimista.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

16. Eu tento evitar que os meus sentimentos atrapalhem em outras coisas na minha vida.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

17. Eu me concentro nas coisas boas da minha vida.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

18. Eu desejaria mudar o modo como eu me sinto.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

19. Aceito a simpatia e a compreensão de alguém

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

20. Demonstro raiva para as pessoas que causaram o problema.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

21. Pratico mais a religião desde que tenho esse problema.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

22. Eu percebo que eu mesmo trouxe o problema para mim.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

23. Eu me sinto mal por não ter podido evitar o problema.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

24. Eu sei o que deve ser feito e estou aumentando meus esforços para ser bem sucedido.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

25. Eu acho que as pessoas foram injustas comigo.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

26. Eu sonho ou imagino um tempo melhor do que aquele em que estou.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

27. Tento esquecer o problema todo.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

28. Estou mudando e me tornando uma pessoa mais experiente.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

29. Eu culpo os outros.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

30. Eu fico me lembrando que as coisas poderiam ser piores.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

31. Converso com alguém que possa fazer alguma coisa para resolver o meu problema.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

32. Eu tento não agir tão precipitadamente ou seguir minha primeira idéia.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

33. Mudo alguma coisa para que as coisas acabem dando certo.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

34. Procuo me afastar das pessoas em geral.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

35. Eu imagino e tenho desejos sobre como as coisas poderiam acontecer.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

36. Encaro a situação por etapas, fazendo uma coisa de cada vez.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

37. Descubro quem mais é ou foi responsável.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

38. Penso em coisas fantásticas ou irrealis (como uma vingança perfeita ou achar muito dinheiro) que me fazem sentir melhor.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

39. Eu saíri dessa experiência melhor do que entrei nela.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

40. Eu digo a mim mesmo o quanto já consegui.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

41. Eu desejaria poder mudar o que aconteceu comigo.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

42. Eu fiz um plano de ação para resolver o meu problema e o estou cumprindo.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

43. Converso com alguém para obter informações sobre a situação.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

44. Eu me apego à minha fé para superar esta situação.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

45. Eu tento não fechar portas atrás de mim. Tento deixar em aberto várias saídas para o problema.

1	2	3	4	5
Eu nunca faço isso	Eu faço isso um pouco	Eu faço isso às vezes	Eu faço isso muito	Eu faço isso sempre

- Você tem feito alguma outra coisa para enfrentar ou lidar com a sua enfermidade?

Favor verificar se todos os itens foram preenchidos.

Muito obrigada pela sua colaboração!

ANEXO 10 Autorização Escala de Modos de Enfrentamento de Problemas

Autorização para uso da Escala Modos de Enfrentamento de Problemas (EMEP) 2 pessoas

Natalia Campacci <natalia.campacci@gmail.com>
para seidl, Coo:Edenir ->
02/12/14

Olá Dra. Eliane Maria Fleury Seidl, tudo bem?

Meu nome é Natalia Campacci e sou enfermeira de estudos no Hospital de Câncer de Barretos. Estou com a intenção de desenvolver meu projeto de doutorado com famílias da Oncogenética em nosso ambulatório. Gostaria muito de utilizar a Escala Modos de Enfrentamento de Problemas (EMEP). Caso a autorização seja possível, gostaria de saber se, por gentileza, seria possível me enviar o Inventário ou me instruir onde posso conseguí-lo.

Muito obrigada pela sua atenção.

Natalia

Eliane Seidl <seidl@umb.br>
para mim ->
05/12/14

Prezada Natalia,

Autorizo a utilização da EMEP e agrago informações relevantes para a sua aplicação. A escala tem sido muito solicitada e aplicada mais em estudos da psicologia da saúde. Esse trabalho é parte de minha Tese de Doutorado, defendida em 2001. Meu campo de atuação é a psicologia da saúde. Em primeiro lugar, é importante ter acesso ao artigo sobre a análise fatorial da escala que foi publicado na Psicologia: Teoria e Pesquisa (2001, v. 17, 225-234), que vc já conhece. Estou encaminhando a EMEP com o versão para problemas de saúde, como é de seu interesse.

Dependendo do problema de saúde, é possível adequar as instruções focalizando o tipo de problema em foco (veja o exemplo para pessoas HIV+, população com a qual trabalho mais diretamente). Para seu objetivo, as instruções da escala deverão focalizar a oncologia. Vc vai aplicar em pacientes com câncer, não é?

Na aplicação, sugiro que as orientações sejam lidas pelo pesquisador em voz alta, acompanhadas pelo participante (o pesquis e o sujeito com uma escala à frente) e que o sujeito responda o exemplo, para ver se ficou claro. Recomendado ainda que o pesquisador acompanhe e observe o preenchimento dos dois primeiros itens, para constatar se o participante entendeu as instruções. Em seguida, o pesquisador pode se retirar durante o preenchimento ou ficar próximo ao sujeito, se preferir, mas deixar que ele responda sozinho. Ao final, é importante verificar se itens foram deixados em branco. Neste caso, solicitar que a pessoa responda. Pessoas com escolaridade inferior à 3ª série do ens. fundamental costumam ter dificuldade. No entanto, em com escolaridade mais baixa é possível aplicar mediante entrevista.

Para a análise dos dados, recomendo o SPSS (entre em contato comigo se de fato houver interesse pelo instrumento para que eu encaminhe procedimentos para a análise dos dados).

Envio ainda dois artigos que usaram a EMEP. Vc já tinha acessado esses artigos? Há outros, caso haja interesse.

Qualquer dúvida, entre em contato comigo como achar melhor, por e-mail ou tel (61-33266156, 921111087).

Um abraço e bom trabalho.

Eliane Seidl
Instituto de Psicologia
Universidade de Brasília

ANEXO 11 Escala de Ansiedade e Depressão (HADS)

Este questionário ajudará o seu médico a saber como você está se sentindo. Leia todas as frases. Marque com um "X" a resposta que melhor corresponder a como você tem se sentido na ÚLTIMA SEMANA. Não é preciso ficar pensando muito em cada questão. Neste questionário as respostas espontâneas têm mais valor do que aquelas em que se pensa muito. Marque apenas uma resposta para cada pergunta.

- A 1) Eu me sinto tenso ou contraído:
3 () A maior parte do tempo
2 () Boa parte do tempo
1 () De vez em quando
0 () Nunca
- D 2) Eu ainda sinto gosto pelas mesmas coisas de antes:
0 () Sim, do mesmo jeito que antes
1 () Não tanto quanto antes
2 () Só um pouco
3 () Já não sinto mais prazer em nada
- A 3) Eu sinto uma espécie de medo, como se alguma coisa ruim fosse acontecer:
3 () Sim, e de um jeito muito forte
2 () Sim, mas não tão forte
1 () Um pouco, mas isso não me preocupa
0 () Não sinto nada disso
- D 4) Dou risada e me divirto quando vejo coisas engraçadas:
0 () Do mesmo jeito que antes
1 () Atualmente um pouco menos
2 () Atualmente bem menos
3 () Não consigo mais
- A 5) Estou com a cabeça cheia de preocupações:
3 () A maior parte do tempo
2 () Boa parte do tempo
1 () De vez em quando
0 () Raramente
- D 6) Eu me sinto alegre:
3 () Nunca
2 () Poucas vezes
1 () Muitas vezes
0 () A maior parte do tempo
- A 7) Consigo ficar sentado à vontade e me sentir relaxado:
0 () Sim, quase sempre
1 () Muitas vezes
2 () Poucas vezes
3 () Nunca
- D 8) Eu estou lento para pensar e fazer as coisas:
3 () Quase sempre
2 () Muitas vezes
1 () De vez em quando
0 () Nunca
- A 9) Eu tenho uma sensação ruim de medo, como um frio na barriga ou um aperto no estômago:
0 () Nunca
1 () De vez em quando
2 () Muitas vezes
3 () Quase sempre
- D 10) Eu perdi o interesse em cuidar da minha aparência:
3 () Completamente
2 () Não estou mais me cuidando como deveria
1 () Talvez não tanto quanto antes
0 () Me cuido do mesmo jeito que antes
- A 11) Eu me sinto inquieto, como se eu não pudesse ficar parado em lugar nenhum:
3 () Sim, demais
2 () Bastante
1 () Um pouco
0 () Não me sinto assim
- D 12) Fico esperando animado as coisas boas que estão por vir:
0 () Do mesmo jeito que antes
1 () Um pouco menos do que antes
2 () Bem menos do que antes
3 () Quase nunca
- A 13) De repente, tenho a sensação de entrar em pânico:
3 () A quase todo momento
2 () Várias vezes
1 () De vez em quando
0 () Não sinto isso
- D 14) Consigo sentir prazer quando assisto a um bom programa de televisão, de rádio ou quando leio alguma coisa:
0 () Quase sempre
1 () Várias vezes
2 () Poucas vezes
3 () Quase nunca

ANEXO 12 Checklist COREQ-32

Item	Guia/descrição	Realizado no estudo
Domínio 1 Reflexividade do pesquisador e da equipe		
-Características pessoais		
1-Entrevistador/facilitador	Quem conduziu a entrevista?	Enfermeira, aluna de doutorado com experiência em oncogenética.
2-Credenciais	Quais as credenciais dos pesquisadores?	Na equipe de pesquisa temos médico (MSc) geneticista, enfermeira (MSc) com mestrado e experiência em oncogenética, cientista social (PhD) com experiência em análise qualitativa na área da saúde, biólogo (PhD) com experiência em oncogenética e aconselhamento genético.
3- Ocupação	Qual a ocupação dos pesquisadores no momento do estudo?	Enfermeira realizando o doutorado. Médico geneticista auxiliando na pesquisa ao realizar o aconselhamento genético. Cientista social realizando o pós-doutorado. Biólogo orientação do trabalho e exercendo atividades vinculadas ao serviço de oncogenética.
4- Gênero	Gênero do pesquisador.	Pesquisador principal: Feminino A enfermeira durante seu mestrado teve experiência em realização de consultas de enfermagem em oncogenética e participação de aconselhamento genético.
5-Experiência e treinamento	Qual experiência e treinamento o pesquisador principal teve	
-Relacionamento com os participantes		
6- Relacionamento estabelecido	Houve um relacionamento estabelecido antes do início do estudo?	Não.
7- Conhecimento do participante sobre o entrevistador	Os participantes sabiam do entrevistador e dos propósitos da pesquisa?	Sim.
8- Características do entrevistador	Quais características foram relatadas sobre o entrevistador?	Não houve relato.
Domínio 2: desenho de estudo		
-Referências teóricas		
9- Orientação metodológica e teoria	Qual orientação metodológica foi utilizada?	Análise de conteúdo.
10- Amostra	Como os participantes foram selecionados?	Tamanho amostral por conveniência, maiores de 18 anos, mulheres indicadas para teste genético devido à suspeita

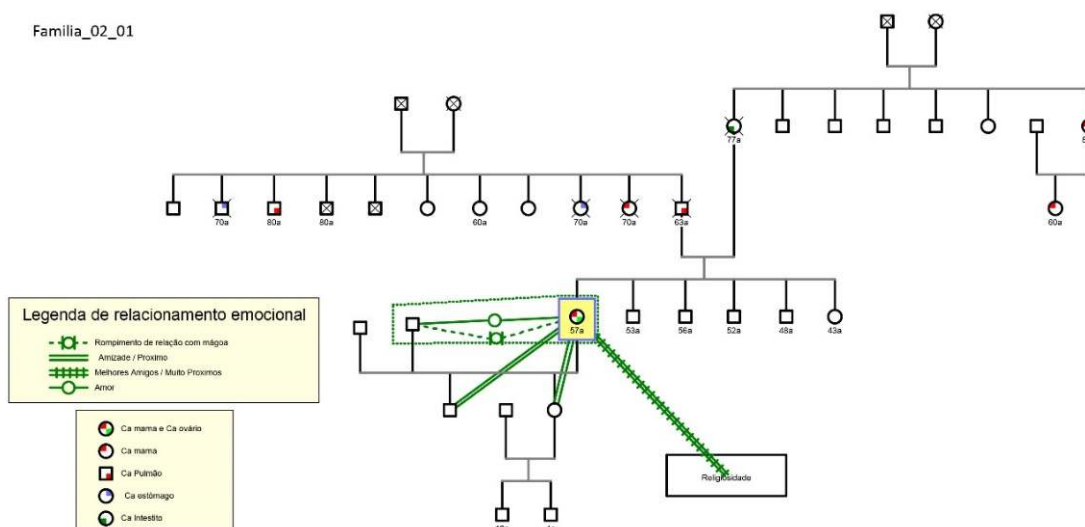
11- Método de abordagem	Como os participantes foram abordados?	de Síndrome de Mama e Ovário Hereditário. Consulta de enfermagem, pessoalmente.
12- Tamanho amostral	Quantos participantes estavam no estudo?	83 participantes.
13- Não participantes	Quantas pessoas recusaram a participar ou desistiram?	12 perdas de <i>follow-up</i> , 3 desistiram de participar e 8 óbitos.
-Definições		
14- Definição da coleta de dados	Onde foi feita a coleta?	Consultório de enfermagem no ambulatório do setor de Oncogenética.
15- Presença de não participantes	Havia mais alguém além do participante e o pesquisador?	Não.
16- Descrição da amostra	Quais são as características importantes da amostra?	Mulheres que já foram acometidas pelo câncer de mama e ovário.
-Coleta de dados		
17- Guia de entrevista	Havia um guia e questionários estabelecido pelos autores? Foi realizado um piloto?	Havia um guia pré-estabelecido. Não foi realizado piloto uma vez que dados foram obtidos de entrevista padrão de consultas realizadas por enfermeiras na prática clínica. Entrevistas realizadas no momento 1 (pré aconselhamento genético) do estudo também foram feitas no momento 4 (pós aconselhamento genético), ressalta-se que são momentos diferentes vivenciados pelas participantes, tendo visões e funções diferentes.
18- Repetição de entrevistas	Foram realizadas entrevistas repetidas? Se sim, quantas?	Não. Optou-se por a não gravação para que não atrapalhasse a rotina do setor de oncogenética e para não omitir possíveis informações.
19- Gravação por áudio ou vídeo	Foi utilizada alguma forma de gravação.	Além disso, por ser uma consulta de enfermagem não há necessidade de gravações. Sim, na evoluções de enfermagem.
20- Anotações	Foram realizadas anotações?	Em média de 50 min, variando de 40 a 70 min.
21- Duração	Qual foi o tempo de duração das entrevistas.	Não para o momento de coleta e sim no processo de análise dos dados.
22- Saturação de dados	A saturação de dados foi discutida?	Não. Mas para a validação das anotações, o genograma e ecomapa foi construído junto com os participantes.
23- Retorno de transcrição	As transcrições foram devolvidas aos participantes para comentários e/ou correções?	

Domínio 3: análise e resultados

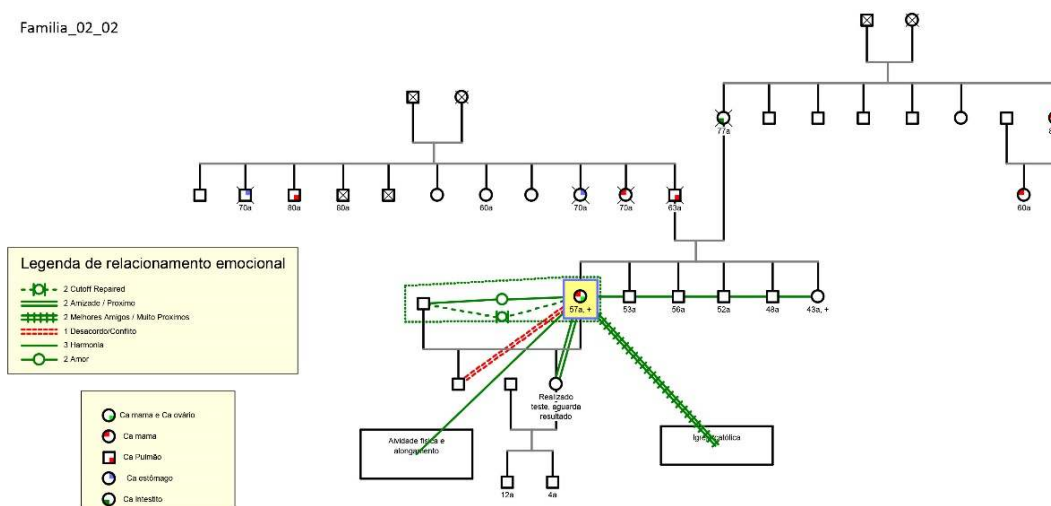
-Análise de dados		
24- Número de codificadores dos dados	Quantos codificadores de dados codificaram os achados?	Dois codificadores: enfermeira responsável pela coleta de dados e cientista social que não participou da coleta.
25- Descrição da árvore de codificação	Os autores forneceram uma descrição da árvore de codificação?	Sim, está descrito nos resultados da tese.
26- Derivação de temas	Os temas foram identificados previamente ou derivado dos dados?	Derivado dos dados.
27- Uso de <i>software</i>	Qual <i>software</i> foi utilizado para auxiliar a análise de dados?	<i>NVivo V.11 Pro</i>
28- Verificação do participante	Os participantes forneceram feedback sobre os resultados?	Não.
-Descrição		
29- Citações apresentadas	As citações dos participantes foram apresentadas para ilustrar os temas/descobertas? Foi cada citação identificada (por ex. número do participante)?	Sim houve apresentação de citações e as mesmas foram identificadas com números preservando a identidade do participantes.
30- Dados e achados consistentes	Foi consistente os achados com os dados apresentados?	Sim.
31- Clareza dos temas maiores	Os temas maiores (principais) apresentaram clareza nos achados?	Sim
32- Clareza nos temas menores	Há descrição de temas menores (subtemas) e discussão dos mesmos?	Sim.

ANEXO 13 Genograma Família 02 - Momento 1 e Momento 2

Família_02_01

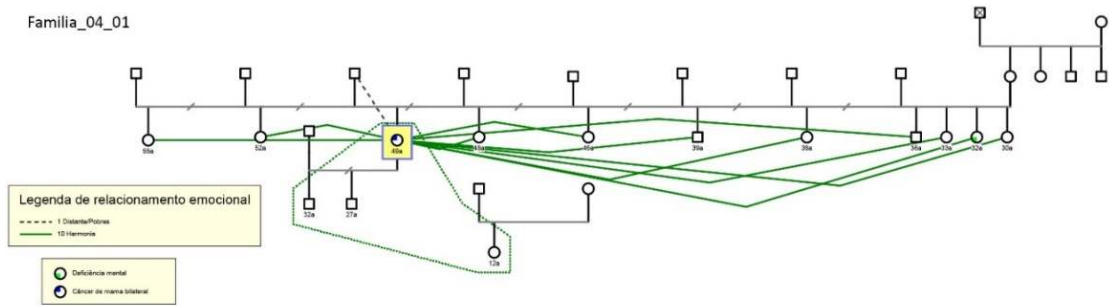


Família_02_02

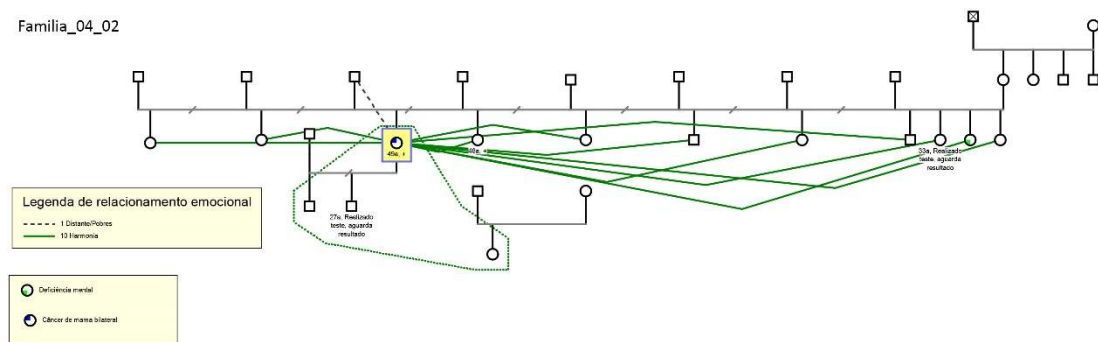


ANEXO 14 Genograma Família 04 - Momento 1 e Momento 4

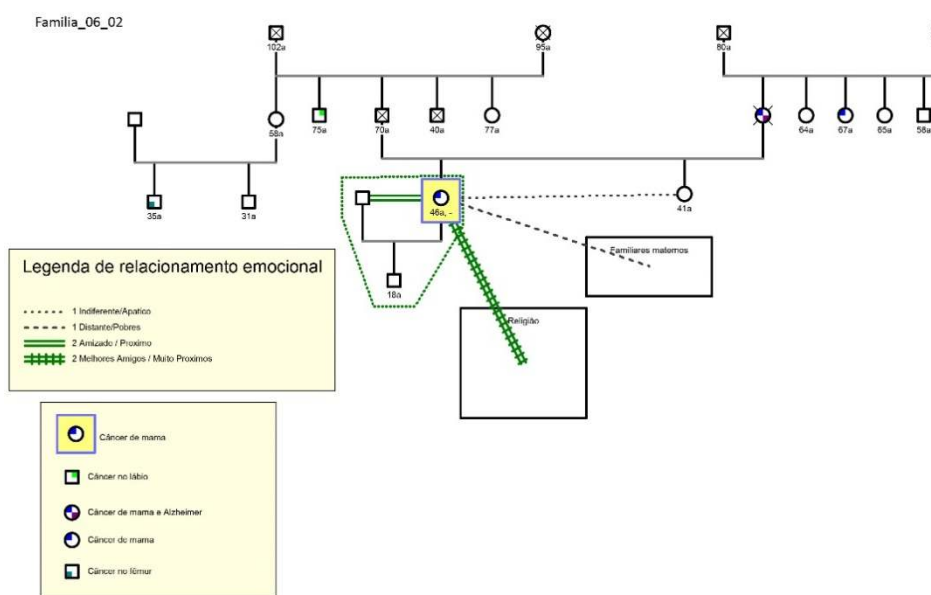
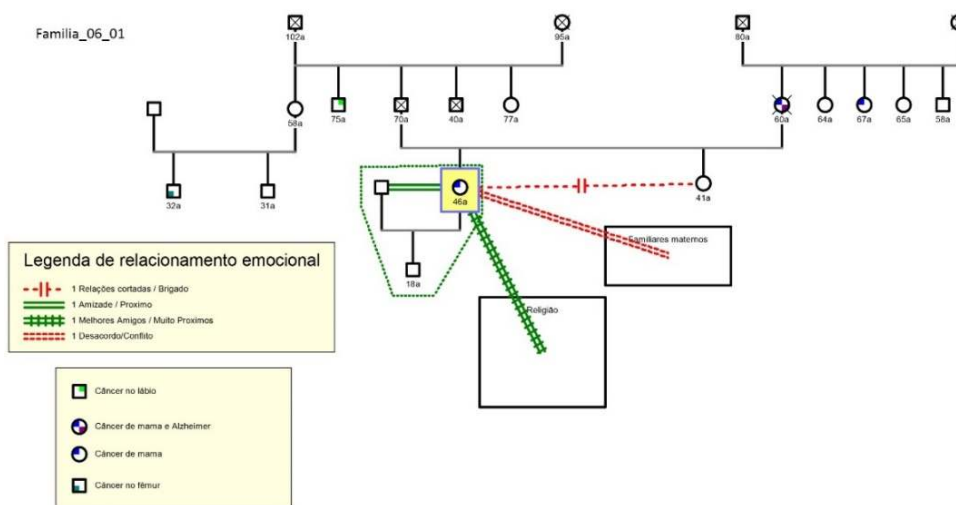
Família_04_01



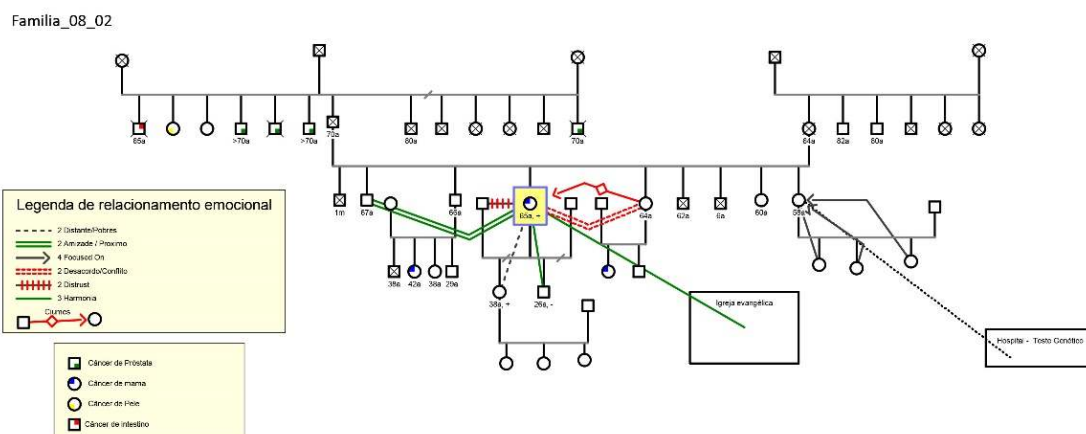
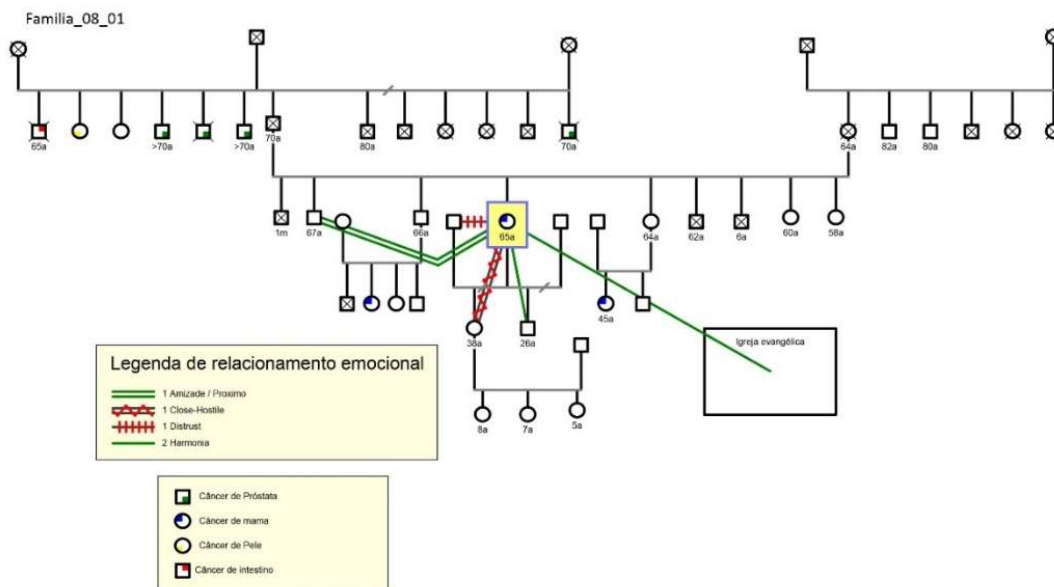
Família_04_02



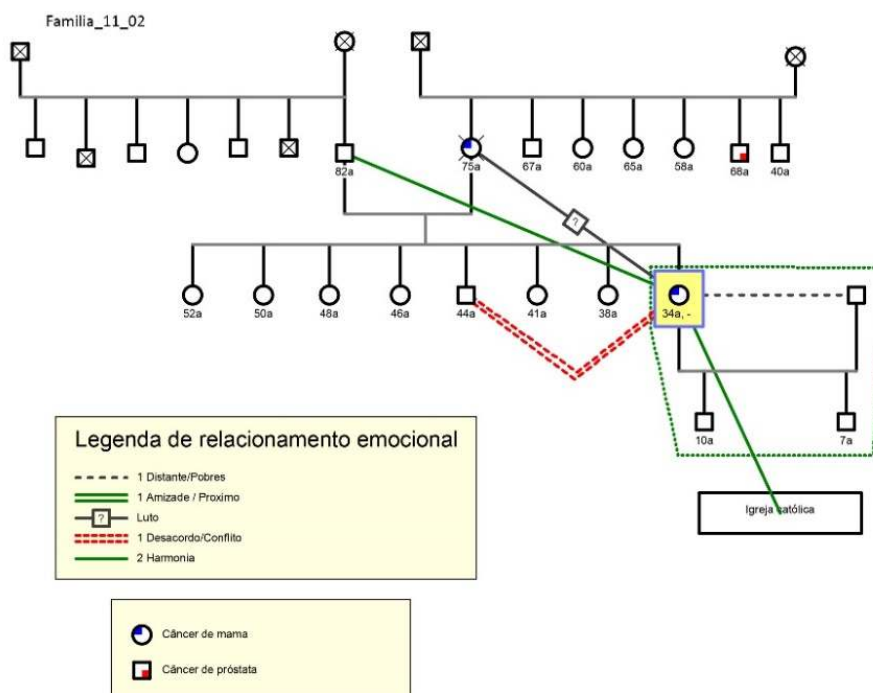
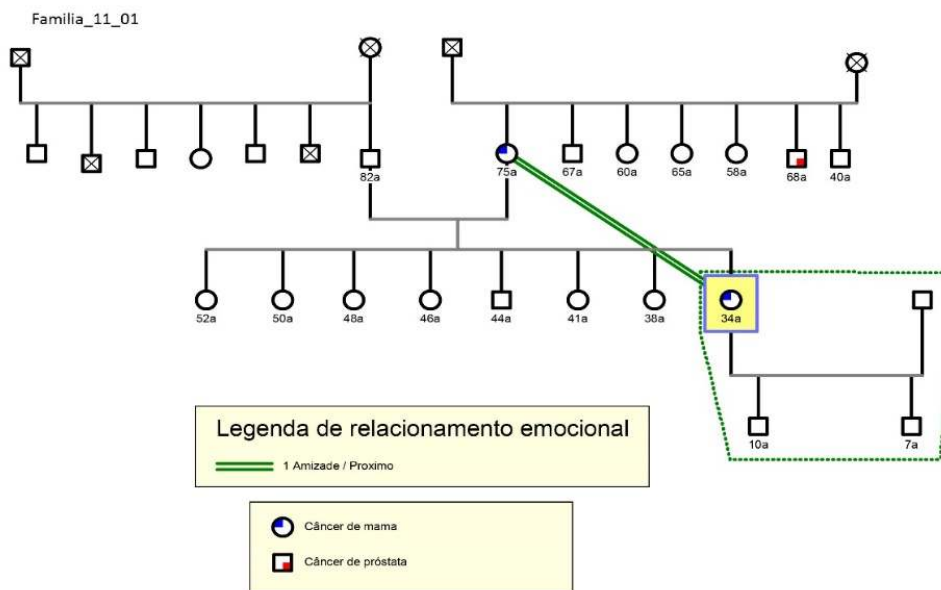
ANEXO 15 Genograma Família 06 – Momento 1 e Momento 4



ANEXO 16 Genograma Família 08 – Momento 1 e Momento 4

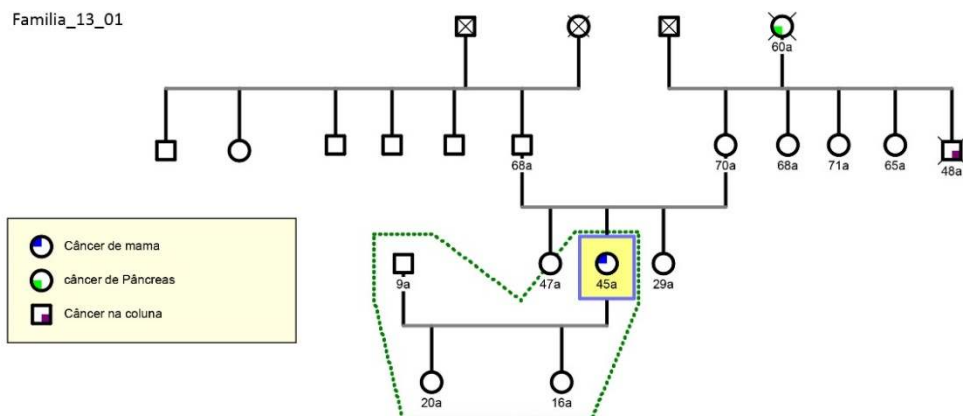


ANEXO 17 Genograma Família 11 – Momento 1 e Momento 4

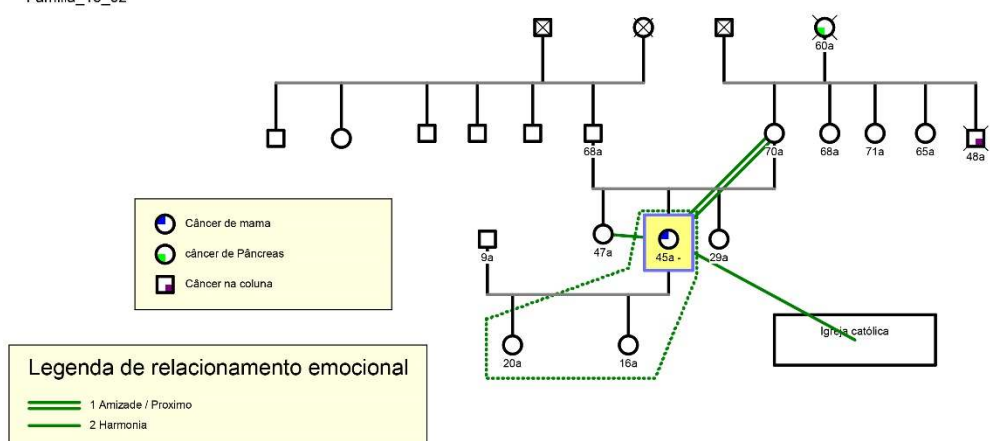


ANEXO 18 Genograma Família 13 – Momento 1 e Momento 4

Família_13_01

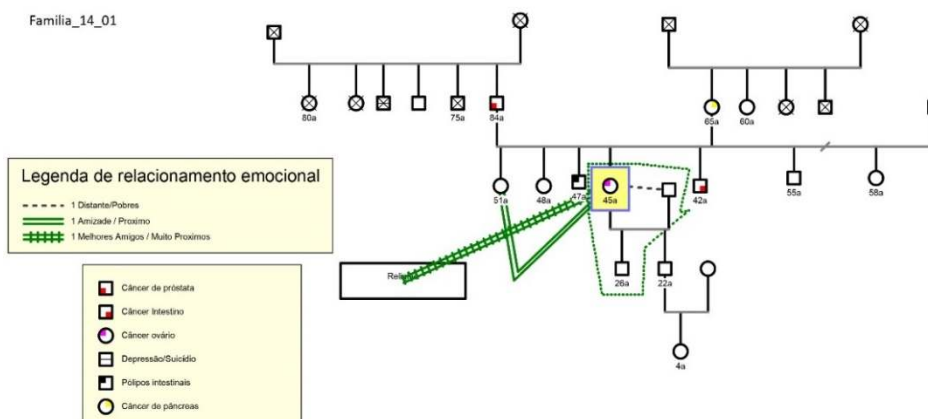


Família_13_02

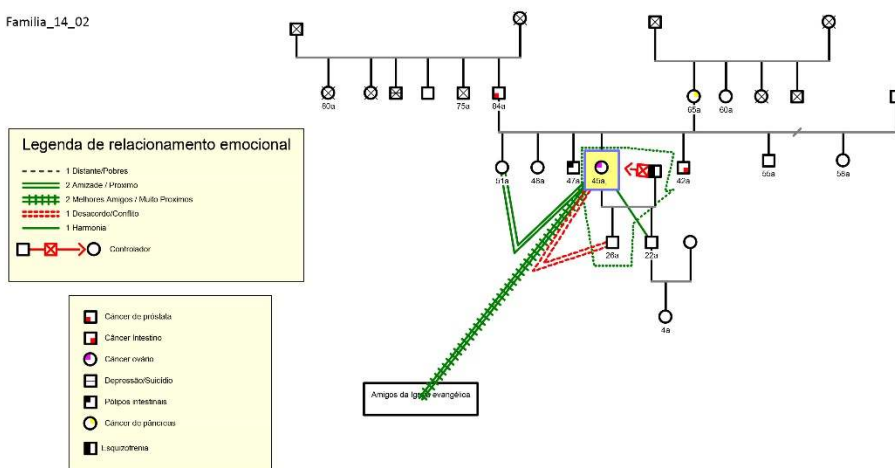


ANEXO 19 Genograma Família 14 – Momento 1 e Momento 4

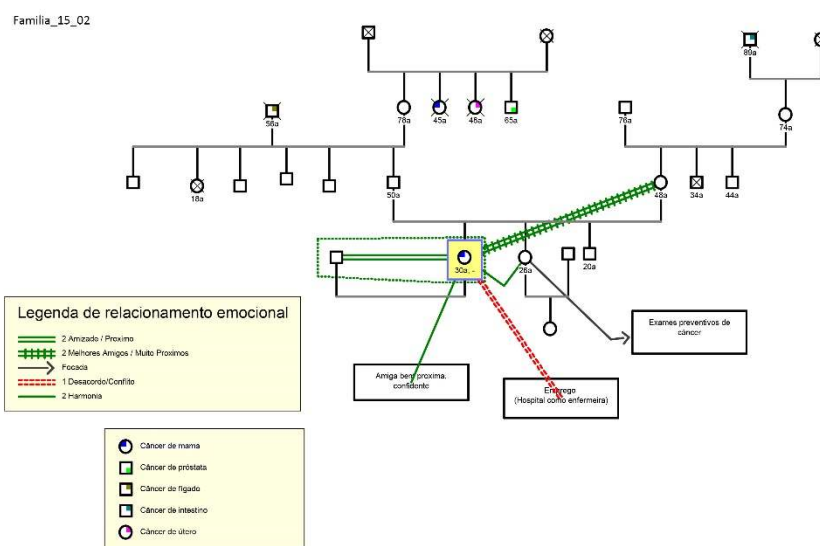
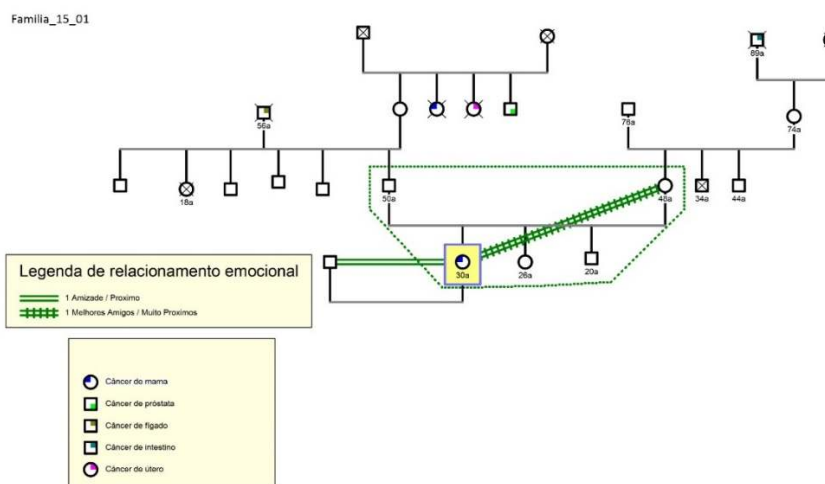
Familia_14_01



Familia_14_02

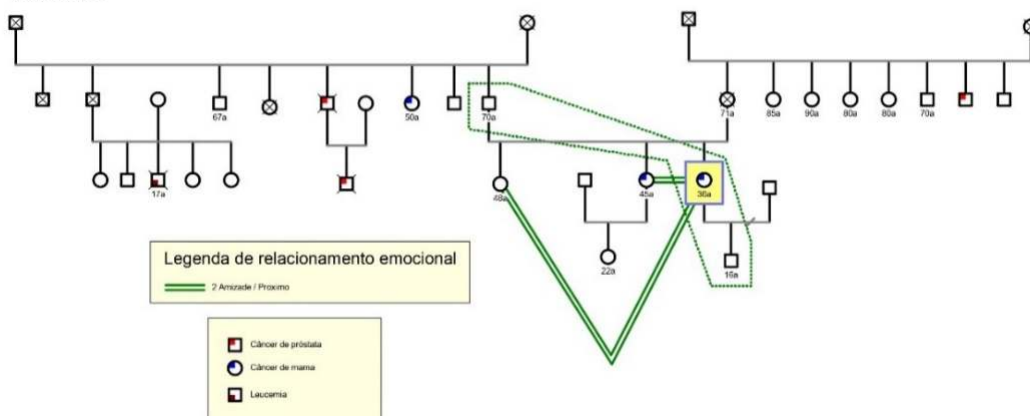


ANEXO 20 Genograma Família 15 – Momento 1 e Momento 4

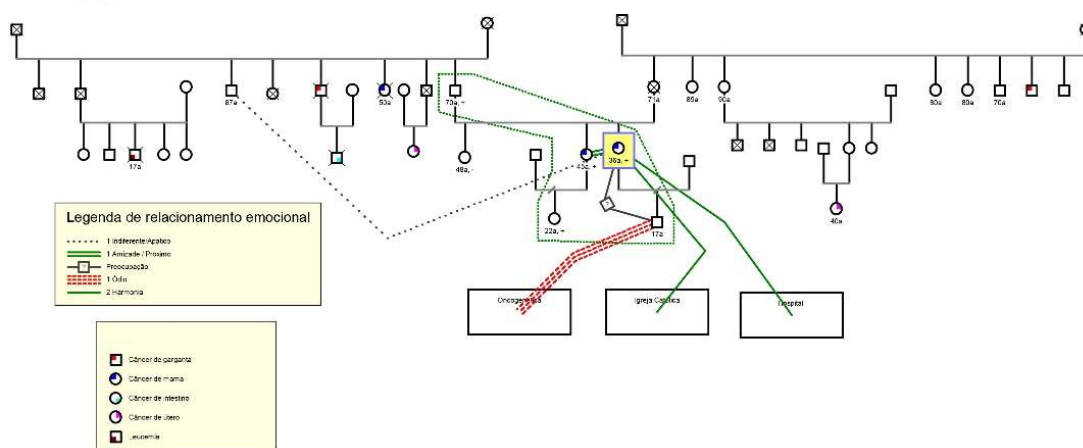


ANEXO 21 Genograma Família 16 – Momento 1 e Momento 4

Familia16_01

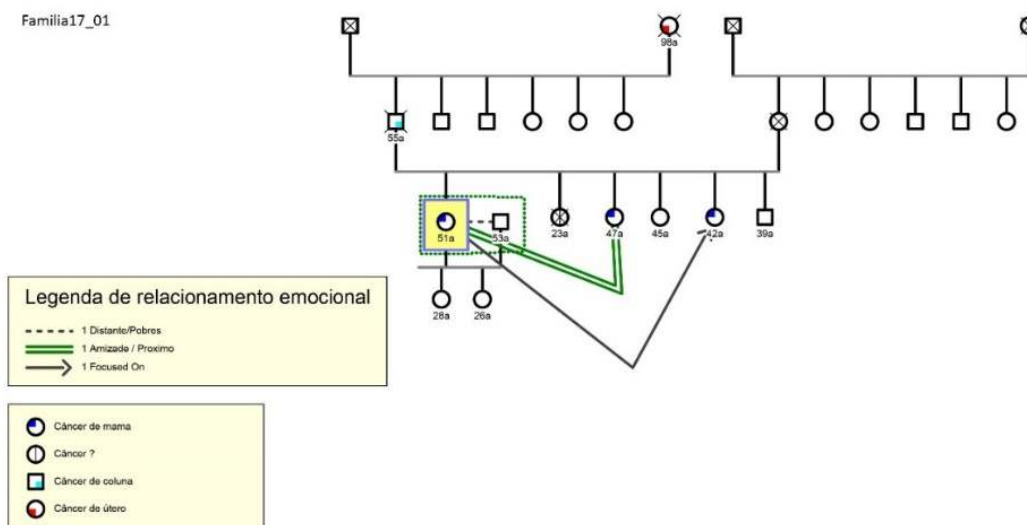


Familia_16_02

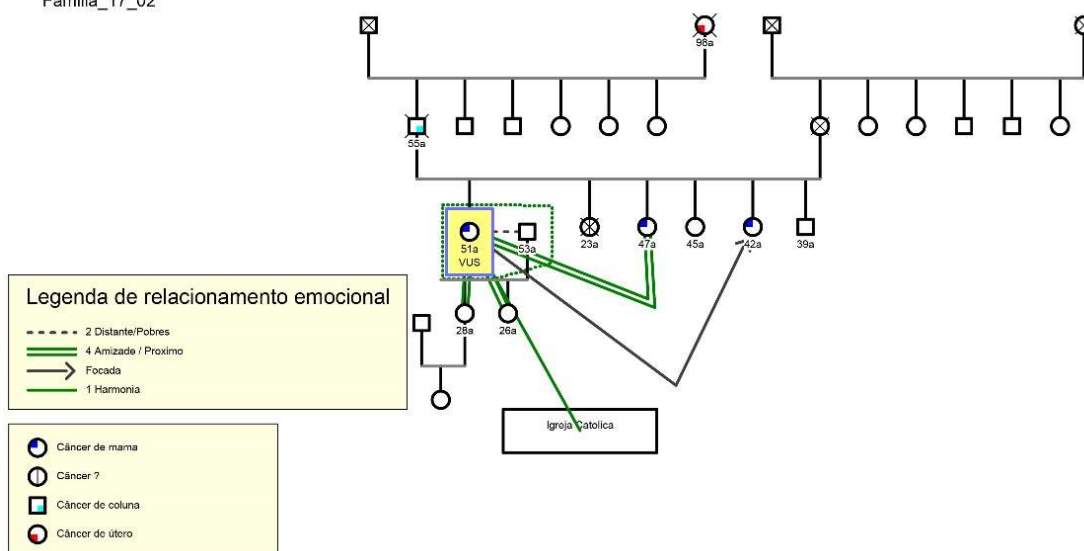


ANEXO 22 Genograma Família 17 – Momento 1 e Momento 4

Familia17_01

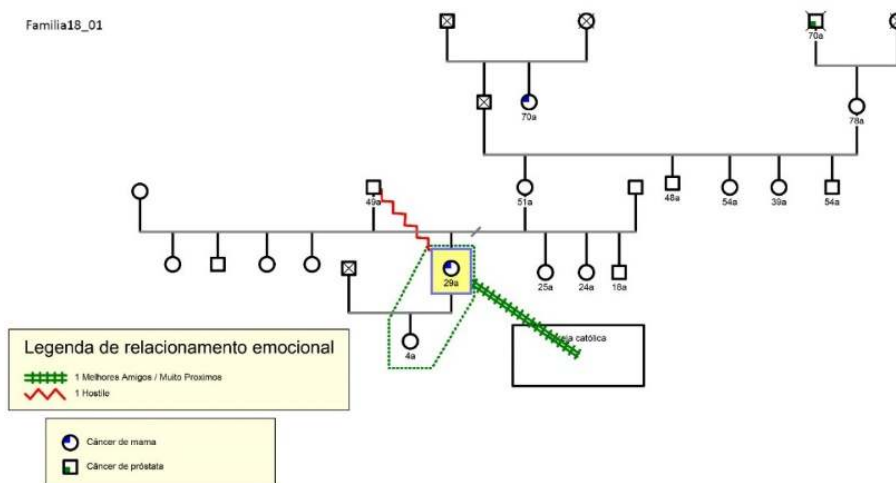


Familia_17_02

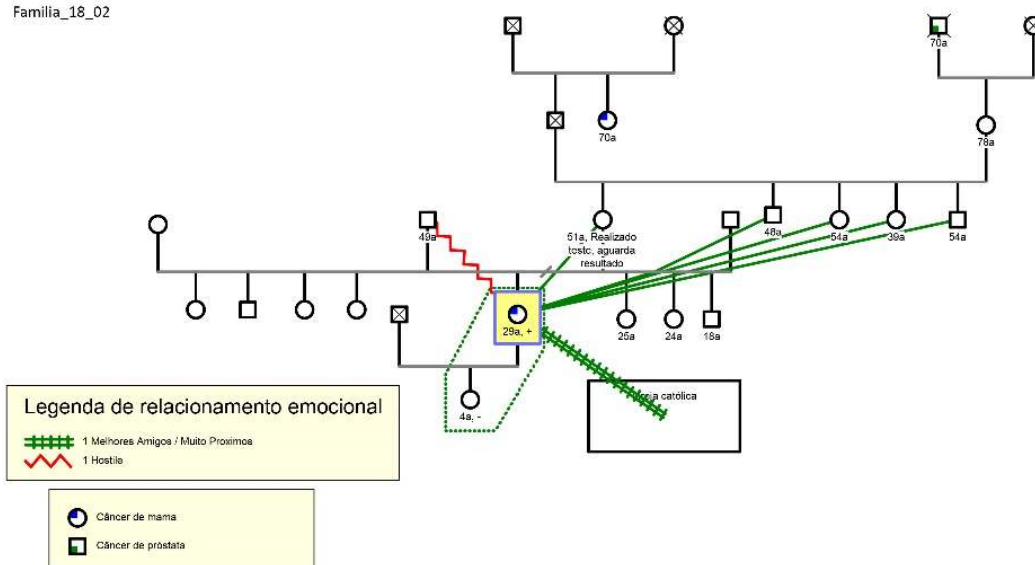


ANEXO 23 Genograma Família 18 – Momento 1 e Momento 4

Família18_01

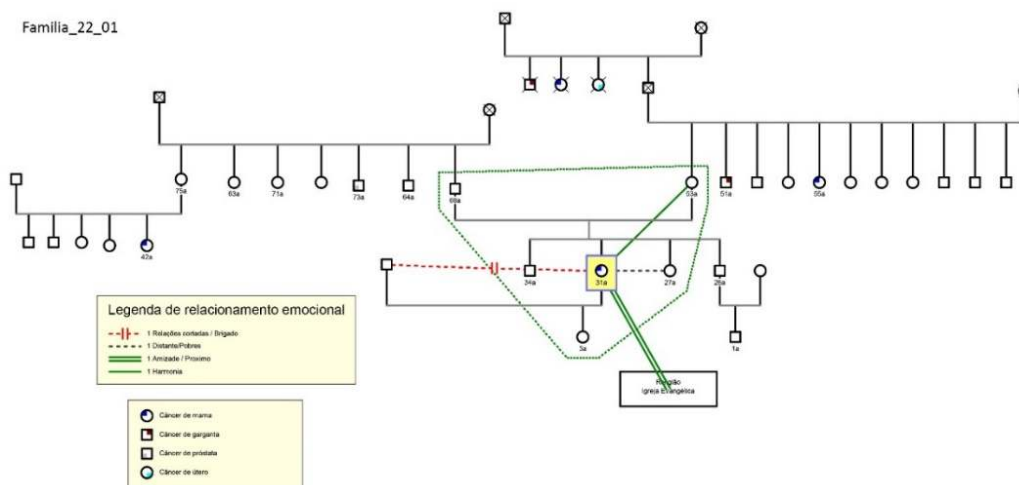


Família_18_02

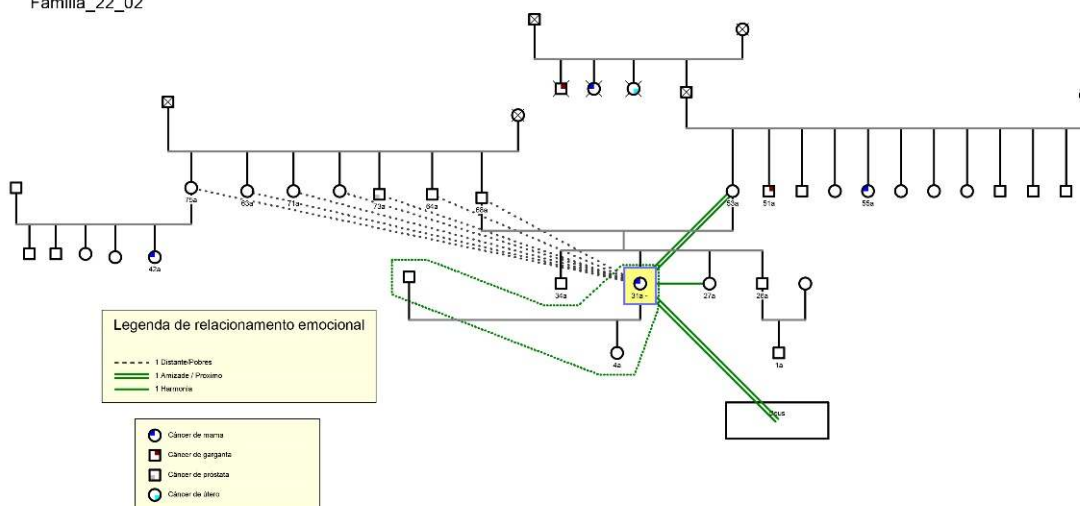


ANEXO 24 Genograma Família 22 – Momento 1 e Momento 4

Família_22_01

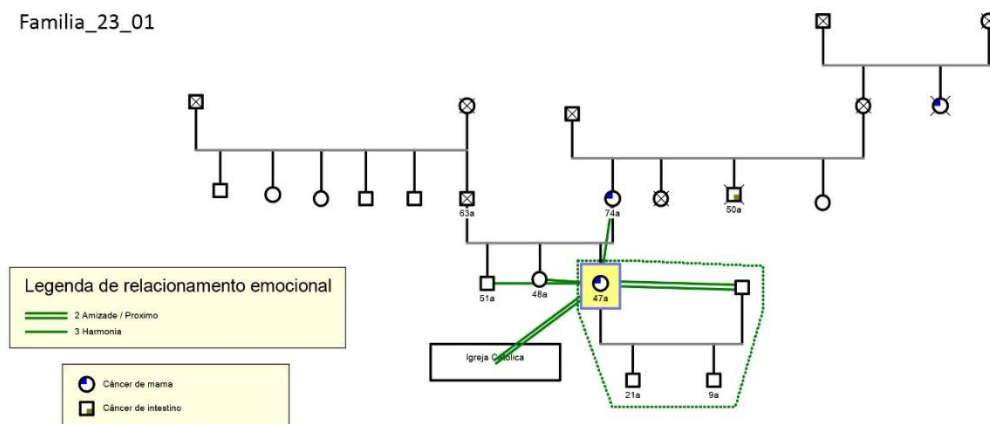


Família_22_02

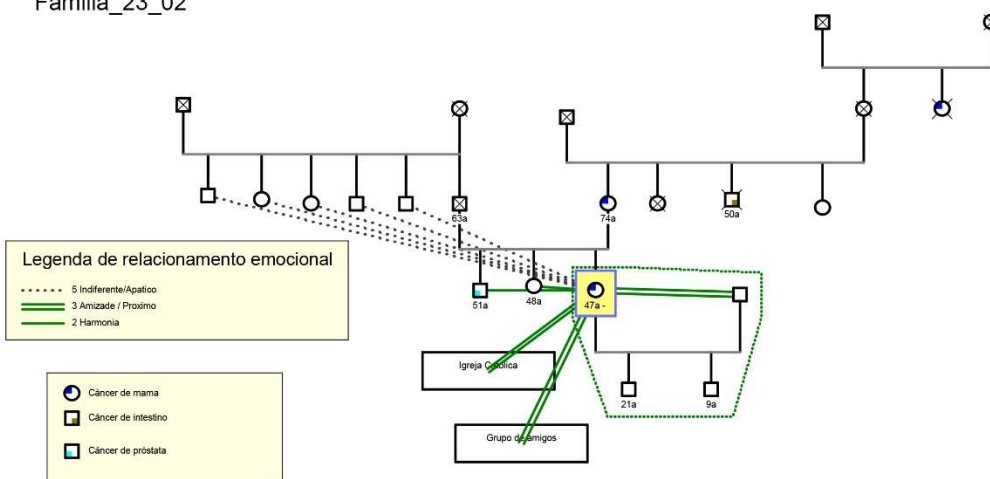


ANEXO 25 Genograma Família 23 – Momento 1 e Momento 4

Familia_23_01

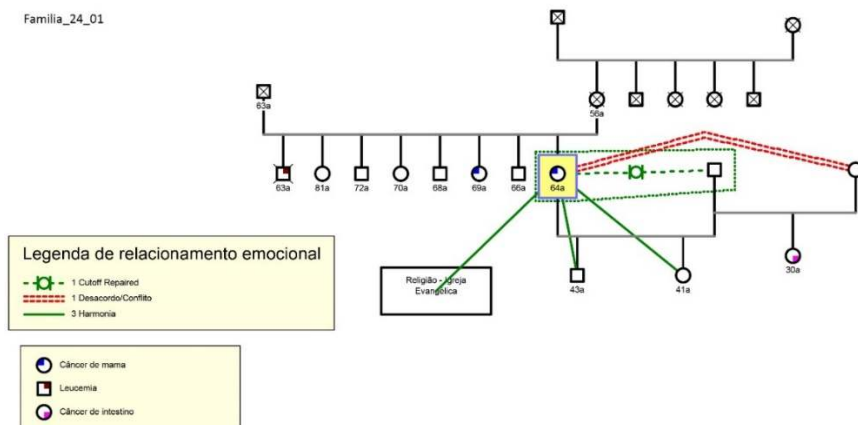


Familia_23_02

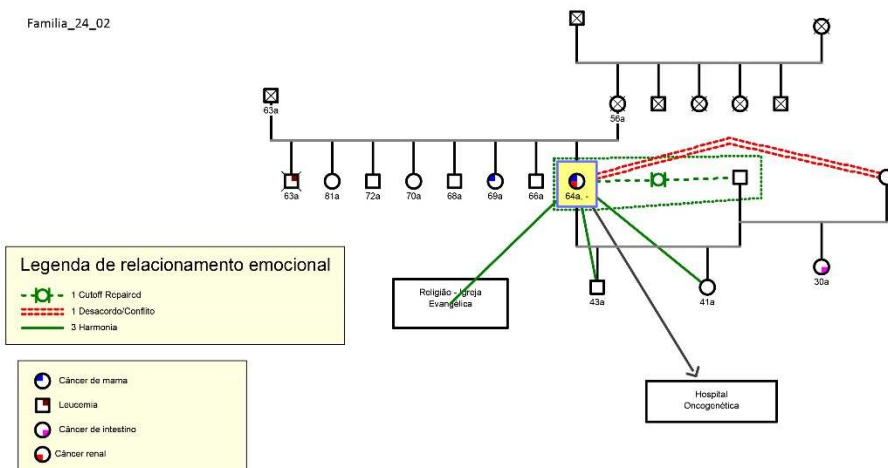


ANEXO 26 Genograma Família 24 – Momento 1 e Momento 4

Família_24_01

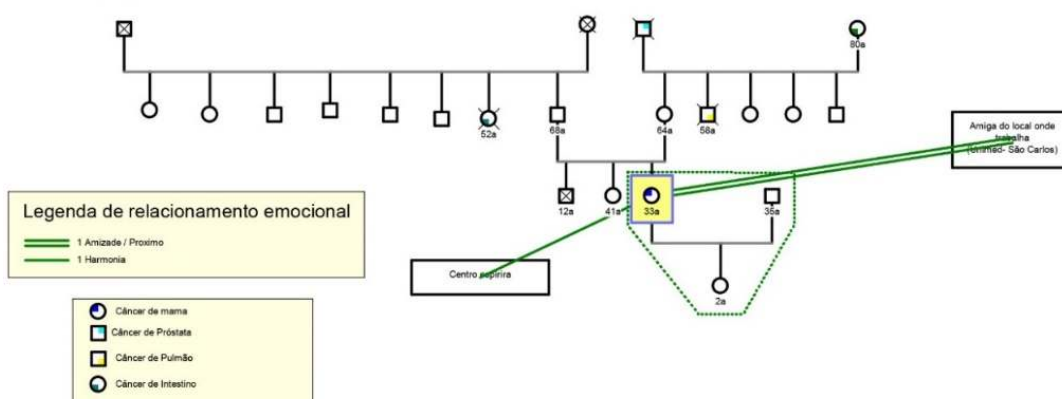


Família_24_02

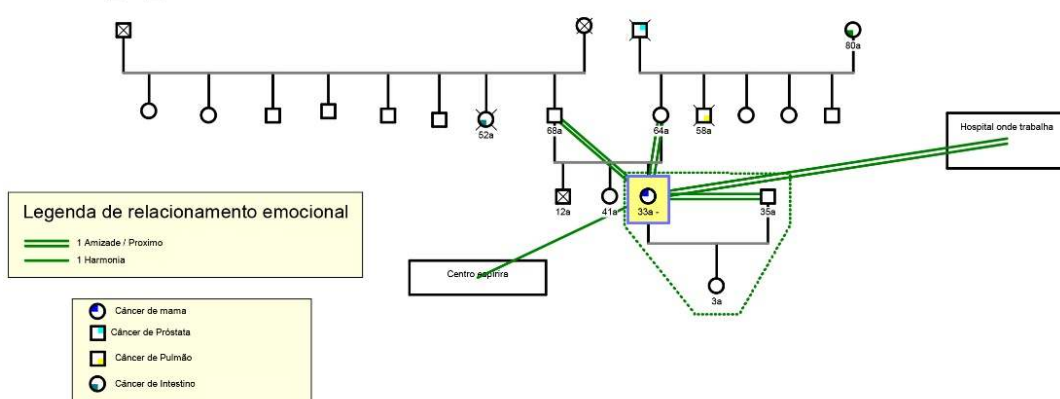


ANEXO 27 Genograma Família 26 – Momento 1 e Momento 4

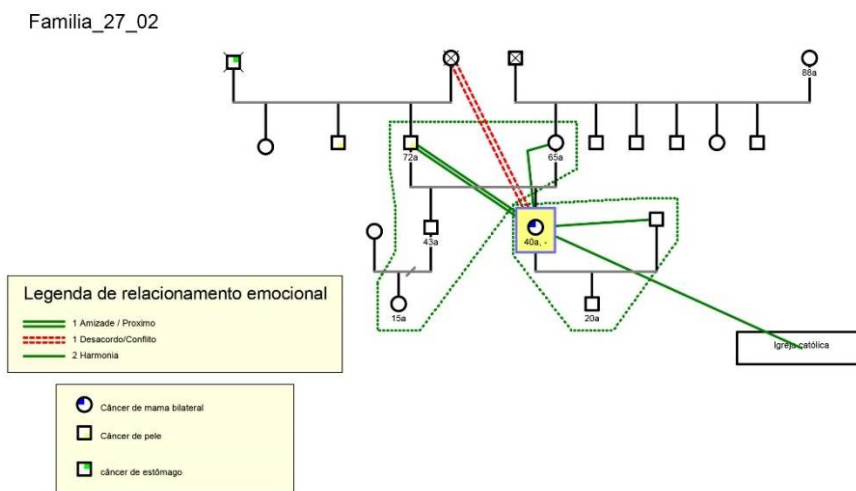
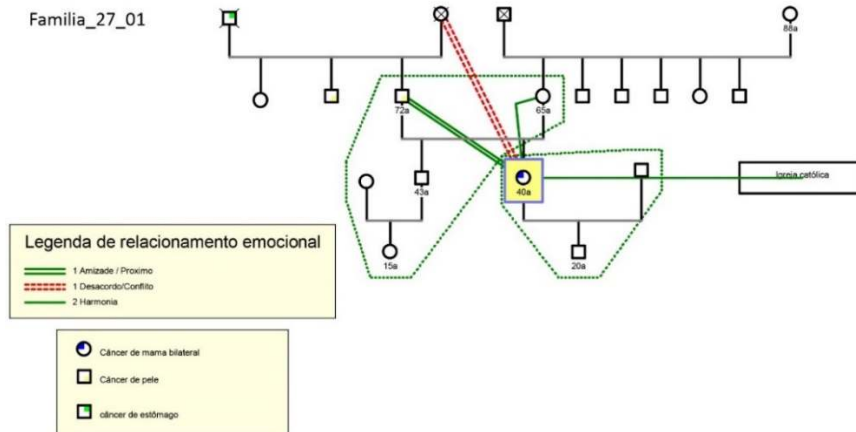
Família_26_01



Família_26_02

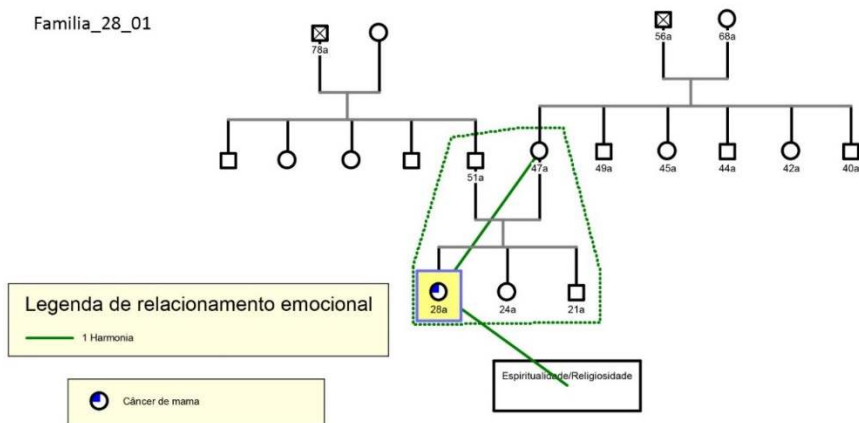


ANEXO 28 Genograma Família 27 – Momento 1 e Momento 4

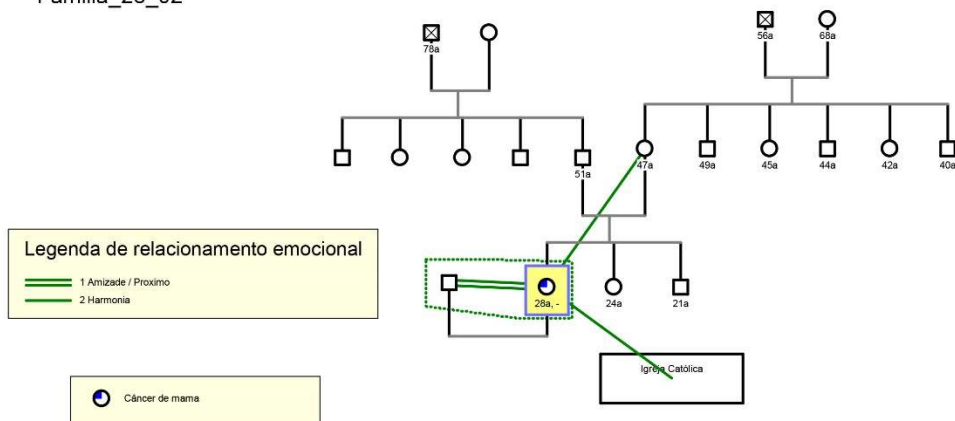


ANEXO 29 Genograma Família 28 – Momento 1 e Momento 4

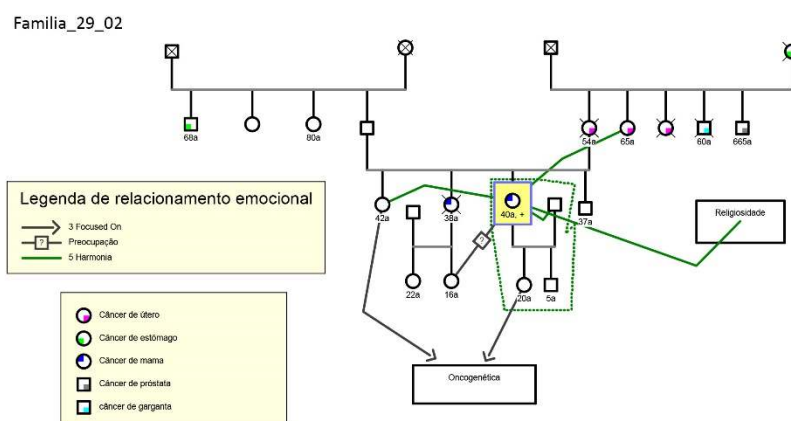
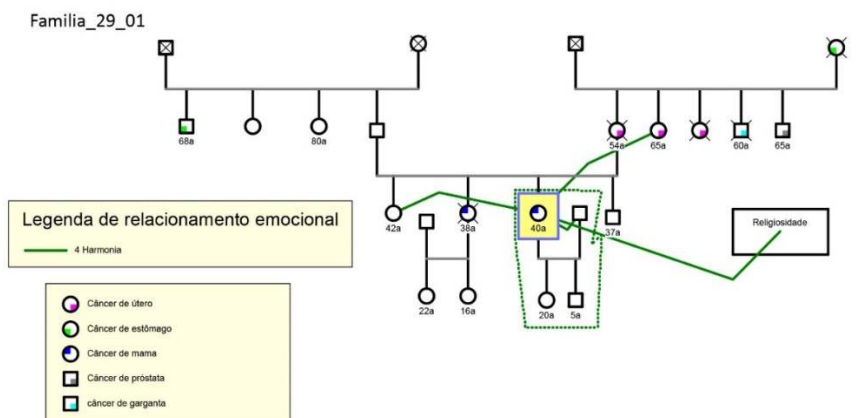
Família_28_01



Família_28_02

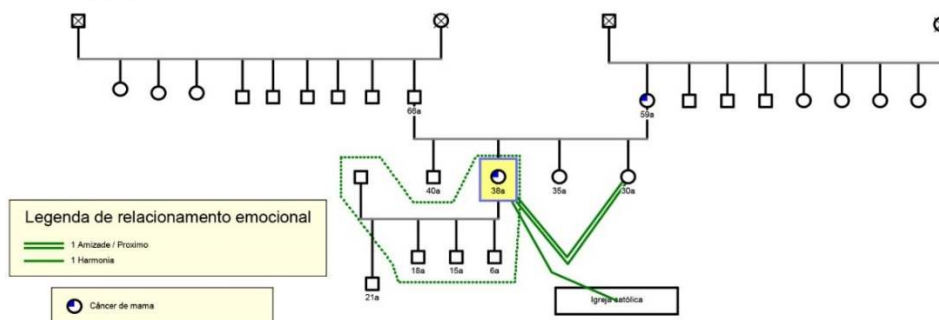


ANEXO 30 Genograma Família 29 – Momento 1 e Momento 4

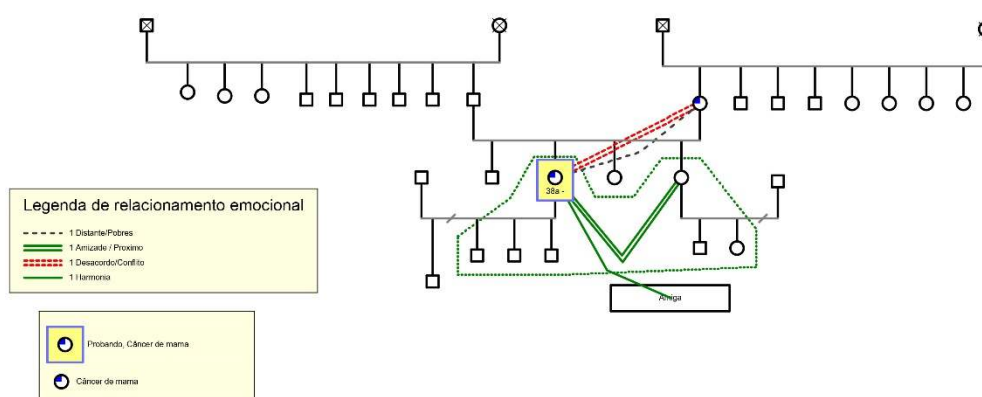


ANEXO 31 Genograma Família 30 – Momento 1 e Momento 4

Família_30_01

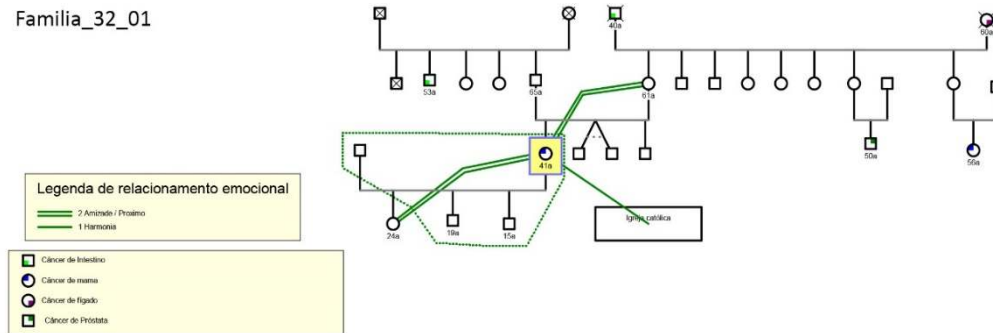


Família_30_02

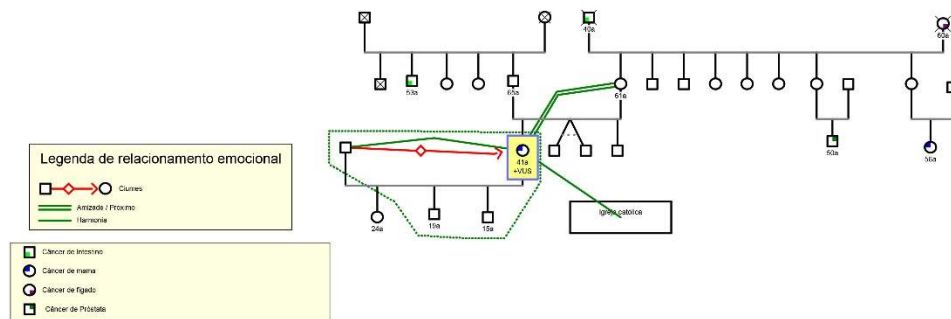


ANEXO 32 Genograma Família 32 – Momento 1 e Momento 4

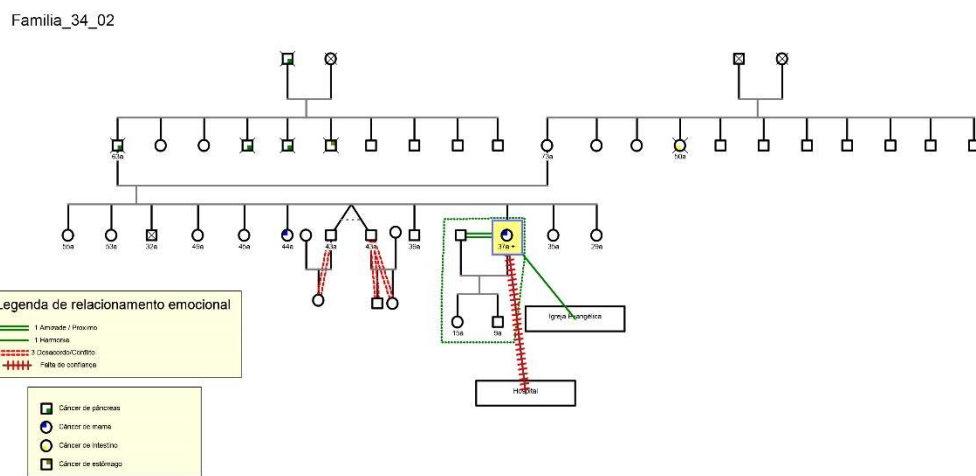
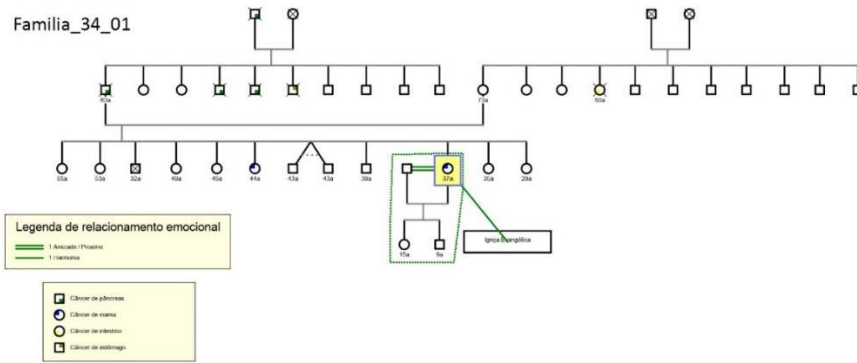
Família_32_01



Família_32_02

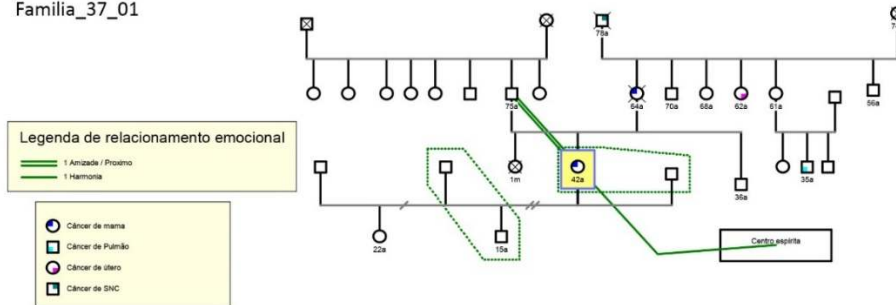


ANEXO 33 Genograma Familia 34 – Momento 1 e Momento 4

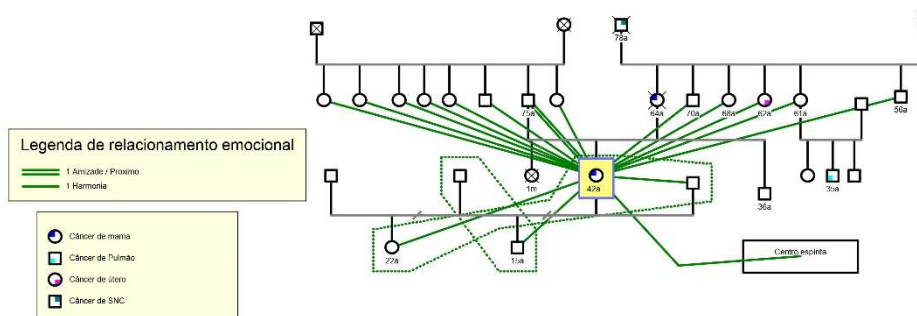


ANEXO 34 Genograma Família 37 – Momento 1 e Momento 4

Família_37_01

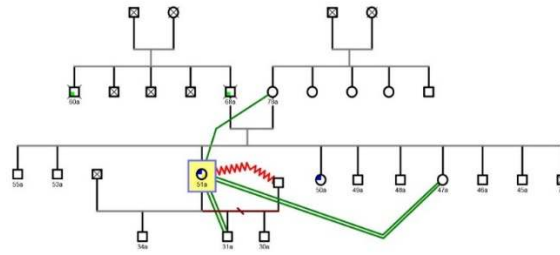


Família_37_02

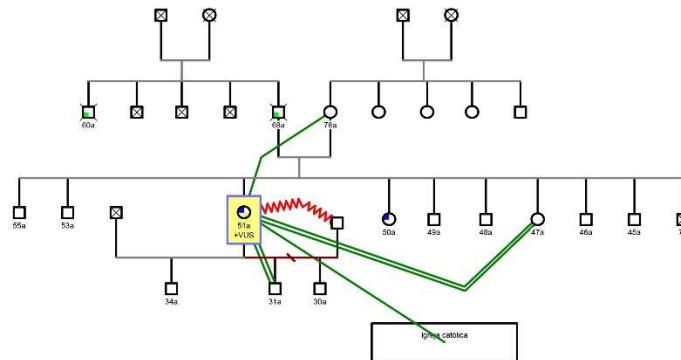


ANEXO 35 Genograma Família 38 – Momento 1 e Momento 4

Família_38_01

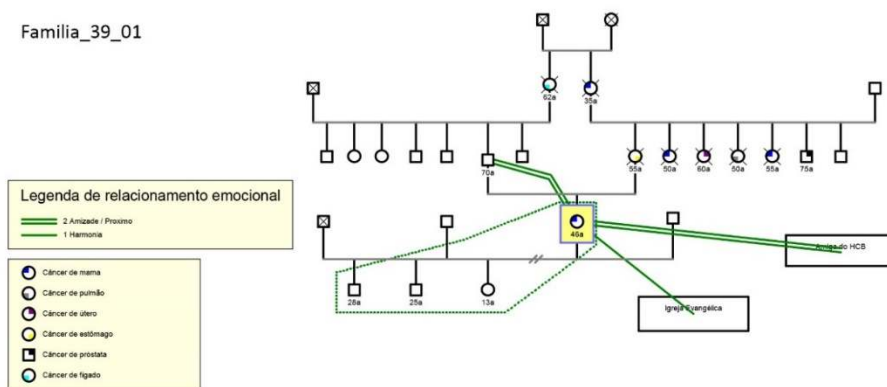


Família_38_02

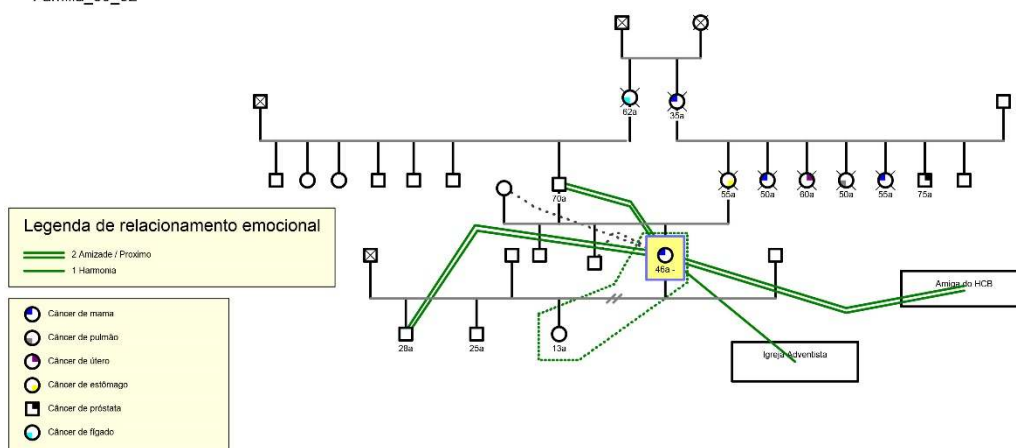


ANEXO 36 Genograma Familia 39 – Momento 1 e Momento 4

Familia_39_01

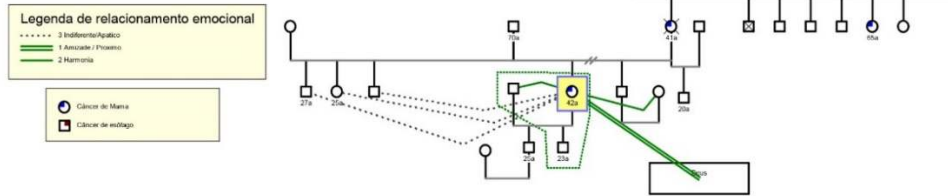


Familia_39_02

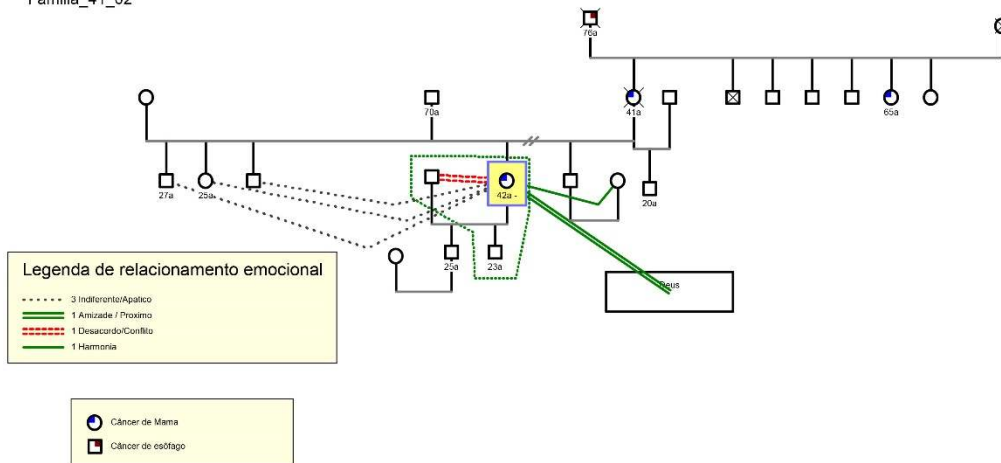


ANEXO 37 Genograma Familia 41 – Momento 1 e Momento 4

Familia_41_01

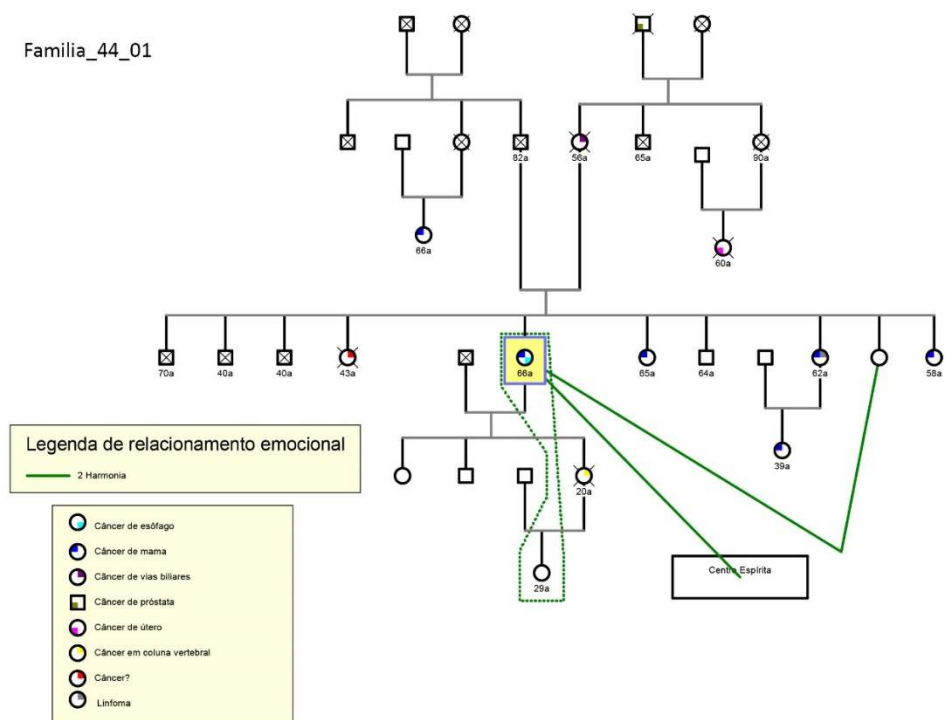


Familia_41_02

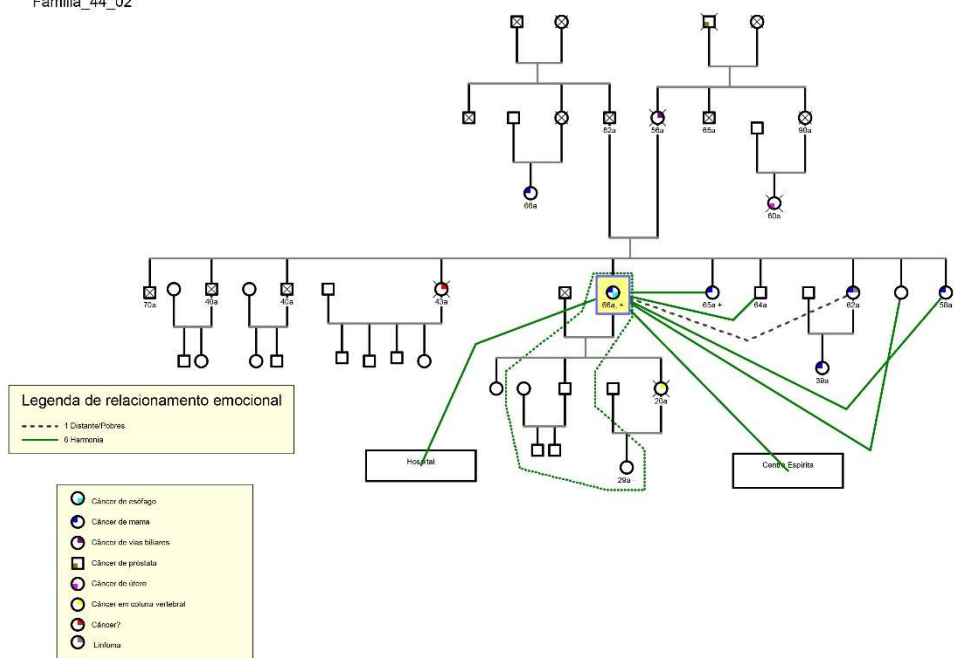


ANEXO 38 Genograma Família 44 – Momento 1 e Momento 4

Família_44_01

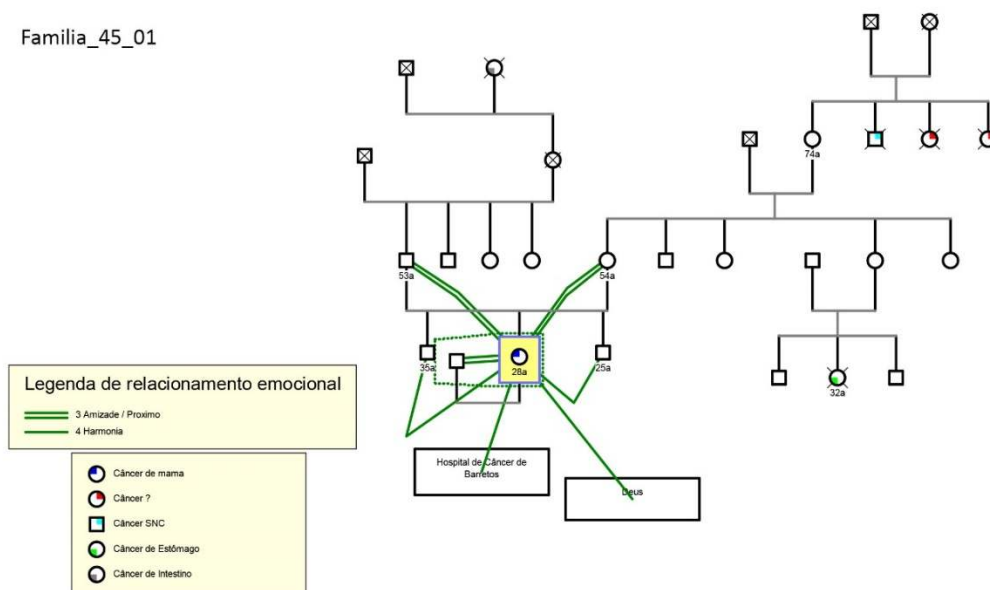


Família_44_02

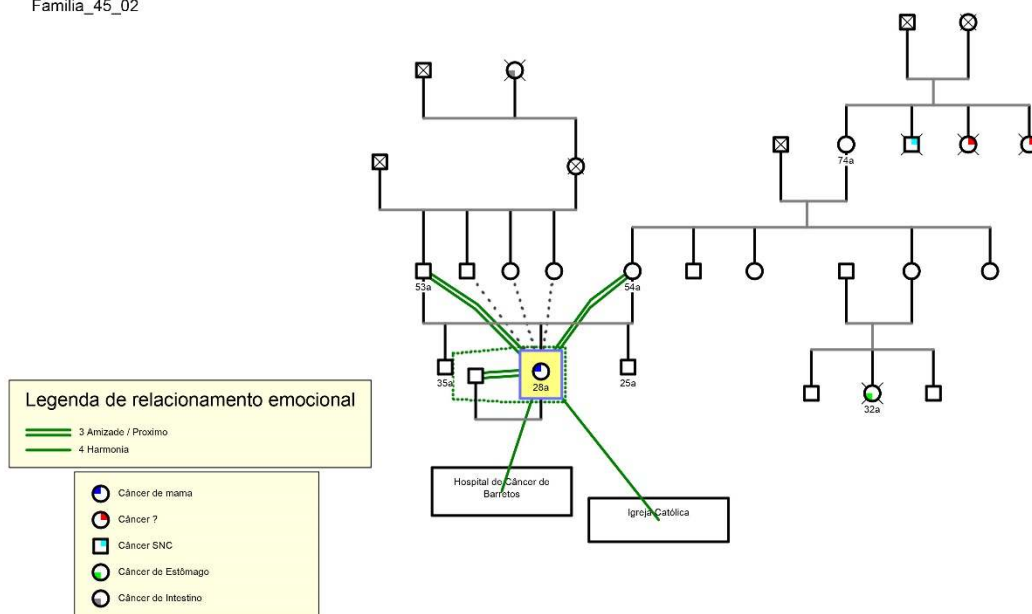


ANEXO 39 Genograma Família 45 – Momento 1 e Momento 4

Família_45_01

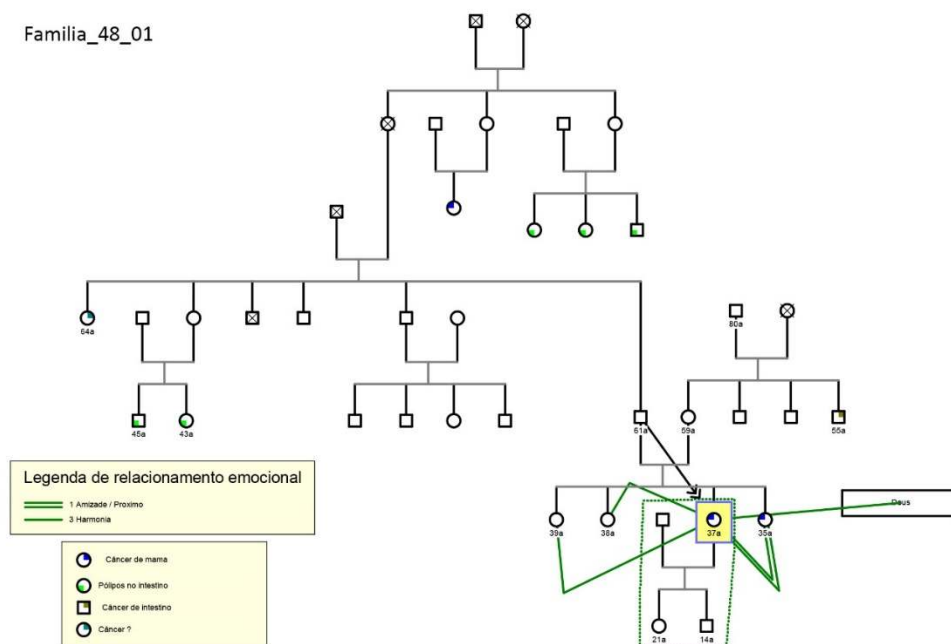


Família_45_02

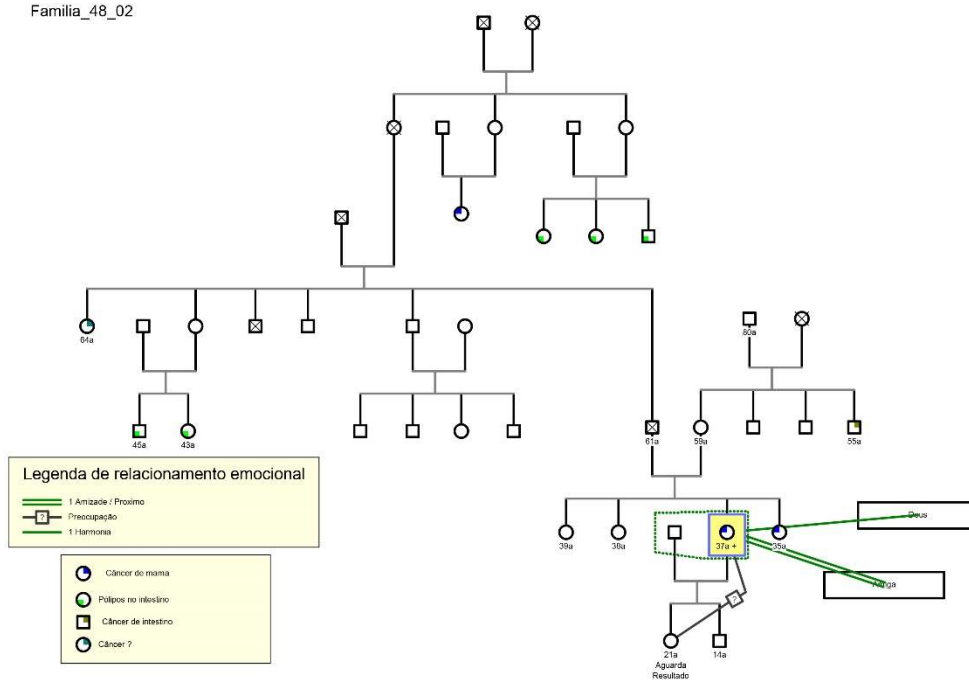


ANEXO 40 Genograma Família 48 – Momento 1 e Momento 4

Família_48_01

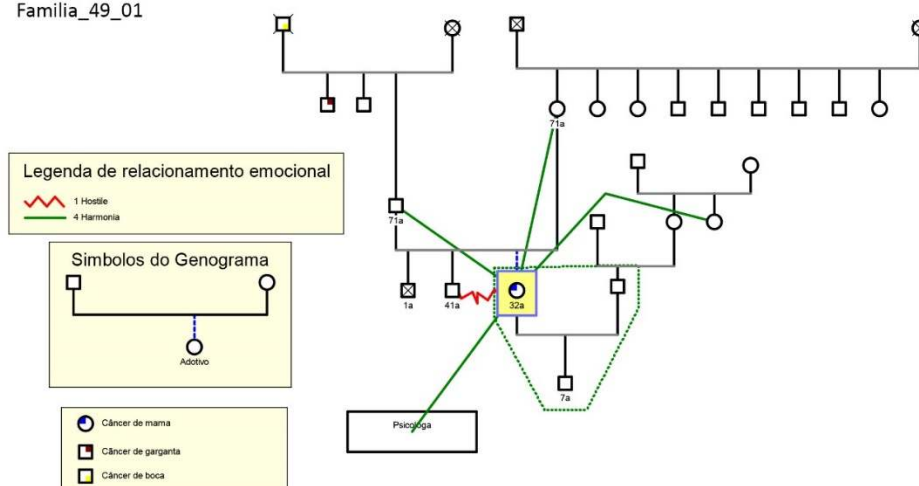


Família_48_02

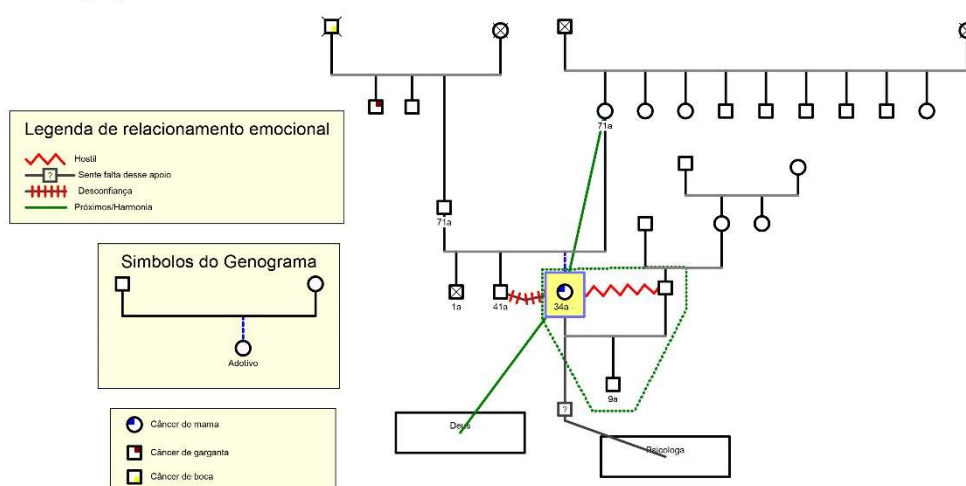


ANEXO 41 Genograma Família 49 – Momento 1 e Momento 4

Família_49_01

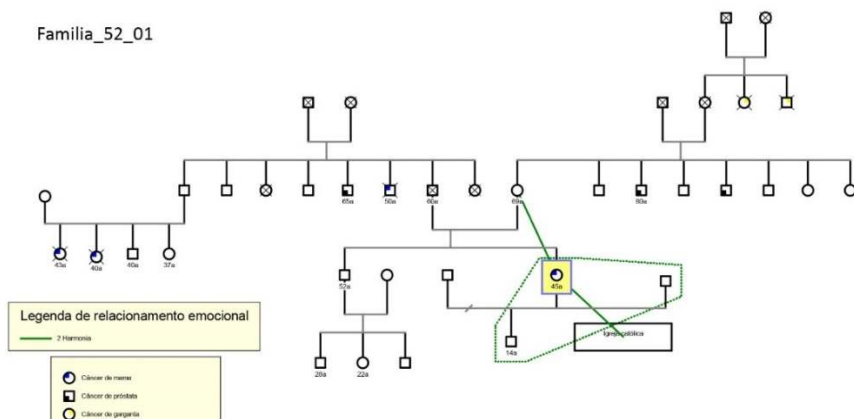


Família_49_02

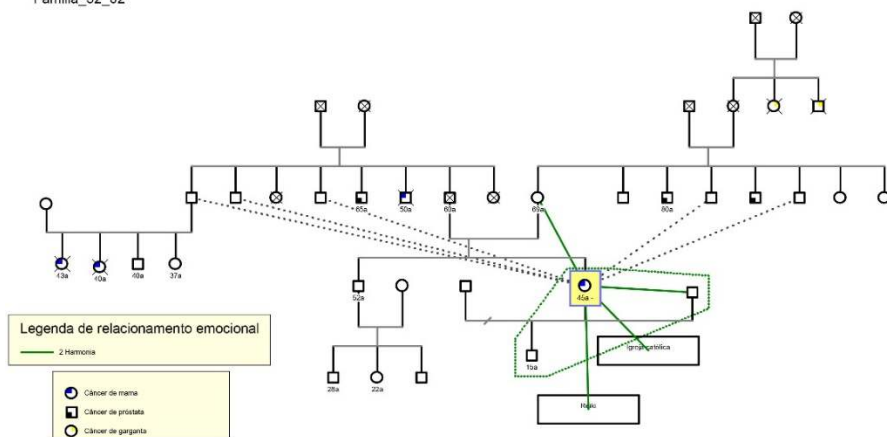


ANEXO 42 Genograma Familia 52 – Momento 1 e Momento 4

Familia_52_01

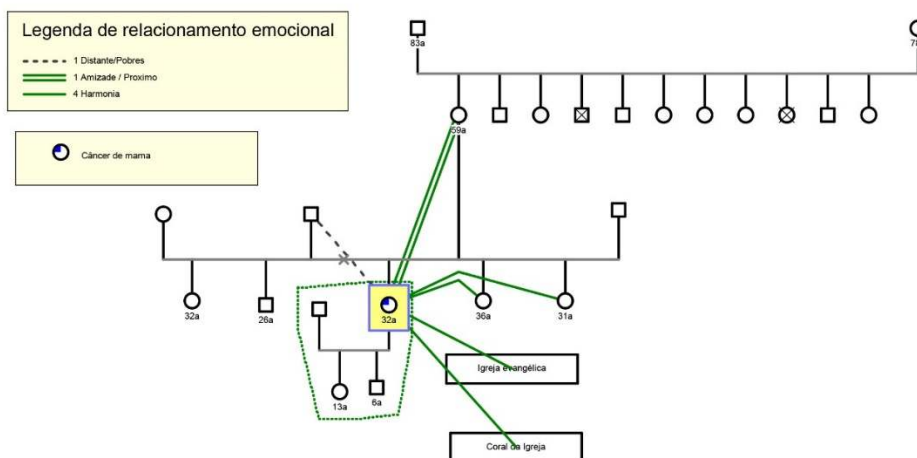


Familia_52_02

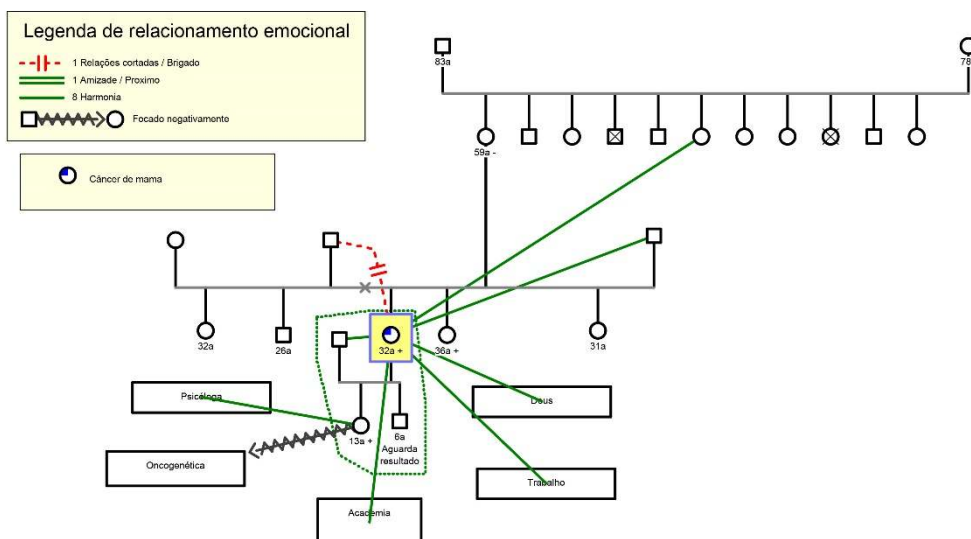


ANEXO 43 Genograma Família 53 – Momento 1 e Momento 4

Família_53_01

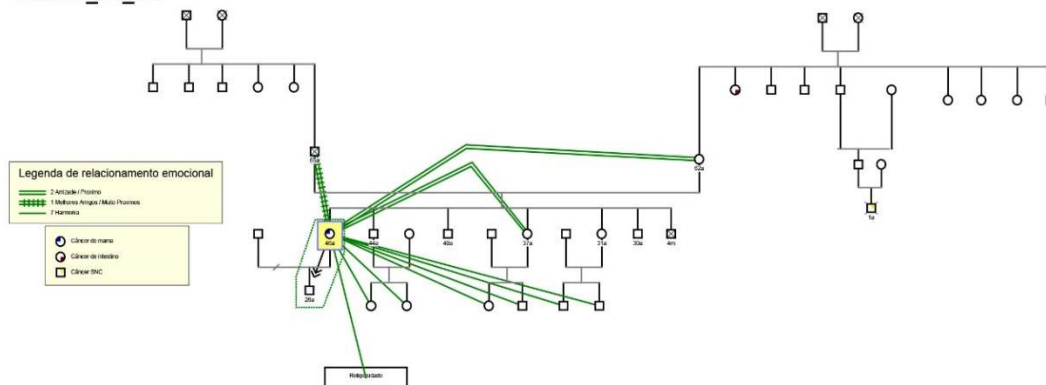


Família_53_02

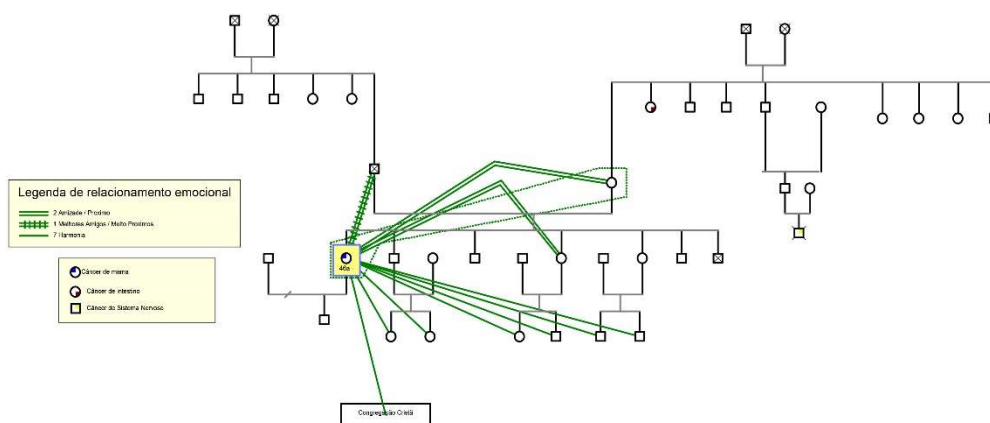


ANEXO 44 Genograma Família 54 – Momento 1 e Momento 4

Família_54_01

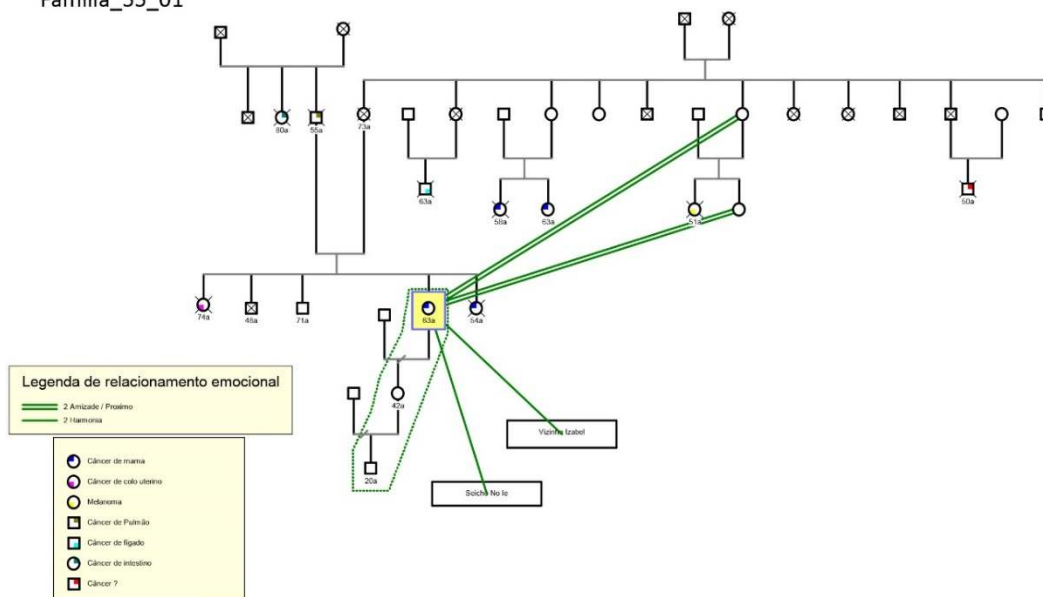


Família_54_02

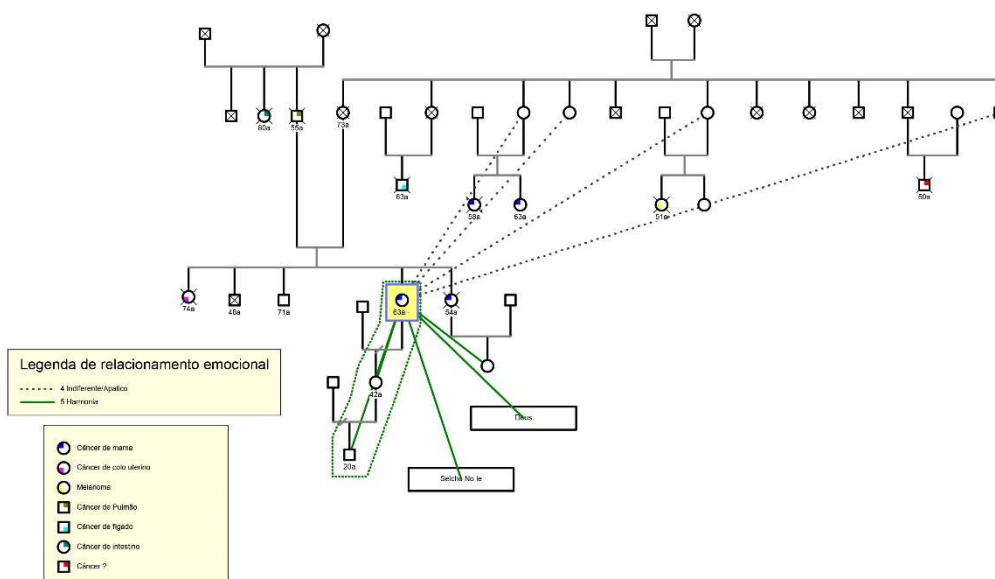


ANEXO 45 Genograma Família 55 – Momento 1 e Momento 4

Família_55_01

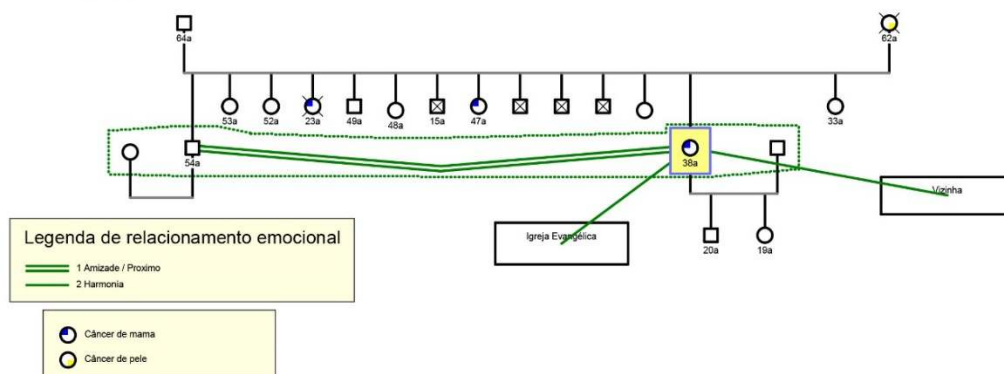


Família_55_02

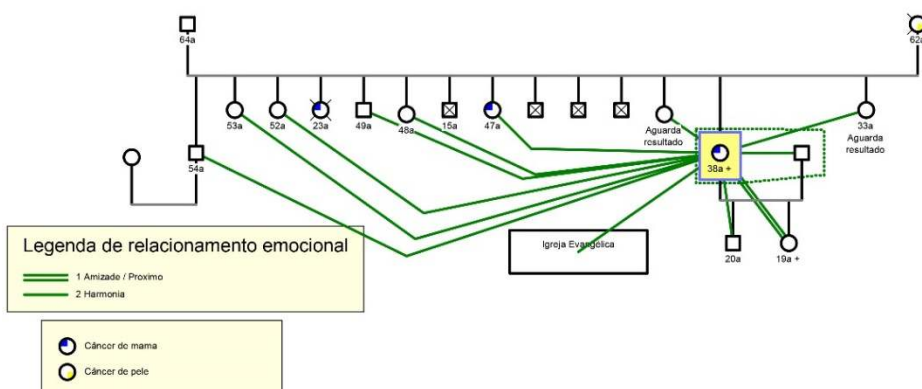


ANEXO 46 Genograma Familia 56 – Momento 1 e Momento 4

Familia_56_01

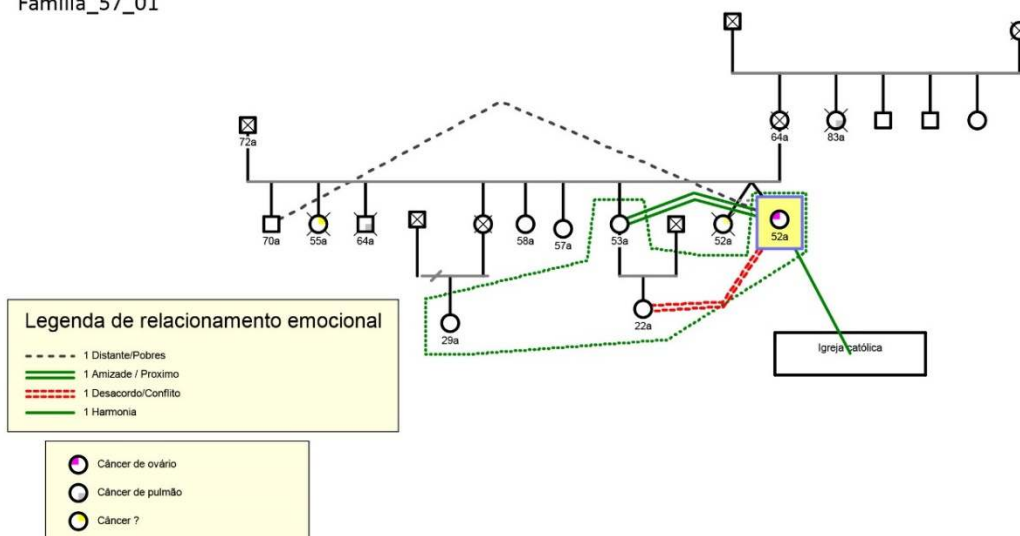


Familia_56_02

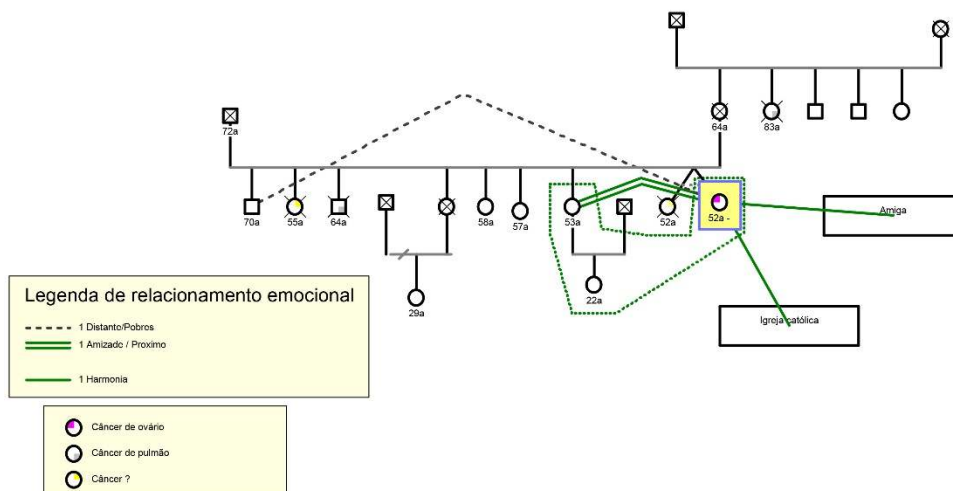


ANEXO 47 Genograma Família 57 – Momento 1 e Momento 4

Família_57_01

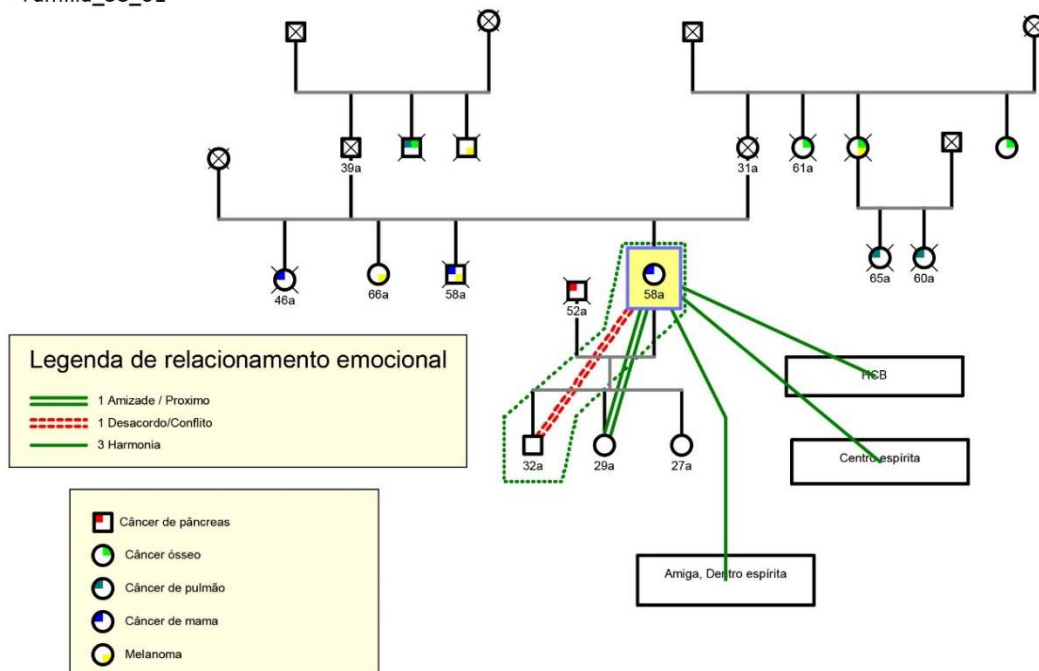


Família_57_02

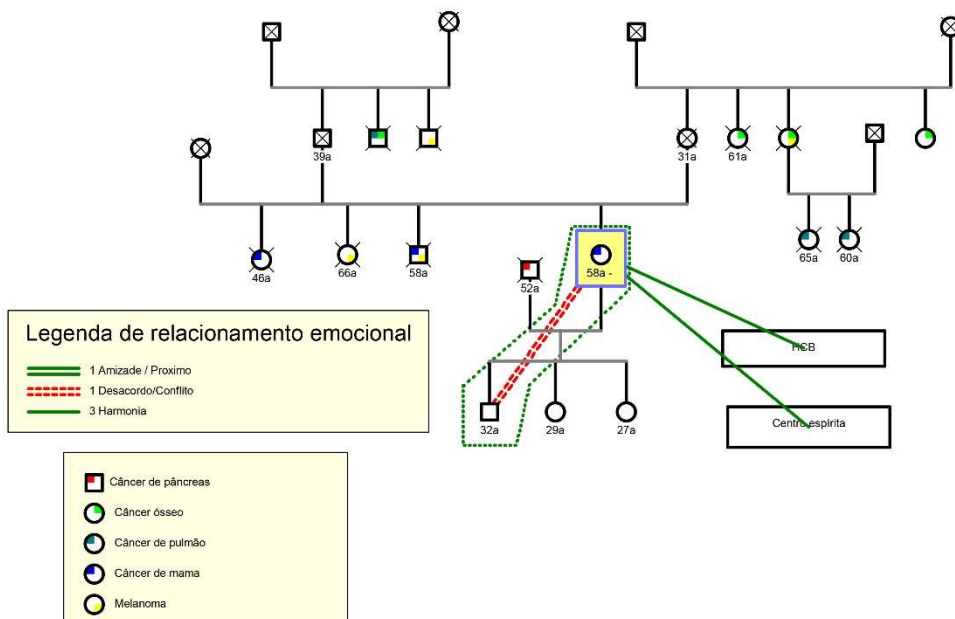


ANEXO 48 Genograma Família 58 – Momento 1 e Momento 4

Família_58_01

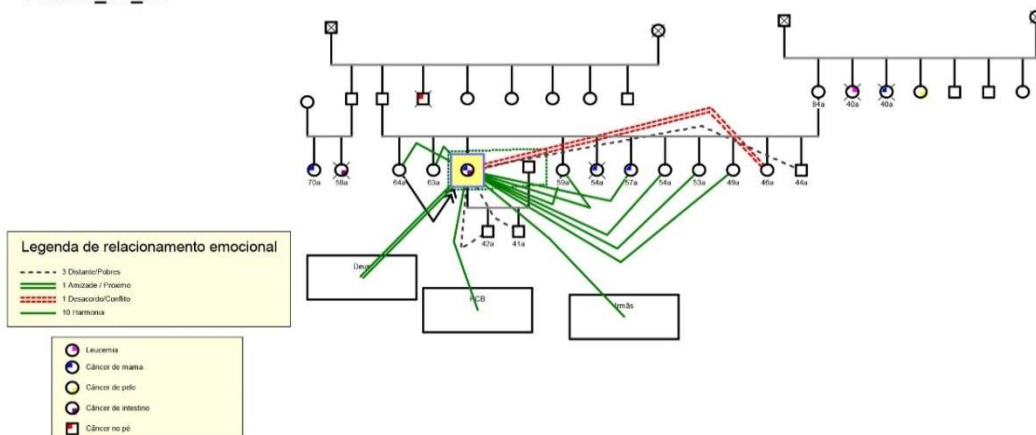


Família_58_02

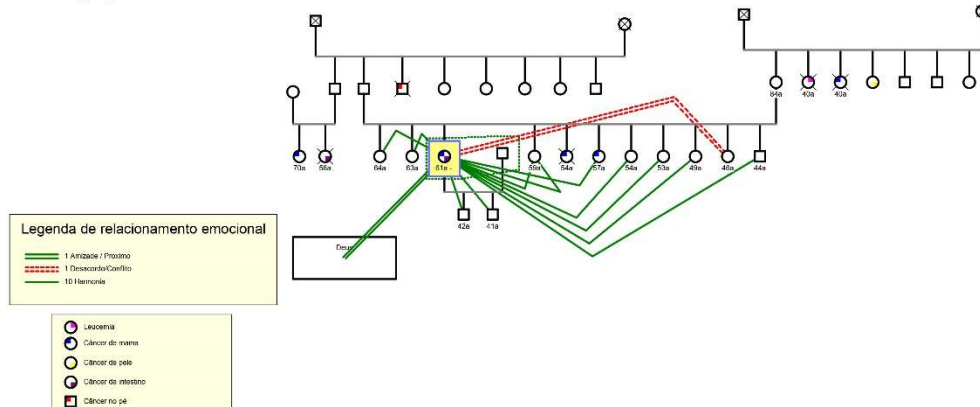


ANEXO 49 Genograma Família 59 – Momento 1 e Momento 4

Família_59_01

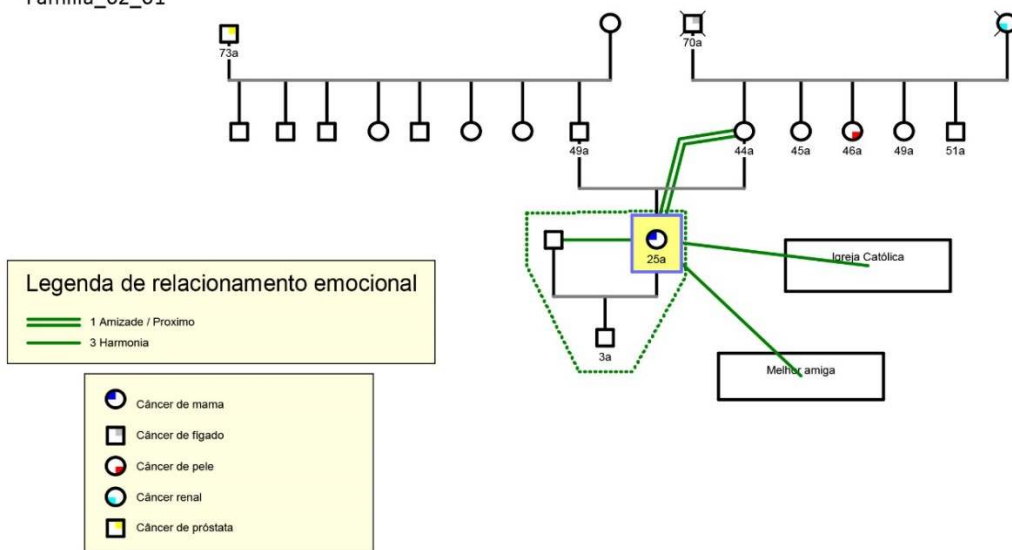


Família_59_02

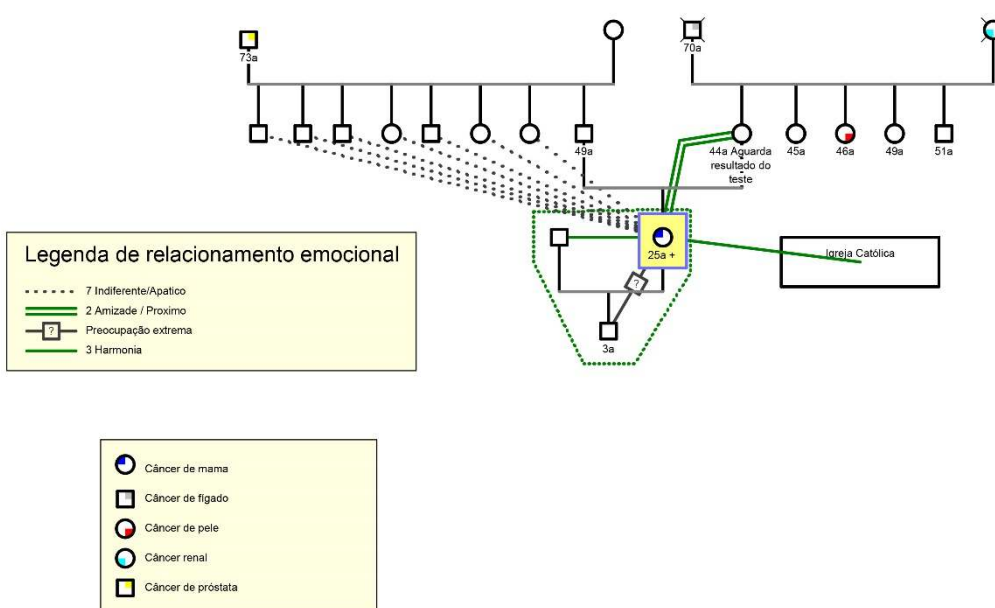


ANEXO 50 Genograma Família 62 – Momento 1 e Momento 4

Família_62_01

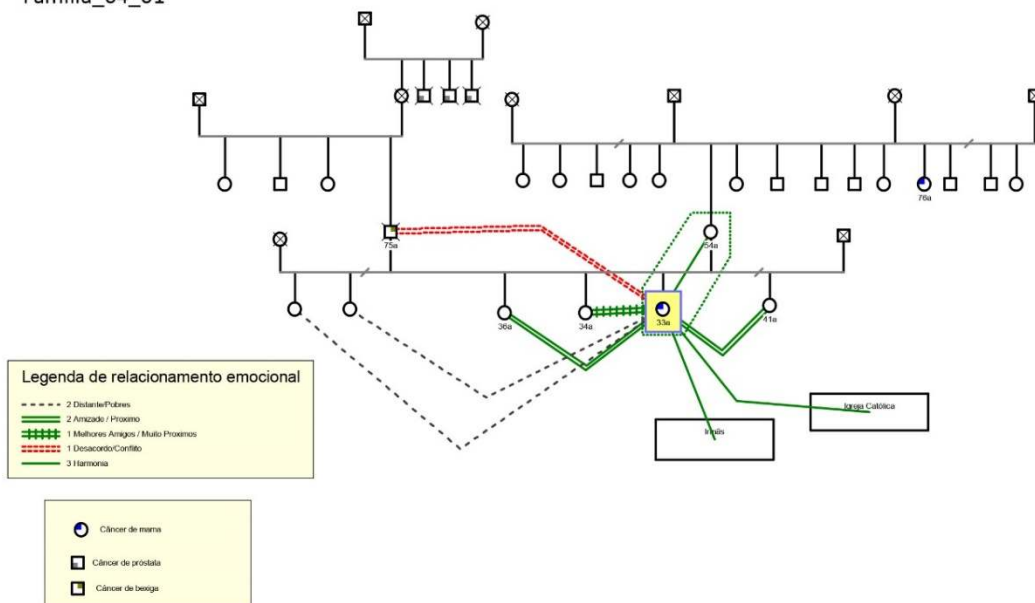


Família_62_02

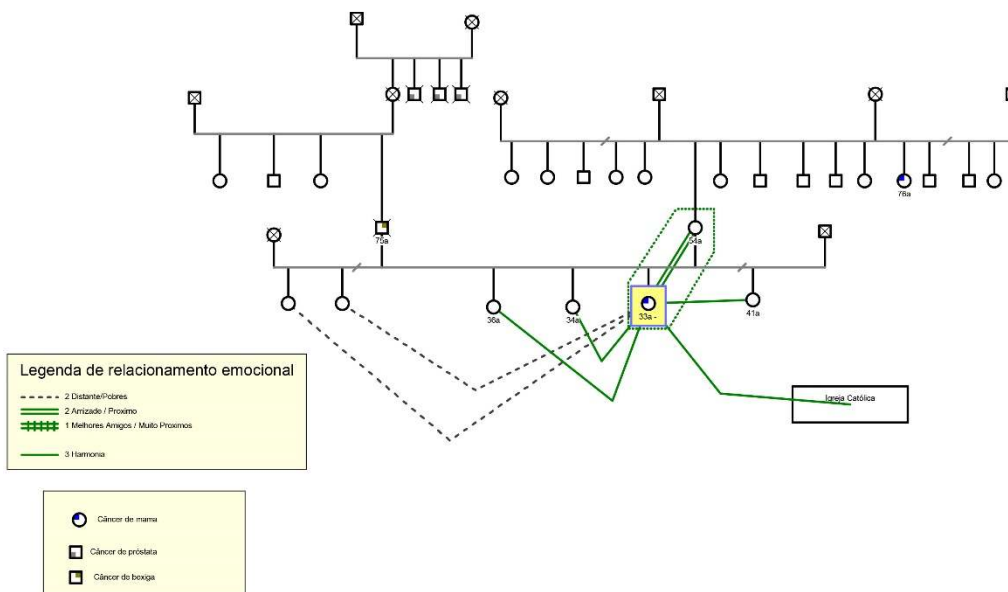


ANEXO 51 Genograma Familia 64 – Momento 1 e Momento 4

Familia_64_01

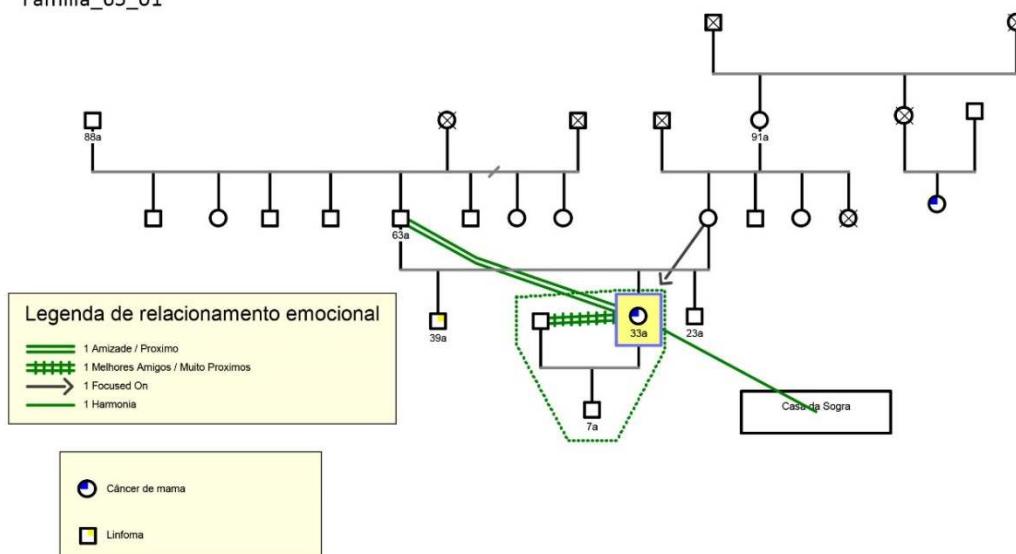


Familia_64_02

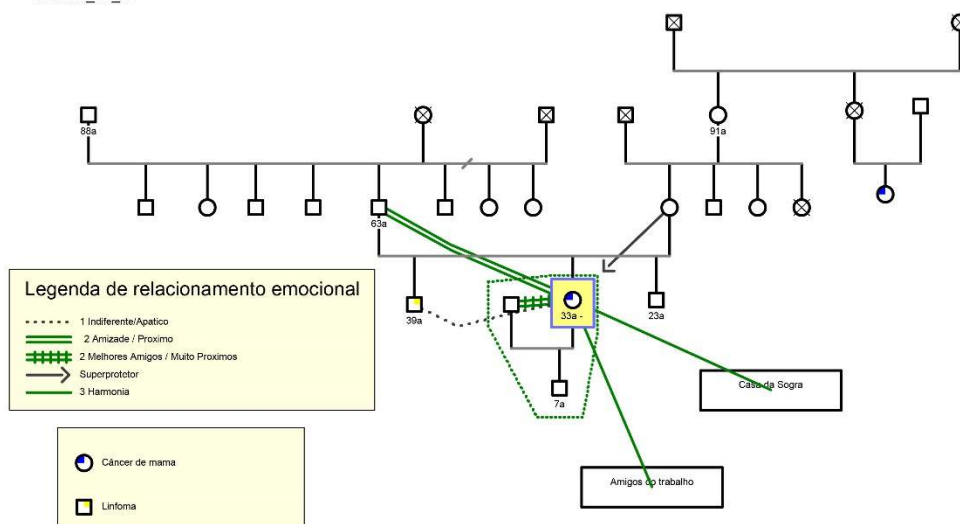


ANEXO 52 Genograma Família 65 – Momento 1 e Momento 4

Família_65_01

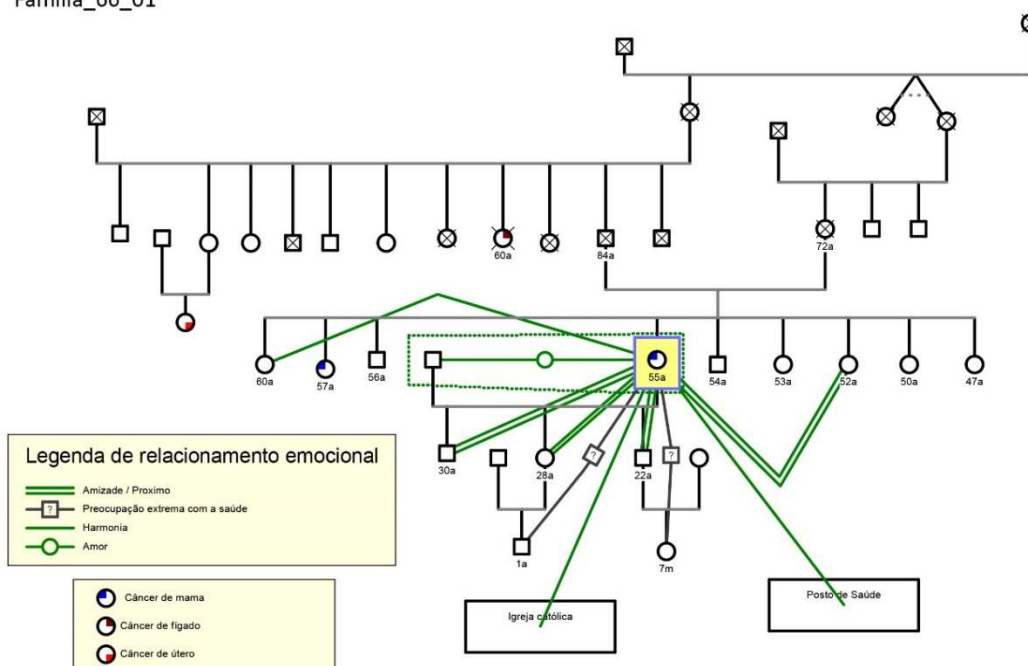


Família_65_02

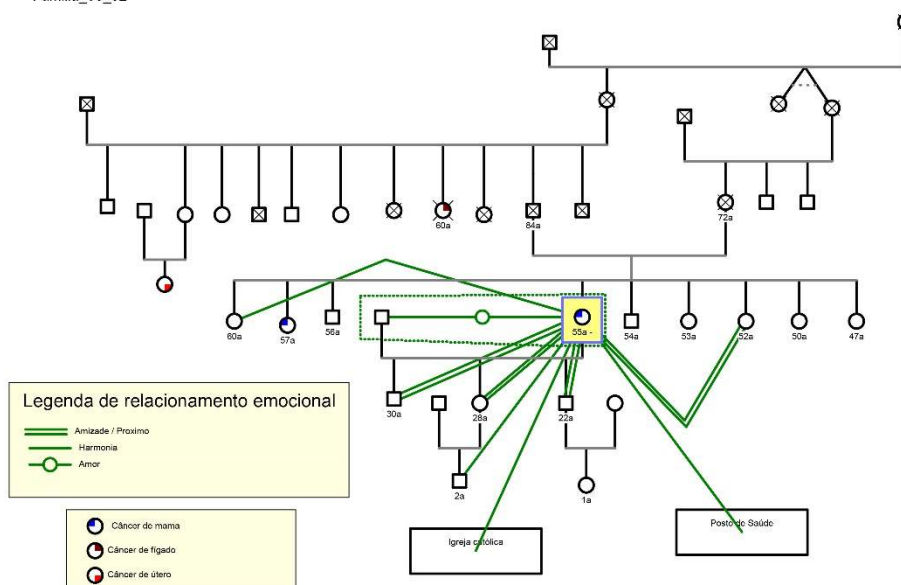


ANEXO 53 Genograma Família 66 – Momento 1 e Momento 4

Família_66_01

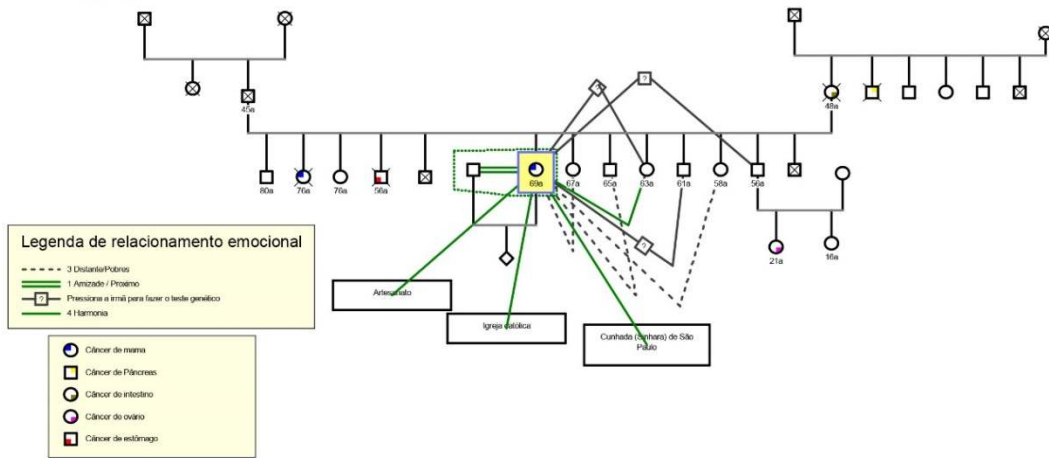


Família_06_02

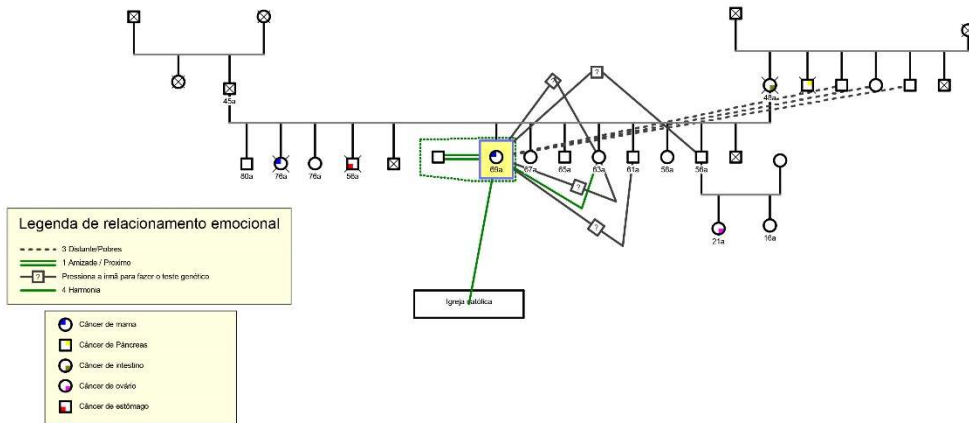


ANEXO 54 Genograma Família 68 – Momento 1 e Momento 4

Família_68_01

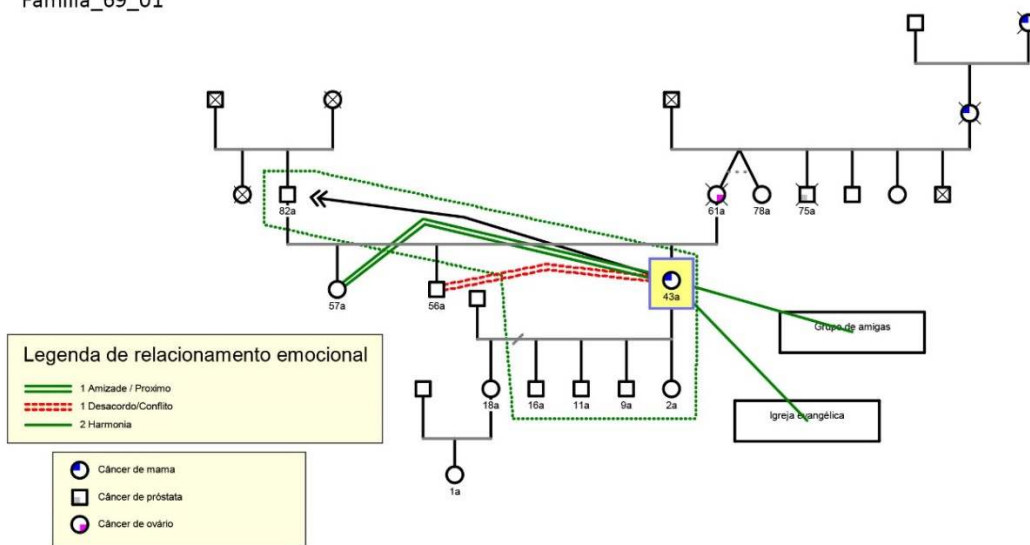


Família_68_02

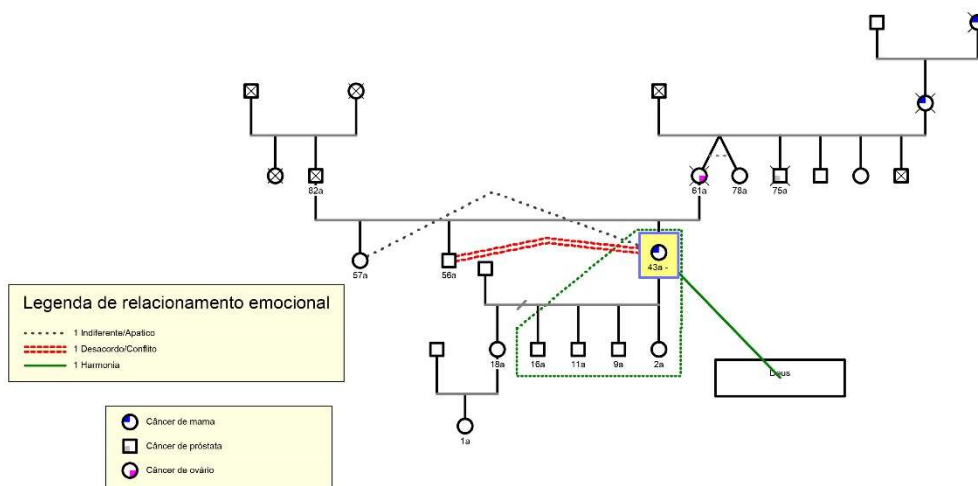


ANEXO 55 Genograma Família 69 – Momento 1 e Momento 4

Família_69_01

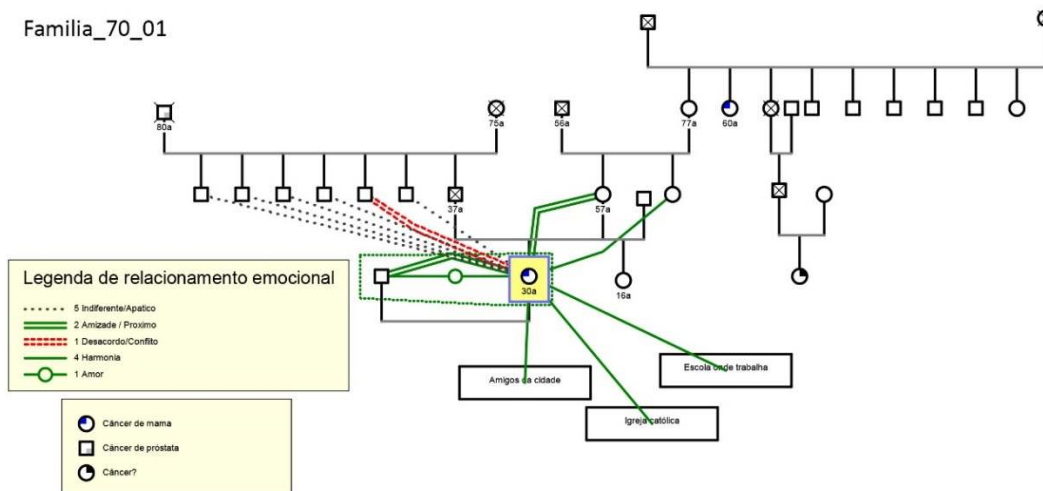


Família_69_02

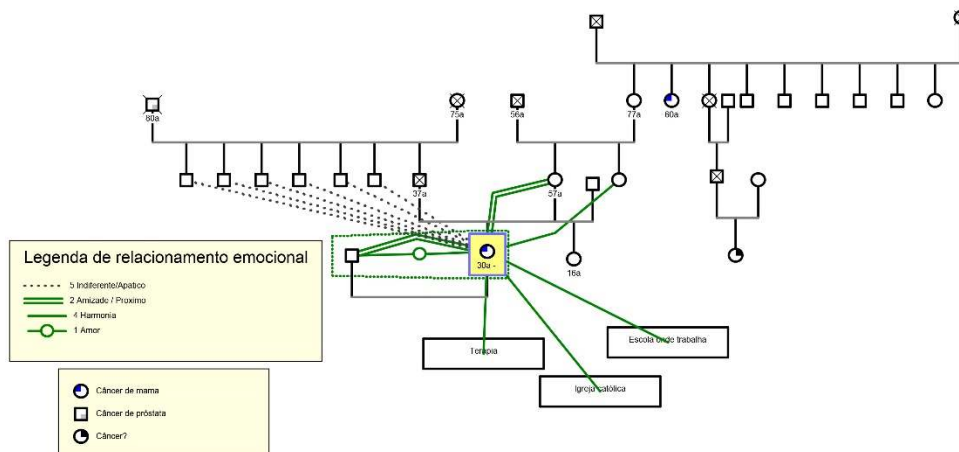


ANEXO 56 Genograma Família 70 – Momento 1 e Momento 4

Família_70_01

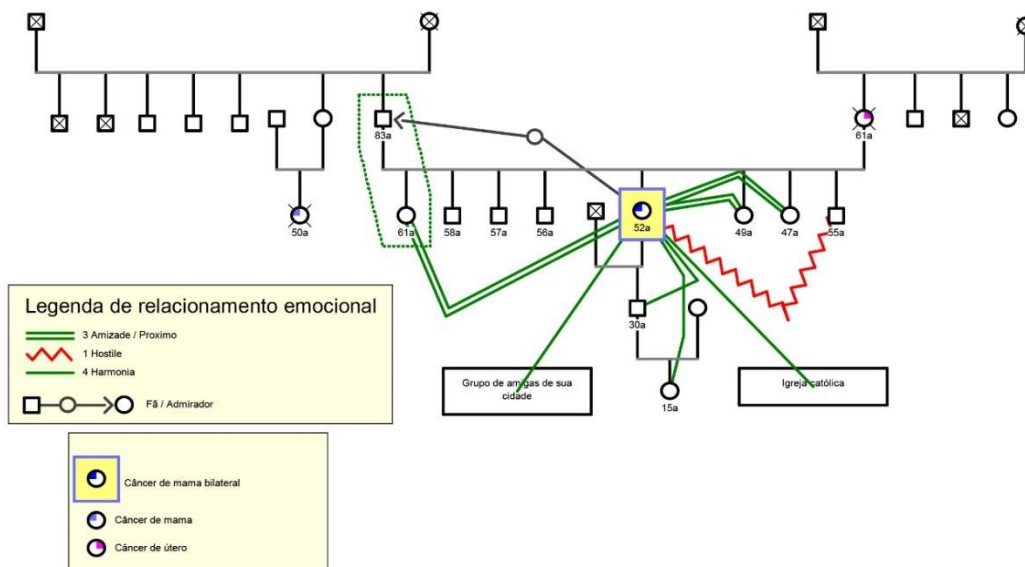


Família_70_02

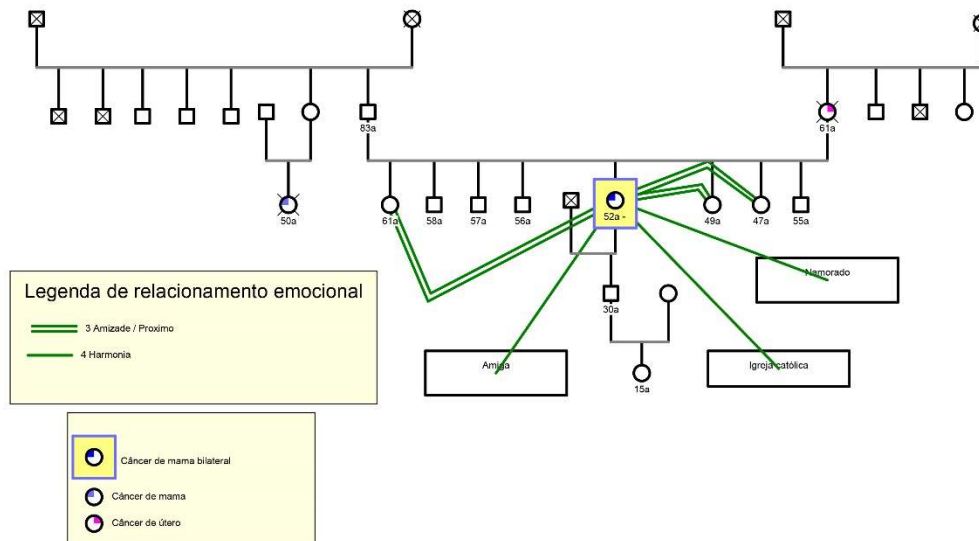


ANEXO 57 Genograma Família 73 – Momento 1 e Momento 4

Família_73_01

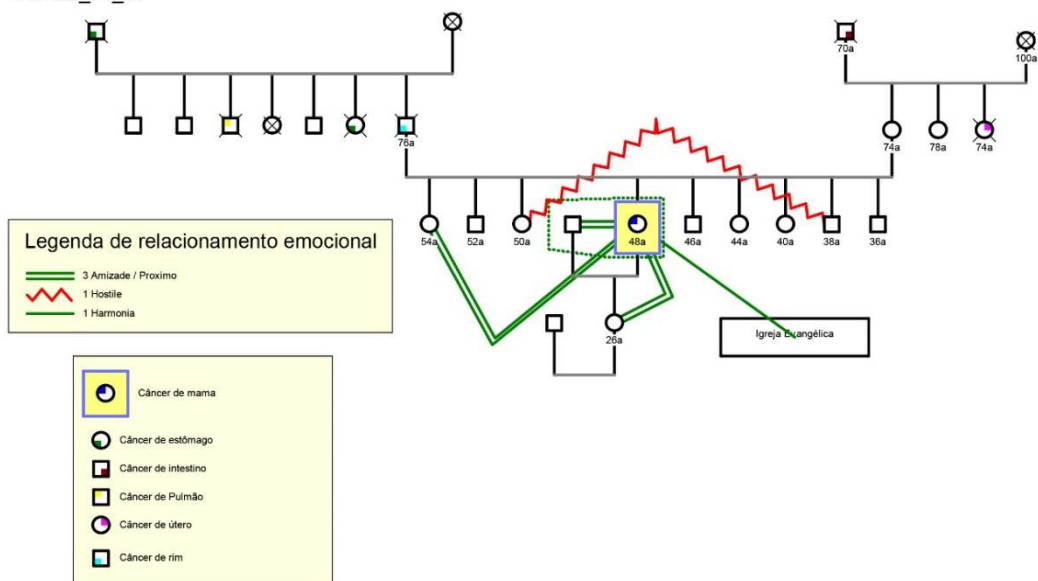


Família_73_02

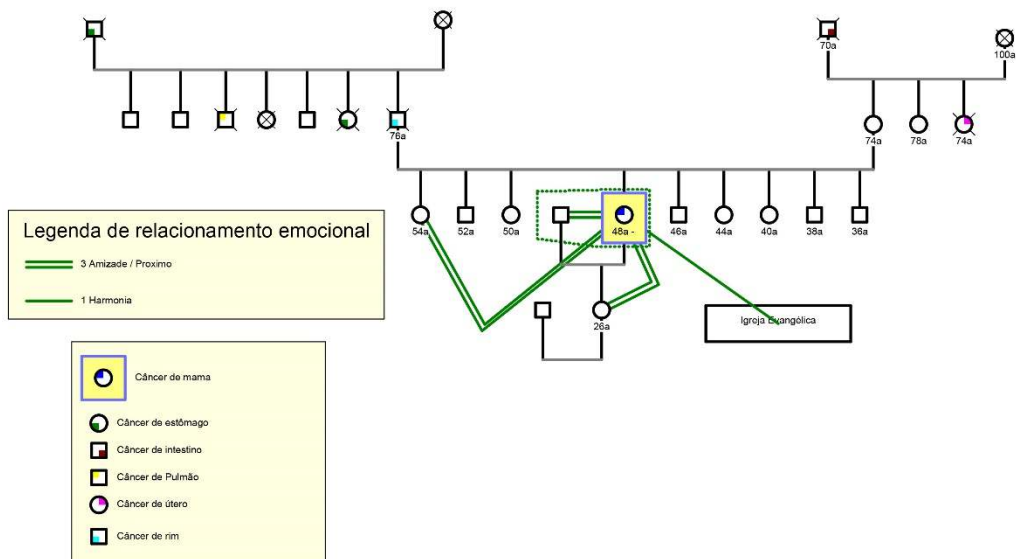


ANEXO 58 Genograma Família 74 – Momento 1 e Momento 4

Família_74_01



Família_74_02



ANEXO 59 Genograma Família 75 – Momento 1 e Momento 4

Família_75_01

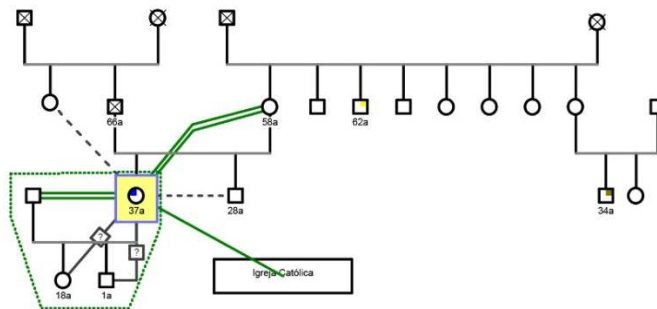
Legenda de relacionamento emocional

- 2 Distante/Pobres
- ==== 2 Amizade / Proximo
- ? Preocupaç
- 1 Harmonia

● Câncer de Mama

□ Câncer de Próstata

□ Câncer de Testículo



Família_75_02

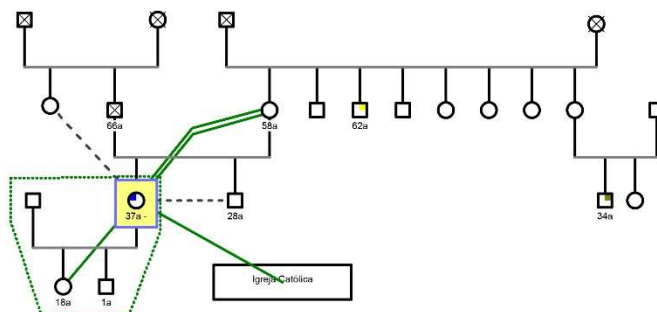
Legenda de relacionamento emocional

- 2 Distante/Pobres
- ==== 2 Amizade / Proximo
- 1 Harmonia

● Câncer de Mama

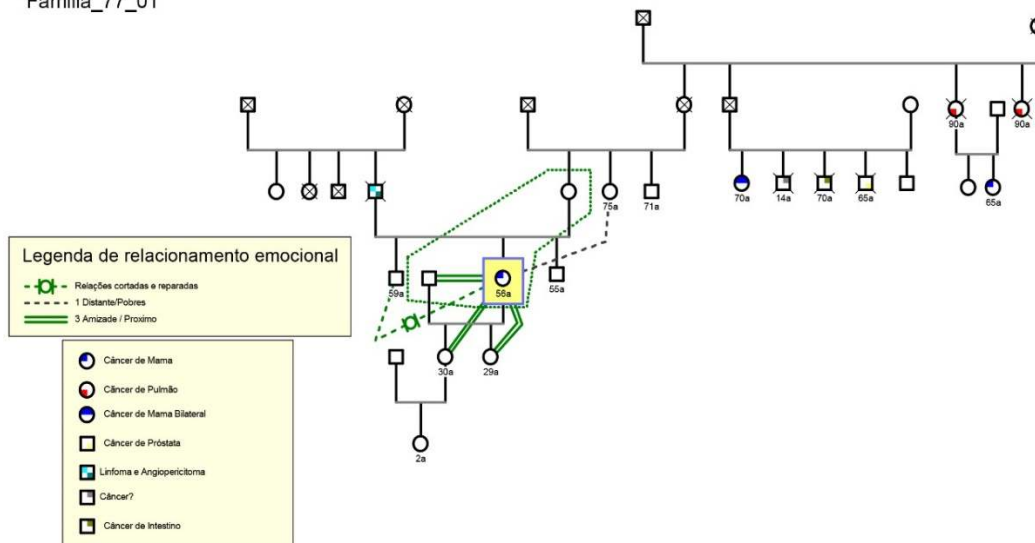
□ Câncer de Próstata

□ Câncer de Testículo

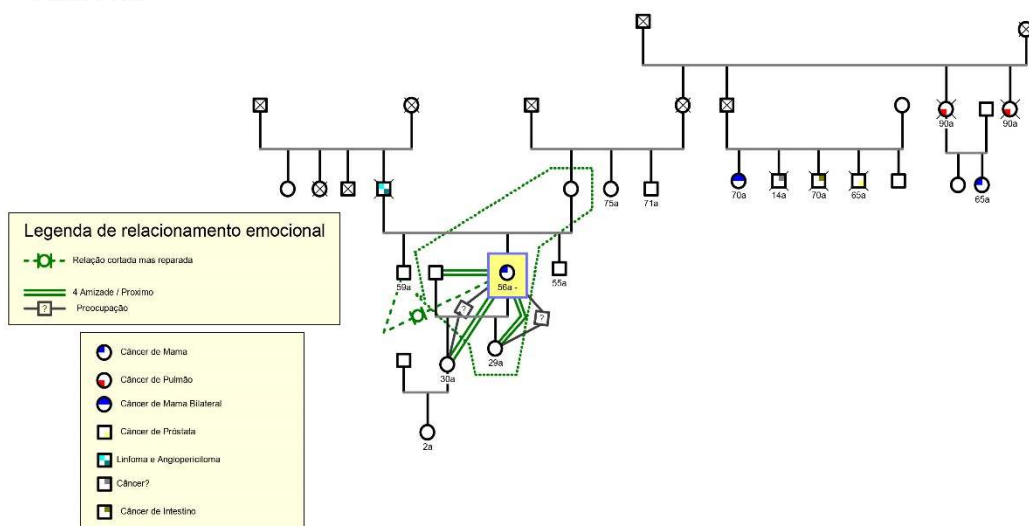


ANEXO 60 Genograma Família 77 – Momento 1 e Momento 4

Família_77_01

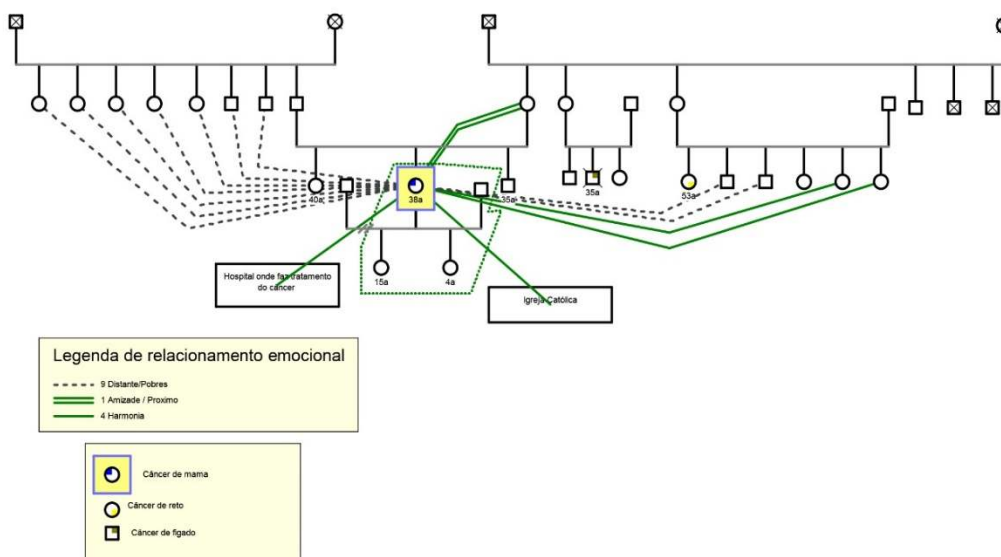


Família_77_02

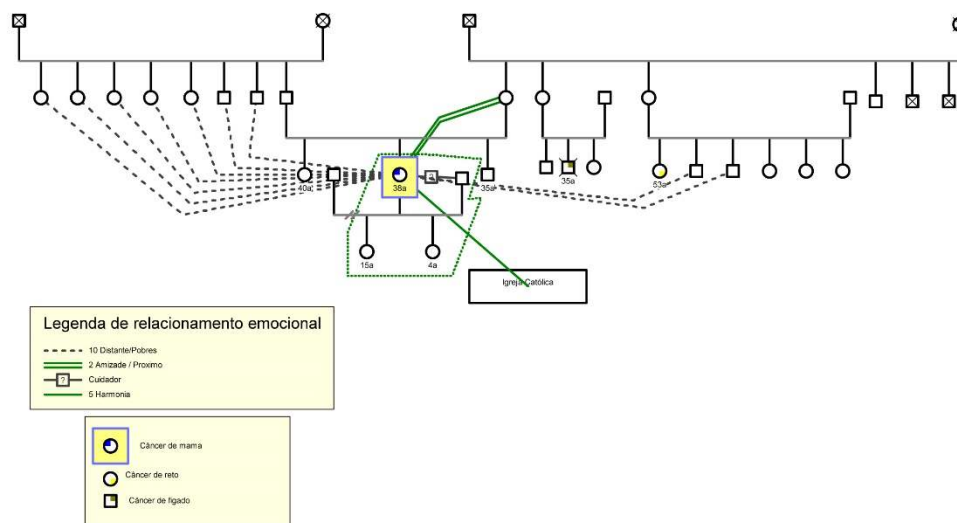


ANEXO 61 Genograma Família 78 – Momento 1 e Momento 4

Família_78_01

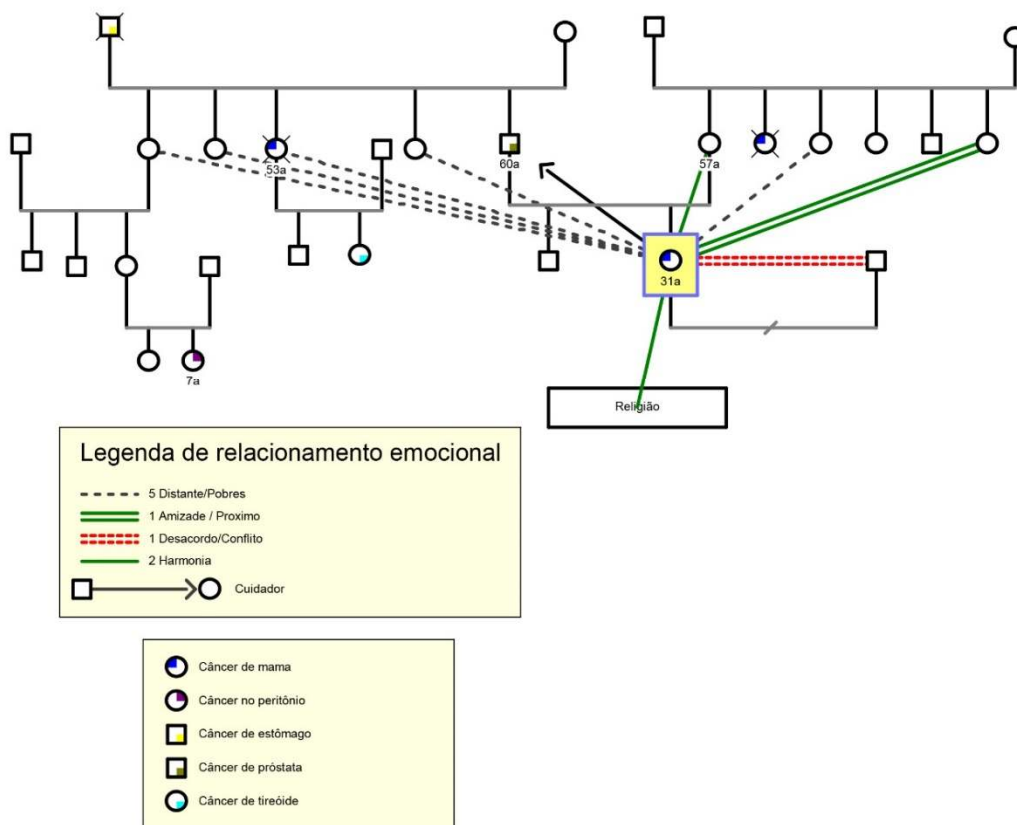


Família_78_02

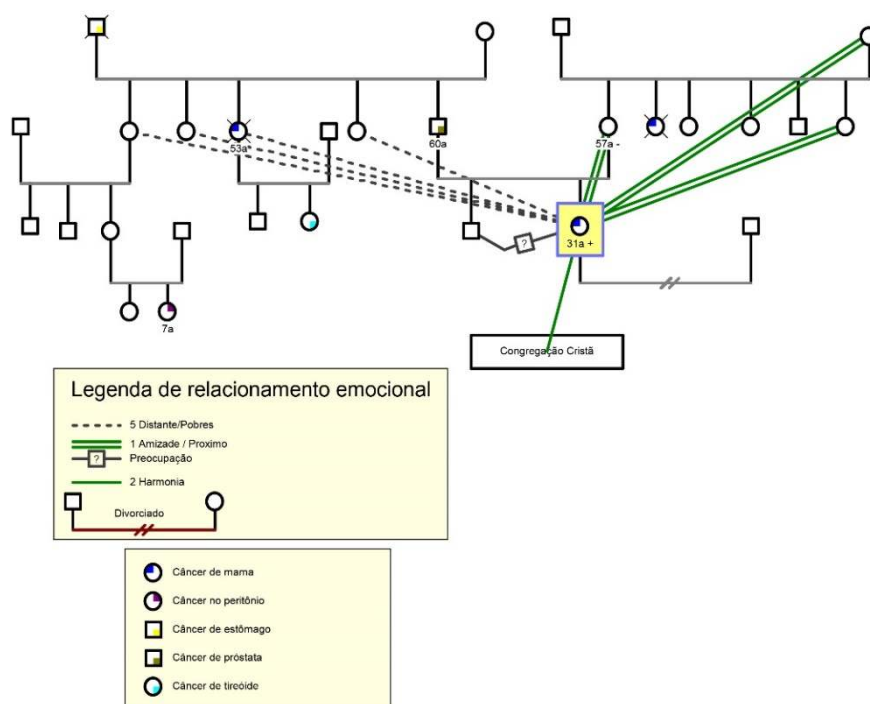


ANEXO 62 Genograma Família 81 – Momento 1 e Momento 4

Família_81_01

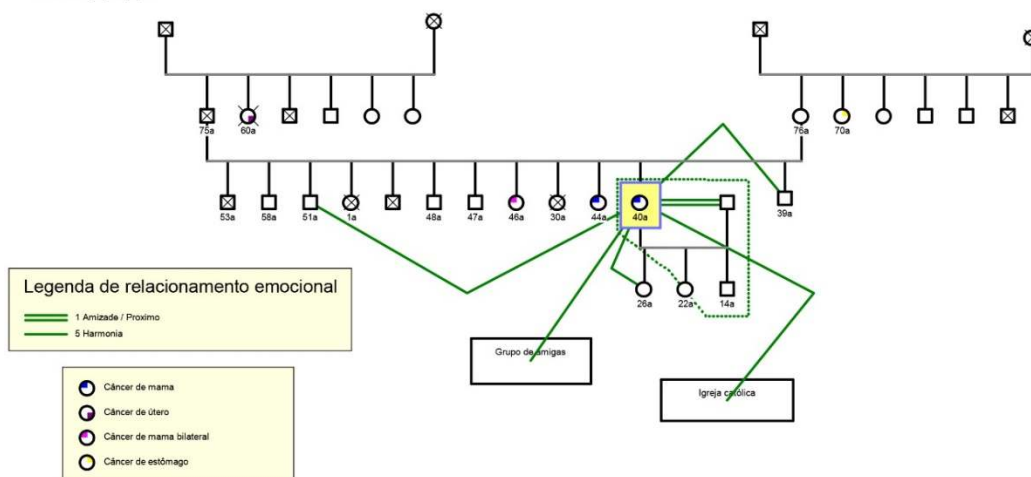


Família_81_02

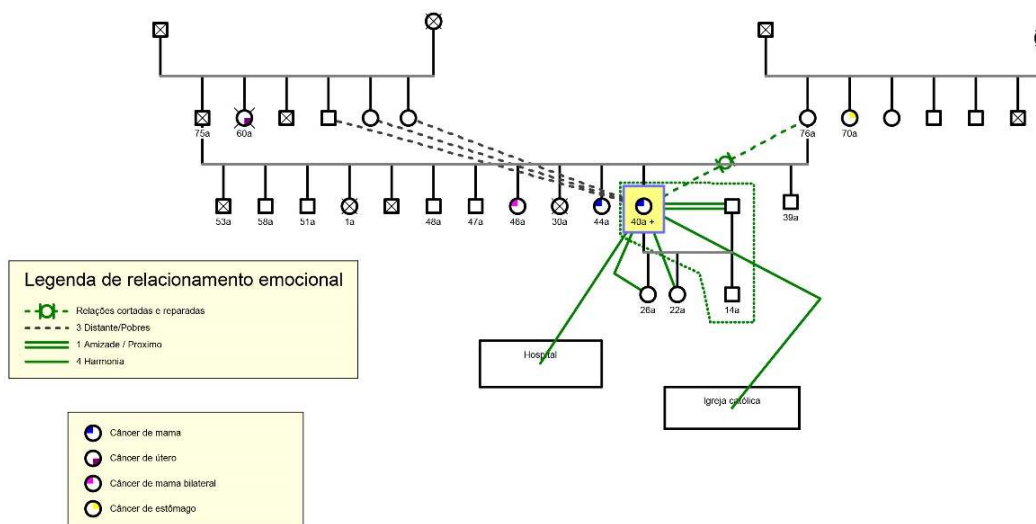


ANEXO 63 Genograma Família 82 – Momento 1 e Momento 4

Família_82_01

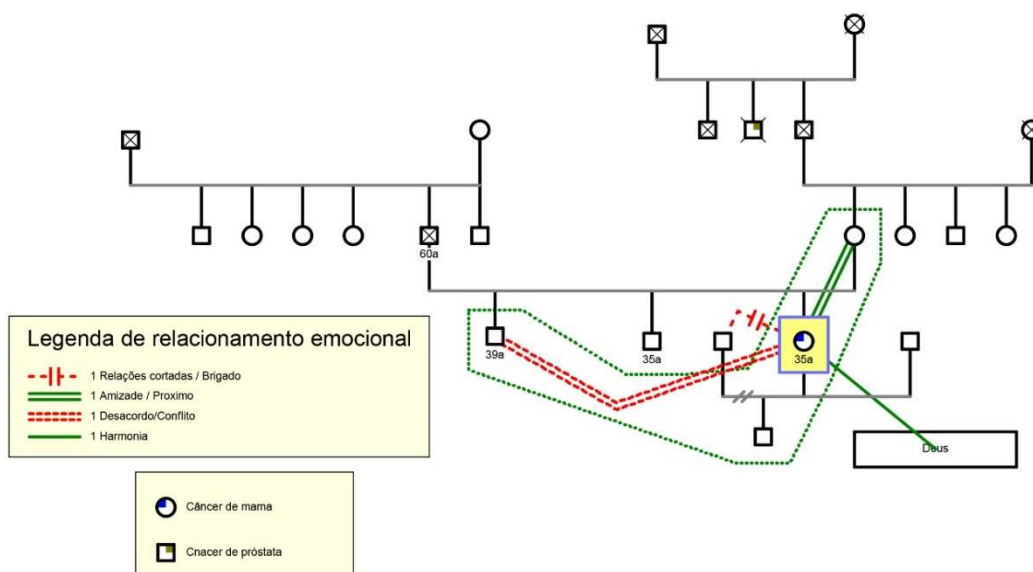


Família_82_02

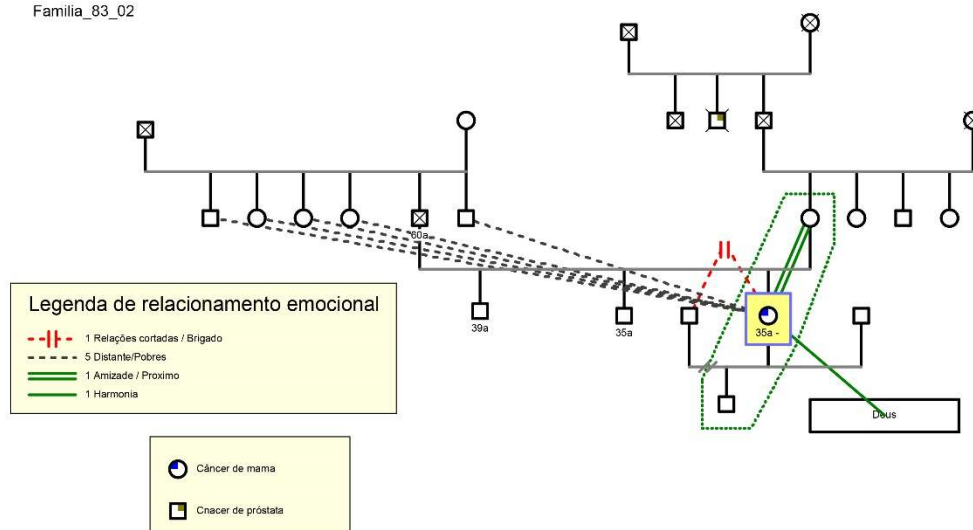


ANEXO 64 Genograma Família 83 – Momento 1 e Momento 4

Família_83_01

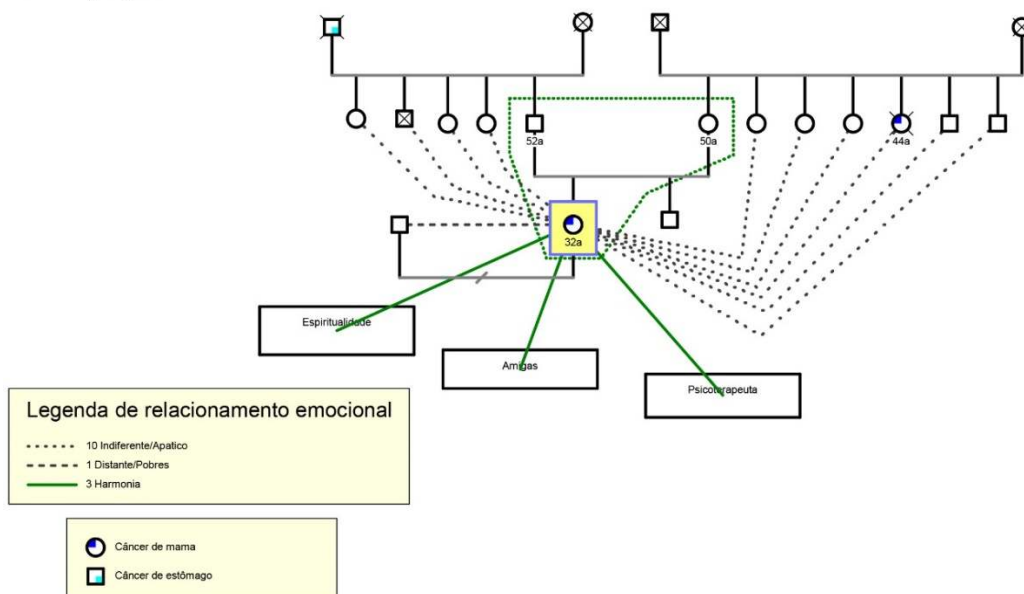


Família_83_02

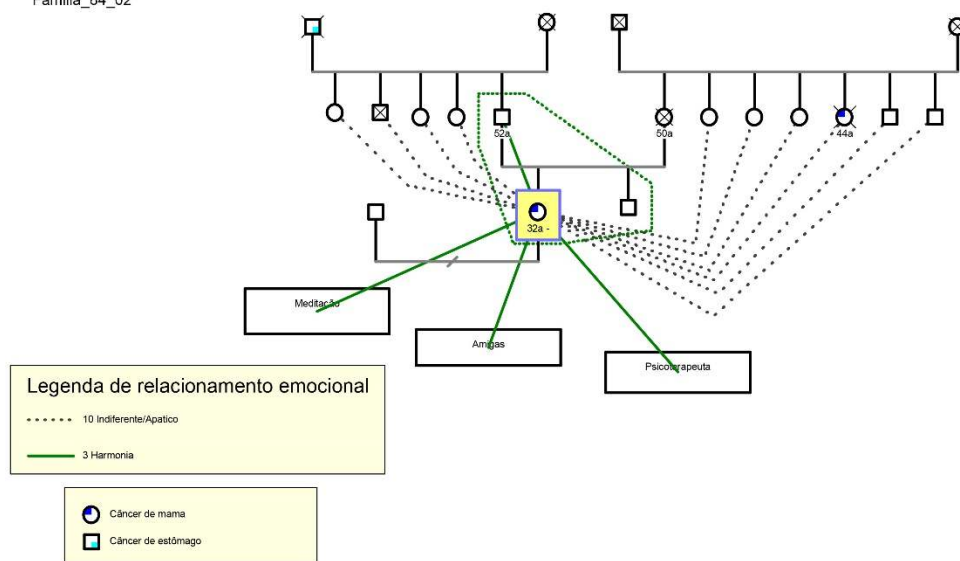


ANEXO 65 Genograma Familia 84 – Momento 1 e Momento 4

Familia_84_01

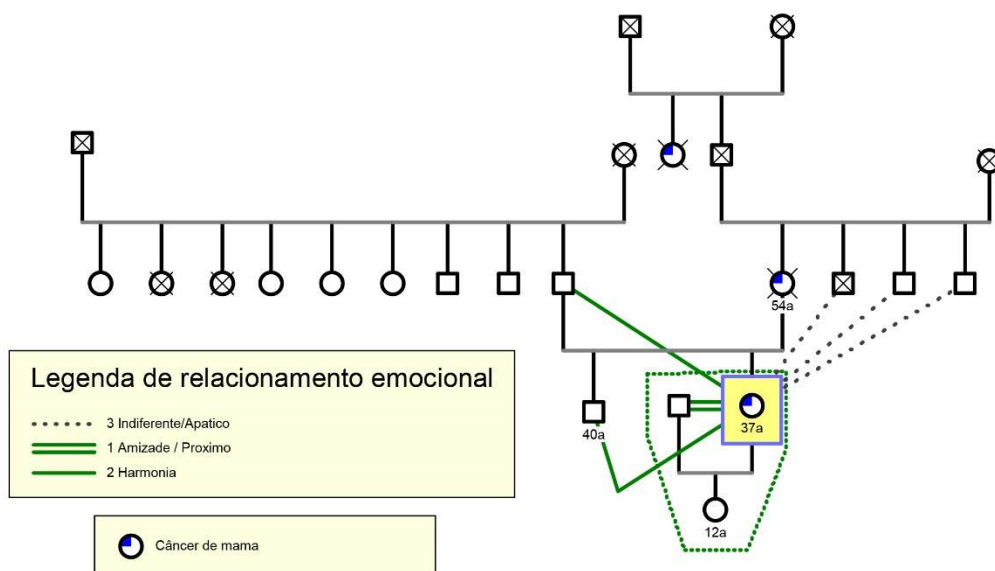


Familia_84_02

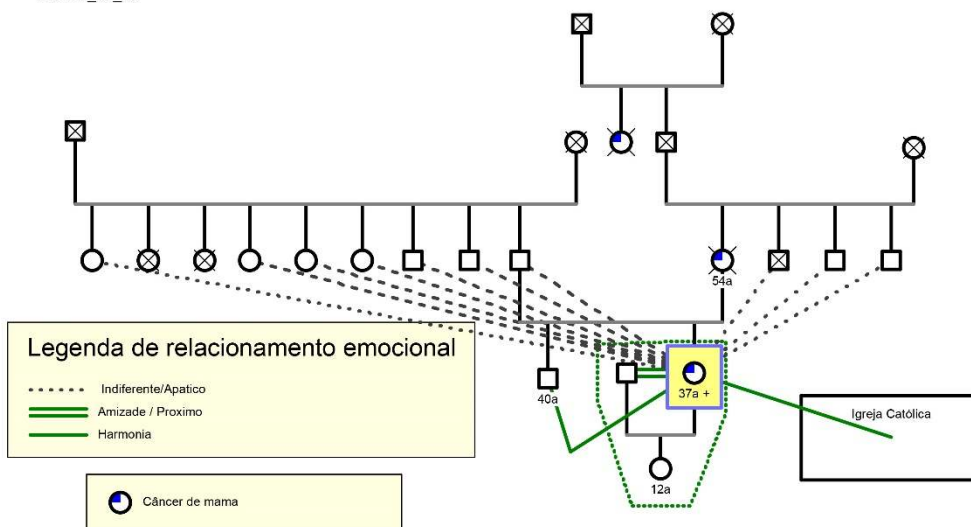


ANEXO 66 Genograma Família 85 – Momento 1 e Momento 4

Família_85_01

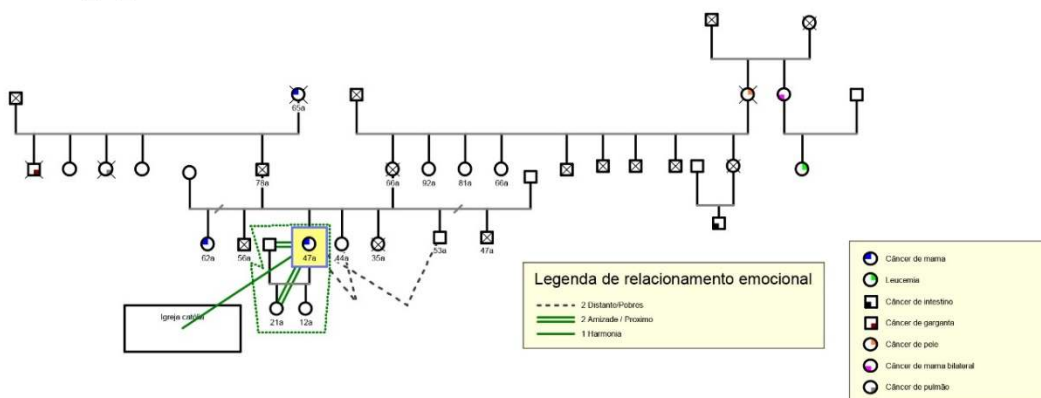


Família_85_02

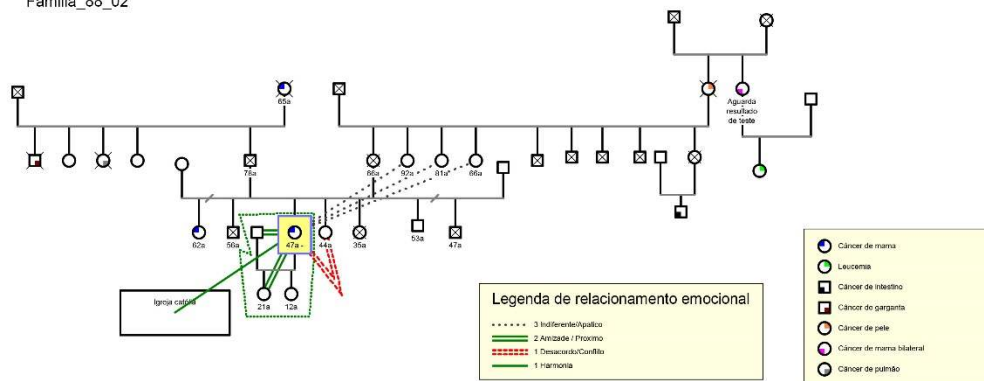


ANEXO 67 Genograma Familia 88 – Momento 1 e Momento 4

Familia_88_01

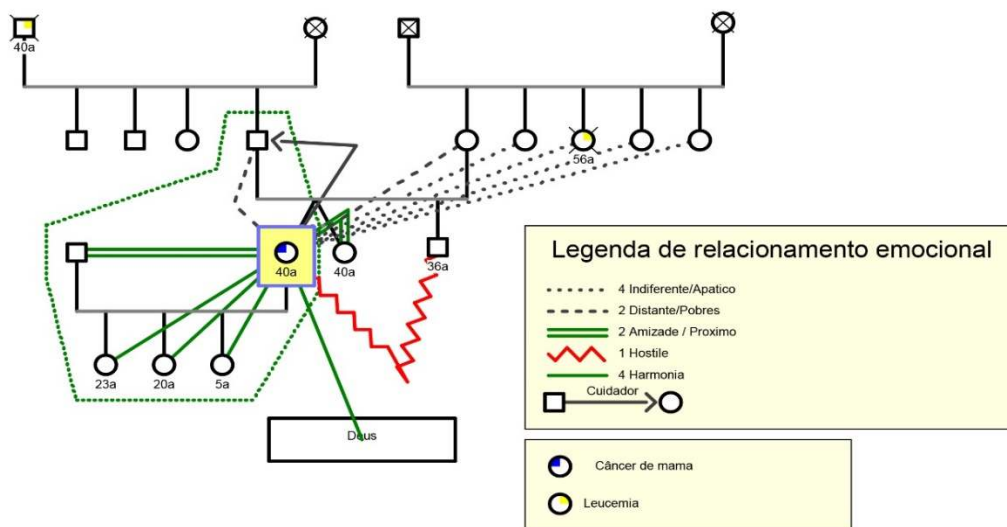


Familia_88_02

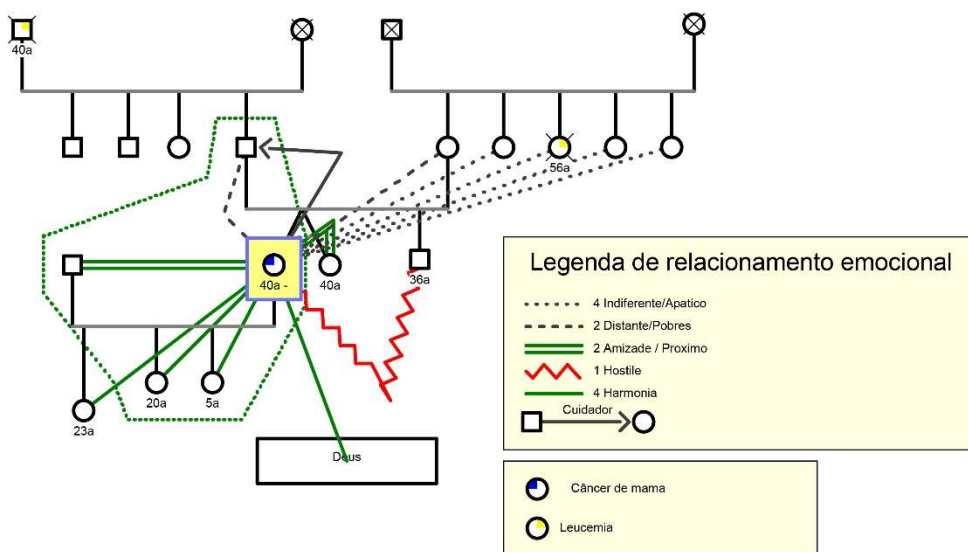


ANEXO 68 Genograma Família 89 – Momento 1 e Momento 2

Família_89_01

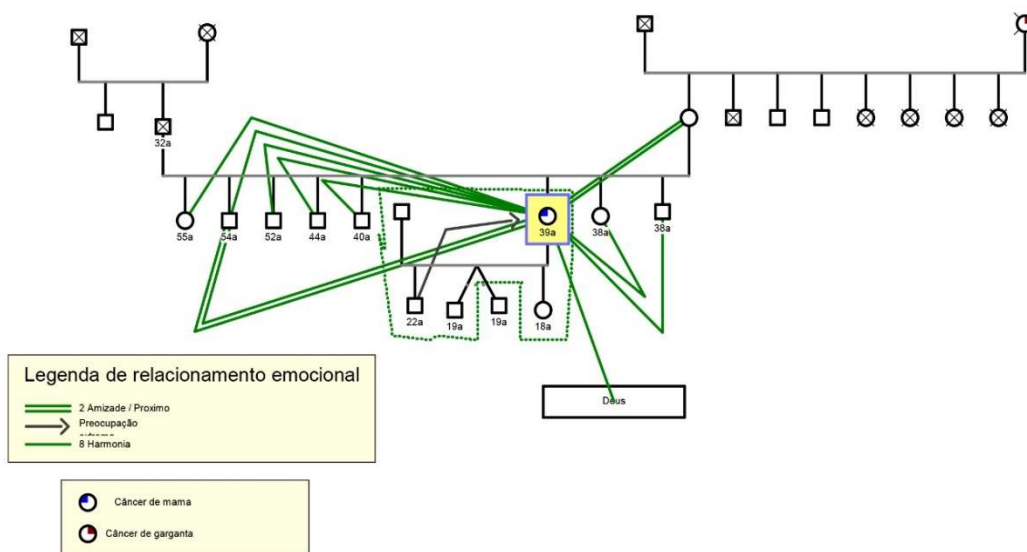


Família_89_02

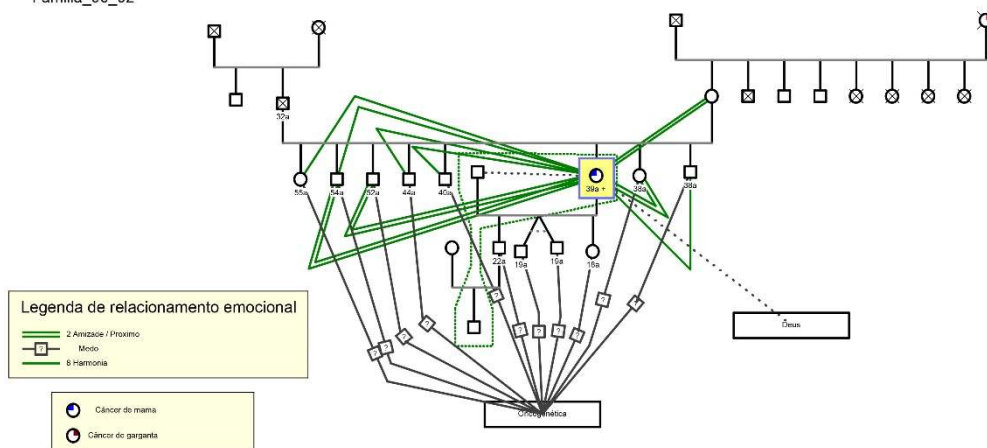


ANEXO 69 Genograma Família 90 – Momento 1 e Momento 4

Família_90_01

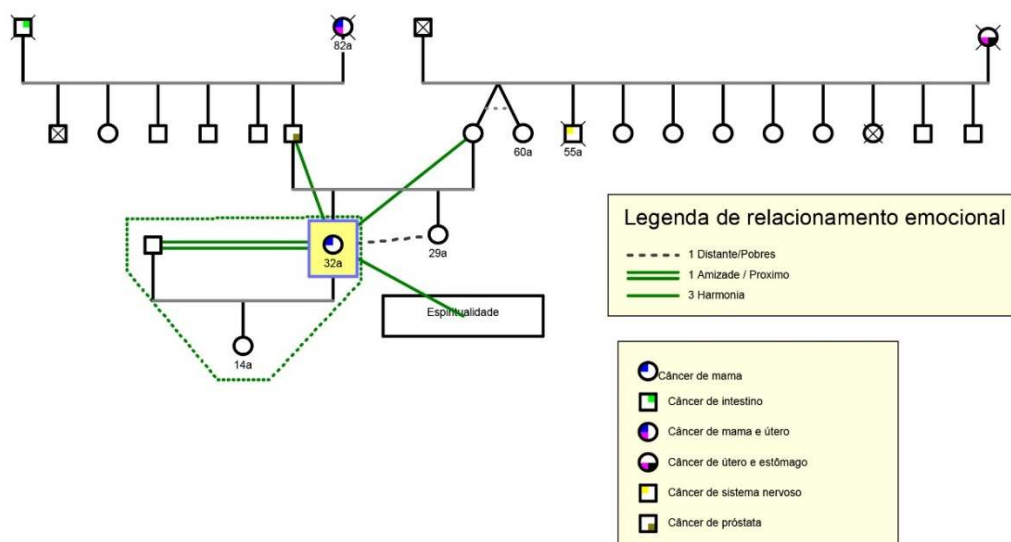


Família_90_02

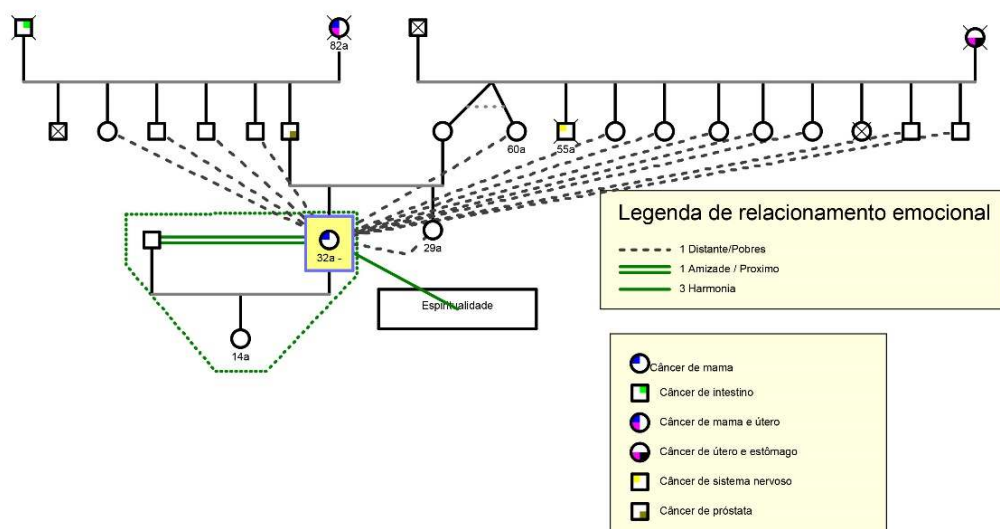


ANEXO 70 Genograma Família 91 – Momento 1 e Momento 4

Família_91_01

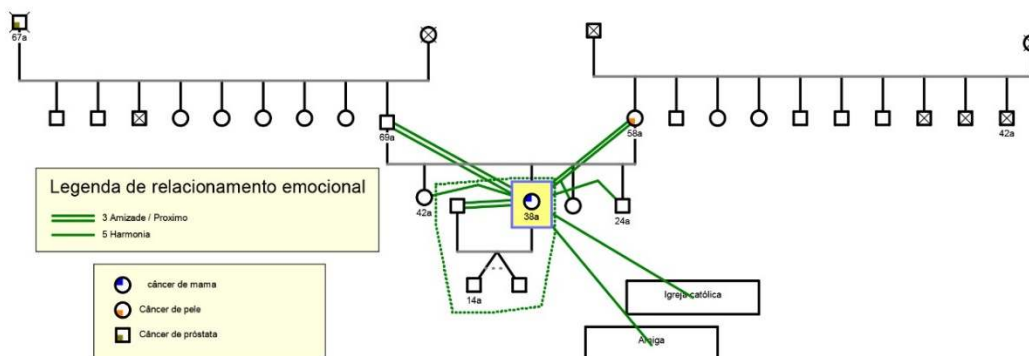


Família_91_02

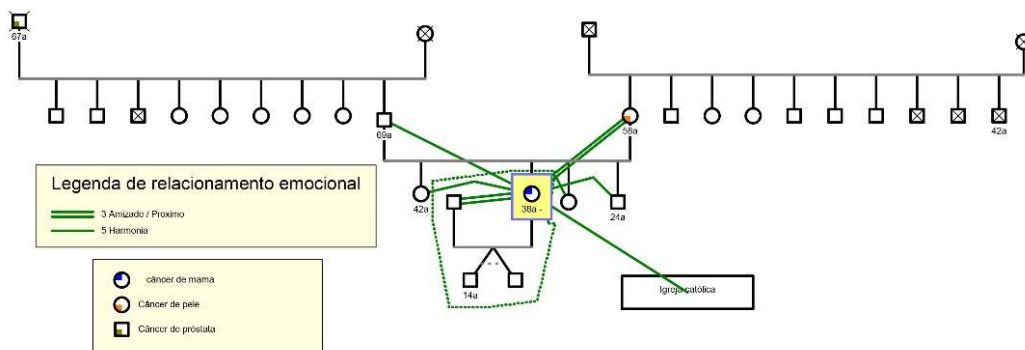


ANEXO 71 Genograma Família 92 – Momento 1 e Momento 4

Família_92_01

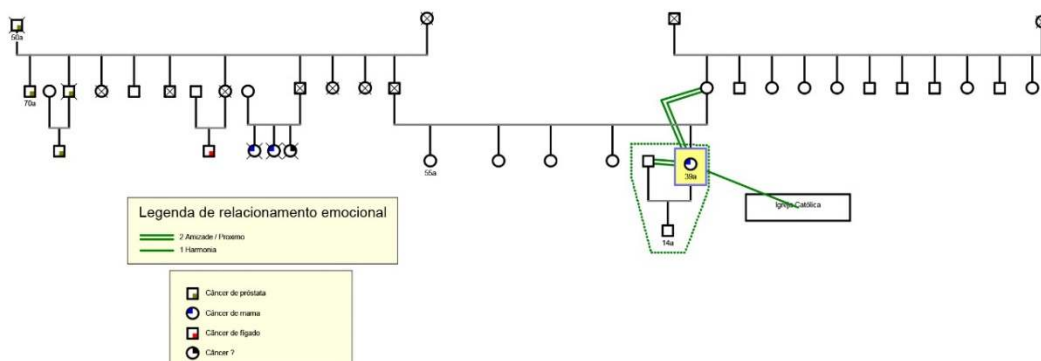


Família_92_02

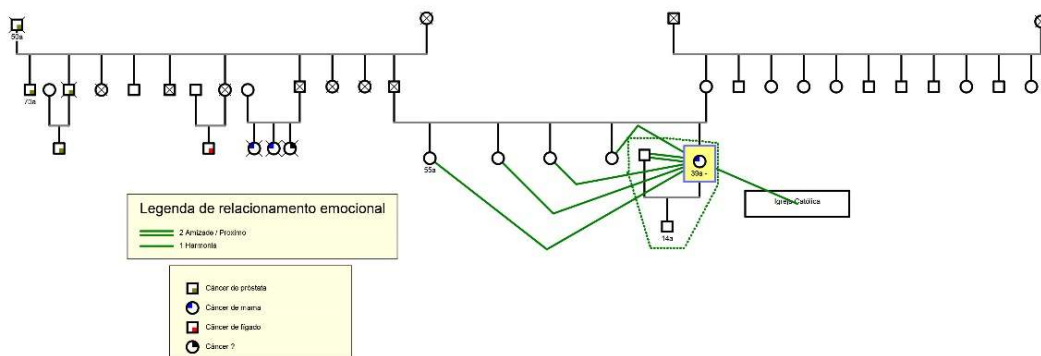


ANEXO 72 Genograma Familia 93 – Momento 1 e Momento 4

Familia_93_01

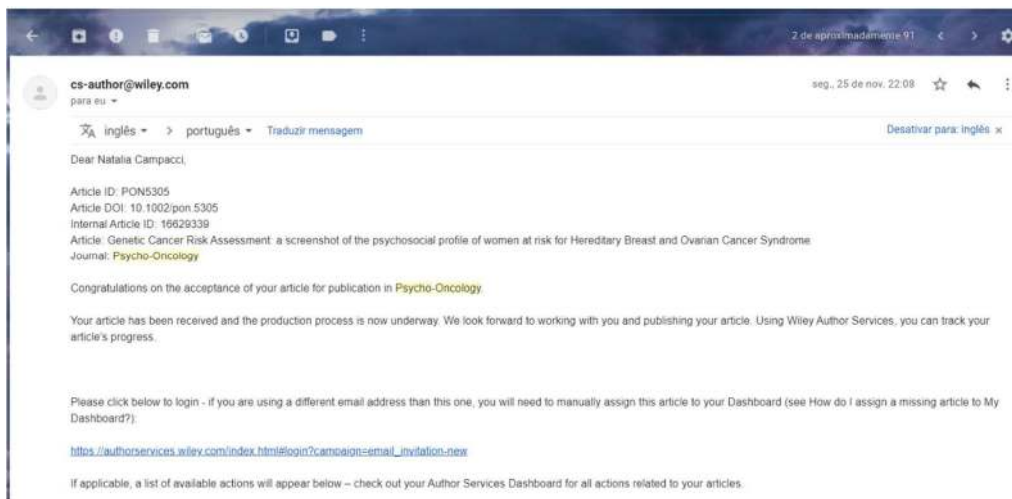


Familia_93_02



ANEXO 73 Artigo aceito para publicação

Artigo aceito para publicação em Psycho-Oncology. Fator de impacto: 3,43. Qualis A2 (Medicina I).



Genetic Cancer Risk Assessment: a screenshot of the psychosocial profile of women at risk for Hereditary Breast and Ovarian Cancer Syndrome

Running Title - A screenshot of the psychosocial profile of women at risk for HBOC

Natalia Campacci¹; Henrique de Campos Reis Galvão²; Lucas França Garcia³; Paula Carvalho Ribeiro²; Rebeca Silveira Grasel¹; José Roberto Goldim⁴; Patrícia Ashton-Prolla⁴; Edénir Inêz Palmero^{1,5}

¹Molecular Oncology Research Center, Barretos Cancer Hospital, Brazil;

²Oncogenetics Department, Barretos Cancer Hospital, Brazil;

³Centro Universitário Cesumar, Brazil;

⁴Federal University of Rio Grande do Sul, Brazil;

⁵Barretos School of Health Sciences, Dr. Paulo Prata – FACISB, Brazil.

Abstract

Objective: There is a lack of information describing Brazilian women at risk of hereditary breast and ovarian cancer syndrome (HBOC) who undergo genetic cancer risk assessment (GCRA). This study aims to characterize the psychosocial profile of women at risk for HBOC at their first GCRA to obtain an overview of their families' profiles and the challenges of the oncogenetics setting.

Methods: This was a cross-sectional study in which interviews were conducted with 83 cancer-affected women at their first GCRA appointment after the pedigree draw. Tools to evaluate psychological outcomes were applied. The pedigree genogram and ecomap were constructed and analyzed with content analysis using the "life course perspective" theory.

Results: Individuals perceived their breast/ovarian cancer risk to be equal to that of the general population, although they were highly concerned about developing cancer. No evidence of anxiety or depressive symptoms was identified. Participants used the coping strategy of searching for religiosity. The genograms and ecomaps resulted in five major themes: support and social support; attitudes, feelings and emotions; cancer causes; communication; and relationships with relatives. Individuals between 20-29 years of age and

those with no family history of cancer tended not to communicate with relatives, which may indicate future problems in the GCRA process regarding genetic testing.

Conclusion: This study demonstrated that knowing the families who undergo the GCRA process can help professionals provide more individualized and thorough attention during GCRA and genetic testing, which results in better follow-up and prevention strategies.

Key words: cancer, oncology, genetic cancer risk assessment, genogram, hereditary breast and ovarian cancer.

BACKGROUND

Hereditary breast cancer accounts for approximately 5-10% of all cases of breast cancer (BC), and the most frequently associated genes are *BRCA1* and *BRCA2*(1,2). The presence of germline pathogenic variants in these genes leads to hereditary breast and ovarian cancer predisposition syndrome (HBOC) (1), which increases the risk of BC (40-80%)(3), ovarian cancer (OC) (11-50%)(3), prostate cancer (9,5-20%)(4) and other cancer types.

Due to the high risk to develop cancer it is important the identification and confirmation of HBOC, once it can help the management of risk-reducing strategies (1). The genetic cancer risk assessment (GCRA) process is important in this context, given that it includes the pedigree drawing and analysis, the discussion of genetic testing (GT) (5), as well as patient and family education and provides support for decision-making and assistance with the psychological responses that may occur (5).

During the GCRA, some patients might develop anxiety and depression (6); anguish due to fear of the unknown (7); and psychological problems related to living with cancer, hereditary predisposition and family issues(8,9). Some patients commonly seek psychological help during counseling to discuss problems concerning self-acceptance and family dynamic issues, such as difficulties in family communication, worries about stigma and effects on future family generations (10).

In South American countries, GCRA is a relatively new field, and little is known about the profiles and needs of affected families. In Brazil, the number of GCRA services is limited (11). It is thus important to characterize and discuss the characteristics of the probands and their families to ensure that professionals can address the challenges of the oncogenetics setting.

The principal aim of the study was to characterize the psychosocial profile of Brazilian cancer-affected women at risk for HBOC who underwent GCRA and GT. The characterization was performed by exploring BC/OC risk perceptions, worries about developing another cancer, health beliefs related to preventive exams, ways of coping with problems, anxiety and depression. In addition, family dynamics was evaluated using genograms and ecomaps with the intention to predict the possible difficulties that both patients and professionals could face during all GCRA process.

METHODS

Study scenario

The study scenario was the oncogenetics department (OD) of a Brazilian oncologic hospital (Barretos Cancer Hospital – BCH), located in the Southeast Region of Brazil. Patients at risk (due to personal and/or family history (FH) of cancer) are referred by the consultant medical doctor to the OD (it is not open to external patients). The first appointment at the OD consists of two parts of the GCRA: i) the nurse consultation, when the oncogenetics nurse collects information regarding patients' sociodemographic data and FH to draw the pedigree and ii) the consultation with the medical geneticist, where the GT and its implications are discussed. More information about the OD organization can be found elsewhere (11).

The study was conducted in the first appointment during the first part of the GCRA over the years 2016 and 2017. The specialist nurse in oncogenetics (N.C.) conducted the nurse consultation and then invited the patient to participate in the study. Those that accepted signed a specific consent form and answered the questionnaires and the qualitative interviews. This study was approved by the Institutional Ethics Committee (CAAE: 45128915.6.0000.5437).

Participants

All women older than 18 years old who met the criteria for *BRCA1/2* genetic testing (Supplementary Table 1) were invited to participate in the study.

The sample calculation was performed based on the number of patients with FH suggestive of HBOC who were seen in the OD in previous years. A posteriori power analysis was conducted (Gpower 3.0.10) to verify whether the number of included patients would be representative of the true OD attendance. Based on the calculations, considering an error of 0.05, a power of 0.8 and an effect of 0.18, a value of 63 was obtained for an appropriate sample size.

Tools

All the instruments were validated in a Brazilian-Portuguese language version (12-15).

Cancer worry: The Lerman's Cancer Worry Scale (CWS) has six items and assesses the concern about developing BC. The range for elevated cancer worry is 14-26(16).

Cancer risk perception: The Cancer Awareness Needs Survey (CANS) questionnaire assesses the perception of BC and OC risk (13).

Health Belief Model: The Champion's Health Belief Model Scale (CHBM) was used to evaluate health beliefs. This questionnaire uses 27 questions divided into four domains: 1) susceptibility, 2) severity, 3) benefits and 4) barriers. Higher scores across the domains indicate that the individual considers health beliefs to be an area of focus (17).

Coping strategies: Ways of Coping Scale (EMEP) was used. It is composed of 45 items grouped into the following factors: confrontation focused on the problem, focus on emotion, search for social support, and search for religious practices. These items evaluate thoughts and actions that people use to address a specific stressful event (in the case of GCRA), and the factor which has the high scores indicate that the individual uses this particular methods to cope with problems(14).

Anxiety and depression: Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS) (18) was used. Scores from 10 to 21 indicates medium to high levels of anxiety and depression (15).

Family Dynamics: FH and dynamics was collected through the pedigree, genogram and ecomap drawing (using the software GenoPro 2011) during a semistructured interview (19) (Supplementary Table 2). The genogram integrates the biomedical and psychosocial histories of the patient and those of his family (20,21). In addition, the ecomap provides an expanded view of the family, designing a support structure and portraying a connection between the family and the world/community (22).

Procedures

All instruments were applied at the first part of GCRA and before the GT. The application of the instruments always followed the same order after informed consent: genogram and ecomap drawing through the semistructured interview; and HADS, EMEP, CHBMS, CWS questionnaire assessment. The entire interview lasted from 30 to 60 minutes.

Data Analysis

Quantitative data: Data description was performed according to the means, standard deviations and minimum/maximum values for the quantitative variables and according to the frequencies and percentages for the qualitative variables. A chi-square test or Fisher's exact test was used to compare the categorical variables surgery, educational level, FH, cancer stage, treatment status and time since diagnosis to cancer risk perception (once the risk perception can be influenced by these variables). For the CWS and CHBM questionnaires, which do not

have single items measure, Cronbach's α was calculated to evaluate the internal consistency of these instruments. Values > 0.7 were considered to indicate acceptable reliability (23). To support the quantitative data, the software SPSS 22.0 (IBM) was used.

Qualitative data: Genograms, ecomaps and semistructured interviews were analyzed using content analysis with the technique of thematic or categorical analysis from Laurence Bardin's framework (24). To support the qualitative analysis, the software NVivo V.11Pro (QRS International) was used. In addition, the analyses were performed by two professionals: the nurse who conducted all the interviews and by a social scientist (L.G.), who did not participate in data collection. The qualitative data were treated using the "life course perspective" theory, that focuses on the temporal and contextual elements of an experience (25). An example is that the age of the individual or the historical period to which individuals have been exposed may influence their future actions, such health decisions (26). In this sense, for this study, age and FH of cancer were considered.

RESULTS

Quantitative analysis

Of the 94 invited women, 83 agreed to participate. They were from sixteen different states of Brazil (representing 61.5% of all Brazilian states), with the majority being from the Southeast Region (67.8%). The sociodemographic data showed that 73 (88%) were diagnosed with BC, 2 (2.4%) with OC and 8 (9.6%) with BC and another primary tumor. The majority had a FH of cancer (91.6%), with 26 (31.0%) and 14 (16.8%) having first and second-degree relatives with BC respectively and 3 (3.6%) having first- and second-degree relatives with BC (Supplementary Table 3).

The worry about BC recurrence had an average score at CWS instrument of 13 (range: 6-26; SD=5.4), meaning that the participants displayed moderate concern about developing a new cancer. However, 40% (34 cases) of our sample showed elevated levels of concern. The Cronbach's alpha of the CWS application had a value of 0.91, indicating good internal consistency.

CANS questionnaire (that measures cancer risk perception) showed that most of the women perceived their BC and OC risk as equal to that of the general population (Table 1). To verify if surgery, educational level, presence of cancer FH, cancer stage, disease status, and time since cancer diagnosis might have influenced the participants' risk perceptions, a Fisher's exact test was performed, and statistical significance was found only for the group that performed oophorectomy, which showed that women who had oophorectomy experienced lower risk perception for BC ($p=0.019$) and OC ($p=0.033$) (Supplementary table 4).

Health beliefs (CHBM application) had higher scores for severity, with an average score of 15.43, and for benefits, with an average score of 14.1. These results indicate that this group of women hold high perceptions of the gravity of their BC (severity scale), and they believe in the benefits of prevention strategies for BC (benefits scale). The susceptibility scale showed lower scores on the CHBM, with an average score of 8.37, showing that this group has a low perception of risk (Table 2).

The EMEP (coping strategies) showed that our population has a higher average score on the factors of confrontation focused on the problem and the search for religious practices, with respective mean values of 4.5 (range: 2.9-5.2; SD=0.4) and 4.2 (range: 2.4-5; SD=0.5).

Regarding anxiety and depression, evaluated through the HADS application, the average score for anxiety and depression was 5.2 (range: 0-18; SD=4.3), and 2.4 (range: 0-15; SD=2.8) respectively. This finding suggests that at the time of survey completion, there was limited evidence of general anxiety and depression. However, outliers were observed, with 3 (3.6%) participants demonstrating high levels of anxiety (scores of 13, 16 and 18) and 1 (1.2%) participant demonstrating a high level of depression (score: 15).

Qualitative analysis

The content analysis produced five main categories: 1-support and social support network (the most important entities the women considered to give them the support); 2-attitudes, feelings and emotions (what the women reported regarding their feelings, emotions and worries); 3- cancer causes (what women believed was the cause of their cancer); 4-communication with relatives (the quality of the women's communication with their family members); and 5-relationships with relatives (how women describe their family relationships). Subcategories were identified within these categories (Supplementary Figures 1 and 2).

For the category "support and social support network", the subcategory "religiosity and/or spirituality" was the most frequent. The frequency of each category and examples of the material categorized from the interview narrative are in Table 3.

The data were treated using the "life course perspective" theory. Age was used as an important factor to evaluate whether the participant's age interfered with the form of speech and with the construction of genograms and ecomaps. Supplementary Table 6 shows the categories and subcategories found through this analysis by age group.

The majority of women between the ages of 30 and 39 were more worried about work and finances than were other groups of women. The category "communication with relatives", did not appear in the age group between 20 and 29 years. This omission leads us to suggest that this group may experience greater problems in sharing information with their relatives.

Analysis was performed to verify the frequency of all categories and subcategories that appeared while considering the presence and absence of a FH of cancer, indicating that participants who did not have a FH did not report issues related to "concern about future generations" and "promotion of communication between members" (Supplementary Table 7).

DISCUSSION

This study provided an overview of the psychosocial profile of patients at risk for HBOC seeking GCRA in a Brazilian reference cancer center.

Communication process is very important for effective GCRA. Since the majority of our population of first-time visitors to an OD estimate their cancer risk to be equal to that of the general population, it is important to ensure that the women understand the facts regarding their risk and consider their personal and FH of cancer to help them make sense of GT.

The cancer risk perception is a subjective and complex matter. The literature shows that risk perception encompasses many factors of life experience. A study conducted by Peipins et al, evaluated 2,524 women and compare risk perception to several factors, including the experience of cancer, showed that risk perception is not only related to cognitive and level factors but also with family and personal experiences (27).

While some studies demonstrate that women with a FH of cancer tend to overestimate their risk in general (28-32), our sample did not reflect this behavior; in fact, they perceived their risk of breast and OC as being similar to that of the general population. One reason why they may have felt more reassured regarding risk is because all of them have had a previous cancer diagnosis, and the vast majority had already undergone curative surgeries, which can bring, in some cases, a false sense of relief. This explanation is consistent with the analyses between surgery and cancer risk perception, where women who underwent oophorectomy had lower perceptions of breast and OC risk. It is important for professionals to be aware of the factors that may influence cancer risk perceptions since patients' beliefs influence their risk management decisions (33).

Corroborating the risk perception obtained data, the "susceptibility" domain had a lower score on the CHBM, reflecting the participants' low risk perception. Despite that, the CWS showed that worry about developing cancer again tended to be moderate to high. Furthermore, on the CHBM, a higher mean was found in the "severity" domain, indicating that even if risk perception is not high, the worry about and the perceive of the severity of cancer

is present, showing how risk perception is a complex issue that should be considered during the GCRA process (34).

In our population most women did not display symptoms of anxiety and/or depression. However, care should be taken to interpret these findings. An European study found that at the pre-GT moment there was not the presence of anxiety and depression symptoms (35). On the other side, previous data from the literature showed that the HADS application is not enough to identify psychological alterations, and need the application of other tools to complement the evaluation (36). This is why is important to highlight the data from the qualitative analysis that reveal the presence of the “attitudes, feelings and emotions” category, which shows that the participants experience worries and negative feelings that might interfere with aspects of anxiety and depression.

A coping strategy identified in our sample was the religiosity (highest score at EMEP). This data corroborates with the genograms and ecomaps analyses which showed the “support and social support network” category. A study conducted in the chemotherapy sector of the same hospital where this study was performed showed that patients have a high level of spirituality and consider addressing their current disease situation an important issue (37). Another important point to be considered is that women with high levels of spirituality or religious are more negative about GT (38,39). A study by Botoseneanu and collaborators showed that among women testing for BRCA1/2, those with high level of religiosity hold more negative attitudes toward GT (39). In addition, Schwartz and collaborators (38) found that women with higher levels of spiritual faith were significantly less likely to be tested.

The presence of close relationships and the promotion of communication can facilitate information’s transmission among family members and streamline prevention and control strategies. Moreover, family dialogue tends to reduce the anxieties generated by GT (10). In our study we could identify the presence of conflicts with first-degree relatives, that can difficult the process of GCRA once information about cancer risk, prevention and GT results may not be disseminated.

The qualitative data showed that factors such as the presence of FH of cancer and the age of the individual can interfere with how individuals address situations and decide upon their health-disease processes. Participants who had no FH of cancer did not demonstrate “worry about future generations”, do not have the “promotion of family communication” and do not consider the “health service” as a social support. This information is important for the GCRA because it can be more difficult to interact with women who are the first in their families to have such experiences (9).

Besides, women in the age range of 20-29 years did not present the category “communication with relatives”, but they did present “relationships with relatives”, which suggests that even in a positive relationship with relatives, communication regarding attitudes of cancer prevention or GT may not occur. This group of women may block information from the family regarding cancer risk and preventive attitudes that are usually approached at GCRA.

In conclusion, this study characterized patients at risk for HBOC undergoing GCRA, showing that according to the group characteristics, the GCRA team should be prepared to different responses and with that improve communication, offering support in the decision-making process and may even reduce problems related to family dynamics and psychological distress.

Study limitations

The instruments used to assess cancer risk perception, worry, among other measures, are not specific for GCRA. Despite that, the instruments have been validated for the Brazilian population, and, they result in an important information that was corroborated from qualitative data.

Although the center where the study took place receives patients from all Brazilian territory, this sample cannot be considered representative of the Brazilian population, and given the high level of diversity associated with the Brazilian people, caution should be exercised when extrapolating these findings to other regions or populations.

This is a cross-sectional study design and it is important to consider evaluate the obtained data in a longitudinal design future studies to know the responses to all GCRA process including GT.

Clinical implications

It is important for health professionals to know the profile of the patients/families seeking GCRA. In this study, despite patients' great concern about developing cancer, most consider their risk of cancer equal to that of the general population. This situation can have potential implications for cancer prevention adherence.

The presence of religiosity to cope with problems, in our population, may influence health decisions. This finding supports the importance of health professionals to develop adequate communication strategies during the GCRA process.

To understand the family dynamics may facilitate the communication process among the proband, relatives and health professionals allowing the professional to decide the best approach to convey health and genetic related information to each family.

Acknowledgements

NC is recipient of a PhD fellowship from FAPESP (2015/02444-9). EIP and PA-P are recipients of CNPq productivity grants.

Conflict of Interest Statement

The authors have no conflicts of interest to declare.

Data availability statement

The datasets of the study are available from the corresponding authors on reasonable request.

Tables

Table 1: Cancer risk perception

	None, very low N (%)	Lower than other people N (%)	Equal to other people N (%)	Higher than other people N (%)	Much higher than other people N (%)	Total N (%)
Breast cancer	5 (6.0)	7 (8.4)	43 (51.8)	22 (26.5)	6 (7.2)	83 (100)
Ovarian cancer	8 (9.6)	10 (12.0)	45 (54.2)	16 (19.3)	4 (4.8)	83 (100)

Table 2: Scores obtained in the application of the Champion's Health Belief Model

	Score	Cronbach's α
Susceptibility [§] (0-20)		
Mean	8.37	0.87
Minimum	5	
Maximum	16	
SD	3.3	
Severity [§] (0-28)		
Mean	15.43	0.75
Minimum	7	
Maximum	26	
SD	4.5	
Benefits [§] (0-20)		
Mean	14.1	0.70
Minimum	5	
Maximum	20	
SD	3.4	
Barriers [§] (0-48)		
Mean	13.9	0.35
Minimum	12	
Maximum	20	
SD	2.1	
Total	83	

§ The domains and their respectively measures are at Supplementary table 5

Table 3: Qualitative analysis of genogram and ecomap

Categories and Subcategories	Frequency (n/83)	Example
Support and social support network		
Religiosity and/or spirituality	74/83	<i>"The church is the social support for times of difficulty."</i>
Community	19/83	<i>"There are friends at work who are a great source of support."</i>
Family	16/83	<i>"The source of support is my father, mother and siblings"</i>
Health service	6/83	<i>"The hospital where I am getting the treatment is a place where I can have a great source of support"</i>
Attitudes, feelings and emotions		
Realistic or neutral attitudes	11/83	<i>"I faced the cancer diagnosis well, and the cancer for me was a disease like any other disease."</i>
Reserved personality	5/83	<i>"I do not like to talk about my feelings."</i>

General concerns		43/83	<i>"I am anxious about the curative surgery in my breast"</i>
Worry about future generations		17/83	<i>"I want to do the genetic test to help my daughter and nieces"</i>
Negative feelings		21/83	<i>"Feel fear and anguish"</i>
Self-esteem/self-image		4/83	<i>"Sad in relation to my vanity since I do not feel pretty and wear a wig and make up to feel better."</i>
<hr/>			
Cancer causes			
Stress and/or emotional aspects		14/83	<i>"Cancer is related to sorrows and sufferings caused by past moments"</i>
Chance or destiny		6/83	<i>"Cancer is due to destiny and luck"</i>
Genetics and family history		4/83	<i>"Cancer is related to genetic aspects of the family."</i>
Lifestyle		9/83	<i>"Cigarettes and diet are related to cancer occurrence."</i>
Other		1/83	<i>"I am a good person, and for me, cancer comes to bad people. I do not understand what happened."</i>
Communication with relatives			
Deprivation of communication		7/83	<i>"I do not talk too much about my problems with my family. They do not talk too much."</i>
Promotion of communication		13/83	<i>"I talk about my problems with my family when I need, but I prefer to talk with my mother and husband."</i>
Concern about privacy		5/83	<i>"Family members always want to share information about my health condition."</i>
<hr/>			
Relationship with relatives		13/83	<i>"I have a conflicting relationship with my first-degree relatives."</i> <i>"I have close and good relationships with my first-degree relatives."</i>
<hr/>			

References

- 1- Lynch HT, Snyder C, Lynch J. Hereditary breast cancer: practical pursuit for clinical translation. *Ann Surg Oncol.* 2012;19(6):1723-1731.

- 2- Tung N, Lin NU, Kidd J, et al. Frequency of Germline Mutations in 25 Cancer Susceptibility Genes in a Sequential Series of Patients With Breast Cancer. *Journal of clinical oncology : official journal of the American Society of Clinical Oncology*. 2016;34(13):1460-1468.
- 3- Ford D, Easton DF, Stratton M, et al. Genetic heterogeneity and penetrance analysis of the BRCA1 and BRCA2 genes in breast cancer families. The Breast Cancer Linkage Consortium. *Am J Hum Genet*. 1998;62(3):676-689.
- 4- Alane SR, Glogowski EA, Schrader KA, Eastham JA, Offit K. Clinical features and management of BRCA1 and BRCA2-associated prostate cancer. *Front Biosci (Elite Ed)*. 2014;6:15-30.
- 5- Riley BD, Culver JO, Skrzynia C, et al. Essential elements of genetic cancer risk assessment, counseling, and testing: updated recommendations of the National Society of Genetic Counselors. *J Genet Couns*. 2012;21(2):151-161.
- 6- González-Ramírez LP, Martínez-Arriaga R, Camacho-Cárdenas E, et al. Evaluation of psychosocial aspects in participants of cancer genetic counseling. *Hereditary cancer in clinical practice*. 2017;15(1):13.
- 7- Dorval M, Bouchard K, Maunsell E, et al. Health behaviors and psychological distress in women initiating BRCA1/2 genetic testing: comparison with control population. *Journal of Genetic Counseling*. 2008;17(4):314-326.
- 8- Eijzenga W, Bleiker EM, Hahn DE, Van der Kolk LE, Sidharta GN, Aaronson NK. Prevalence and detection of psychosocial problems in cancer genetic counseling. *Fam Cancer*. 2015;14(4):629-636.
- 9- Eijzenga W, Hahn DE, Aaronson NK, Kluijt I, Bleiker EM. Specific psychosocial issues of individuals undergoing genetic counseling for cancer - a literature review. *J Genet Couns*. 2014;23(2):133-146.
- 10- Vos J, van Asperen CJ, Oosterwijk JC, et al. The counselees' self-reported request for psychological help in genetic counseling for hereditary breast/ovarian cancer: not only psychopathology matters. *Psychooncology*. 2013;22(4):902-910.
- 11- Palmero EI, Galvao HC, Fernandes GC, et al. Oncogenetics service and the Brazilian public health system: the experience of a reference Cancer Hospital. *Genetics and molecular biology*. 2016;39(2):168-177.
- 12- Santos EMM. *Modelo de Crenças em Saúde em familiares de pacientes com câncer colorretal*, Fundação Antônio Prudente; 2008.
- 13- Silva TB, Macdonald DJ, Ferraz VE, et al. Perception of cancer causes and risk, family history and preventive behaviors of users in oncogenetic counseling. *Rev Esc Enferm USP*. 2013;47(2):377-384.
- 14- Seidl EMF, Tróccoli BT, Zannon CMLdC. Análise fatorial de uma medida de estratégias de enfrentamento. *Psicologia: teoria e pesquisa*. 2001;17(3):225-234.
- 15- Botega NJ, Bio MR, Zomignani MA, Garcia Jr C, Pereira WA. Transtornos do humor em enfermaria de clínica médica e validação de escala de medida (HAD) de ansiedade e depressão. *Rev Saúde Pública*. 1995;29(5):355-363.
- 16- Lerman C, Kash K, Stefanek M. Younger women at increased risk for breast cancer: perceived risk, psychological well-being, and surveillance behavior. *Journal of the National Cancer Institute Monographs*. 1993(16):171-176.

- 17- Champion VL. Instrument development for health belief model constructs. *ANS Adv Nurs Sci.* 1984;6(3):73-85.
- 18- Zigmond AS, Snaith RP. The hospital anxiety and depression scale. *Acta Psychiatr Scand.* 1983;67(6):361-370.
- 19- Wright LM, Leahey M. Maximizing time, minimizing suffering: The 15-minute (or less) family interview. *Journal of Family Nursing.* 1999;5(3):259-274.
- 20- McGoldrick M, Gerson R, Shellenberger S. Genograms. *Assessment and intervention Norton, New York.* 1999.
- 21- Nascimento LC, Rocha SMM, Hayes VE. Contributions of the genogram and ecomap for family studies in pediatric nursing. *Texto & Contexto-Enfermagem.* 2005;14(2):280-286.
- 22- Ray RA, Street AF. Ecomapping: An innovative research tool for nurses. *Journal of advanced nursing.* 2005;50(5):545-552.
- 23- Cronbach LJ, Meehl PE. Construct validity in psychological tests. *Psychological bulletin.* 1955;52(4):281.
- 24- Bardin L. Análise de conteúdo (Edição revista e atualizada). *Lisboa: Edições.* 2009;70.
- 25- Elder Jr GH, Giele JZ. Life course studies: An evolving field. 2009.
- 26- Hamilton RJ, Innella NA, Bounds DT. The Life Course Perspective: a Guide for Genetic Counselors. *J Genet Couns.* 2016;25(1):44-48.
- 27- Peipins LA, McCarty F, Hawkins NA, Rodriguez JL, Scholl LE, Leadbetter S. Cognitive and affective influences on perceived risk of ovarian cancer. *Psychooncology.* 2015;24(3):279-286.
- 28- Sivell S, Elwyn G, Gaff CL, et al. How risk is perceived, constructed and interpreted by clients in clinical genetics, and the effects on decision making: systematic review. *Journal of genetic counseling.* 2008;17(1):30-63.
- 29- Caruso A, Vigna C, Marozzo B, et al. Subjective versus objective risk in genetic counseling for hereditary breast and/or ovarian cancers. *Journal of Experimental & Clinical Cancer Research.* 2009;28(1):157.
- 30- Young AL, Butow PN, Vetsch J, et al. Family Communication, Risk Perception and Cancer Knowledge of Young Adults from BRCA1/2 Families: a Systematic Review. *J Genet Couns.* 2017;26(6):1179-1196.
- 31- Tyndel S, Clements A, Bankhead C, et al. Mammographic screening for young women with a family history of breast cancer: knowledge and views of those at risk. *British journal of cancer.* 2008;99(7):1007-1012.
- 32- Metcalfe A, Werrett J, Burgess L, Clifford C. Psychosocial impact of the lack of information given at referral about familial risk for cancer. *Psychooncology.* 2007;16(5):458-465.
- 33- Paquet L, Simmonds L, Yang C, Verma S. An exploratory study of patients' views about being at high-risk for breast cancer and risk management beliefs and intentions, before and after risk counselling: Preliminary evidence of the influence of beliefs on post-counselling prevention intentions. *Patient Educ Couns.* 2017;100(3):575-582.
- 34- Biesecker BB. Goals of genetic counseling. *Clinical genetics.* 2001;60(5):323-330.
- 35- Bosch N, Junyent N, Gadea N, et al. What factors may influence psychological well being at three months and one year post BRCA genetic result disclosure? *Breast.* 2012;21(6):755-760.
- 36- Gonzalez-Ramirez LP, Martinez-Arriaga R, Camacho-Cardenas E, et al. Evaluation of psychosocial aspects in participants of cancer genetic counseling. *Hered Cancer Clin Pract.* 2017;15:13.

- 37- Camargos MG, Paiva CE, Barroso EM, Carnesecca EC, Paiva BS. Understanding the Differences Between Oncology Patients and Oncology Health Professionals Concerning Spirituality/Religiosity: A Cross-Sectional Study. *Medicine (Baltimore)*. 2015;94(47):e2145.
- 38- Schwartz MD, Hughes C, Roth J, et al. Spiritual faith and genetic testing decisions among high-risk breast cancer probands. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev*. 2000;9(4):381-385.
- 39- Botosaneanu A, Alexander JA, Banaszak-Holl J. To test or not to test? The role of attitudes, knowledge, and religious involvement among U.S. adults on intent-to-obtain adult genetic testing. *Health Educ Behav*. 2011;38(6):617-628.

ANEXO 74 Artigo em elaboração para submissão

Artigo em preparação para submissão em Genetics in Medicine. Fator de impacto: 8,6. Qualis A1 (Medicina I).

FAMILY CHANGING DYNAMICS AFTER GENETIC COUNSELING FOR HEREDITARY BREAST AND OVARIAN CANCER SYNDROME

Natalia Campacci NR, MSc¹; Henrique de Campos Reis Galvão MD²; Lucas França Garcia PhD³; Paula Carvalho Ribeiro NR²; Rebeca Silveira Grasel NR, MSc¹; José Roberto Goldim PhD⁴; Patrícia Ashton-Prolla PhD⁴; Edénir Inêz Palmero PhD (orcid.org/0000-0003-1904-2158)^{1,5}

¹Molecular Oncology Research Center, Barretos Cancer Hospital, Brazil;

²Oncogenetics Department, Barretos Cancer Hospital, Brazil;

³Centro Universitário Cesumar, Brazil;

⁴Federal University of Rio Grande do Sul, Brazil;

⁵Barretos School of Health Sciences, Dr. Paulo Prata – FACISB, Brazil.