

Ana Filipa Silva Pereira

Genética e Psicologia: Relações no âmbito do cancro da mama

Universidade Fernando Pessoa
Faculdade Ciências Humanas e Sociais

Porto, 2018

Ana Filipa Silva Pereira

Genética e Psicologia: Relações no âmbito do cancro da mama

Universidade Fernando Pessoa
Faculdade Ciências Humanas e Sociais

Porto, 2018

Ana Filipa Silva Pereira

Genética e Psicologia: Relações no âmbito do cancro da mama

Ana Filipa Silva Pereira

Trabalho apresentado à Faculdade de Ciências Humanas e Sociais da Universidade Fernando Pessoa, como parte dos requisitos necessários para a obtenção do grau do Mestre em Psicologia, com especialização em Psicologia Clínica e da Saúde, sob a orientação da Prof. Doutora Rute Meneses.

Resumo

A expansão da área da genética nos últimos anos contribuiu para uma maior e melhor compreensão dos mecanismos genéticos subjacentes a determinadas doenças, através do uso de testes genéticos, assim como para o reconhecimento das suas implicações nos indivíduos. No entanto, todo este processo, desde testagem genética até às estratégias preventivas (quando necessário), poderá despoletar um forte impacto emocional e psicossocial nos sujeitos, não só pelo acesso a novas informações importantes sobre a saúde, como pela testagem em si e pelas decisões para a gestão da saúde que serão tomadas.

Apesar da escassez de informação associada a esta temática, atualmente já se encontra alguma literatura sobre o impacto psicossocial associado à identificação de mutações genéticas deletérias (como o caso das associadas ao cancro hereditário da mama, mais concretamente, as BRCA 1 e 2) apontando para uma experiência marcada por ansiedade, medo, preocupação, depressão, incerteza entre outros. Acredita-se que esta sintomatologia diminui a qualidade de vida dos sujeitos, assim como o seu bem-estar.

A presente dissertação é constituída por quatro artigos, nomeadamente dois de revisão sistemática da literatura e dois empíricos. Para que se consiga intervir neste âmbito, contribuindo para um maior conhecimento deste tema foram delineados os seguintes objetivos: identificar o perfil psicossocial de indivíduos com mutação genética (sintomáticos ou assintomáticos) e explorar a relação entre as características psicossociais e clínicas da amostra. Recorreu-se a uma amostra de conveniência, composta por 62 utentes inscritos na Consulta de Risco, Oncogenética e Psico-Oncologia do Hospital de São João, no Porto. Para a recolha de dados foi administrado um Questionário Sociodemográfico e Clínico e três instrumentos: a Hospital Anxiety and Depression Scale (*HADS*), o World Health Organization Quality of Life (*WHOQOL-Bref*) e a Escala de Bem-Estar Pessoal (*BEP*).

Globalmente, os resultados apontam que a amostra em estudo demonstrou indicadores de sintomatologia leve no que respeita à ansiedade. Contudo, não apresentava indicadores de depressão, afeto negativo, qualidade de vida (QdV) e bem-estar pessoal (BEP) que devam ser alvo de atenção clínica, mesmo na presença de doença oncológica. Quanto à duração do diagnóstico de mutação e a existência de outras patologias, apenas a QdV e o BEP demonstraram resultados significativos, ainda que não sejam verificados em todos os grupos. No que respeita aos acompanhamentos psicológicos/psiquiátricos aquando da

avaliação, todas as variáveis em análise apresentaram relações estatisticamente significativas.

A presente dissertação procura, deste modo, constituir mais um contributo para o aumento do conhecimento nesta área, promovendo a importância do papel da Psicologia nas consultas de aconselhamento genético, bem como em todo o processo associado às mutações genéticas, direcionado para a criação de estratégias de avaliação e intervenção junto desta população.

Palavras-chave: Cancro da Mama; Mutações Genéticas BRCA; Implicações psicossociais.

Abstract

The expansion of genetics in recent years has contributed to a greater and better understanding of the genetic mechanisms underlying certain diseases, through the use of genetic testing, as well as the recognition of its implications in individuals. However, this whole process, since genetic testing until preventive strategies (when necessary), can trigger a strong emotional and psychosocial impact on subjects, not only by the access to new and important information on health, but also for the testing itself and the health management decisions that will be taken.

Despite the lack of information associated with this issue, there are currently some literature on the psychosocial impact associated to the identification of deleterious genetic mutations (such as those associated with hereditary breast cancer, more specifically, BRCA 1 and 2), pointing to an experience marked by anxiety, fear, worry, depression, uncertainty, and so on. It is believed that this symptomatology reduces the subjects' quality of life, as well as their well-being.

This dissertation is composed by four articles, including two systematic reviews of the literature and two empirical. In order to contribute to a better understanding of this theme, the following objectives were outlined: to identify the psychosocial profile of individuals with genetic mutation (symptomatic or asymptomatic) and to explore the relationship between the psychosocial and clinical characteristics of the sample. It was used a convenience sample composed by 62 patients enrolled in the queries of Risk, Oncogenetics and Psycho-Oncology at the Hospital de São João, in Porto. For the data collection, it was administered a Sociodemographic and Clinical Questionnaire and three

instruments: the Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS), the World Health Organization Quality of Life (WHOQOL-Bref) and the Personal Well-being Scale (BEP).

Overall, the results indicate that the study sample showed indicators of mild symptomatology of anxiety. However, there were no indicators of depression, negative affection, quality of life (QoL) and personal well-being (PWB) that should be the target of clinical attention, even in the presence of oncological disease. As for the duration of the diagnosis of mutation and the existence of other pathologies, only QoL and PWB showed significant results, even though they were not verified in all groups. Regarding the psychological/psychiatric follow-ups during the assessment, all the variables under analysis presented statistically significant relationships.

This thesis seeks to contribute to the increase of knowledge in this area, promoting the importance of the role of Psychology in genetic counseling, as well as in the whole process associated with genetic mutations, directed to the creation of assessment strategies and intervention with such population.

Keywords: Breast Cancer; Genetic Mutations BRCA; Psychosocial Implications.

Agradecimentos

A realização desta dissertação de mestrado foi, sem dúvida alguma, o verdadeiro desafio, o maior com que me deparei até hoje. Fazendo uma retrospectiva, considero que foi bem mais difícil do que alguma vez pensei e é quase inacreditável que já acabou. Não só esta dissertação de mestrado, como todo um processo de aprendizagem, construção profissional e pessoal.

Existem algumas pessoas que merecem o meu destaque, como forma de agradecimento por estarem sempre comigo e pelo seu contributo tão essencial e fundamental para que esta fase chegasse a bom porto.

Quero agradecer à Prof. Doutora Rute Meneses, por todo o trabalho de orientação que desenvolveu comigo, pela partilha de conhecimentos, pela motivação ao longo do processo, pelo interesse, disponibilidade, incentivo e compreensão. Sem ela, sem dúvida, este processo teria sido ainda mais difícil.

Não posso deixar de mencionar a Dra. Raquel Guimarães, supervisora do meu estágio curricular, por me ter incentivado a enveredar por este tema tão envolvente e necessário, por toda a aprendizagem, todo o apoio durante e após o estágio, pelo ombro reconfortante e bons conselhos e pelo ser humano extraordinário que demonstrou ser. No fundo, por tudo, desde o momento em que me acolheu e, mesmo após terminada a fase de estágio, ter ficado.

Não seria possível escrever esta secção sem incluir a fantástica equipa do Centro de Mama do Hospital de São João, com que tive a sorte e o privilégio de trabalhar, sobretudo à Dra. Susy Costa, ao Dr. André Magalhães, ao Dr. Sérgio Castedo e à enf. Lúzia Garrido. Obrigada a todos e a cada um em especial, por me terem deixado assistir às vossas consultas, por me terem explicado todos os conceitos e mecanismos associados às mutações genéticas, por todo o companheirismo, pelos excelentes “professores” que foram.

À minha mãe, que tudo se poderia resumir a ela, pela oportunidade de realização do meu percurso académico, por tudo que fez durante toda a vida para me proporcionar um futuro melhor, por nunca me ter deixado desistir e acreditar sempre em mim. Por este amor incondicional, construído durante anos em que fomos sempre as duas e só as duas. Que a vida me permita retribuir tudo aquilo que fizeste e fazes por mim.

Ao meu namorado, o meu Miguel, o melhor que a universidade me deu. Só tenho a agradecer por teres estado sempre ao meu lado, pelo brilho no olhar quando olhas para

mim que me enche de força, por nunca duvidares das minhas capacidades, por me incentivares, motivares e, acima de tudo, por todo o amor e carinho. Sem ti nada seria igual. Tenho muito orgulho em ti, na tua garra e força de vontade, que me faz continuar a apaixonar por ti todos os dias. Obrigada e que continuemos a caminhar lado a lado, sempre!

Aos meus avós, que são o meu porto de abrigo mais seguro e fiel. Apesar de já não conseguirem compreender muito bem o que este processo implica, terem sempre um sorriso no rosto de orgulho e motivação, por sentir que com eles posso ser sempre “a menina”.

Ao meu pai, por todo o carinho, palavras de incentivo e motivação. Obrigada por teres voltado.

A todo resto da minha família, com especial agradecimento à minha tia Sandra, por estar sempre pronta para me ajudar, ouvir e me mostrar os caminhos e ensinamentos da vida.

À minha irmã de coração, Juliana, para a qual não tenho palavras para agradecer. Obrigada pelo suporte, por acreditares nas minhas capacidades e me teres dito sempre que eu iria conseguir, por partilhares todos os momentos ao meu lado e por me teres ensinado esta forma tão bonita de amor, que é a verdadeira amizade. Por mesmo longe teres estado sempre perto e por saber que estarás comigo para sempre.

À minha Joana, a amizade que a adolescência me trouxe e nunca mais a levou. Aquela que é “a amiga” de alma e coração, que me dá os conselhos mais sinceros e sábios, me dá a mão e caminha ao meu lado, por tudo o que vivemos e ainda iremos viver. Obrigada pelo ombro amigo, por teres lido e relido a minha dissertação vezes sem conta, pela amizade e por ter a certeza que aconteça o que acontecer, serás sempre a minha Joana.

Às minhas meninas, Marlene, Vânia e Cátia, as amigas bonitas que a universidade me trouxe. Obrigada por terem estado sempre ao meu lado e por todos os bons momentos que passamos juntas. Que esta nova fase vos seja sorridente também. Gosto muito de vocês!

Ao Pedro, o meu cunhado, pela ajuda, coragem, ânimo e tranquilidade que me transmite. Por sermos tão diferentes e termos criado uma amizade tão bonita.

Um obrigada a todos os participantes neste projeto, pela disponibilidade, pois sem eles não seria possível a sua concretização.

Índice

Resumo	i
Abstract	ii
Agradecimentos	iv
Índice	vi
Índice de Figuras	vii
Índice de Gráficos	viii
Índice de Tabelas	ix
Lista de Abreviaturas	x
Introdução	1
Artigo 1: Ansiedade e Depressão em Portadores de Mutação Genética BRCA: Revisão Sistemática	5
Artigo 2: Qualidade de Vida e Bem-Estar Pessoal nas Mutações Genéticas BRCA: Revisão Sistemática	29
Artigo 3: Perfil Psicossocial de Portadores de Mutação Genética BRCA	47
Artigo 4: Relação entre Características Psicossociais e Clínicas de Portadores de Mutação Genética BRCA	72
Conclusão	87
Referências Bibliográficas	92

Índice de Figuras

Artigo 1:	<i>Figura 1.</i> Fluxograma que descreve o processo de seleção de artigos para a revisão sistemática	12
Artigo 2:	<i>Figura 1.</i> Fluxograma que descreve o processo de seleção de artigos para a revisão sistemática.	38

Índice de Gráficos

Artigo 3:	Gráfico 1. <i>Distribuição da Duração do Diagnóstico de Doença Oncológica</i>	57
	Gráfico 2. <i>Distribuição da Duração do Diagnóstico de Mutação Genética</i>	58

Índice de Tabelas

Artigo 1:	Tabela 1. Resumo dos Estudos Analisados	13
Artigo 2:	Tabela 2. Resumo dos Estudos Analisados	39
Artigo 3:	Tabela 1. Características Sociodemográficas da Amostra (N=62)	55
	Tabela 2. Descrição da Idade da Amostra	55
	Tabela 3. Características Clínicas da Amostra (N=62)	56
	Tabela 4. Duração do Diagnóstico de Doença Oncológica	57
	Tabela 5. Duração do Diagnóstico de Mutação Genética	58
	Tabela 6. Coeficientes de Consistência Interna da HADS	60
	Tabela 7. Caracterização da Ansiedade na Amostra (N=62)	65
	Tabela 8. Caracterização da Depressão na Amostra (N=62)	66
	Tabela 9. Caracterização do Afeto Negativo na Amostra (N=62)	66
	Tabela 10. Caracterização da Qualidade de Vida na Amostra (N=62)	68
	Tabela 11. Caracterização do Bem-Estar Pessoal na Amostra (N=62)	69
Artigo 4:	Tabela 1. Relação entre Ansiedade, Depressão, Afeto Negativo e Tempo de Diagnóstico de Mutação	77
	Tabela 2. Relação entre Qualidade de Vida e Tempo de Diagnóstico de Mutação	78
	Tabela 3. Relação entre Bem-Estar Pessoal e Tempo de Diagnóstico de Mutação	79
	Tabela 4. Relação entre Ansiedade, Depressão, Afeto Negativo e a existência de Outras Patologias	80
	Tabela 5. Relação entre Qualidade de Vida e a existência de Outras Patologias	81
	Tabela 6. Relação entre Bem-Estar Pessoal e a existência de Outras Patologias	81
	Tabela 7. Relação entre Ansiedade, Depressão, Afeto Negativo e Acompanhamentos Psicológico/Psiquiátrico	83
	Tabela 8. Relação entre Qualidade de Vida e Acompanhamentos Psicológico/Psiquiátrico	84
	Tabela 9. Relação entre Bem-Estar Pessoal e Acompanhamentos Psicológico/Psiquiátrico	85

Lista de Abreviaturas

BEE – Bem-Estar Espiritual

BEP – Bem-Estar Pessoal

BEP – Bem-Estar Psicológico

BES – Bem-Estar Subjetivo

BRCA 1/2 – *Breast Cancer 1/2*

HADS – *Hospital Anxiety and Depression Scale*

NCCNF - Nacional Comprehensive Cancer Network Foundation

OMS – Organização Mundial de Saúde

QdV – Qualidade de Vida

WHOQOL-Bref - *World Health Organization Quality of Life*

Introdução¹

A presente dissertação de mestrado tem como tema “Genética e Psicologia: Relações no âmbito do cancro da mama”. Esta escolha teve por base inúmeros fatores, como por exemplo, a oportunidade que o estágio curricular proporcionou de estar em contacto com esta população e por existir ainda pouca literatura, na área da Psicologia, que realce as implicações psicológicas inerentes aos portadores de mutação genética associadas ao cancro da mama.

O cancro da mama é considerado um problema de saúde pública devido à sua elevadíssima taxa de incidência, mortalidade e morbilidade mundial (Brandão & Matos, 2015; Lynch, Snyder & Lynch, 2012). Este é o mais frequente e a principal causa de morte cancerígena em mulheres, sendo por isso um grande desafio para a medicina oncológica (Bramley et al., 2006; Jemal et al., 2011). Em 2012, este foi o tipo de cancro mais comum nas mulheres em Portugal, estimando-se que mais de mais de 1.570 mulheres tenham morrido desta doença (Brandão & Matos, 2015; George, 2012).

A maior parte dos casos de cancro têm origem esporádica, no entanto, estima-se que cerca de 5-10% são de origem hereditária, por alterações genéticas, e que podem ser transmitidas de um progenitor à sua descendência (Pinto, Campos, Pinelo, Gouveia, & Gonçalves, 2012). Assim, em famílias onde se encontra presente uma forma mutada de um gene que aumenta a suscetibilidade para cancro, a percentagem de doentes que herdaram essa suscetibilidade pode chegar aos 50% (Pinto et al., 2012).

São inúmeros os fatores de risco que estão associados ao aparecimento e desenvolvimento desta doença, tais como, a idade, a obesidade, a inatividade física, e, cada vez mais, a história familiar e predisposição genética (Society AC, 2013, citado por Pinto et al., 2012).

A predisposição hereditária para o desenvolvimento deste tipo de cancro começou a ser mais estudada recentemente, apesar de ter sido descrita pela primeira vez em 1866, pelo neurocirurgião francês Dr. Paul Broca (Warner et al., 2008).

Os cancros hereditários são tipicamente caracterizados pela presença de mutações nos genes que concedem um risco elevado de desenvolvimento de cancro, pela transmissão

¹ Nota: Considerou-se pertinente apresentar uma explicação sucinta acerca de alguns aspetos mais específicos da área da Medicina e relacionados com as mutações genéticas e respetivo processo de aconselhamento, uma vez que alguns destes aspetos não se encontram presentes nos artigos seguintes, mas são fundamentais para compreender a temática em estudo.

da herança genética da mãe ou do pai, bem como pela associação a outros tipos de neoplasia (Boeri, Canzonieri, Cagionu, Ornati, & Danesino, 2011).

Existem diversos genes envolvidos no cancro da mama hereditário, sendo as mutações BRCA (*Breast Cancer*) 1 e 2 as mais frequentemente reconhecidas (Pinto et al., 2012). Desta forma, estudos apontam que pelo menos 40% dos casos de cancro da mama hereditário estejam associados a mutações nestes genes, sendo que aproximadamente 70 a 85% dos portadores desenvolverá cancro da mama ao longo da vida (Boeri et al., 2011; Majdak-Paredes & Fatah, 2009; Pinto et al., 2012).

Para a tomada de conhecimento sobre a mutação genética é necessário recorrer às consultas de aconselhamento genético. Estas são o ponto de partida de um processo que inclui várias fases e a chave para a avaliação do risco de cancro da mama hereditário. Desta forma, estas consultas são um serviço de saúde especializado, que deve ser realizado por uma equipa multidisciplinar, constituída por clínicos com experiência na área de genética e da oncologia (Forman & Hall, 2009).

Este aconselhamento deve ser disponibilizado a todas as pessoas, nas quais exista suspeita de uma predisposição aumentada para o desenvolvimento de cancro, sendo um dos seus principais objetivos a identificação das famílias com cancro hereditário e/ou eventual indicação para estudo genético (Forman & Hall, 2009).

Neste sentido, as consultas de aconselhamento genético são compostas por três fases: pré-teste, teste e pós-teste (Christinat & Pagani, 2013). No seu decorrer, é importante transmitir informações que sirvam de base para a tomada de decisões informadas conscientes sobre os testes genéticos (Christinat & Pagani, 2013).

Estas consultas têm como principal objetivo a identificação de mutações de forma a delinear, para os indivíduos geneticamente predispostos, uma estratégia personalizada de redução de risco que inclua uma vigilância mais intensiva e/ou cirurgia redutora de risco ou quimioprevenção (Pinto et al., 2012). Assim, possibilitam a utilização de estratégias médicas preventivas em pacientes portadores de mutação e nos seus familiares, em função do risco aumentado para desenvolver determinada doença oncológica, que se altera dependendo da a mutação em questão (Domchek et al., 2010).

Também é objetivo das consultas aconselhamento genéticos reconhecer que a informação genética pode ter um impacto significativo sobre o paciente e a família alargada (Christinat & Pagani, 2013). De facto, atualmente os estudos começam a demonstrar a necessidade dos indivíduos com cancro hereditário e os seus familiares terem um acompanhamento clínico distinto do recomendado em casos de cancro

esporádico, tanto ao nível da Medicina, como especialmente da Psicologia, que os ajude a lidar com todo o processo da consulta de aconselhamento genético, com a revelação dos resultados e a tomar decisões relacionadas com estes aspetos que acarretam várias implicações psicológicas (Christinat & Pagani, 2013).

Nos últimos anos, tem-se observado uma preocupação crescente com os aspetos psicológicos e com a qualidade de vida de pacientes oncológicos e/ou portadores de mutações. Neste sentido, situações como a avaliação de aspetos psíquicos, nomeadamente depressão, ansiedade, qualidade de vida (QdV) e bem-estar pessoal (BEP), tem-se tornado parte integrante da tomada de decisão do procedimento que pacientes portadores de mutação devem ter (Mutch, Denny, Quinn, 2014).

Resumindo, verifica-se que o conhecimento antecipado da existência de um risco elevado de cancro tem, frequentemente um impacto psicológico significativo nos portadores de alterações nos genes anteriormente referidos, pelo que poderá ser necessário, em alguns casos, um apoio psicológico diferenciado (Dreyer, 2012; Mutch et al., 2014).

Neste sentido, foi considerado pertinente analisar o perfil psicossocial de indivíduos com mutação genética (sintomáticos ou assintomáticos, isto é, com ou sem manifestação de doença oncológica da mama) e explorar a relação entre as características psicossociais e clínicas da amostra. Para tal, desenhou-se um estudo quantitativo, transversal, descritivo, exploratório, correlacional e comparativo.

Para levar a cabo a presente investigação, recorreu-se a uma amostra constituída por 62 utentes do Hospital de São João no Porto, que forneceram o seu consentimento informado para participar no estudo e preencheram um questionário sociodemográfico e clínico, a *Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS)*, o *World Health Organization Quality of Life (WHOQOL-Bref)* e a Escala de Bem-Estar Pessoal (*BEP*). A recolha de dados decorreu entre os meses de Janeiro e Junho de 2017.

Desta forma, a presente dissertação de mestrado encontra-se estruturada em duas partes: a Parte I, referente ao enquadramento teórico, e a Parte II, relativa ao estudo empírico. Assim, a primeira parte encontra-se dividida em dois artigos de revisão sistemática sobre as variáveis selecionadas (nomeadamente a ansiedade, a depressão (*distress*) (artigo 1), QdV e BEP (artigo 2)) em portadores de mutação genética BRCA. A segunda parte é constituída por dois artigos, cada um dos quais focados num dos objetivos previamente enunciados: artigo 1 - estudar perfil psicossocial de indivíduos com

mutação genética (que podem ter ou não doença oncológica da mama) e artigo 2 - explorar a relação entre as características psicossociais e clínicas da amostra.

Por fim, é apresentada a conclusão na qual serão analisados os contributos e limitações deste estudo, bem como as principais diretrizes para investigações futuras.

Considera-se que os objetivos propostos para a realização desta dissertação de mestrado foram alcançados com sucesso e espera-se que permitam contribuir para um maior conhecimento acerca das implicações psicológicas das mutações genéticas BRCA 1 e 2. Ademais, pretende adequar futuras propostas de intervenção às necessidades específicas desta população-alvo, promovendo uma melhoria significativa da sua QdV e bem-estar.

**Artigo 1: Ansiedade e Depressão em Portadores de Mutação Genética BRCA:
Revisão Sistemática**

Resumo

No âmbito da doença oncológica, o “sofrimento psicológico” (ou *distress*) foi definido como uma experiência emocional desagradável que influencia a capacidade de confrontar o cancro e o seu respetivo processo. Este pode ser operacionalizado como ansiedade e depressão e encontra-se presente não só em pessoas que manifestam a doença, como também em pessoas com risco de desenvolvê-la ao longo da vida devido a fatores hereditários. Assim, o objetivo do presente artigo é rever a literatura sobre as relações entre as mutações genéticas BRCA (*Breast Cancer*, 1 e 2) e a ansiedade e depressão (*distress*) dos seus portadores (potenciais) e os instrumentos utilizados para as avaliar. Para tal, recorreu-se às bases de dados b-on e PubMed, consultadas até ao dia 05/05/2017 inclusive, sem limite inferior de data de publicação e com as seguintes combinações de descritores: “anxiety AND depression AND genetic mutation BRCA”. Na pesquisa inicial, obtiveram-se 1430 artigos, que após terem sido removidos os duplicados e aplicados os critérios de elegibilidade, ficaram reduzidos a um total de 7 para a análise final. É importante referir que dos estudos para análise final, a sua maioria é de caráter longitudinal, e, por isso, as variáveis em análise são avaliadas em diferentes momentos. Os estudos revistos mostram que os participantes que realizaram testagem genética apresentaram pontuações baixas nos indicadores de ansiedade e depressão (*distress*). Os portadores de mutação genética apresentam os níveis de *distress* mais elevados, comparativamente com os não-portadores de mutação.

Relativamente à “presença ou ausência de cancro” os estudos encontrados não demonstram resultados consensuais relativamente ao *distress*. Por um lado, não foram verificadas diferenças significativas entre os grupos, ao longo do tempo e a história pessoal não estava associada ao resultado do teste, por outro, verificou-se que os participantes com cancro da mama apresentavam um aumento significativo em todos os resultados relacionados com o *distress* (ansiedade e depressão). Verificou-se ainda que a existência de filhos aumentou as pontuações relativas ao *distress*.

Analisando os resultados acerca do *distress* específico do cancro da mama, estes não são coincidentes, ou seja, por um lado, verificou-se que as portadoras de mutação apresentaram pontuações superiores em todas as avaliações realizadas, comparativamente com as não-portadoras, por outro lado, os resultados demonstraram que não existiam

diferenças entre os grupos.

Os estudos analisados que incluíram as parceiras de homens em risco de mutação genética verificaram que, no pré-teste, não existiam indicadores de sintomatologia ansiosa e depressiva na maioria das parceiras e que, no pós-teste apenas três parceiras apresentaram indicadores de ansiedade e uma de depressão.

Palavras-Chave: Ansiedade; Depressão; Mutação Genética BRCA; Cancro.

Abstract

In the field of oncological disease, the "psychological suffering" (or *distress*) was defined as an unpleasant emotional experience that influences the ability to confront cancer and its respective process. This can be operationalized as anxiety and depression and it is found not only in people who manifest the disease, as well as in people in risk of developing it throughout life due to hereditary factors. Thus, the objective of this article is to review the literature on the relationships between the genetic mutation BRCA (*Breast Cancer*, 1 and 2) with anxiety and depression (*distress*) of carriers (or potential carriers) and the instruments used to assess them. To this end, we resorted to b-on and PubMed databases, consulted until 05/05/2017, including, without a lower limit of publication date and with the following combinations of keywords: "anxiety AND depression AND genetic BRCA mutation". In the initial survey, it was found 1430 articles, which after being removed the duplicates and applied the eligibility criteria, were reduced to a total of 7 for the final analysis. It is important to mention that of the studies used for the final analysis, the majority is longitudinal, and, therefore, the variables under analysis are evaluated at different times.

The reviewed studies show that participants who performed genetic testing had lower scores on the indicators of anxiety and depression (*distress*). Genetic mutation carriers had the highest levels of *distress* compared to non-mutation carriers.

Regarding the "presence or absence of cancer" the studies found didn't show consensual results in regard to *distress*. On the one hand, there were no significant differences between groups over time and personal history was not associated with the test result, on the other hand, it was found that participants with breast cancer had a significant increase in all outcomes related to *distress* (anxiety and depression). It was also verified that the existence of children increased the scores related to *distress*.

Analyzing the results about the breast cancer-related *distress*, the results weren't coincident, i.e., on the one hand, it was verified that mutation carriers had higher scores

in all the assessments performed, compared to the non-carriers, on the other hand, the results showed that there were no differences between groups.

The analyzed studies that included the partners of men at risk of genetic mutation found that, in the pre-test, there were no indicators of anxious and depressive symptoms in most of the partners and that in the post-test only three partners had indicators of anxiety and one of depression.

Keywords: Anxiety; Depression; Genetic Mutation BRCA; Cancer.

Introdução

O cancro é considerado uma das principais causas de morte no mundo, tornando-se um problema de saúde pública em países desenvolvidos e em desenvolvimento (Gonçalves, Padovani, & Popim, 2008). Desta forma, ainda hoje um diagnóstico de cancro constitui uma ameaça à vida da pessoa, o que origina que esta se confronte com a sua mortalidade e tente encontrar formas de gerir a incerteza relacionada com a vida, a doença e o tratamento (Kornblith, 1998).

Neste sentido, o confronto com esta nova realidade engloba inúmeros desafios e alterações consideráveis na vida da pessoa, que afetam várias dimensões, tais como física (p.e. fadiga, dores, insónias), psicológica (p.e., ansiedade, medo, tristeza, angústia, preocupações, depressão, diminuição da autoestima e autoimagem), familiar e social (p.e., papéis, dependência, gestão de tarefas), espiritual e existencial (p.e., confronto com a mortalidade), profissional e financeira (Grassi & Travado, 2008).

Focando a ansiedade, esta trata-se de um estado emocional que engloba a presença de sintomas psicológicos e fisiológicos que, quando excessivos e prologados no tempo, podem despoletar consequências negativas no ser humano (Pacheco, 2013). Assim, a ansiedade pode ser vista como um complexo de estratégias, que vão desde a perceção até à execução rápida de ações, que têm como finalidade a proteção ou antecipação de uma ameaça ou perigo (Baptista et al., 2005). É considerada um estado emocional aversivo em situações onde o nível de ameaça é elevado (Derakshan & Eysenck, 2009) e é caracterizada por um estado em que o indivíduo não é capaz de criar um padrão de comportamento de modo a alterar ou remover a interpretação ameaçadora do evento, sendo vista como um medo não resolvido (Power & Dalglish, 1997).

A depressão é considerada uma perturbação mental, caracterizada por sentimentos de tristeza, culpa, baixa auto-estima, anedonia, dificuldades de concentração, perda de

apetite, distúrbios no sono e cansaço (World Health Organization, 2016). Esta pode ser longa ou recorrente, quando prejudica diversas áreas da vida do sujeito (World Health Organization, 2016). Vaz Serra (2002) define-a como sendo uma situação clínica que, através de fatores predisponentes (fatores genéticos) e precipitantes (situações do meio ambiente), vão originar alterações no humor, nos mecanismos de defesa, nas perspetivas pessoais e pensamentos, afetando o sujeito na sua globalidade. Neste sentido, esta é das psicopatologias mais observadas em doentes oncológicos, com uma prevalência de 20% a 50% (Gregurek, Bras, Dordević, Ratković, & Brajković, 2010). Estas dimensões tendem a interferir no equilíbrio dos indivíduos, originando o desenvolvimento de sintomas de sofrimento psicológico/*distress* (Grassi & Travado, 2008).

O sofrimento psicológico, também conhecido como *distress* (ou vulgarmente *stress*) é definido pela National Comprehensive Cancer Network Foundation [NCCNF] (2017) como uma experiência desagradável (cognitiva, comportamental e emocional), de carácter psicológico, social e/ou espiritual, que pode interferir com a capacidade de o sujeito lidar de uma forma adaptativa com o cancro e todo o processo envolvente (desde o diagnóstico até aos respetivos tratamentos). Este é comum em pacientes com cancro e surge ao longo do contínuo da doença, variando entre emoções adaptativas comuns (p.e., vulnerabilidade, tristeza, medos) até alterações emocionais com níveis elevados de sintomas clinicamente significativos que podem tornar-se incapacitantes, tais como a ansiedade e depressão (Loscalzo & Brintzenhofeszoc, 1998; Ziegler, Bennett, Higginson, & Murrery, 2011). Assim, a literatura emprega o termo *distress* para abranger e operacionalizar a ansiedade e a depressão (Borges, 2012).

Os níveis de sofrimento psicológico excessivo ou morbidade psicológica em doentes com cancro têm sido avaliados em vários países. Em Portugal, num estudo realizado com 110 mulheres com cancro da mama, verificaram-se níveis clinicamente significativos de ansiedade (39%) e depressão (29,1%), que embora semelhantes, eram ligeiramente mais elevados do que noutros países (Travado, Ventura, & Martins, 2006). Investigações realizadas noutros países demonstram que os níveis de ansiedade e depressão presentes em indivíduos com cancro da mama são baixos, em que apenas 10% a 30% dos elementos da amostra apresenta valores a ter em consideração (Knof, 2007; Zabora, BrintzenhofeSzoc, Curbow, Hooker, & Piantadosi, 2001; Lueboonthavatchai, 2007).

Em pessoas com risco de desenvolver cancro devido à presença de mutações genéticas, tem-se igualmente verificado a presença de sintomatologia ansiosa e depressiva associada ao risco genético, a todo o procedimento e à probabilidade de desenvolver cancro ao longo

da vida (Winchester & Hodgson, 2006). Assim, tendo em conta a taxa de incidência do cancro da mama e mutações associadas a esta patologia (mutações genéticas BRCA (*Breast Cancer*) 1 e 2), a literatura salienta que a testagem genética pode acarretar profundas repercussões psicológicas e emocionais (Evers-Kiebooms, Welkenhuysen, Claes, Decruyenaere, & Denayer, 2000; Meiser, 2005; Power, Robinson, Bridge, Bernier, & Gilchrist, 2011; Schlich-Bakker, tem Kroode, & Ausems, 2006; Winchester & Hodgson, 2006).

Do ponto de vista emocional, os estudos demonstram a presença de sintomatologia ansiógena (associada a cenários de incerteza que rodeiam o risco acrescido para desenvolver cancro e ao facto de ser uma doença potencialmente fatal, prevalecendo sentimentos de preocupação, devastação e medo) e depressiva (que advém de vivências de perda, incerteza e sofrimento psíquico prolongado) que tendem a desencadear elevados níveis de *distress* (Evers-Kiebooms et al., 2000; Meiser, 2005; Power et al., 2011; Schlich-Bakker et al., 2006; Winchester & Hodgson, 2006). Adicionalmente, os preditores mais relacionados ao sofrimento psicológico em contextos de risco oncogenético são o nível de *stress* psicológico pré-teste e a presença de filhos (DudokdeWit et al., 1998).

Segundo DudokdeWit et al. (1998) eram verificadas alterações psicológicas nos indivíduos associadas ao processo de testagem genética e respetiva comunicação do resultado, contudo, isso ocorria num curto período de tempo e tendia a diminuir/desaparecer, onde raramente essas alterações se traduziam em valores patológicos.

A investigação tem tentado compreender o impacto psicológico associado à testagem genética focando-se na análise do estado psicológico destes sujeitos, antes e após a realização da testagem. Neste sentido, tem-se verificado a tendência para os indivíduos apresentarem níveis de ansiedade elevados e níveis depressivos baixos antes da colheita sanguínea (pré-teste); com o conhecimento dos resultados do teste, os níveis de ansiedade descem nos indivíduos não-portadores e tendem a aumentar nos portadores, que se apresentam também com maiores índices depressivos comparativamente com os não-portadores. (Watson et al., 2004). É ainda possível compreender que estes dois níveis tendem a diminuir em ambos os grupos de indivíduos durante os meses seguintes e, após um ano, ambos apresentam níveis idênticos de ansiedade e depressão, exceto no que diz respeito à preocupação face ao cancro (parâmetro onde se tem verificado valores mais elevados nos indivíduos portadores) (Watson et al., 2004).

Na literatura é enunciada a hipótese de que a vulnerabilidade psicológica se encontra mais presente em indivíduos com historial de cancro (seja familiar, seja pessoal) comparativamente à população geral. Alguns estudos indicam que entre 20 e 30% de indivíduos com historial familiar sugestivo (sintomáticos e assintomáticos) reportam níveis significativos de *stress* psicológico, que no caso de resultados inconclusivos adquirem uma expressão ainda mais significativa (Butow et al., 2005; Power et al., 2011). Por outro lado, outro estudo demonstra valores semelhantes ou até inferiores nestes domínios, comparativamente aos obtidos na população geral (Arver, Haegermark, Platten, Lindblom, & Brandberg, 2004), apontando a experiência prévia com a doença na família como um fator protetor do ajustamento psicológico.

Assim, cada vez mais se evidencia a necessidade de avaliar os aspetos psicossociais, para permitir uma maior e melhor compreensão do estado psicológico deste tipo de população. Contudo, a escolha da medida a adotar não é simples, visto que existe uma grande panóplia de instrumentos que medem constructos semelhantes (Bennett, 2002).

Alguns exemplos são: Beck Hopelessness Scale (BHS), General Health Questionnaire (GHQ-28), The State-Trait Anxiety Inventory (STAI), Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS), Global Mood Scale (GMS), The Center for Epidemiologic Studies for Depression Scale (CES-D), Impact of Event Scale (IES) (Geirdal et al., 2005). Assim, a seleção do instrumento deve ser realizada com base em questões psicométricas e teóricas, bem como na aplicabilidade do mesmo à questão/objetivos da investigação e à população em estudo.

Face à incongruência da literatura revista ao nível das implicações das mutações genéticas BRCA sobre a ansiedade e depressão e à variabilidade de técnicas de avaliação destas, afigura-se (cl clinicamente) relevante rever sistematicamente a literatura sobre o tema. De facto, a revisão sistemática da literatura é um procedimento de revisão planeado e definido para responder a uma pergunta específica com recurso a métodos explícitos e sistemáticos para identificar, selecionar e avaliar estudos e para recolher e analisar os dados destes incluídos na revisão (Linde & Willich, 2003; Sampaio & Marcini, 2007). Deste modo, é uma forma de pesquisa que utiliza como fonte de dados a literatura sobre determinado tema e é particularmente útil e importante para integrar as informações de um conjunto de estudos realizados separadamente, permitindo incorporar um espectro maior de resultados relevantes, ao invés de limitar as conclusões à leitura de somente alguns artigos (Linde & Willich, 2003; Sampaio & Marcini, 2007). Devido às vantagens supramencionadas, esta metodologia confere um elevado grau de confiabilidade, visto

que a informação encontrada é direcionada, mais correta e rigorosa em função do objetivo estabelecido (Ribeiro, 2014; Sampaio & Mancini, 2007) e o seu uso é recomendado em estudos que se foquem nas implicações e intervenções psicológicas nas mais diversas áreas (Curry, Grossman, Whitlock, & Cantu, 2014).

Neste sentido, o presente estudo tem como objetivo sistematizar as relações que as mutações genéticas BRCA têm ao nível da ansiedade e depressão dos seus portadores (potenciais) e os instrumentos utilizados para as avaliar.

Método

Para estruturar a revisão da literatura foram adotadas as recomendações propostas no guia PRISMA- *Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses e Elaboration and Explanatory Document* (Liberati et al., 2009).

O método de pesquisa utilizado foi o seguinte: as bases de dados b-on (Biblioteca do Conhecimento Online) e PubMed (National Library of Medicine) foram consultadas retrospectivamente até ao dia 05/05/2017 inclusive, sem limite inferior de data de publicação.

Relativamente à b-on, o processo de pesquisa foi o seguinte: **1)** ativou-se a pesquisa avançada; **2)** foi colocada a combinação de descritores “anxiety AND depression AND genetic mutation BRCA” (sem nenhum campo opcional selecionado) nos campos da pesquisa avançada; **3)** na opção de pesquisa, mais concretamente na escolha das disciplinas foram selecionadas as áreas de Psicologia, Ciências Sociais e Humanas e Saúde e Medicina; e **4)** não foram impostos constrangimentos linguísticos, nem geográficos, de modo a diminuir o viés de publicação.

No que toca à PubMed, o processo de pesquisa foi idêntico à pesquisa realizada na base de dados supracitada, excluindo a seleção de áreas de pesquisa. Assim, foi colocada a combinação de descritores “anxiety AND depression AND genetic mutation BRCA” nos campos da pesquisa avançada. Do processo descrito resultou o acesso a um total de 1423 artigos na b-on e a 7 artigos na PubMed.

Os artigos foram posteriormente selecionados tendo em conta os seguintes critérios de inclusão: **a)** artigos que avaliassem as implicações das mutações genéticas BRCA ao nível da ansiedade e depressão (*distress*); **b)** de acesso livre/na íntegra; **c)** cujas amostras fossem compostas por sujeitos sintomáticos e/ou assintomáticos; e **d)** com idade igual ou superior a 18 anos. Foram excluídos: **a)** artigos cujas palavras-chaves não contemplassem pelo menos um dos descritores selecionados; **b)** artigos que não possuísem resumo ou

palavras-chave; **c**) revisões de literatura, artigos pagos, livros, ebooks, estudos não publicados, incluindo teses de doutoramento, comentários, resumos de conferências, artigos sem texto completo, estudos de caso, estudos exclusivamente qualitativos; **d**) artigos em que a amostra não fosse constituída por adultos (em que os participantes não tivessem idade igual ou superior a 18 anos e que não abordassem a mutação genética BRCA (mas apenas o cancro); e **e**) artigos que no texto não fizessem referência à temática seleccionada, apesar de apresentarem os descritores seleccionados.

O fluxograma que se segue descreve esta etapa do processo (cf. Figura 1.).

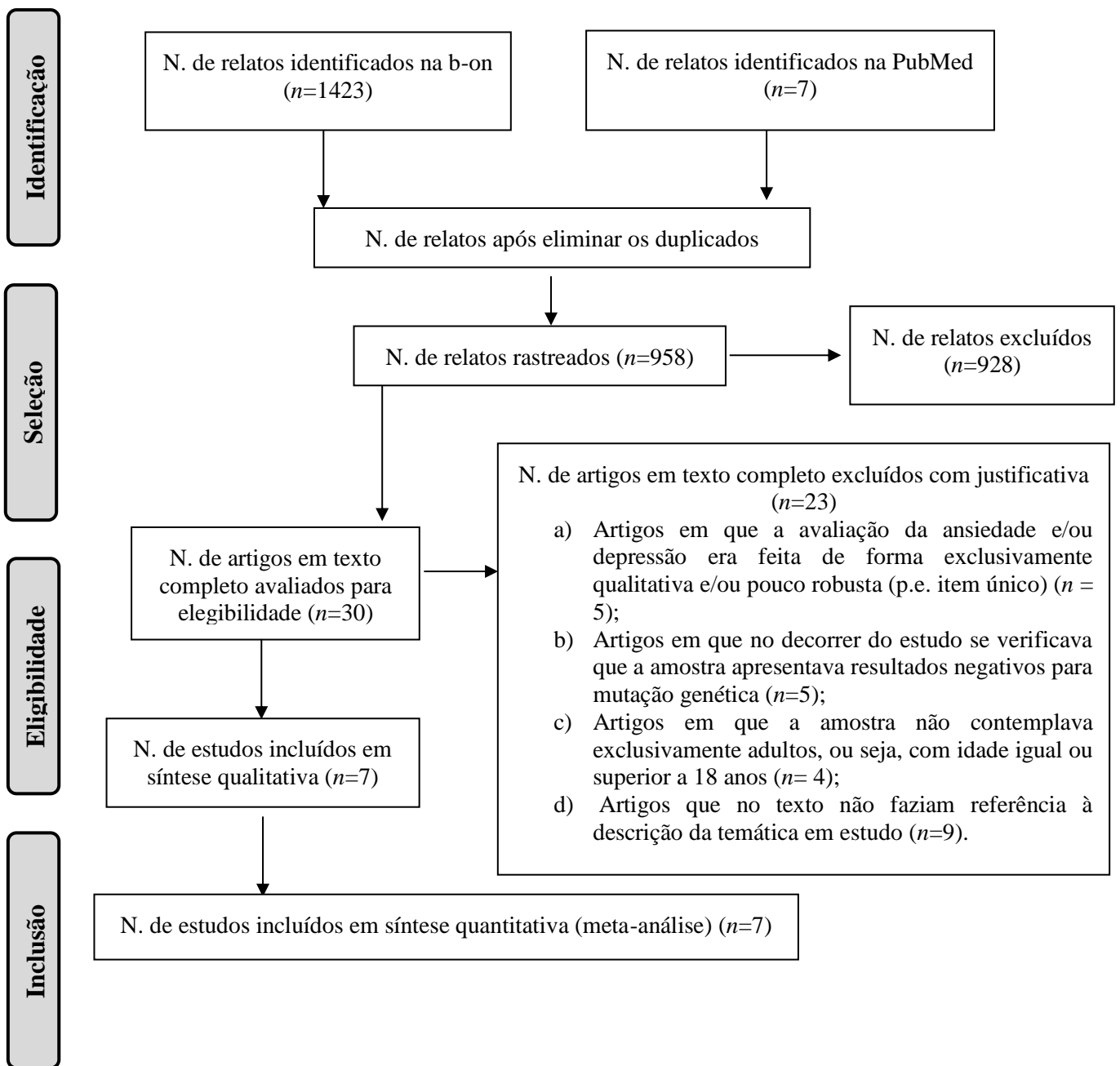


Figura 1. Fluxograma que descreve o processo de seleção de artigos para a revisão sistemática

Resultados

Os resultados são apresentados na Tabela 1 que sistematiza o tipo e objetivo geral (de acordo com os autores) dos estudos incluídos na análise, a caracterização das amostras, as variáveis psicológicas focadas, os instrumentos de avaliação utilizados e os principais resultados.

Tabela 1. Resumo dos Artigos Analisados

Autor(es) (ano), origem	Objetivo Geral e Tipo de estudo	Participantes	Variáveis psicológicas	Instrumentos de Avaliação	Principais Resultados
Qiu et al. (2016), China	Compreender a qualidade de vida (QdV) e o estado psicológico, numa amostra de pacientes chineses com cancro da mama que realizaram testes genéticos BRCA1 / 2, para verificar as alterações psicológicas em portadores e não-portadores e explorar a experiência psicológica desses Estudo misto, transversal	<i>n</i> =89 mulheres Estudo quantitativo – 99 participantes com cancro da mama e com história familiar (final 76 elementos, 17 portadores de mutação genética e 59 não-portadores) Estudo qualitativo – 18 participantes com mutação genética BRCA (final 13 elementos) Nota: é importante referir que os estudos foram realizados em momentos diferentes, isto é, primeiramente foi realizado o estudo quantitativo (de Maio a Outubro de 2014), seguindo-se o qualitativo (de Outubro de 2014 a Janeiro de 2015)	1. Estado psicológico; [2. QdV]	Estudo quantitativo: 1. IDA; [2. FACT-B] Estudo qualitativo: Entrevista semiestruturada	Estudo quantitativo: O total da amostra (<i>n</i> =76) apresenta pontuações relativamente baixas na ansiedade , depressão e irritabilidade, não apresentando esta sintomatologia. Não se verificaram diferenças emocionais negativas entre participantes com e sem mutação genética. Estudo qualitativo: os portadores de mutação BRCA1 / 2 demonstraram emoções negativas, ou seja, assim que recebiam os resultados dos testes genéticos.
Brédart et al. (2017), França	Explorar o impacto psicológico do resultado do teste	<i>n</i> =180	1. <i>Distress</i> geral; 2. <i>Distress</i> psicológico;	1. HADS; 2. IES; [3. BGKQ;	No primeiro momento, 8% do total da amostra evidenciaram preocupação ansiosa que necessitava de atenção psicológica. No segundo momento, 31%, 2%, 11% e 18% apresentaram,

Genética e Psicologia: Relações no âmbito do cancro da mama

	<p>genético (BRCA1/2) em mulheres com cancro da mama em dois momentos: aconselhamento pré teste genético (T1) e consulta de divulgação do resultado (T2)</p> <p>Estudo quantitativo, longitudinal</p>	<p>Das 273 mulheres com cancro da mama e mutação genética, 30 foram excluídas numa primeira fase e 63 numa segunda fase. Das 180, 133 obtiveram resultado genético negativo, 20 obtiveram resultado positivo e 27 com resultados não informativos</p>	<p>3. Conhecimento acerca do cancro genético; 4.. Probabilidade percebida de predisposição genética ao cancro; 5. Controlo pessoal percebido</p>	<p>4. MAC – AP; 5. PPC]</p>	<p>respetivamente, níveis significativos de ansiedade, depressão, intrusão ou evitamento. O diagnóstico pessoal de cancro da mama aumentou significativamente todos os resultados relacionados com o distress (ansiedade e depressão).</p>
<p>Smith et al. (2008), EUA</p>	<p>Investigar os efeitos psicológicos, a curto e longo prazo, associados ao teste genético BRCA em mulheres com história pessoal ou familiar de cancro da mama. Os momentos de avaliação foram: pré teste genético; 1 semana, 3 e 6 meses após a divulgação do resultado</p> <p>Estudo quantitativo, longitudinal</p>	<p>n=126</p> <p>Das 126 participantes, 58 tinham história pessoal de cancro e 68 não tinham. Do total da amostra, 26 elementos decidiram não realizar testagem genética. Destas, 20 eram portadoras de mutação, 67 não portadoras e 13 com resultados não informativos</p>	<p>1. <i>Distress</i>; [2. Perceção de risco; 3. QdV]</p>	<p>1. SCL-90, GSI; IES, PSS; CES-D; STAI; [2. 1 item cotado numa escala de 7 pontos, diferente para participantes com e sem história pessoal de cancro; 3. SF-36]</p>	<p>Não existem diferenças significativas entre as participantes, com ou sem história pessoal de cancro, ao longo do tempo, em nenhuma das variáveis de distress. Ao nível do distress não existem diferenças nas pontuações totais entre os grupos, tanto no pré teste, como após 1 semana a notificação do resultado. Três meses após receberem os resultados, os participantes que obtiveram resultados negativos ou não informativos relataram menos distress do que aqueles que não realizaram testagem ou que obtiveram resultado positivo. Aos 6 meses, apenas foram observadas diferenças significativas no grupo que não foi testado comparativamente com o grupo que obteve resultados não informativos. A variável “ter ou não ter cancro” não demonstrou efeitos sistemáticos ao nível do distress, contudo, foram evidentes alguns efeitos nas variáveis supracitadas, tendo em conta a testagem e os respetivos resultados. Os portadores de mutação relataram maior distress, mas apenas três meses após a notificação do resultado. Após seis meses, os efeitos do resultado do teste sobre o distress tinham desaparecido e todos os grupos eram comparáveis. Os participantes que apresentavam níveis de distress mais elevados no início, mantiveram esses resultados, enquanto que os participantes que apresentavam menos distress continuaram a apresentar baixos níveis.</p>

Genética e Psicologia: Relações no âmbito do cancro da mama

					A história pessoal não foi associada ao resultado do teste: não houve diferenças significativas entre os participantes com ou sem história pessoal de cancro de mama sobre o <i>distress</i> . Assim, o teste não aumentou o <i>distress</i> entre as pessoas que haviam tido cancro.
Bosch et al. (2012), Espanha	<p>Analisar o impacto emocional de um resultado genético BRCA positivo, em mulheres e homens submetidos a testes genéticos. Os momentos de avaliação foram: pré teste genético, 3 e 6 meses após divulgação dos resultados</p> <p>Estudo quantitativo, longitudinal, comparativo</p>	<p><i>n</i>=364</p> <p>312 mulheres e 52 homens. 114 obtiveram resultados positivos no teste para mutação genética, 60 obtiveram resultados negativos e 117 obtiveram resultados não informativos</p> <p>Para fins de análise estatística, os participantes com resultados negativos e não-informativos, foram inseridos no grupo dos não portadores de mutação</p>	<p>1.Estado psicológico; [2. QdV]</p>	<p>1. HADS; [2. SF-12 scale]</p>	<p>Apenas 16% dos indivíduos apresentaram sintomas de ansiedade (HADS >10), antes da testagem genética. Nos 3 e 12 meses após a divulgação dos resultados, a percentagem de indivíduos com sintomatologia de ansiedade (HADS > 10) desceu para 14%. Sujeitos não portadores de mutação experienciaram uma diminuição nos valores de ansiedade em comparação com os portadores. Relativamente à depressão, pode-se verificar que apenas uma minoria de indivíduos apresentava esse tipo de sintomatologia (4% no pré teste, 2% aos 3 meses, 5% aos 12 meses). Desta forma, não foram verificadas variações significativas nos resultados de ansiedade e depressão entre o pré teste e um ano após a divulgação. Os portadores de mutação não apresentaram níveis mais altos de ansiedade ou depressão ao longo do tempo. Assim, as pontuações de ansiedade e depressão de toda a amostra variam dentro dos valores não-patológicos (ao longo de todo o processo) e foram equivalentes aos dos pacientes com outras patologias médicas.</p>
Beran et al. (2008), EUA	<p>Investigar prospectivamente o impacto psicológico do teste genético BRCA1 / 2 e a obtenção de resultados em mulheres, ao longo de um período de um ano. Os momentos de avaliação foram: pré teste, 1, 6 e 12</p>	<p><i>n</i>=155</p> <p>155 mulheres inscritas no Programa de Avaliação Genética da UCLA que realizaram teste genético. Destas 38 apresentaram resultados positivos e 117 resultados negativos ou não informativos</p>	<p>1. Estado psicológico; 2. <i>Distress</i> relacionado com o cancro</p>	<p>1.CES-D, PANAS, STAI; 2.IES-R</p>	<p>Participantes com resultados genéticos positivos reportaram um aumento de sintomas depressivos desde a primeira consulta até um mês após os resultados e, diminuição dos mesmos, entre 6 a 12 meses. Já as participantes com resultados negativos apresentam pontuações estáveis de depressão ao longo do tempo. Os sintomas depressivos foram significativamente mais elevados nas mulheres com resultado positivo do que nas mulheres resultados negativos, após um e seis meses. Além disso, 24%, 36%, 34% e 22% das mulheres portadoras obtiveram pontuações iguais ou superiores a 16 em cada avaliação sequencial, comparativamente com as não-</p>

Genética e Psicologia: Relações no âmbito do cancro da mama

	meses após a divulgação do resultado do teste genético Estudo quantitativo, longitudinal				portadoras, que apresentaram os respetivos valores: 22%, 20%, 20%, 23%, sugestivos de depressão clínica. Tanto as mulheres com resultados positivos, como as com resultados negativos apresentaram valores de 16 ou mais na escala de depressão (CES-D), isto é, pontuações sugestivas de depressão clínica, em cada uma das avaliações realizadas, numa consulta inicial, após 1, 6 e 12 meses da obtenção do resultado. Contudo, pode-se verificar uma percentagem maior de mulheres com depressão, no grupo das que obtiveram resultados genéticos positivos. A ansiedade estado aumentou ao longo do tempo em ambos os grupos. O distress específico do cancro diminuiu de forma constante ao longo do tempo nas mulheres com BRCA1 /2 negativo. Nas mulheres com resultados positivos, o distress aumentou desde a consulta inicial até 1 mês após os resultados e diminuiu a partir dos 6 até aos 12 meses. O distress relacionado com o cancro foi maior em mulheres com resultado positivo do que negativo, em todas as avaliações sequenciais realizadas.
Lodder et al. (2001 a), Holanda	Identificar indivíduos em risco de alto <i>distress</i> nas semanas após a divulgação do resultado. Os momentos de avaliação foram: pré teste e pós teste (1 a 3 semanas após a divulgação do resultado) Estudo quantitativo, longitudinal	<i>n</i> =134 (78 mulheres e 56 parceiros) De 118 mulheres saudáveis com 25 - 50% risco de serem portadoras da mutação genética BRCA1/2, 21% decidiram não fazer parte do estudo e 9% fizeram <i>dropout</i> . 25 tinham mutação e 53 não tinham	1. <i>Distress</i> geral; 2. <i>Distress</i> relacionado com o cancro	1. HADS; 2. IES	Os níveis de distress (ansiedade e depressão) , do pré-teste ao pós-teste, foram significativamente diferentes para as portadoras de mutações e as não portadoras. As mulheres sem mutação tornaram-se menos ansiosas e deprimidas do pré para o pós-teste, enquanto as portadoras de mutação mostraram um ligeiro aumento na ansiedade e depressão . Contudo, o nível médio de distress pré-teste foi semelhante em ambos os grupos. Verificaram-se níveis elevados de ansiedade pós-teste em 20% das mulheres portadoras de mutação, face a 11% nas mulheres sem mutação. Mulheres com elevada ansiedade pré-teste e com mutação genética mantiveram os níveis elevados de ansiedade no pós-teste. Por outro lado, as mulheres que receberam resultados negativos e tinham níveis elevados de ansiedade pré-teste, apresentavam depois uma diminuição nos níveis de ansiedade. Relativamente às mulheres que se encontravam no grupo de baixa ansiedade pré-teste, as não portadoras de mutação

Genética e Psicologia: Relações no âmbito do cancro da mama

					<p>mantiveram a média no que diz respeito aos níveis de ansiedade e portadoras apresentaram uma ligeira subida nos níveis de ansiedade pós-teste.</p> <p>No que diz respeito à depressão, os valores fixaram-se nos 12 e 4%, nas mulheres portadoras e não portadoras, respetivamente.</p> <p>As mulheres com altos níveis de distress pré-teste apresentaram maior probabilidade de sentirem distress no período pós-teste do que aquelas com baixos níveis de distress pré-teste. As portadoras de mutação apresentavam maiores níveis de distress do que as não portadoras.</p> <p>Os níveis de distress relacionado com o cancro das portadoras e não portadoras de mutação mostraram padrões semelhantes aos verificados para a ansiedade e depressão.</p>
Lodder et al. (2001b), Holanda	<p>Fornecer uma análise mais sistemática do distress em homens com risco de serem portadores de mutação BRCA1/2 e que se candidataram a testes genéticos, bem como as suas parceiras. Os momentos de avaliação foram: aquando a realização da testagem genética e pós teste (1 a 3 semanas após a divulgação do resultado)</p> <p>Estudo misto, longitudinal</p>	<p>n= 51 (28 homens e 23 parceiras)</p> <p>40 homens com 25-50% de risco de serem portadores de mutação genética, 28 devolveram o questionário pré-teste e participaram na entrevista (10 decidiram não participar e 2 foram excluídos por não devolver os questionários após a entrevista)</p> <p>4 homens foram identificados como portadores e 24 como não portadores</p>	<p>1. <i>Distress</i> geral; [2. Intrusão e evitamento; 3. Otimismo]</p>	<p>1.HADS, SCL-90; [2. IES; 3. LOT-R]</p>	<p>Homens:</p> <p>Relativamente ao pré teste, na HADS, foi verificada uma pontuação média de 3 e 2.4 para ansiedade e depressão respetivamente, sendo ambos muito inferiores ao valor do ponto de corte (8). Apenas foram encontrados valores <i>borderline</i> e elevados em 2 dos 28 homens testados para a ansiedade. Contudo, na depressão não foram encontrados resultados, quer <i>borderline</i>, quer elevados.</p> <p>A ansiedade e depressão pré-teste, medida pela SCL-90, apresentaram resultados médios ligeiramente abaixo do esperado para a população masculina (holandesa).</p> <p>No pós-teste, um portador de mutação e três não portadores apresentaram níveis de ansiedade <i>borderline</i> e elevados (≥ 8). Estes homens já apresentavam resultados elevados no pré-teste. Um destes não-portadores e o portador de mutação, também apresentavam níveis <i>borderline</i> para a depressão pós-teste. Os restantes (2),—não apresentaram mudanças significativas no que diz respeito à depressão, desde o pré-teste.</p> <p>A média dos resultados obtidos pós-teste, quer para portadores de mutação, quer para não portadores, não demonstraram diferenças significativas, com valores de 4,0 e 3,1 para a ansiedade e 2,5 e 2,2 para a depressão, respetivamente.</p>

Genética e Psicologia: Relações no âmbito do cancro da mama

					<p>Os homens sem filhos obtiveram pontuações significativamente inferiores no <i>distress</i> comparativamente com os com filhos.</p> <p>Parceiras: Relativamente às parceiras, no pré teste, os resultados relativamente à ansiedade e depressão (HADS) não diferiram das pontuações verificadas no grupo dos homens em estudo, com pontuações média de 3,9 e 1,8, para ansiedade e depressão respetivamente. Apenas 2 das 23 parceiras apresentaram valores de ansiedade superior ao ponto de corte (8). A ansiedade e depressão pré teste, medida nas parceiras, pela SCI-90, apresentaram valores inferiores comparativamente à população feminina normal. No pós-teste, apenas uma parceira de um homem portador de mutação apresentou níveis de ansiedade superiores ao ponto de corte. Dois das 14 parceiras de homens não portadores apresentaram níveis de ansiedade elevados, um dos quais havia apresentado alta ansiedade no pré teste. Apenas uma parceira apresentou valores de depressão elevados, tanto no pré teste, como no pós-teste.</p> <p>Os resultados qualitativos salientaram que apenas 1 homem não portador referiu que o resultado não afetou de forma positiva ou negativa o seu estado psicológico. É ainda verificado que 7 homens relataram que a submissão à testagem genética e presença de cancro hereditário na família afetou o seu estado psicológico. Nenhum dos não portadores relataram sentimentos de culpa.</p>
--	--	--	--	--	---

Ao observar a tabela 1 pode-se verificar que a maior parte dos estudos incluídos na análise final foram realizados na Europa, mais concretamente na Holanda ($n=2$), França ($n=1$) e Espanha ($n=1$), tendo os restantes sido realizados nos EUA ($n=2$) e China ($n=1$). As datas de publicação variam entre 2001 e 2017, inclusive.

Relativamente ao objetivo principal dos estudos, estes podem resumir-se à análise do perfil psicológico de pessoas que foram sujeitas a testagem genética para BRCA (1 e 2). É de referir que este perfil foi avaliado uma ou mais vezes, dependendo do estudo em questão.

Quanto ao tipo de estudo, a maior parte é longitudinal ($n=6$) e quantitativo ($n=5$), sendo os restantes mistos ($n=2$), isto é, com um componente qualitativo.

No que toca à caracterização das amostras, existe uma grande variação quanto ao tamanho das mesmas, sendo a menor relativa ao estudo Holandês de Lodder et al. (2001b) com um total de 51 participantes (28 do sexo masculino e 23 parceiras) e, a maior referente ao estudo de Bosch et al. (2012), em Espanha, com 364 participantes no total, 312 mulheres e 52 homens. Assim, o número total de participantes de todos os estudos é de 1099, nos quais 136 são homens e 963 mulheres. É fundamental referir que as amostras dos diversos estudos apresentam características diferentes, variando entre portadores e não-portadores de mutação, história pessoal e familiar de cancro e indivíduos saudáveis.

Relativamente às variáveis psicológicas selecionadas pelos autores dos artigos de revisão, pode-se considerar que foram avaliados tipos de *distress* (ainda que nem sempre recorrendo a esta terminologia, como é o caso dos estudos de Beran et al. (2008), Bosch et al. (2002) e Qui et al. (2016), nomeadamente o *distress* geral, (operacionalizado maioritariamente como ansiedade e depressão) ($n=5$), o *distress* relacionado com o cancro da mama ($n=2$) e o estado psicológico (operacionalizado maioritariamente como ansiedade e depressão) ($n=3$). É importante salientar que foram ainda estudadas outras variáveis e a sua relação com as supracitadas, mais concretamente, a QdV ($n=3$), conhecimento acerca do cancro genético ($n=1$), controlo pessoal percebido ($n=1$), perceção de risco ($n=1$), intrusão/evitamento ($n=1$) e o otimismo ($n=1$).

No que diz respeito aos instrumentos utilizados, foram identificados 7 instrumentos diferentes para avaliar o *distress* geral(ansiedade/depressão/estado psicológico) e relacionado com o cancro, sendo eles a *Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS, n=4)*, a *Impact of Event Scale (IES, n=2)*, *Symptom Checklist 90 (SCL-90, n=2)*, *Center for Epidemiologic Studies Depression Scale (CES-D, n=2)*, *State and Trait Anxiety Inventory (STAI, n=2)*, *Irritability, Depression and Anxiety Scale (IDA, n=1)*, *Global Severity Index (GSI, n=1)* e o *Positive and Negative Affect Scales (PANAS, n=1)*, que tanto são utilizados individualmente como em

simultâneo com outros instrumentos que avaliam o mesmo constructo.

Após analisar os principais resultados, é possível verificar que, como os estudos presentes são maioritariamente longitudinais, os níveis de ansiedade, depressão e *distress* são avaliados em vários momentos. É importante referir que os mesmos serão apresentados por variáveis, isto é, os resultados relativos à ansiedade, seguindo-se os referentes à depressão e, por fim, os pertencentes ao *distress*.

Ansiedade

O estudo transversal de Qui et al. (2016) demonstra que todos participantes que realizaram testagem genética apresentaram pontuações relativamente baixas nos indicadores da ansiedade.

No que respeita aos estudos longitudinais, as pontuações nos indicadores de ansiedade demonstram que a maioria dos participantes que se submeteram ao teste genético não apresentaram níveis clinicamente relevantes de ansiedade, encontrando-se, assim, dentro de valores não-patológicos (ao longo de todo o processo) (Bosch et al., 2012; Brédart et al., 2017; Lodder et al., 2001b) que foram equivalentes aos dos pacientes com outras patologias médicas (Bosch et al., 2012).

Contudo, as pontuações não são idênticas nos diferentes estudos, isto é, se por um lado no estudo de Brédart et al. (2017) se verifica que a percentagem de participantes que evidenciavam ansiedade tendia a aumentar, do pré-teste para o pós-teste, o estudo de Bosch et al. (2012) demonstra o contrário.

De um modo mais específico, no estudo de Brédart et al. (2017), no pré-teste 8% das participantes pontuaram de forma significativa na ansiedade e, no pós-teste, essa percentagem aumentou para 31%. Já no estudo de Bosch et al. (2012), 16% das participantes apresentavam indicadores de sintomatologia ansiosa no pré-teste e, nos momentos seguintes (nos 3 e 12 meses após a divulgação dos resultados), a percentagem de participantes com essa sintomatologia diminuiu para 14%. No entanto, ainda que os valores tenham descido, não foram verificadas diferenças significativas nos resultados da ansiedade desde o pré-teste até um ano após a divulgação (Bosch et al., 2012).

Lodder et al. (2001b) verificaram que os valores médios de ansiedade, no pré-teste, foram baixos (3 pontos) e ligeiramente abaixo do esperado para a população holandesa, onde apenas 2 dos 28 participantes apresentaram valores *borderline*. No pós-teste, os valores apresentados pela maioria dos participantes (24/28) continuaram inferiores ao ponto de corte considerado pelos autores (≥ 8) (Lodder et al., 2001b). Este estudo analisou ainda o perfil das parceiras, onde os autores verificaram que, no pré-teste, as pontuações ao nível da ansiedade

não diferiam das pontuações obtidas no grupo dos homens em estudo, com valores médios de 3,9 para a ansiedade, onde apenas 2 das 23 parceiras apresentava valores a considerar (>8) (Lodder et al., 2001b). Os valores de ansiedade presente nas parceiras foram inferiores comparativamente à população feminina “normal” (Lodder et al., 2001, b). No pós-teste, apenas a parceira de um portador e duas de não-portadores apresentaram níveis de ansiedade superiores ao ponto de corte, uma das quais já apresentava esses indicadores no pré-teste (Lodder et al., 2001b).

Analisando o fator “portadores vs não-portadores de mutação genética”, os estudos demonstraram diferenças nos indicadores da ansiedade entre os grupos (Bosch et al., 2012; Lodder et al., 2001a; Qui et al., 2016).

Tendo em conta a metodologia quantitativa, Qui et al. (2016) revelaram que não existem diferenças entre os grupos, ao nível da ansiedade. Contudo, a análise qualitativa desse mesmo estudo, realizada num período após a avaliação quantitativa, demonstrou que o grupo de portadores manifestou emoções negativas.

Verificou-se que os participantes não-portadores experienciaram uma diminuição nos valores de ansiedade, comparativamente com os portadores (Bosch et al., 2012; Lodder et al., 2001a) e, que os portadores não apresentaram níveis mais altos ao longo do tempo (Bosch et al., 2012).

O estudo de Lodder et al. (2001a) demonstrou que 20% das portadoras de mutação apresentaram níveis de ansiedade elevados no pós-teste, face a 11% dos não-portadoras. Foi também verificado que no grupo com elevada ansiedade pré-teste, as portadoras mantiveram esses níveis no pós-teste, contudo, as participantes cujo o resultado genético foi negativo e apresentavam níveis de ansiedade pré-teste elevados apresentaram uma diminuição desses valores (Lodder et al., 2001a). No grupo de participantes com baixa ansiedade pré-teste, verificou-se que as não-portadoras de mutação mantiveram os mesmos valores ao longo do tempo e as portadoras apresentaram uma ligeira subida nesses indicadores, no pós-teste (Lodder et al., 2001a).

No estudo de Beran et al. (2008) verificou-se que a ansiedade estado aumentou nos dois grupos, ao longo do tempo.

Lodder et al. (2001b) demonstraram que a média das pontuações obtidas no pós-teste, quer em portadores, quer em não-portadores foram de 4 e 3,1 pontos, não demonstrando assim a presença de sintomatologia ansiosa em ambos os grupos. Neste estudo, apenas um portador e três não-portadores apresentaram indicadores de ansiedade *borderline* (>8 pontos). Contudo, é

importante referir que este facto não parece estar associado ao resultado do teste genético, uma vez que estes participantes já apresentavam resultados elevados na ansiedade no pré-teste.

Depressão

No que diz respeito à depressão, os diferentes estudos demonstraram valores baixos (Bosch et al., 2012; Brédart et al., 2017; Lodder et al., 2011b; Qui et al., 2016).

Mais especificamente, o estudo de Qui et al. (2016) demonstra que o total de participantes que realizaram testagem genética apresentaram pontuações relativamente baixas nos indicadores da depressão, isto é, ausência de sintomatologia depressiva na amostra.

Bosch et al. (2012) verificaram que apenas uma minoria de indivíduos apresentava sintomatologia depressiva ao longo do tempo, mais concretamente, 4% no pré-teste, 2% aos 3 meses, 5% aos 12 meses. Desta forma, os autores denotaram que não foram verificadas variações significativas nos resultados de depressão entre o pré-teste e um ano após a divulgação dos resultados.

No estudo de Lodder et al. (2001b), os participantes que se submeteram à testagem genética apresentaram uma pontuação média de 2,4 para a depressão no pré-teste, isto é, ausência de sintomatologia, uma vez que os valores são muito inferiores ao ponto de corte (8). De salientar que não foram encontrados resultados *borderline* ou patológicos (Lodder et al., 2001b). Os resultados referentes à parte qualitativa deste estudo demonstraram que apenas um participante não-portador referiu que o resultado não afetou (de modo positivo ou negativo) o seu estado psicológico (Lodder et al., 2001b). É ainda verificado que sete homens relataram que a submissão à testagem genética e a presença de cancro hereditário na família afetou o seu estado psicológico e nenhum dos não-portadores relataram sentimentos de culpa (Lodder et al., 2001b).

Este estudo avaliou também as parceiras e foi verificado que, no pré-teste, os resultados relativos à depressão não eram diferentes aos encontrados no grupo dos homens em estudo, com pontuações médias de 1,8 e, que esses valores eram são inferiores comparativamente à população feminina “normal) (Lodder et al., 2001b). No que diz respeito ao pós-teste, verificou-se que apenas uma parceira obteve pontuações de depressão elevadas, que, por sua vez, já se tinham verificado no pré-teste (Lodder et al., 2001b).

O estudo de Brédart et al. (2017) demonstrou que após a divulgação do resultado do teste genético, apenas 2% da amostra apresentava níveis significativos de depressão.

Tendo em conta o fator “portadores vs não-portadores, de um modo geral, os estudos demonstram que as portadoras de mutação genética evidenciaram pontuações superiores nos

indicadores de depressão, comparativamente com as não-portadoras (Beran et al., 2008; Lodder et al., 2001a).

Neste sentido, o estudo de Lodder et al. (2001a) verificou que 12% das portadoras de mutação apresentaram indicadores de sintomatologia depressiva, comparativamente a 4% das não-portadoras e o estudo de Beran et al. (2008) verificou que, 24%, 36%, 34% e 22% das mulheres portadoras, obtiveram pontuações iguais ou superiores a 16 em cada avaliação sequencial, comparativamente com as não-portadoras, que apresentaram os respetivos valores: 22%, 20%, 20%, 23%, sugestivos de depressão clínica (Beran et al., 2008). Tanto as portadoras, como as não-portadoras apresentaram pontuações sugestivas de depressão clínica, em cada uma das avaliações realizadas (consulta inicial, após 1, 6 e 12 meses da obtenção do resultado). Contudo, pode-se verificar uma percentagem maior de mulheres com depressão, no grupo das que obtiveram resultados genéticos positivos (Beran et al., 2008).

Este último estudo verificou que as participantes com resultados genéticos positivos demonstraram um aumento na sintomatologia depressiva, desde a primeira consulta até um mês após a divulgação dos resultados, após um e seis meses apresentaram sintomas depressivos significativamente mais elevados, comparativamente às participantes com resultados negativos e, uma diminuição dos mesmos, entre 6 a 12 meses (Beran et al., 2008). Nas participantes com resultados negativos verificaram-se pontuações mais estáveis ao longo do tempo (Beran et al., 2008).

O estudo de Lodder et al. (2001b) verificou que a média das pontuações obtidas no pós-teste, tanto em portadores, como em não-portadores, não demonstram diferenças significativas, com valores de 2,5 e 2,2 respetivamente. Apenas um portador e um não-portador de mutação apresentaram níveis *borderline* nos indicadores de depressão e, os restantes participantes não apresentaram mudanças significativas desde o pré-teste (Lodder et al., 2001b).

Distress

Analisando a variável “presença ou ausência de cancro”, o estudo de Brédart et al. (2017) demonstrou que os participantes com cancro da mama apresentavam um aumento significativo em todos os resultados relacionados com o *distress* (ansiedade e depressão). Por outro lado, Smith et al. (2008) referiram que não existem diferenças significativas entre as participantes com ou sem cancro, ao longo do tempo, em nenhuma das variáveis do *distress*. Assim, a história pessoal de cancro não foi associada ao resultado do teste e este não aumentou o *distress* entre as pessoas que haviam tido cancro (Smith et al., 2008).

Os homens sem filhos obtiveram pontuações significativamente inferiores no *distress*

comparativamente com os com filhos (Lodder et al., 2001b).

No que respeita a variável “portadores vs não-portadores” verificou-se que os níveis de *distress*, do pré-teste ao pós-teste, foram significativamente diferentes para as portadoras e não-portadoras de mutação genética (Lodder et al., 2001a); Smith et al., 2008).

Tendo em conta o estudo de Lodder et al. (2001a) foi verificado que as não-portadoras de mutação apresentaram uma diminuição nos níveis de *distress* (ansiedade e depressão), do pré para o pós-teste, contrariamente às portadoras, que demonstraram um ligeiro aumento. Contudo, o nível médio de *distress* pré-teste apresentou valores semelhantes em ambos os grupos (Lodder et al., 2001a). Foi ainda verificado que as participantes com altos níveis de *distress* pré-teste apresentaram maior probabilidade de evidenciar *distress* no pós-teste, do que aquelas com baixos níveis de *distress* pré-teste (Lodder et al., 2001a).

As portadoras de mutação apresentaram maiores níveis de *distress* (Lodder et al., 2001a); Smith et al., 2008), mas apenas nos três meses após terem obtido o resultado do teste (Smith et al., 2008). Após seis meses, não foram denotados efeitos do resultado sobre o *distress* (Smith et al., 2008). Foi verificado que os participantes que apresentavam níveis mais elevados de *distress* no início, mantiveram esses resultados, enquanto que os participantes que apresentavam menos *distress* continuaram a apresentar baixos níveis (Smith et al., 2008).

Com mais pormenor, não foram verificadas diferenças nas pontuações totais entre os grupos, tanto no pré-teste, como após 1 semana da notificação do resultado, ao nível do *distress* (Smith et al., 2008). Contudo, três meses após receberem os resultados, os participantes que obtiveram resultados negativos ou não informativos relataram menos *distress* do que aqueles que não realizaram testagem ou que obtiveram resultado positivo (Smith et al., 2008). Aos 6 meses, apenas foram observadas diferenças significativas no grupo que não foi testado comparativamente com o grupo que obteve resultados não informativos (Smith et al., 2008).

No que toca ao *distress* específico do cancro os resultados demonstraram as portadoras de mutação apresentaram pontuações superiores em todas as avaliações realizadas, comparativamente com as não-portadoras (Beran et al., 2008). As não-portadoras apresentaram níveis que foram diminuindo de um modo constante, ao longo do tempo, nas (Beran et al., 2008). Já nas portadoras, os valores aumentaram desde a primeira consulta até um mês após a divulgação dos resultados e, diminuiu a partir dos 6 até aos 12 meses (Beran et al., 2008). O estudo de Lodder et al. (2001b) demonstrou que as portadoras de mutação e as não-portadoras apresentaram níveis de *distress* semelhantes aos verificados para a ansiedade e depressão, ou seja, as não-portadoras apresentaram pontuações mais baixas, comparativamente com as portadoras.

Discussão

O principal objetivo deste estudo foi identificar os estudos existentes que focassem as relações psicológicas que a testagem genética e a presença de mutação BRCA acarretam para os indivíduos, principalmente ao nível da ansiedade e depressão (*distress*), analisando o seu conteúdo e verificando que instrumentos foram utilizados para as avaliar.

No que diz respeito ao método, optou-se por recorrer à revisão sistemática. Esta opção foi selecionada devido a variados motivos, tais como este ser considerado um método de grande confiabilidade, por fornecer informações de um modo correto, direcionado e rigoroso em função do objetivo definido na investigação (Ribeiro, 2014; Sampaio & Mancini, 2007), por ser aconselhada a sua utilização em estudos relacionados com as implicações e intervenções psicológicas em diferentes âmbitos (Curry et al., 2014) e, por permitir o acesso a uma grande variedade e diversidade de artigos científicos, o que contribui para um conhecimento mais holístico do estado de arte (Ribeiro, 2014) relativo à temática em estudo.

Para a seleção dos artigos acedidos foram definidos critérios de inclusão e exclusão, um dos quais um deles faz referência a estudos que apenas tivessem acesso livre na íntegra. Neste sentido, esta revisão sistemática não está isenta de limitações, apesar da tentativa de realizar uma pesquisa abrangente, recorrendo a diferentes fontes de informação (concretamente, duas bases de dados de reconhecimento da relevância na área), nem todos os estudos realizados estão disponíveis e acessíveis, havendo um viés de publicação difícil de ultrapassar na totalidade. Deste modo, há sempre a possibilidade de existirem estudos que não foram incluídos nesta revisão e que poderiam ser relevantes para a temática em causa.

Relativamente ao conteúdo dos artigos selecionados, verifica-se uma certa convergência ao nível do tipo e objetivo geral dos estudos, sendo estes maioritariamente longitudinais e quantitativos, o que facilita a comparação dos seus resultados. No que diz respeito aos tamanhos das amostras, os estudos são muito divergentes, variando entre um total de 51 participantes (Lodder et al., 2001b) até um total de 364 participantes (Bosch et al., 2012), o que pode dificultar a comparação dos resultados. O mesmo se pode dizer relativamente às especificidades destas (p.e. portadores, não-portadores, sintomáticos, assintomáticos) e dos momentos de avaliação.

No que toca aos instrumentos utilizados, os estudos analisados fazem referência a diferentes tipos, desde instrumentos específicos para avaliar o *distress*, como por exemplo, a *HADS*, que se foca, essencialmente, na avaliação da ansiedade e depressão, a instrumentos que se focam apenas numa das variáveis, como é o caso do *CES-D* e do *STAI*, passando por instrumentos mais direcionados para avaliar o *distress* específico no cancro da mama, como, por exemplo, a

IES. Este aspeto vai de encontro ao referido por Geirdal et al. (2005), que salienta que estes materiais de avaliação são alguns dos exemplos de instrumentos utilizados para avaliar estas variáveis.

Esta diversidade de instrumentos, com objetivos semelhantes, pode originar um grande desafio na comparação dos resultados obtidos. Os estudos analisados utilizam diferentes medidas padronizadas para avaliar a ansiedade e depressão e ainda as relacionam essas com outras variáveis psicológicas. Este aspeto pode ser um dos motivos pelos quais se opta por escolher um instrumento em detrimento de outro, de modo a não tornar o protocolo de avaliação excessivo/extenso. É importante referir que, apesar dos diversos instrumentos, alguns deles estão presentes em mais do que um estudo, como é o caso da *HADS* ($n=4$) e do *IES* ($n=4$).

De uma forma geral, no que diz respeito à ansiedade e depressão, os resultados dos estudos analisados demonstraram que os participantes que se submeteram à testagem genética apresentaram pontuações baixas e clinicamente irrelevantes, verificando-se assim a ausência de sintomatologia nas respetivas amostras (Bosch et al., 2012, Brédart et al., 2017, Looder et al., 2001b; Qui et al., 2016), o que vai ao encontro do referido por DudokdeWit et al. (1998) que concluíram que, apesar de denotadas alterações psicológicas nos indivíduos associadas ao processo de testagem genética e respetiva comunicação do resultado, isso ocorria num curto período de tempo e tendia a diminuir/desaparecer, onde raramente essas alterações se traduziam em valores patológicos.

Relativamente aos resultados sobre “portadores vs não-portadores de mutação genética” verificou-se que estes foram diferentes de portadores para não-portadores, na grande maioria dos estudos (Bera et al., 2008; Bosch et al., 2012; Lodder et al., 2001a,b; Smith et al., 2008).

Estudos analisados demonstraram que os sujeitos sem mutação genética se demonstraram menos ansiosos e deprimidos do pré ao pós-teste, comparativamente com os sujeitos portadores de mutação ou com resultados não informativos (Beran et al., 2008; Bosch et al., 2012; Lodder et al., 2001a). Este aspeto parece ir ao encontro com o referido por Winchester e Hodgson (2006) e por Watson et al. (2004). Winchester e Hodgson (2006) referem que sujeitos portadores apresentaram sintomatologia ansiosa e depressiva associada ao risco genético, a todo procedimento e à probabilidade de desenvolver cancro ao longo da vida e Watson et al. (2004) salientam que se verifica uma alteração dos níveis de ansiedade e depressão, do pré-teste ao pós-teste em ambos os grupos. Mais concretamente, referem que os indivíduos apresentam níveis de ansiedade elevados e níveis de depressão baixos no pré-teste; aquando da divulgação dos resultados, os níveis de ansiedade e depressão descem nos indivíduos não-portadores e tendem a aumentar nos portadores (Watson et al., 2004).

No entanto, relativamente à ansiedade existiram estudos que salientaram que não existem diferenças entre os grupos (Lodder et al., 2001b; Qui et al., 2016). No que respeita à ansiedade estado, um estudo também permitiu verificar que esta aumentou nos dois grupos, ao longo do tempo (Beran et al., 2008). Para estas informações não foi encontrada literatura, além da presente na revisão sistemática, que permita analisar estes dados.

Um estudo avaliou os níveis de ansiedade e depressão nas parceiras de homens em risco de mutação genética e verificaram que, no pré-teste, não existiam indicadores de sintomatologia ansiosa e depressiva na maioria das parceiras (21/23 para a ansiedade e 1/23 para a depressão) (Lodder et al., 2001b). No pós-teste apenas três parceiras apresentaram indicadores de ansiedade e uma de depressão (a mesma que pontuou de forma significativa no pós-teste) (Lodder et al., 2001b). Para este aspeto também não foi encontrada literatura, além da presente na revisão sistemática, que permita confrontar os resultados.

No que respeita à variável “presença ou ausência de cancro”, verificou-se que os resultados dos estudos analisados não são consensuais relativamente ao *distress* (Brédart et al., 2017; Smith et al., 2008). No estudo de Smith et al. (2008) verificaram que não existiam diferenças significativas entre os grupos, ao longo do tempo, no *distress* e que a história pessoal não estava associada ao resultado do teste. Estes resultados vão ao encontro do referido por Arver et al. (2004) uma vez que refere que os níveis são muito semelhantes ou até inferiores comparativamente aos obtidos na população geral, salientando que a experiência prévia com a doença na família pode ser vista como um fator protetor do ajustamento psicológico, sendo essa uma justificação para não se verificarem diferenças. No estudo de Brédart et al. (2017) foi averiguado que os participantes com cancro da mama apresentavam um aumento significativo em todos os resultados relacionados com o *distress* (ansiedade e depressão). Este aspeto parece ir ao encontro com o referido nos estudos de Butow et al. (2005), Power et al. (2011) que mencionaram que entre 20 e 30% de indivíduos com historial familiar sugestivo (sintomáticos e assintomáticos) reportam níveis significativos de *stress* psicológico e em caso de resultados inconclusivos esses níveis tendem a aumentar ainda mais.

É ainda importante referir que os homens sem filhos obtiveram pontuações significativamente inferiores no *distress* comparativamente com os com filhos (Lodder et al., 2001b). Esta informação parece ir ao encontro com o referido por DudokdeWit et al. (1998) que salientam que um dos preditores mais associados a elevados níveis de ansiedade e depressão é a presença de filhos.

No que toca ao *distress* específico do cancro da mama os resultados não são, mais uma vez, concordantes (Beran et al., 2008; Lodder et al., 2001b), por um lado, os resultados do estudo

de Beran et al. (2008) permitiram verificar que as portadoras de mutação apresentaram pontuações superiores em todas as avaliações realizadas, comparativamente com as não-portadoras (Beran et al., 2008), por outro lado, o de Lodder et al. (2001b) demonstrou que as portadoras de mutação e as não-portadoras apresentaram níveis de *distress* relacionado com o cancro semelhantes. Quanto a esta informação também não foi encontrada literatura que permita realizar uma análise comparatória.

Face ao número de artigos relevantes identificados, pode-se concluir que esta temática ainda é pioneira, sendo a informação existente e disponível maioritariamente da área da Medicina e não da Psicologia. Assim, apesar de na revisão sistemática, numa primeira fase, ter sido encontrado um número significativo de estudos, esse foi reduzido quando aplicados os critérios de inclusão/exclusão.

É necessário salientar que o processo de testagem genética é extremamente complexo, não só porque varia de acordo com o procedimento estipulado em cada consulta de aconselhamento genético, o que origina vários fatores difíceis de controlar e mensurar, que poderão influenciar os resultados obtidos (p.e., existem locais onde a consulta de avaliação de risco pode englobar logo a análise ao sangue para saber se está presente ou não a mutação genética, noutros locais isto ocorre em consultas diferentes e por várias etapas e ainda, pode ocorrer só serem testados os familiares diretos e, só se nesses for verificada a presença de mutação é o os filhos/netos serão testados, o que poderá originar mais sofrimento psicológico).

Torna-se, deste modo, fundamental que se continue a aprofundar o conhecimento relativamente a todo este processo no sentido de oferecer cuidados mais adequados às necessidades desta população. Ainda assim, e tendo em conta os dados aqui apresentados, realça-se a importância da integração de um psicólogo na equipa responsável pelas consultas de aconselhamento genético, de modo a delinear, implementar e avaliar um plano de intervenção psicológica personalizado e especializado para esta população-alvo.

Referências Bibliográficas²

²As referências bibliográficas por artigo serão apresentadas no final da dissertação de mestrado.

**Artigo 2: Qualidade de vida e Bem-Estar Pessoal nas Mutações Genéticas BRCA:
Revisão Sistemática**

Resumo

Ser portador de uma mutação genética poderá estar associado a um comprometimento psicológico. Neste sentido, o objetivo do presente estudo é conhecer as relações entre as mutações genéticas BRCA (*Breast Cancer*, 1 e 2) e a qualidade de vida (QdV) e o bem-estar pessoal (BEP) dos seus portadores (potenciais). Para tal, realizou-se uma revisão sistemática, segundo o PRISMA statement recorrendo à b-on e PubMed e às seguintes combinações de descritores: “quality of life AND well-being AND genetic mutation BRCA” (1/2006 até 11/2017).

Foram identificados 322 artigos que, após terem sido eliminados os duplicados e aplicados os critérios de elegibilidade, ficaram reduzidos a seis para a análise final.

Dos seis artigos analisados, dois relataram pontuações de QdV elevadas em participantes que realizaram testagem genética. Os resultados encontrados em ambos os estudos entre portadores e não-portadores de mutação foram divergentes: num dos estudos não foram encontradas diferenças entre os grupos e no outro a qualidade de vida relacionada com a saúde (QDVRS) apresentou níveis inferiores nos portadores de mutação. Nos restantes estudos verificou-se que participantes com história pessoal de cancro apresentaram níveis inferiores de QdV comparativamente com os participantes sem história pessoal de cancro. É de salientar que estes resultados apenas abordam a QdV, tendo sido verificada a inexistência de estudos focados na análise do BEP em portadores das mutações BRCA 1 e 2.

Por se tratar de um estudo que espelha as implicações ao nível da QdV e do bem-estar vivenciadas por sujeitos em risco de serem portadores de mutações genéticas e, consequentemente, que possam desenvolver doença oncológica, o presente estudo poderá constituir uma ferramenta útil para estes, para o seu contexto familiar, bem como para profissionais de saúde, na lógica de os preparar para a complexidade deste fenómeno. Deste modo, considera-se imprescindível continuar a aprofundar o tema em futuros estudos.

Palavras-Chave: Qualidade de Vida; Bem-Estar Pessoal; Mutação Genética BRCA; Revisão Sistemática da Literatura.

Abstract

Being a genetic mutation carrier may be associated with psychological impairment. In this sense, the objective of the present study is to understand the relationships between the genetic mutation BRCA (*Breast Cancer*, 1 and 2) and the quality of life (QoL) and the personal well-being (PWB) of its (potential) carriers. To do so, it was performed a systematic review according to the PRISMA statement using b-on and PubMed and the following combinations of descriptors: "quality of life AND well-being AND genetic mutation BRCA" (from 1/2006 until 11/2017).

A total of 322 articles were identified which, after the duplicates were eliminated and the eligibility criteria applied, were reduced to six for the final analysis.

Of the six articles reviewed, two reported high scores of QoL in participants who conducted genetic testing. The results found in both studies between mutation carriers and non-carriers were divergent: in one of the studies no differences were found between groups and, in the other, health-related quality of life (HRQoL) presented lower levels in mutation carriers. In the remaining studies, it was found that participants with personal history of cancer had lower levels of QoL compared to those without personal history of cancer.

It should be noted that these results only address to QoL, having been verified the absence of studies focused on the analysis of PWB in BRCA 1 and 2 mutation carriers.

Since this is a study that mirrors the implications in QOL and well-being experienced by subjects at risk of being carriers of genetic mutations and, consequently, that can develop oncological disease, the present study may be a useful tool for these, for their family, as well as for health professionals, in the logic of preparing them for the complexity of this phenomenon. In this way, it is considered essential to continue to deepen the subject in future studies. Thus, it is considered essential to continue to deepen the theme in future studies.

Keywords: Quality of Life; Well-being; Genetic Mutation BRCA; Systematic Review.

Introdução

A expressão qualidade de vida (QdV) começou a ser utilizada nos anos 60 do século XX, no contexto social e político, fazendo frequentemente referência às condições de trabalho e ao desenvolvimento económico (Pais-Ribeiro, 2005). Contudo, com o passar do tempo, foi-se ampliando e, a partir dos anos 80 do mesmo século, este constructo

passou a ter uma maior importância no domínio da saúde e dos cuidados de saúde, no discurso e prática médica (Canavarro, Pereira, Moreira, & Paredes, 2010; Santos & Pais-Ribeiro, 2001). Desta forma, a QdV rapidamente se transformou num objetivo prioritário dos serviços de saúde, paralelamente à prevenção de doenças, efetivação da cura e alívio de sintomas/prolongamento da vida humana (Ferreira & Santana, 2003). Este facto permitiu incorporar nas medidas tradicionais de saúde outros aspetos relevantes, os quais se estendem além da mera ausência de doença, afetam a vida diária do indivíduo e, conseqüentemente, o seu sentimento subjetivo de satisfação com a vida (Gameiro et al., 2008).

Apesar de não existir uma definição consensual deste conceito, o crescente interesse pelo mesmo retrata que o seu estudo é fundamental em praticamente todas as áreas do conhecimento (Bishop & Hermann, 2000; Pais-Ribeiro, 2009; Pimentel, 2006).

Parece indubitável que se trata de um constructo multidimensional, constituído por várias dimensões que se inter-relacionam, e não um conceito unitário, e que se constrói sobre diferentes áreas, domínios e componentes (como, por exemplo, as relações familiares e com os outros, a saúde e o bem-estar) (Bishop & Hermann, 2000; Huguet, Morais, Osis, Pinto-Neto, & Gurgel, 2009; Minayo, Hartz, & Buss, 2000). Adicionalmente, este conceito varia com a perceção de cada indivíduo, tendo assim uma conotação muito subjetiva (Meneses, 2005).

O conceito de QdV tem conhecido várias definições, sendo que uma das mais citadas é a da Organização Mundial de Saúde (OMS) que, em 1994, o definiu como “a perceção do indivíduo sobre a sua posição na vida, dentro do contexto dos sistemas de cultura e valores nos quais está inserido e em relação aos seus objetivos, expetativas, padrões e preocupações” (WHOQOL Group, 1994, p. 28).

Existem vários constructos que são, por vezes, considerados sinónimos da QdV, tal como o bem-estar, a dicotomia entre o que o indivíduo deseja e a realidade, a funcionalidade, a satisfação com a vida (Lima et al., 2009; Pais-Ribeiro, 2009), a felicidade (Lima et al., 2009), entre outros. Assim, a título de exemplo seguem-se algumas definições de QdV onde se pode verificar a convergência com diversos conceitos.

Bowling e Windsor (2001), por exemplo, afirmam que os conceitos de QdV, bem-estar e felicidade são muitas vezes indistintos e confusos entre si. Cramer (1994, citado por Meneses, 2005) considera que a QdV é um estado de bem-estar físico, social e mental, e não apenas a ausência de doença ou incapacidade, como a clássica definição de saúde da OMS. Por outro lado, Cummins (1997, citado por Fonseca, 2011) define QdV como

um conjunto de diversos domínios, como o bem-estar material, a saúde, a produtividade, a intimidade, a segurança, o bem-estar comunitário e emocional.

No contexto específico da saúde, constatou-se que esta parece ser influenciada pelo estado de saúde dos indivíduos, uma vez que para pessoas saudáveis pode implicar conceitos como riqueza, lazer, autonomia, liberdade, ou seja, tudo o que proporcione uma vida agradável, enquanto para pessoas doentes, poderá referir-se ao nível de apreciação e satisfação dos doentes em relação ao seu nível de funcionamento atual, comparado com aquele que se pensa ser possível ou ideal (Cella, 2003).

A saúde é, aliás, muitas vezes, considerada a variável que melhor explica a QdV, defendendo-se que uma das relações entre estes dois conceitos implica que a QdV seja o objetivo e a saúde o objeto da intervenção, pelo que intervindo sobre a saúde consegue-se melhorar a QdV (Pais-Ribeiro, 1998).

O conceito de QdV generalizou-se e emergiu no contexto da saúde, onde é frequentemente referido como QDVRS (Pais-Ribeiro, 2005), com objetivos semelhantes ao conceito de QdV, mas incluindo aspetos associados às doenças e intervenções em saúde (Seidl & Zannon, 2004). A QDRS diz respeito “ao valor atribuído à duração da vida, modificado pelos prejuízos, estados funcionais e oportunidades sociais que são influenciados por doença, dano, tratamento ou políticas de saúde” (Patrick & Erickson, 1993, citado por Seidl & Zannon, 2004, p. 583) e ao modo como uma doença específica afeta ou limita a QdV (Silva, 2003). Está diretamente relacionada com intuito de abordar as perceções relacionadas com a doença, sobretudo na doença crónica e em diferentes formas de tratamento, patologias e gastos em saúde, sendo este conceito associado aos processos de saúde/ doença, incluindo os critérios de subjetividade, a perceção pessoal, a multidimensionalidade, entre outros (Pires, 2009). De um modo geral, a QDVRS refere-se às doenças (qualquer que seja a doença) e analisa a contribuição dessa doença e do seu tratamento no bem-estar de cada indivíduo (Pires, 2009)

Na perspetiva da Psico-Oncologia, a QdV está relacionada com a avaliação subjetiva que o doente faz dos diferentes aspetos da sua vida que se encontram relacionados e são afetados pela doença oncológica (Rodriguez & Sanchez, 1995).

Historicamente, o termo bem-estar surge primeiramente associado ao conceito económico de riqueza, sendo considerado bem-estar material (Galinha & Pais-Ribeiro, 2005). Contudo, nos anos 60 do século XX, este assumiu uma dimensão mais global, passando a dar ênfase a outras dimensões da vida do sujeito (Galinha & Pais-Ribeiro, 2005).

Neste sentido, importa salientar que existem vários tipos de bem-estar, nomeadamente, o bem-estar subjetivo (BES) (Diener & Lucas, 2000), o bem-estar psicológico (BEP) (Ryff, 1989), o bem-estar espiritual (BEE) (Gouveia, 2011), o bem-estar pessoal (BEP) (Pais-Ribeiro & Cummins, 2008), entre outros.

O conceito de Bem-Estar Subjetivo (BES) é uma área de estudo que procura compreender as avaliações que os indivíduos fazem acerca das suas vidas (Diener & Lucas, 2000; Diener, Suh, & Oushi, 1997; Pais-Ribeiro & Cummins, 2008). De acordo com Galinha e Pais-Ribeiro (2005) este é definido como uma dimensão positiva da saúde e uma área de estudo que engloba outros conceitos e domínios, como a QdV, o afeto positivo, afeto negativo (Galinha & Pais-Ribeiro, 2005) e felicidade (Giacomoni, 2004). É considerado um constructo complexo, onde a dimensão cognitiva e a dimensão afetiva podem ser concetualizadas como satisfação com a vida e como sentimento de felicidade (Galinha & Pais-Ribeiro, 2005; Sagiv & Schwartz, 2000). Assim, o BES engloba um conjunto de fenómenos que inclui as respostas emocionais dos indivíduos, domínios de satisfação e julgamentos globais de satisfação com a vida, que devem ser entendidos isoladamente, embora se correlacionem (Galinha & Pais-Ribeiro, 2005).

Segundo Diener et al. (1997), o BES é definido através de três componentes primários: a satisfação com a vida, o afeto positivo e baixos níveis de afeto negativo. Estes três componentes permitem formar um fator global ou variáveis interrelacionadas, onde cada um deles pode ser subdividido (Diener et al., 1997). Mais especificamente, a satisfação com a vida pode ser dividida em satisfação com os vários domínios de vida (Diener et al., 1997). O afeto positivo pode ser dividido em emoções, como alegria, afeição e orgulho e, o afeto negativo pode ser dividido em emoções negativas, como vergonha, culpa e tristeza (Diener et al., 1997). Trata-se então de uma área de estudo que abrange três grandes domínios: 1) a QdV ou “perceções que o indivíduo tem relativamente à sua posição na vida, no contexto dos sistemas de cultura, valores e em relação aos seus objetivos, expectativas, padrões e preocupações” (Galinha & Pais-Ribeiro, 2005; WHOQOL Group, 1994, p. 28); 2) o Afeto Positivo, que diz respeito ao quanto uma pessoa se sente entusiasmada, ativa e em estado de alerta; e 3) o Afeto Negativo, formado por estados de humor aversivos, movidos por raiva, culpa, medo ou ansiedade (Galinha & Pais-Ribeiro, 2005).

No que diz respeito ao Bem-Estar Psicológico (BEP), este trata-se de um constructo multidimensional que abrange um conjunto de dimensões do funcionamento psicológico positivo, de natureza cognitiva e afetiva, tais como, a aceitação de si, o crescimento

pessoal, os objetivos de vida, as relações positivas, o domínio do meio e a autonomia (Ryff & Keyes, 1995). As dimensões referidas constituem o BEP e refletem os sentimentos de satisfação, felicidade e prazer (Novo, 2003; Siqueira & Padovam, 2008) de cada um consigo próprio, com as suas condições de vida sociais, relacionais, realizações pessoais do passado e com as expectativas de futuro (Ryff & Keyes, 1995; Keyes & Ryff, 1998). Desta forma, este tipo de bem-estar possibilita identificar o quão satisfeito e feliz um indivíduo se sente em domínios psicológicos diversos e de que recursos psicológicos dispõe, na relação consigo próprio, com os outros, com o meio e nas suas capacidades de adaptação (Novo, 2003). Assim, reflete o significado da satisfação dos desejos, colocando a tónica nos aspetos positivos, como o contentamento, a satisfação com a vida, o sentir-se bem, entre outros (Ryff & Singer, 2006).

A noção de Bem-Estar Espiritual (BEE) ou saúde espiritual trata-se de “uma forma de estar dinâmica que se reflete na qualidade das relações que o indivíduo estabelece em quatro domínios da existência humana, isto é, consigo próprio, com os outros, com o ambiente e com algo ou alguém que transcende o domínio humano” (Fisher, 1999, citado por Gouveia, Marques, & Ribeiro, 2009, p. 286). Assim, tem-se baseado no conceito da espiritualidade envolvendo uma componente religiosa e uma existencial (Volcan, Sousa, Mari, & Horta, 2003).

O Bem-Estar Pessoal (BEP) é um tipo de bem-estar mais individualizado e diferenciado, que tem em conta as características pessoais do indivíduo, a sua experiência e as situações que o distinguem do outro (Pais-Ribeiro & Cummins, 2008). Este insere-se no modelo homeostático e é descrito como um sistema que prima por garantir que a sensação de bem-estar se estabelece dentro de determinados limites consoante o indivíduo (Cummins, 1998). Este aspeto reforça a ideia de que a sensação de bem-estar não é um sentimento generalizado e único, ou que, pelo menos, a razão de bem-estar para um indivíduo pode não o ser para outro (Pais-Ribeiro & Cummins, 2008).

Uma das situações que poderá ter impacto no (diferentes tipos de) bem-estar e na QdV é a (possibilidade de uma) doença (Paredes et al., 2008). A doença oncológica é ainda perspectivada como um carácter altamente estigmatizante na sociedade, sendo particularmente sentida pelo doente e respetiva família, com níveis de mortalidade significativos, variando conforme a localização do(s) tumor(es) e o estadio da doença (Figueiredo, Araújo, & Figueiredo, 2006). Adicionalmente, a frequente incerteza relativa ao diagnóstico, prognóstico e ao sofrimento físico e psicológico levantam também

importantes questões ao nível da QdV (Figueiredo et al., 2006; Rebelo, Rolim, Carqueja, & Ferreira, 2007).

Assim, a Oncologia foi uma das especialidades que se viu confrontada com a necessidade de avaliar as condições de vida dos doentes, tendo sido, por isso, uma das primeiras áreas a incorporar a avaliação da QdV (Fleck et al., 1999, 2008). Porém, efetuar esta avaliação em contextos de saúde constitui uma tarefa complexa, uma vez que engloba múltiplas visões (perspetiva do doente, dos profissionais de saúde, do diretor de serviço, do diretor do hospital, entre outros) e existe uma enorme variedade de instrumentos que medem este constructo e constructos semelhantes (Figueiredo et al., 2006).

Os questionários são os instrumentos mais utilizados e úteis para efetuar uma medição da QdVRS (Pimentel, 2006) e alguns exemplos desses são: *Short Form 36 (SF-36)* (Bennet, 2002); *Functional Assessment of Cancer Therapy-General (FACT-G)*; *Quality of Life Questionnaire-Cancer (QLQ-C30)* (Pimentel, 2006); *World Health Organization Quality of Life (WHOQOL-Bref)* (Canavarro et al., 2010). É de referir que dos instrumentos supracitados dois são genéricos e dois específicos para o cancro, sendo a concetualização de QdV que está na sua base diversa (Bowling, 2005).

Para avaliar o bem-estar existem também alguns instrumentos, nomeadamente: a Escala de Bem-Estar Subjetivo (EBES) (Albuquerque & Tróccoli, 2004); a Escala de Afeto Positivo e Negativo (PANAS) (Galinha & Ribeiro, 2005) e a Escala de Satisfação com a Vida (SWLS) (Diener et al., 1985, citado por Albuquerque & Tróccoli, 2004); a Escala de Bem-Estar Psicológico (EBEP) (Novo, 2003; Novo, Duarte-Silva, & Peralta, 1997); a Escala de Bem-Estar Espiritual (SWBQ) (Gouveia et al., 2009), a Escala de Bem-Estar Pessoal (BEP) (Pais-Ribeiro & Cummins, 2008), entre outros.

A investigação tem revelado, recorrendo a diferentes instrumentos de QdV e bem-estar, que estas tendem a ser afetadas pela presença de doença oncológica. Uma vez que os portadores de mutação genética BRCA têm uma maior probabilidade de desenvolver doença oncológica. ao longo da vida, pode-se supor que a QdV e o bem-estar possam estar igualmente afetados, tal como se verifica nos doentes oncológicos.

Apesar deste ser um tema relevante para a Medicina e para a Psicologia, não parece ser fácil identificar estudos que relatem a importância de avaliar estes/ a avaliação destes constructos em doentes com cancro hereditário. Neste contexto, são de referir estudos que avaliaram o impacto que o diagnóstico, a escolha de tratamento e o tipo de cirurgia realizada tinham na QdV de portadores de mutação BRCA.

Assim, um estudo realizado em Londres, por Manchanda et al. (2015) tinha como objetivo avaliar as vantagens e desvantagens de uma abordagem baseada na testagem genética numa população com risco elevado de mutação genética, em comparação com a abordagem convencional baseada na história familiar. Pretendia também avaliar e comparar as consequências psicológicas e de QdV de ambas as abordagens. Os resultados desta investigação não verificaram diferenças de curto prazo estatisticamente significativas entre a abordagem baseada na história familiar e a abordagem baseada na testagem genética populacional em relação aos níveis de bem-estar físico / mental. Assim, conclui-se que o teste genético de base populacional, na maioria das pessoas, não prejudica a QdV, o bem-estar psicológico e não acarreta preocupações excessivas de saúde (Manchanda et al., 2015).

Nos EUA, Hooker et al. (2014) propuseram-se a compreender em portadores de mutação BRCA, os efeitos a longo prazo, ao nível da satisfação com a decisão tomada e QdV, da cirurgia redutora de risco. Constataram que 90% dos participantes relataram níveis de satisfação extremamente elevados em ambas as escalas de satisfação: com a decisão de se submeter à testagem genética e com as suas decisões tomadas após receberem resultados positivos. Averiguaram que os participantes demonstraram pontuações altas de QdV associadas à testagem genética. Verificaram também que as mulheres que se submeteram a cirurgia redutora de risco antes da testagem, reportaram níveis significativamente superiores de QdV, no *follow-up* em comparação com as que nunca se submeteram à cirurgia, quer antes, quer após a testagem. Em mulheres com história pessoal de cancro, a QdV apresentou níveis elevados, ou seja, a história pessoal de cancro não pareceu influenciar os níveis de QdV das participantes. Verificou-se ainda uma relação positiva entre a QdV e o tempo desde a realização da cirurgia redutora de risco, ou seja, à medida que o tempo passa, melhor é a QdV. Adicionalmente, maiores níveis de ansiedade pré-testagem genética foram associados a menores níveis de QdV.

Neste sentido, o presente estudo tem como objetivo sistematizar as relações entre as mutações genéticas BRCA 1e 2 e QdV e BEP dos seus portadores (potenciais), recorrendo à revisão sistemática da literatura que é um método de pesquisa utilizado com muita frequência na área da medicina e saúde (Mendes, Silveira, & Galvão, 2008). Mais especificamente, este método visa reunir e analisar resultados de pesquisas, de modo a responder ao objetivo acima proposto, de modo sistemático e ordenado, permitindo a formulação de conclusões gerais e, desta forma, contribuir para o aprofundamento do estado de arte do tema (Mendes et al., 2008; Sampaio & Mancini, 2007).

Método

Para alcançar o objetivo proposto foram adotadas as recomendações propostas no *Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses Statement e Elaboration and Explanon Document* (PRISMA) (Liberati et al., 2009).

Uma vez que a pesquisa adequada nas bases de dados eletrónicas é o “ponto fulcral” e uma habilidade importante na realização de uma revisão sistemática, maximizando a possibilidade de encontrar documentos importantes e significativos num tempo reduzido (Sampaio & Mancini, 2007), foram inicialmente identificadas as bases de dados relevantes mediante a temática em estudo e definidos os descritores/palavras-chave a utilizar. Tendo em mente o objetivo do presente estudo, foram definidos os critérios de elegibilidade (inclusão e exclusão) que têm como intuito orientar a pesquisa e a seleção dos estudos primários, de forma a aumentar a precisão dos resultados face ao objetivo estabelecido (Afonso & Silva, 2015).

Desta forma, decidiu-se incluir: **a)** artigos publicados em texto integral de acesso livre; **b)** com foco na QdV e no BEP; **c)** cujas amostras incidissem em sujeitos sintomáticos e/ou assintomáticos com mutação BRCA; e **d)** com 18 anos ou mais de idade. Inversamente, optou-se por excluir: **a)** artigos sem texto completo (como abstract/poster); **b)** revisões de literatura; **c)** livros e ebooks; **d)** estudos não publicados, incluindo teses de mestrado e doutoramento; **e)** comentários; **f)** resumos de conferências; **g)** estudos de caso; **h)** estudos exclusivamente qualitativos e **i)** artigos cujo título, resumo ou palavras-chaves não fizessem referência aos descritores utilizados.

Na pesquisa de artigos publicados foram consultadas as seguintes bases eletrónicas: b-on (Biblioteca do Conhecimento Online) e PubMed (National Library of Medicine).

No que diz respeito à base de dados b-on, a pesquisa foi realizada do seguinte modo: **1)** ativou-se a pesquisa avançada; **2)** colocaram-se as combinações de descritores “quality of life AND well-being AND genetic mutation BRCA, no campo relativo a “TX texto completo”; **3)** nas opções de pesquisa, mais concretamente na escolha das disciplinas foi selecionada a Psicologia; **4)** no ponto relativo a limitar resultados, foram selecionados apenas os artigos provenientes de revistas académicas e revistos por especialistas, publicados desde 2006 até 2017, inclusive e, **5)** não foram impostos constrangimentos linguísticos, nem geográficos, de modo a diminuir o viés de publicação. Com este processo foram identificados até 30/11/2017 304 artigos.

Relativamente à base de dados PubMed (NLM), o processo de pesquisa foi semelhante, excluindo a seleção de áreas de pesquisa. Assim, foram colocadas as

combinações de descritores “quality of life AND well-being AND genetic mutation BRCA” nos campos da pesquisa avançada, sendo selecionados apenas artigos de livre acesso na íntegra, tendo incluído todos os artigos até 30/11/2017. Este processo de pesquisa permitiu identificar 18 artigos.

O procedimento de seleção dos estudos permite diminuir enviesamentos e possíveis erros, fazendo com que todos os artigos sejam selecionados de igual modo e assegurando a validade e veracidade dos resultados (Liberati et al., 2009). Deste modo, na figura 1 é apresentado o fluxograma que descreve as fases do processo de seleção segundo o método PRISMA (Liberati et al., 2009).

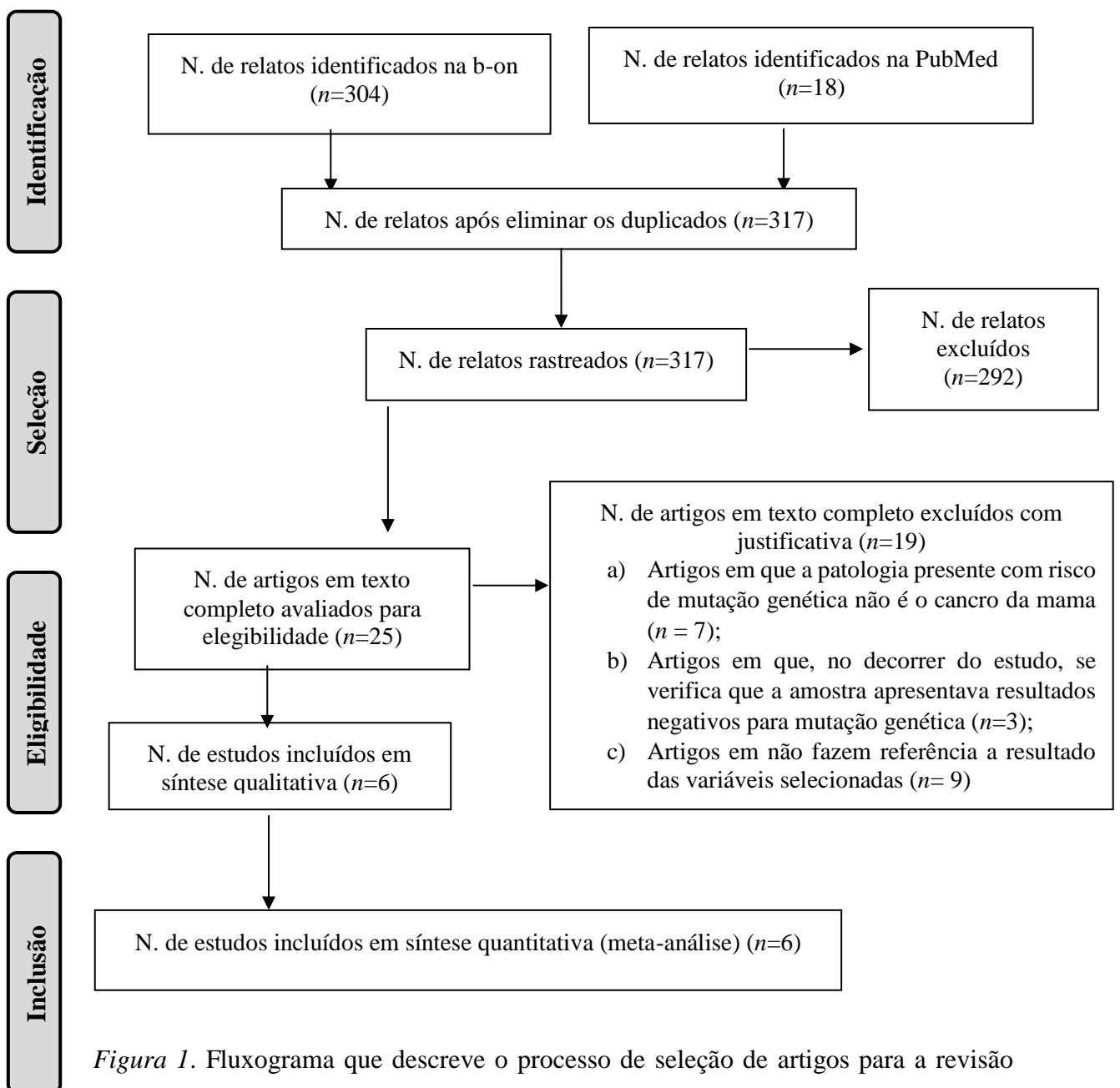


Figura 1. Fluxograma que descreve o processo de seleção de artigos para a revisão sistemática.

Resultados

Para a extração de dados dos artigos, foi elaborado uma tabela com as seguintes variáveis: autor(es), ano e origem; tipo e objetivo geral dos estudos incluídos (de acordo com os autores), a caracterização das amostras, as variáveis psicológicas em foco, os instrumentos de avaliação utilizados e os principais resultados (cf. Tabela 1).

Tabela 1. Resumo dos Artigos Analisados

Autor(es) (ano), origem	Objetivo Geral e Tipo de estudo	Participantes	Variáveis psicológicas	Material	Principais resultados
Qiu et al. (2016), China.	Compreender a qualidade de vida (QdV) e o estado psicológico, numa amostra de pacientes chineses com cancro da mama que realizaram testes genéticos BRCA1 / 2, para verificar as alterações psicológicas em portadores e não-portadores e explorar a experiência psicológica desses Estudo misto, transversal	n=89 mulheres Estudo quantitativo – 99 participantes com cancro da mama e com história familiar (final 76 elementos, 17 portadores de mutação genética e 59 não-portadores) Estudo qualitativo – 18 participantes com mutação genética BRCA (final 13 elementos) Nota: é importante referir que os estudos foram realizados em momentos diferentes, isto é, primeiramente foi realizado o estudo quantitativo (de Maio a Outubro de 2014), seguindo-se o qualitativo (de Outubro de 2014 a Janeiro de 2015)	1. QdV; [2.Estado psicológico]	Estudo quantitativo: 1. FACT-B; [2. IDA] Estudo qualitativo: Entrevista semiestruturada	Estudo quantitativo: O total da amostra (n=76) apresenta pontuações relativamente altas na QdV . As pontuações totais da amostra foram superiores à média, bem como os scores individuais em todos os domínios, mais especificamente no bem-estar físico, social/familiar, emocional, funcional e preocupações adicionais, indicando assim uma boa QdV nos participantes que receberam testes genéticos. Quando a informação da presença de defeito genético, ou seja, resultado positivo de mutação, verifica-se um declínio a curto prazo, nos domínios físico e emocional. Contudo, este aspeto não afeta a QdV a longo prazo, verificando-se assim que os pacientes que receberam resultado positivo do teste genético obtiveram pontuações elevadas no FACT-B. Não se verificaram diferenças estatisticamente significativas entre os portadores e não-portadores de mutação ao nível da QdV total e nos diferentes domínios. Estudo qualitativo: o estudo qualitativo não faz referência à avaliação da QdV, apenas as restantes variáveis.

Genética e Psicologia: Relações no âmbito do cancro da mama

<p>Smith et al. (2008), EUA.</p>	<p>Investigar os efeitos psicológicos, a curto e longo prazo, associados ao teste genético BRCA em mulheres com história pessoal ou familiar de cancro da mama. Os momentos de avaliação foram: pré teste genético; 1 semana, 3 e 6 meses após a divulgação do resultado</p> <p>Estudo quantitativo, longitudinal</p>	<p><i>n</i>=126 mulheres</p> <p>Das 126 participantes, 58 tinham história pessoal de cancro e 68 não tinham. Do total da amostra, 26 elementos decidiram não realizar testagem genética. Destas, 20 eram portadoras de mutação, 67 não portadoras e 13 com resultados não informativos</p>	<p>1. QdV; [2. <i>Distress</i>; 3. Risco Percebido]</p>	<p>1. SF-36; [2. SCL-90, GSI; IES, PSS; CES-D; STAI; 3. 1 item cotado numa escala de 7 pontos, diferente para participantes com e sem história pessoal de cancro]</p>	<p>As participantes sem história pessoal de cancro relataram valores significativamente melhores de QdV, ao longo do tempo, na componente física do SF-36, do que as com história pessoal de cancro. Contudo, não foram verificadas diferenças na componente mental. As pontuações relativas à QdV não sofreram alterações significativas ao longo do tempo, tanto no domínio físico, como mental, independentemente do resultado do teste genético.</p>
<p>Dagan e Shochat, (2008), Israel</p>	<p>Investigar a associação entre o resultado da testagem genética para as mutações BRCA1/2 e a QDVRS, em mulheres assintomáticas</p> <p>Estudo quantitativo, transversal</p>	<p><i>n</i>=73 mulheres</p> <p>Destas, 17 assintomáticas e 20 não portadoras de mutação</p>	<p>1.QDVRS; [2.Preocupação com o cancro; 3. Sintomatologia psicopatológica]</p>	<p>1.SF-36; [2.CRW; 3.BSI]</p>	<p>De um modo geral, a QDVRS apresentou valores médios mais baixos em portadores de mutação BRCA1/2 em comparação com os não-portadores, em todos os componentes do SF-36, com exceção da componente da dor, onde foram verificados valores médios iguais em ambos os grupos. Ao nível do funcionamento físico, do desempenho físico e da média das pontuações totais dos componentes da QDVRS, foram verificados níveis de significância <i>borderline</i>. Apenas foram encontradas diferenças significativas na componente do desempenho social.</p>
<p>Oberguggenberger et al. (2016), Áustria</p>	<p>Analisar o perfil psicossocial de sujeitos em risco de predisposição genética para cancro hereditário da mama e do ovário que frequentam consultas de aconselhamento e que se submeteram a testagem genética</p>	<p><i>n</i>= 137 participantes</p> <p>Dos 137 participantes (129 mulheres e 8 homens), 95 decidiram ser testados geneticamente, 30 não aceitaram e 12 não deram resposta.</p>	<p>1. QdV; [2. <i>Distress</i> Psicológico; 3. Ansiedade e Depressão; 4. Preocupação com o cancro; 5. Satisfação com a decisão]</p>	<p>1. SF-12; [2. MICRA; 3. HADS; 4. CWS; 5. GCSS e SDS]</p>	<p>Não foram encontradas diferenças estatisticamente significativas entre os participantes com diagnóstico de cancro, na componente mental, face aos sem diagnóstico de cancro. Por outro lado, no que diz respeito à componente física, foram encontradas diferenças significativas entre ambos os grupos, sendo que os participantes com diagnóstico de cancro tendiam a apresentar pior QdV, comparativamente com os sem diagnóstico de cancro.</p>

Genética e Psicologia: Relações no âmbito do cancro da mama

	Estudo quantitativo, transversal	Dos 95 testados, 32 obtiveram resultado positivo, 60 negativo e 3 resultado não-informativos. Dos 137, 72 tinham diagnóstico de cancro			
Tong et al. (2015), EUA	Identificar as variáveis relacionadas às intenções de aconselhamento genético para a realização de cirurgia de redução de risco com participantes de alto risco. Estudo quantitativo, transversal.	<i>n</i> =696 mulheres em consulta de aconselhamento genético para cancro hereditário, em risco de ser portadora de mutação. Destas, 478 não irão realizar cirurgia redutora de risco e 145 irão realizá-la	1. QdV; [2. Risco Percebido; 3. <i>Distress</i> ; 4. Conhecimento sobre o aconselhamento genético do cancro da mama; 5. Conflito decisional em relação ao teste genético; 6. Neuroticismo]	1. SF-12; [2. itens sobre risco percebido para cancro da mama/ovário e presença de mutação genética; 3. IES, PSS; 4. BCGCK scale; 5. DCS; 6. NEO-PI-R]	Relativamente à QdV, não foram encontradas diferenças estatisticamente significativas nas componentes física e mental entre os grupos que irão realizar cirurgia redutora de risco e os que não irão realizar.
Visser et al. (2011), Holanda.	Avaliar o efeito da consulta médica de grupo sobre [a melhoria do paciente] e o sofrimento psicológico dos portadores de mutação BRCA. Os momentos de avaliação foram: pré-teste, 1 semana e 3 meses após a consulta Estudo quantitativo, longitudinal	<i>n</i> =160 participantes com diagnóstico recente de mutação BRCA	1. QdV; [2. Melhoria do paciente; 3. <i>Distress</i> psicológico; 4. Preocupação com o cancro; 5. Efeitos da intervenção]	1. EORTC-QLQ-C30; [2. Empowerment Questionnaire for breast cancer patients; 3. SCL-90; 4. CWS; 5. TiC-P]	Os participantes com elevada satisfação com a consulta médica de grupo e respetiva testagem genética apresentam elevados níveis de QdV.

Neste sentido, a tabela 1 sintetiza os dados extraídos dos seis artigos incluídos na análise final, onde se verifica que os estudos foram realizados na Europa ($n=2$) (mais especificamente na Holanda ($n=1$) e Áustria ($n=1$)), nos EUA ($n=2$), na China ($n=1$) e em Israel ($n=1$). Estes foram publicados entre 2006 e 2016, inclusive, não tendo sido nenhum estudo publicado em 2017. Em maior detalhe, identifica-se uma publicação em 2006, duas em 2008, uma em 2011, uma em 2015, uma em 2016.

Os estudos são, maioritariamente, transversais ($n=4$), sendo um deles misto (com componente quantitativo e qualitativo), espelhando uma diversidade de objetivos. Verifica-se uma grande variação no tamanho das amostras dos diferentes estudos (73-696 participantes), bem como nas suas características definidoras (p.e., com cancro da mama, portadores e não-portadores, que irão ser e não ser submetidos a cirurgia redutora de risco).

No que toca às variáveis psicológicas avaliadas, apenas foram analisados estudos que avaliaram a QdV, não fazendo menção a avaliação do bem-estar. Contudo, outras variáveis psicológicas foram também avaliadas. De facto, cada estudo avaliou pelo menos outra variável psicológica, para além da QdV e no caso dos estudos longitudinais, estas foram avaliadas uma ou mais vezes, consoante estudo em questão.

Relativamente aos instrumentos utilizados para avaliar a QdV, foram identificados quatro instrumentos diferentes: *Functional Assessment of Cancer Therapy – Breast Cancer* (FACT-B, $n=1$), *36-Item Short Form Survey* (SF-36, $n=2$); *12-Item Short Form Survey* (SF-12, $n=2$) e *The European Organization for Research and Treatment of Cancer of Quality of Life* (EORTC QLQ-C30, $n=1$). Na sequência da diversidade de variáveis psicológicas avaliadas, vários foram também os instrumentos avaliados para as avaliar (entre 1 e 6 instrumentos).

Após analisar os principais resultados dos estudos, é possível verificar que os participantes que realizaram testagem genética obtiveram pontuações altas na QdV (superiores à média), em todos os domínios, indicando assim uma boa QdV (Qui et al., 2016).

O estudo de Visser et al. (2011) demonstrou que os participantes com elevada satisfação com a consulta médica de grupo e com a testagem genética aumenta os níveis de QdV.

No que diz respeito à comparação entre portadores de mutação e não-portadores, os portadores de mutação apresentam um ligeiro declínio a curto prazo, nos domínios físico e emocional da QdV (Qui et al., 2016). Contudo, a longo prazo isso não se verificou e os

portadores voltaram a apresentar pontuações elevadas na QdV (Qui et al., 2016). Assim, não foram verificadas diferenças estatisticamente significativas entre os portadores e não-portadores de mutação ao nível da QdV (total e nos diferentes domínios) (Qui et al., 2016; Smith et al., 2008).

Ao nível da QDVRS, os portadores de mutação apresentaram valores médios mais baixos, do que os não-portadores, em todos os domínios, excetuando o da dor, onde foram verificados valores médios iguais em ambos os grupos (Dagan & Shochat, 2008). Apenas foram encontradas diferenças estatisticamente significativas na componente do desempenho social, onde se verificou que as não-portadoras apresentaram pontuações mais elevadas (Dagan & Shochat, 2008). O funcionamento físico, o desempenho físico e a média das pontuações totais dos componentes da QDVRS apresentaram níveis de significância *borderline*, onde as participantes sem mutação apresentaram pontuações superiores às com mutação (Dagan & Shochat, 2008).

Quando a análise se debruça sobre a variável “história pessoal de cancro”, é possível verificar que os resultados demonstraram que participantes sem história pessoal de cancro pontuaram de forma significativamente superior na perceção de QdV, na componente física, ao longo do tempo, comparativamente com aquelas que apresentam história pessoal de cancro (Oberguggenberger et al., 2016; Smith et al., 2008). Contudo, não foram verificadas diferenças entre os grupos na componente mental (Oberguggenberger et al., 2016).

Existe ainda um estudo, no qual não foram verificadas diferenças significativas nas componentes física e mental relativamente à QdV, relacionando com a variável “realização de cirurgia redutora de risco” (Tong et al., 2015).

Discussão

Com a presente revisão sistemática pretendia-se sistematizar as relações entre mutações subjacentes ao cancro hereditário da mama, mais especificamente, as mutações genéticas BRCA 1 e 2 e a QdV e o BEP.

No que diz respeito aos resultados, é importante salientar que do total de artigos incluídos na síntese qualitativa ($n=6$), nenhum contempla a avaliação do BEP no âmbito das mutações BRCA 1 e 2.

Tendo em consideração os critérios de elegibilidade definidos, mais concretamente a exclusão de estudos exclusivamente qualitativos, é compreensível o reduzido número de estudos mistos analisados ($n=1$, Qui et al., 2016). Este resultado poderá, de certo modo,

refletir uma tendência relativamente recente no âmbito da saúde, nomeadamente o reconhecimento da relevância de estudos qualitativos/mistos (Gomes & Silveira, 2012; Lorenzini, 2017; Taquette & Minayo, 2016). Apenas dois estudos são longitudinais (Smith et al., 2008; Visser et al., 2011), o que não é surpreendente face aos custos (mais elevados), maior dificuldade na realização e uma maior facilidade de desistência dos participantes dos estudos longitudinais, em comparação com os transversais (Mota, 2010; Rouquayrol & Filho, 2003, citado por Sitta, Arakawa, Caldana & Peres, 2010).

Tanto a heterogeneidade dos objetivos dos estudos, como a variabilidade das amostras estudadas, poderá constituir um entrave à comparação dos resultados obtidos nos diferentes estudos revistos.

Todos os estudos incluem a avaliação da QdV, a sua maioria fazendo referência à QdV geral ($n=5$) e apenas um fazendo referência à QDVRS (Dagan & Shochat, 2008). Foram ainda analisadas outras variáveis psicológicas, mais concretamente, o estado psicológico ($n=1$), o *distress* ($n=2$), o *distress* psicológico ($n=2$), a perceção de risco ($n=2$), a preocupação com o cancro ($n=1$), a sintomatologia psicológica ($n=1$), a ansiedade e depressão ($n=1$), a preocupação com o cancro ($n=1$), a satisfação com a decisão ($n=1$), o conhecimento sobre o aconselhamento genético do cancro da mama ($n=1$), o conflito decisional em relação ao teste genético ($n=1$), o neuroticismo ($n=1$) e os efeitos da intervenção ($n=1$).

Ora, a diversidade de variáveis avaliadas traduz-se na utilização de diferentes técnicas de avaliação, o que por vezes pode também limitar um pouco a comparação dos resultados relatados.

No que respeita aos instrumentos utilizados para avaliar a QdV e a QDVRS, os quatro mencionados estão de acordo com o referido na literatura, uma vez que se encontram presentes em alguns dos exemplos referidos por Bennet (2002), Bowling (2005) e Pimentel (2006). É de referir que estes instrumentos têm na base de QdV diferentes definições e fornecerem scores diferentes, o que pode dificultar a comparação dos resultados.

Relativamente aos principais resultados relatados, é possível verificar uma certa convergência entre o referido na literatura e os estudos revistos, no que diz respeito às implicações da testagem genética na QdV. Com mais pormenor, o estudo de Qui et al. (2016) demonstrou que os indivíduos que foram submetidos à testagem genética apresentaram valores elevados de QdV e o estudo de Visser et al. (2011) demonstrou que

os participantes que foram testados geneticamente e que revelaram uma elevada satisfação com a consulta médica de grupo apresentaram elevados níveis de QdV.

Estes dados parecem ir ao encontro com o referido por Hokker et al. (2014) que verificaram que os participantes demonstraram pontuações altas de QdV associadas à testagem genética e que 90% dos participantes pontuaram de forma significativa na satisfação com a decisão de se submeter à testagem genética e com as suas decisões tomadas após receberem resultados positivos. E ao encontro do referido por Manchanda et al. (2015) que referem que o teste genético, na maioria dos indivíduos, não demonstra efeitos negativos na QdV.

No que toca á comparação entre portadores e não-portadores de mutação, não foram encontrados estudos para além dos identificados na revisão sistemática. Destes, o estudo de Qui et al. (2016) não encontrou diferenças entre os grupos, ao longo do tempo. Todavia, o estudo de Dagan e Schochat (2008) revelou que a QDVRS apresentou pontuações médias mais baixas em portadores de mutação quando comparada com os não-portadores, em todos as componentes, executando a dor, que não demonstrou diferenças e, só foram detetadas diferenças estatisticamente significativas na componente do desempenho social, onde se verificou que as não-portadoras apresentaram pontuações mais elevadas. Quanto ao funcionamento físico, desempenho físico e média das pontuações totais de todas as componentes da QDVRS, os não-portadores de mutação apresentaram pontuações superiores, comparativamente com os portadores.

Os resultados encontrados acerca da “história pessoal de cancro” são divergentes. Os estudos de Oberguggenberger et al. (2016), bem como o de Smith et al. (2008) (incluídos na revisão sistemática) demonstram que participantes sem história pessoal de cancro pontuaram de forma significativamente superior na perceção de QdV, ao longo do tempo (mais concretamente na pontuação da componente física do SF-36) do que aquelas que apresentam história pessoal de cancro. Contudo, na componente mental, não foram encontradas diferenças significativas relativamente a variável supracitada (Oberguggenberger et al., 2016; Smith et al., 2008).

Já o estudo de Hooker et al. (2014) evidencia que a história pessoal de cancro não interfere nos níveis de QdV, uma vez que os participantes apresentaram níveis elevados de QdV.

Por fim, é de referir que foi ainda revisto um estudo onde não foram verificadas diferenças significativas nas componentes física e mental da QdV, entre os participantes que iriam realizar cirurgia redutora de risco e os que não iriam (Tong et al., 2015). Este

foi o único estudo identificado sobre este aspeto, no entanto, o estudo de Hooker et al. (2014) demonstrou uma relação positiva entre QdV e tempo desde a realização da cirurgia redutora de risco, indicando que, à medida que o tempo passa, a QdV melhora.

O reduzido número de artigos analisados na presente revisão pode indicar que o tema em causa é ainda pouco estudado. Pode, também, decorrer do rigor relativo ao processo de pesquisa, nomeadamente, na definição dos critérios de inclusão e exclusão, bem como das bases de dados selecionadas. A utilização de outros descritores e/ou sua combinação poderia também ter permitido o acesso a mais artigos relevantes. Adicionalmente, a opção por incluir artigos de livre acesso na íntegra, revistos por especialistas e contemplados em revistas académicas, pode também ter impedido a possível identificação de outros estudos pertinentes. É possível que existam diversos outros estudos relevantes que não foram incluídos. Todavia, a qualidade das bases de dados selecionadas é reconhecidamente elevada, não sendo linear que a procura de artigos através de outros meios fosse uma boa opção em termos de custo-benefício. Futuros estudos o dirão.

Seja como for, parece pertinente continuar e ampliar esta linha de investigação, identificando perfis sociodemográficos, clínicos e psicossociais associados a preditores de risco de menor QdV e BEP no âmbito das mutações BRCA 1 e 2, bem como desenvolver e testar intervenções (biopsicossociais) que possam promover a (manutenção e melhoria) QdV e BEP dos indivíduos com (possível) mutação BRCA 1 e 2 e, eventualmente, seus significativos.

Referências Bibliográficas ³

³ As referências bibliográficas por artigo serão apresentadas no final da dissertação de mestrado.

Artigo 3: Perfil Psicossocial de Portadores de Mutação Genética BRCA

Resumo

Devido aos avanços recentes na área da genética tornou-se possível a deteção e identificação precoce de mutações genéticas e, conseqüentemente, prever a presença do gene mutante para determinada doença, antes de esta se manifestar. Neste sentido, muitas vezes, o facto de os indivíduos terem o diagnóstico de portadores de uma mutação genética que lhes aumente o risco de doença oncológica (D.O.), despoleta uma carga emocional elevada, o que poderá originar implicações psicossociais. Desta forma, um dos contributos da psicologia consiste no estudo das implicações psicossociais que os testes genéticos, o diagnóstico e respetivo processo acarretam para os indivíduos.

Neste contexto o objetivo do presente estudo é identificar o perfil psicossocial de indivíduos com mutação genética (com ou sem manifestação da doença oncológica da mama).

Recorreu-se a uma amostra de conveniência, constituída por 62 utentes inscritos na Consulta de Oncogenética, Risco e Psico-Oncologia do Hospital de São João, no Porto, 41 do sexo feminino e 21 do sexo masculino, com idades compreendidas entre os 19 e os 77 anos e divididos de forma equitativa quanto ao tipo de mutação genética (BRCA 1 e 2). Para a recolha de dados teve lugar o auto-preenchimento de um Questionário Sociodemográfico e Clínico, da *Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS)*, do *World Health Organization Quality of Life (WHOQOL-Bref)* e da Escala de Bem-Estar Pessoal (*BEP*), na presença da investigadora.

Relativamente à ansiedade verificaram-se valores médios que apontam para a presença de sintomatologia leve em todos os grupos. No que toca à depressão e ao afeto negativo, as pontuações médias obtidas apontam para ausência de sintomatologia, em todos os grupos. No que respeita à qualidade de vida (QdV), constataram-se valores médios superiores ao ponto médio, em todos os grupos, sugestivos de boa QdV. No que toca ao bem-estar pessoal (BEP), verificaram-se pontuações médias ligeiramente superiores ao ponto médio, em todos os domínios, sugestivas de um bem-estar moderado, excetuando o domínio da satisfação com a saúde.

De um modo geral, os portadores de mutação sem doença oncológica apresentaram valores médios iguais ou ligeiramente superiores aos dos indivíduos com doença, na grande maioria das variáveis em estudo. Verificaram-se variações consideráveis intra-grupos nos diferentes indicadores psicossociais.

Apesar de todo o processo relativo ao teste genético poder ser bastante *stressante*, os presentes resultados mostram que este poderá não estar associado a indicadores preocupantes ao nível da ansiedade, depressão, afeto negativo, QdV e BEP, mesmo na presença de doença oncológica. A ansiedade revelou-se a variável a suscitar maior cuidado.

Palavras-Chave: Ansiedade, Depressão, Qualidade de Vida, Bem-Estar, Mutação Genética BRCA1/2

Abstract

Due to recent advances in the area of genetics, it became possible the detection and early identification of genetic mutations and, consequently, to predict the presence of the mutated gene for a particular disease, before it manifests. In this sense, often the fact that individuals are diagnosed as having a genetic mutation that increases their risk of oncological disease (O.D.), causes a high emotional load, which may lead to psychosocial implications. Thus, one of the contributions of psychology is the study of the psychosocial implications that the genetic tests, the diagnosis and the respective process entails for the individuals.

In this context, the objective of the present study is to identify the psychosocial profile of individuals with genetic mutation (with or without the manifestation of breast cancer disease).

It was used a convenience sample of 62 patients enrolled in the Oncogenetic, Risk and Psycho-Oncology counselling in Hospital de São João, in Porto, 41 females and 21 males, aged between 19 and 77-year-old and equally divided according to the type of genetic mutation (BRCA 1 and 2). To collect the data it was used an auto-fill Sociodemographic and Clinical Questionnaire, the Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS), the World Health Organization Quality of Life (WHOQOL-Bref) and the Personal Well-Being scale (BEP), in the presence of the researcher.

Regarding anxiety, there were average values that point to the presence of mild symptomatology in all groups. When it comes to depression and negative affect, the mean scores obtained point to the absence of symptomatology in all groups. With regard to quality of life (QoL), it was found average values above the midpoint, in all groups, suggesting good QoL. When it comes to personal well-being (PWB), the mean scores

were slightly higher than the midpoint, in all domains, suggestive of a moderate well-being, except for the field of health satisfaction.

In general, mutation carriers without oncologic disease had mean values equal to or slightly higher than those with disease, in the great majority of the variables under study. There were considerable intra-group variations in the different psychosocial indicators. Although the whole genetic testing process can be quite stressful, the present results show that it may not be associated with worrying indicators of anxiety, depression, negative affection, QoL and PWB, even in the presence of oncological disease. Anxiety turned out to be the variable that aroused more care.

Key-Words: Anxiety, Depression, Quality of Life, Well-Being, Genetic Mutation BRCA1/2

Introdução

Atualmente, o cancro da mama é mundialmente conhecido e marcado pelo seu grau de incidência, pela taxa de mortalidade e pelas consequências que acarreta para a vida do indivíduo (Brandão & Matos, 2015; Jemal et al., 2011; Trancas, Cardoso, Luengo, Vieira, & Reis, 2010, citado por Tojal & Costa, 2014).

Alguns autores referem que é considerado um dos tipos de cancro mais frequente, o responsável pelo maior número de óbitos (17%) (Ferlay, Parkin, & Steliarova-Foucher, 2010) e de maior prevalência em mulheres (Schottenfeld & Fraumeni-Jr, 2006, citado por Remondes-Costa, Jimenéz, & Pais-Ribeiro, 2012), podendo existir também em homens (American Cancer Society, 2014). De acordo com a *American Cancer Society* (2014), a probabilidade de se desenvolver cancro da mama ao longo da vida é de cerca de 1 em cada 8 casos e de morrer desta doença cerca de 1 em 35.

Em Portugal, continua a verificar-se um aumento do número de casos de cancro, que é justificado devido ao envelhecimento da população e ao aumento da prevalência de alguns fatores de risco, como a idade avançada, as características reprodutivas, os estilos de vida, influencias ambientais e história familiar e pessoal de cancro (Alto Comissariado da Saúde, 2009, citado por Lunet & Pimentel, 2012; Silva & Riul, 2011). Assim, apesar da maioria dos casos serem de carácter esporádico, existe uma percentagem de origem hereditária (Pinto, Campos, Pinelo, Gouveia, & Gonçalves, 2012).

Deste modo, devido às investigações na área da genética, surgiu a possibilidade de deteção precoce de genes mutantes para determinadas doenças, como o caso do cancro

da mama. Este aspeto contribuiu para uma grande viragem epistemológica nas ciências biomédicas, permitindo a predição da doença (Fleming & Lopes, 2000). Desta forma, começou a evidenciar-se uma abordagem direcionada também para pessoas saudáveis (porém em risco), predizendo, a partir de um teste genético, a presença do gene mutante para uma determinada afeção, muito antes de este se poder manifestar (Fleming & Lopes, 2000; Collins, Green, Guttmacher, & Guyer, 2003). Todavia, acredita-se que o processo de testagem e os respetivos resultados podem acarretar consequências psicossociais para os indivíduos (Fleming & Lopes, 2000).

Neste sentido, pode-se concluir que este tipo de cancro é bastante temido, não só pela sua frequência, mas também pelos efeitos psicológicos que tende a provocar (Bertero, 2002; Rebelo, Rolim, Carqueja, & Ferreira, 2007). Assim, a ameaça de uma patologia hereditária poderá causar implicações emocionais significativas no indivíduo, associadas a uma elevada sobrecarga emocional (Fleming & Lopes, 2000) decorrente de inúmeros fatores, tais como, a presença/ausência de filhos, a história pessoal ou familiar de cancro, a informação já adquirida (DudokdeWit, Tibben, Dulvenvoorden, Niermeijer, & Passchier, 1998; Smith, 2008) e o elevado sentimento de incerteza relativo ao desconhecimento do seu estatuto genético (Zagalo-Cardoso & Rolim, 2005).

Deste modo, o grau de incerteza e o momento da avaliação genética são fatores amplamente referidos na literatura como sendo fontes de *distress* para pessoas em risco de desenvolver uma doença genética (Bosch, et al., 2012; Brédart, et al., 2017; Fleming & Lopes, 2000; Lodder, et al., 2001; Qui, et al., 2016; Smith, et al., 2008). Contudo, essa sobrecarga não se confina apenas aos aspetos supracitados, mas também a aspetos familiares, associados às preocupações e medos do teste genético e do risco de ser portador, à sensação de culpa por um resultado negativo e, por isso, “ter escapado” ou por ser o “irmão não afetado”, o medo dos tratamentos e do desconhecido (Sequeiros, 1998).

Assim, a existência de medidas efetivas de tratamento ou prevenção da doença, pode contribuir para uma maior adesão à realização do teste genético (Evans, Maher, Macleod, Davies, & Craufurd, 1997). Segundo Kelly et al. (2004), a adesão reportada por sujeitos em risco de desenvolver cancro da mama corresponde a 89%, uma vez que já existem inúmeras possibilidades de redução de risco, de deteção precoce e de terapêutica. Neste caso, a realização do teste genético pode ser vista como uma resposta de superação, quando essa ação é percebida como sendo favorecedora do controle sobre a própria doença, nomeadamente, no que respeita às eventuais mudanças comportamentais

decorrentes do resultado e, em concreto, à vigilância médica que permite a deteção precoce do cancro (Lerman, Croyle, Tercyak, & Hamann, 2002).

Nesta ótica, é indiscutível que abordar o impacto deste processo nas diferentes dimensões da vida destes sujeitos também é falar de QdV (Remondes-Costa et al., 2012). Assim, além dos aspetos supracitados constituírem fatores de risco para ansiedade e depressão (Sequeiros, 1998), também contribuem para a diminuição da QdV e do bem-estar desses indivíduos (Remondes-Costa et al., 2012), uma vez que apresentam um risco aumentado de desenvolver a doença ao longo do seu ciclo vital. A título de exemplo, um estudo demonstra que a ansiedade e a depressão em pacientes com cancro podem reduzir os níveis de QdV (Brown, Kroenke, Theobald, Wu, & Tu, 2010),

Geralmente, a doença é vivenciada pela pessoa desde cedo, ainda antes de existir consciência da sua condição de pessoa em risco e de se ver, ela própria, com sintomas da doença (no caso de ser portadora) (Sequeiros, 1998).

Alguns estudos demonstraram que a ansiedade e depressão são os sintomas centrais de cerca de 85% das perturbações psiquiátricas experienciadas por doentes oncológicos (Knobf, 2007; Zabora, Brintzenhofesoc, Curbow, Hooker, & Piantadosi, 2001).

Segundo os resultados dos estudos de Knobf (2007), Lueboonthavatchai (2007) e Zabora et al. (2001), realizados com indivíduos com cancro da mama foram verificados níveis de ansiedade e depressão baixos, onde apenas cerca de 19% a 30% da amostra apresentava níveis a considerar. Numa outra investigação realizada com mulheres com cancro da mama, verificou-se que a ansiedade e depressão atingiam níveis mais elevados no início do processo e tendiam a diminuir ao longo do tempo (Schwarz et al., 2008). Contudo, nem sempre a descida se associava à ausência de sintomatologia, mas a níveis mais baixos (Schwarz et al., 2008).

Nesta linha, a maioria dos estudos com doentes oncológicos da mama, comprova que existe um impacto emocional significativo perante a hipótese de diagnóstico de cancro da mama, decrescendo os níveis de ansiedade e depressão ao longo do tempo o que contribui para uma melhor QdV (Nosarti, Roberts, Crayford, McKenzie, & David, 2002; Stommel, Kurtz, Kurtz, Given, & Given, 2004; Turner, Kelly, Cheryl, Allison, & Wetzig, 2005).

Deste modo, o impacto psicológico decorrente da realização de um teste genético e concomitante conhecimento do seu resultado tem sido alvo de investigações, procurando-se compreender os benefícios da testagem para a população em risco e explorar as implicações psicológicas subjacentes.

Assim, embora fossem denotadas alterações psicológicas nos sujeitos, resultante da testagem genética e da comunicação do resultado (maioritariamente para os portadores), isso ocorria num curto período de tempo e tendia a diminuir, raramente se verificando a presença de psicopatologia grave ou comportamentos de risco (DudokdeWhit et al., 1998).

A ausência de sintomatologia perante o resultado de portador pode ser justificada pelas condições em que o teste genético decorre, nomeadamente, num contexto clínico que contemple consultas de aconselhamento genético, avaliação psicológica e psiquiátrica antes da realização do teste e suporte psicológico e consultas de *follow-up* após a comunicação do resultado (Chapman, 1992).

Nesta ótica, no que diz respeito à ansiedade e depressão, várias investigações têm demonstrado que os portadores de mutação genética apresentam níveis superiores, do pré ao pós-teste, comparativamente aos sujeitos não-portadores ou com resultados inconclusivos (Beran et al., 2008; Bosch et al., 2012; Lodder et al., 2001; Watson et al., 2004). Foi ainda verificado que os indivíduos apresentam níveis elevados de ansiedade e baixos de depressão no pré-teste; aquando da divulgação dos resultados, esses valores descem nos não-portadores e tendem a aumentar nos portadores (Watson et al., 2004).

Relativamente à QdV, no que toca à comparação entre portadores e não-portadores de mutação, no estudo de Qui et al. (2016), verificou-se que não existem diferenças entre os grupos. Por outro lado, o estudo de Dagan e Shochat (2008) demonstrou que a qualidade de vida relacionada com a saúde (QDVRS) apresentou níveis mais baixos em portadores de mutação do que em não-portadores, nomeadamente nas medidas do funcionamento físico, na limitação das funções devido a problemas físicos e na média total das medidas de QdV.

Relativamente aos efeitos da testagem genética na QdV, foi verificado em vários estudos que os indivíduos que realizaram teste genético e obtiveram o diagnóstico de portadores apresentam valores elevados de QdV (Hooker et al., 2014; Qui et al., 2016; Visser, Prins, Hoogerbrugge, & Laarhoven, 2011). Contudo, o estudo desenvolvido por Smith et al. (2008) refuta essa ideia, demonstrando que o resultado do teste genético interfere negativamente na perceção de QdV.

Foram encontrados vários estudos que se debruçam na análise da variável “com ou sem história pessoal de cancro”, tanto ao nível da ansiedade e depressão, como da QdV.

No que toca à ansiedade e depressão, os resultados encontrados são unânimes. Assim, os estudos demonstram que não existem diferenças significativas entre os grupos ao longo

do tempo, que a história pessoal de cancro não se encontra associada ao resultado do teste genético (Smith et al., 2008) e que os níveis de ansiedade e depressão são muito semelhantes ou até inferiores comparativamente aos obtidos na população geral, salientando que a experiência prévia com a doença pode ser vista como um fator protetor do ajustamento psicológico, sendo essa uma justificação para não se verificarem diferenças (Arver, Hagermark, Platten, Lindblom, & Brandberg, 2004). Tendo em conta a variável “história familiar”, os estudos de Butow et al. (2005) e Power, Robinson, Bridge, Bernier e Gilchrist (2011) mencionam que entre 20 e 30% de indivíduos (sintomáticos e assintomáticos) reportam níveis significativos de *stress* psicológico e em caso de resultados inconclusivos esses níveis tendem a aumentar ainda mais.

No que diz respeito à QdV, os resultados encontrados acerca da “história pessoal de cancro” divergem. Se, por um lado, o estudo de Hooker et al. (2014) evidencia que a história pessoal de cancro não interfere nos níveis de QdV, uma vez que os participantes apresentaram níveis elevados de QdV, por outro lado, estudos demonstram que sujeitos sem cancro pontuaram de forma significativamente superior na perceção de QdV, (mais concretamente, na pontuação da componente física do SF-36), ao longo do tempo, comparativamente aos sujeitos com D.O. (Oberuggenberger et al., 2016; Smith et al., 2008). Contudo, na componente mental, não foram encontradas diferenças significativas relativamente à variável supracitada (Oberuggenberger et al., 2016; Smith et al., 2008).

Ainda relativamente à QdV, foi encontrado um estudo que salienta que não foram verificadas diferenças significativas nas componentes física e mental, relacionando-a com a variável “realização de cirurgia redutora de risco” (Tong, et al., 2015). O estudo de Hooker et al. (2014) demonstra a existência de uma relação positiva entre a QdV e o tempo desde a realização da cirurgia redutora de risco, ou seja, à medida que o tempo passa, maior é a perceção de QdV. O mesmo estudo salienta também que maiores níveis de ansiedade pré-testagem genética se associam a menores níveis de QdV.

No que respeita ao bem-estar, não foram encontrados estudos que o avaliem em portadores de mutação genética, sendo que todos os estudos identificados incidem em doentes oncológicos. A título de exemplo, o estudo de Laubmeier, Zakowski, & Bair (2004), realizado com indivíduos com cancro, verificou pontuações elevadas relativamente aos índices de bem-estar espiritual, associados a um menor *distress*, maior funcionalidade física e, por sua vez, melhor QdV.

Neste sentido, a presente investigação tem como finalidade contribuir para o desenvolvimento do conhecimento científico na área da Psicologia, proporcionando a

exploração de uma temática pioneira, para que no futuro seja possível uma deteção de diagnóstico, bem como a oferta de intervenção mais precocemente, colmatando algumas necessidades de investigação e intervenção nesta população em Portugal.

Nesta linha, o objetivo geral proposto para este estudo centra-se em identificar o perfil psicossocial de indivíduos com mutação genética (sintomáticos ou assintomáticos da D.O. da mama).

Esta investigação assenta numa abordagem quantitativa, permitindo uma análise de dados através de métodos e fórmulas matemáticas, exercendo um maior controlo e objetividade em variáveis passíveis de ser mensuradas (Silva, 2010). Pode afirmar-se que se trata de um estudo transversal, visto que os dados foram recolhidos em apenas um momento (Ribeiro, 2010) e de natureza descritiva, exploratória e comparativa, isto porque se pressupõe explorar e descrever a temática e partir para a descoberta, junto da população portuguesa, comparando os diferentes subgrupos de portadores de mutação (Pinto, 1990).

Método⁴

Participantes

Os participantes da presente investigação foram selecionados através de uma amostragem intencional, não probabilística, nomeadamente, por conveniência (Ribeiro, 2010). Este tipo de amostragem é uma das mais utilizadas e comuns na investigação e é sobretudo utilizado quando os participantes selecionados são aqueles a quem existe um rápido acesso, facilitando assim a recolha de dados (Marotti et al., 2008).

A recolha foi realizada desde Janeiro até Junho de 2017. Neste sentido, a amostra recolhida é composta por 62 utentes inscritos na Consulta de Oncogenética, Risco e Psico-Oncologia do Hospital de São João, no Porto, divididos de forma equitativa tendo em conta a mutação, ou seja, 31 elementos portadores de BRCA 1 e 31 de BRCA 2. Para participar no estudo tinham de ser respeitados os seguintes critérios de inclusão: a) ter idade igual ou superior a 18 anos; b) ter apenas uma neoplasia primária; c) ausência de perturbações psiquiátricas major; d) diagnóstico de mutação a partir de 2016; e, e) ser capaz de responder aos questionários por escrito.

Para a caracterização da amostra, recorreu-se à estatística descritiva, uma vez que esta permite descrever sumariamente um conjunto de dados (Martins, 2011). Assim, ao

⁴ O texto referente ao Método é comum aos dois artigos empíricos, pelo que será apresentado apenas no presente artigo, para simplificar a leitura.

Genética e Psicologia: Relações no âmbito do cancro da mama

analisar a Tabela 1, que contém a síntese das características sociodemográficas da amostra e subamostras, recolhidas através do Questionário Sociodemográfico e Clínico, constata-se que a amostra total era composta maioritariamente por mulheres, casadas e trabalhadoras por conta de outrem. Quanto à escolaridade verificava-se uma oscilação, com valores próximos, entre o 1º ciclo, ensino secundário e licenciatura.

Tabela 1. *Caraterísticas Sociodemográficas da Amostra (N=62)*

Características	BRCA 1				BRCA 2				Amostra Total	
	C/ D.O.		S/ D.O.		C/ D.O.		S/ D.O.		n	%
	n	%	n	%	n	%	n	%		
Sexo										
Feminino	13	100	7	38,9	12	100	9	47,4	41	66,1
Masculino	0	0	11	61,1	0	0	10	52,6	21	33,9
Escolaridade										
1º Ciclo	5	38,5	4	22,2	0	0	5	26,3	14	22,6
2º Ciclo	1	7,7	1	5,5	2	16,7	0	0	4	6,5
3º Ciclo	0	0	3	16,7	2	16,7	5	26,3	10	16,1
Secundário	4	30,8	4	22,2	2	16,7	7	36,8	17	27,4
Licenciatura	3	23,1	4	22,2	6	50,0	2	10,5	15	24,2
Mestrado	0	0	2	11,1	0	0	0	0	2	3,2
Estado Civil										
Solteiro	2	15,4	5	27,8	1	8,3	5	26,3	13	21,0
Casado	9	69,2	8	44,4	7	58,3	9	47,4	33	53,2
União de Facto	2	15,4	3	16,7	3	25,0	1	5,3	9	14,5
Divorciado	0	0	2	11,1	1	8,3	2	10,5	5	8,1
Viúvo	0	0	0	0	0	0	2	10,5	2	3,2
Situação Profissional										
Trabalhador por conta de outrem	9	69,2	10	55,6	10	83,3	9	47,4	38	61,3
Trabalhador por conta própria	0	0	2	11,1	0	0	6	31,6	8	12,9
Doméstico(a)	2	15,4	1	5,6	0	0	0	0	3	4,8
Reformado(a)	2	15,4	0	0	2	16,7	2	10,5	6	9,7
Desempregado(a)	0	0	2	11,1	0	0	0	0	2	3,2
Estudante	0	0	3	16,7	0	0	2	10,5	5	8,1

Nota: A abreviatura “D.O.” diz respeito a Doença Oncológica.

No que diz respeito à idade da amostra, pode-se verificar, na Tabela 2, que esta apresentava idades compreendidas entre os 19 e os 77 anos.

Tabela 2. *Descrição da Idade da Amostra*

	N	Min.	Máx.	M	D.P.
Idade	62	19	77	43,48	13,61

Quanto às características clínicas, observa-se, na Tabela 3, que 25 elementos da amostra possuíam doença oncológica, sendo 13 portadores de mutação BRCA 1 e 12 de

Genética e Psicologia: Relações no âmbito do cancro da mama

BRCA 2. Relativamente aos tratamentos realizados, a maior parte realizara cirurgia ou quimioterapia. Adicionalmente, a maioria encontrava-se a realizar hormonoterapia aquando da avaliação. A totalidade da amostra recorria à vigilância como tipo de estratégia preventiva, cerca de 1/3 realizara cirurgia redutora de risco, e a maioria não apresentava outras patologias, sendo as existentes variadas. No que toca a acompanhamentos anteriores, verificou-se que a maioria não os frequentara, nem tinha, na altura da avaliação, acompanhamento psiquiátrico e/ou psicológico.

Tabela 3. *Caraterísticas Clínicas da Amostra (N=62)*

Características	BRCA 1				BRCA 2				Total da amostra	
	C/ D.O.		S/ D.O.		C/ D.O.		S/ D.O.		n	%
	n	%	n	%	n	%	n	%		
Doença Oncológica	13	52	0	0	12	48	0	0	25	100
Tratamentos anteriormente realizados										
Cirurgia	8	61,5	0	0	11	91,7	0	0	19	30,6
Quimioterapia	9	69,2	0	0	9	75,0	0	0	18	29,0
Radioterapia	6	46,2	0	0	4	33,3	0	0	10	16,1
Hormonoterapia	2	15,4	0	0	3	25,0	0	0	5	8,1
Tratamentos a realizar atualmente										
Cirurgia	3	23,1	0	0	11	91,7	0	0	3	4,8
Quimioterapia	1	7,7	0	0	3	25,0	0	0	4	6,5
Radioterapia	1	7,7	0	0	1	8,3	0	0	2	3,2
Hormonoterapia	7	53,8	0	0	7	58,3	0	0	14	22,6
Outros tratamentos	0	0	0	0	1	8,3	0	0	1	1,6
Tipo de Mutação										
Estratégia Preventiva										
Vigilância	13	100	18	100	12	100	19	100	62	100
Cirurgia Redutora de Risco	8	61,5	3	16,7	6	50,0	3	15,8	20	32,3
Presença de outras patologias?										
Sim	2	15,4	4	22,2	6	50,0	5	26,3	17	27,4
Não	11	84,6	14	77,8	6	50,0	14	73,7	45	72,6
Outras patologias										
Ácido Úrico	0	0	0	0	0	0	2	10,5	2	3,2
Asma	1	7,7	0	0	0	0	0	0	1	1,6
Colesterol	0	0	0	0	1	8,3	0	0	1	1,6
Diabetes	0	0	0	0	1	8,3	1	5,3	2	3,2
Dificuldades respiratórias	0	0	1	5,6	0	0	0	0	1	1,6
Hipertensão	1	7,7	1	5,6	0	0	1	5,3	3	4,8
Hipertiroidismo	0	0	0	0	2	16,7	0	0	2	3,2
VIH	0	0	1	5,6	0	0	0	0	1	1,6
Insuficiência Cardíaca	0	0	1	5,6	0	0	0	0	1	1,6
Refluxo endogástrico	0	0	0	0	1	8,3	0	0	1	1,6

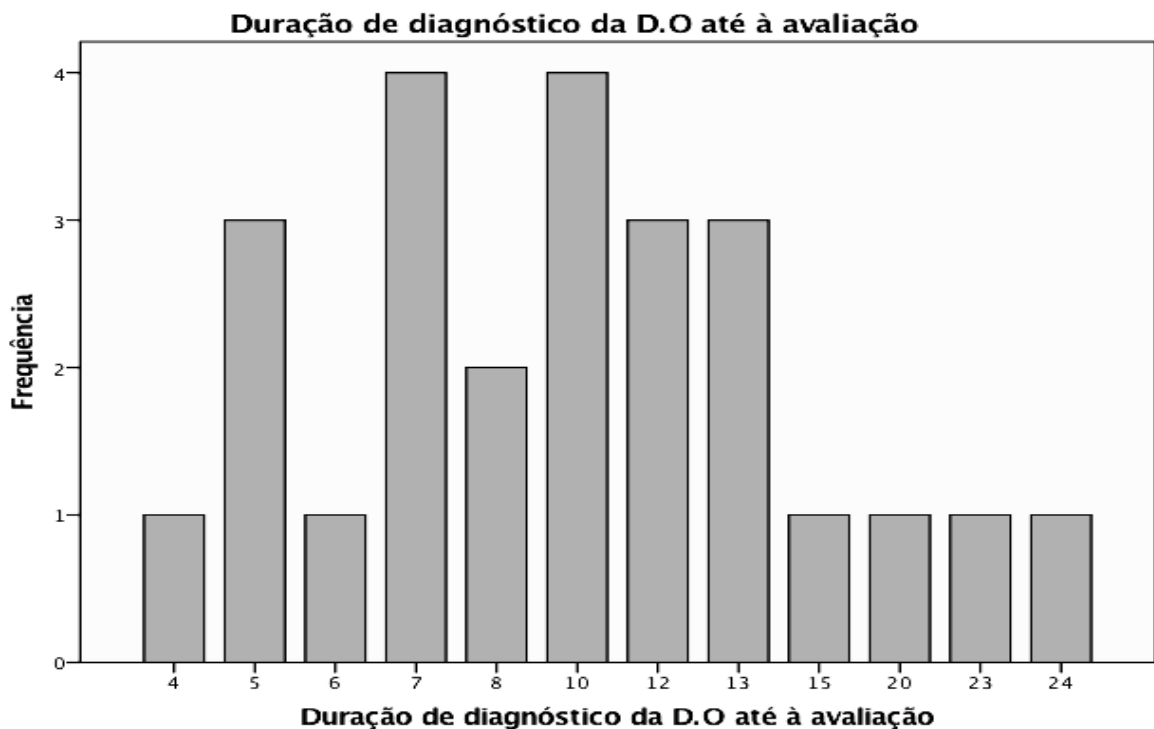
Anteriores acompanhamentos Psicológicos ou Psiquiátricos										
Sim	7	53,8	5	27,8	3	25,0	8	42,1	23	37,1
Não	6	46,2	13	72,2	9	75,0	11	57,9	39	62,9
Atuais acompanhamentos Psicológicos ou Psiquiátricos										
Sim	6	46,2	2	11,1	4	33,3	2	10,5	14	22,6
Não	7	53,8	16	88,9	8	66,7	17	89,5	48	77,4

Relativamente à duração do diagnóstico de doença oncológica da mama até à data da avaliação, pode-se verificar, na Tabela 4, que a amostra apresentava diagnóstico mínimo de 4 meses e máximo de 24. A representação da distribuição do tempo de diagnóstico (em meses), no Gráfico 1, mostra que as durações mais frequentes são 7 e 10 meses.

Tabela 4. *Duração do Diagnóstico de Doença Oncológica*

	<i>N</i>	Min.	Máx.	M.	D.P.
Quando foi diagnosticada (meses)	25	4	24	10,64	5,361

Gráfico 1. *Distribuição da Duração do Diagnóstico de Doença Oncológica*

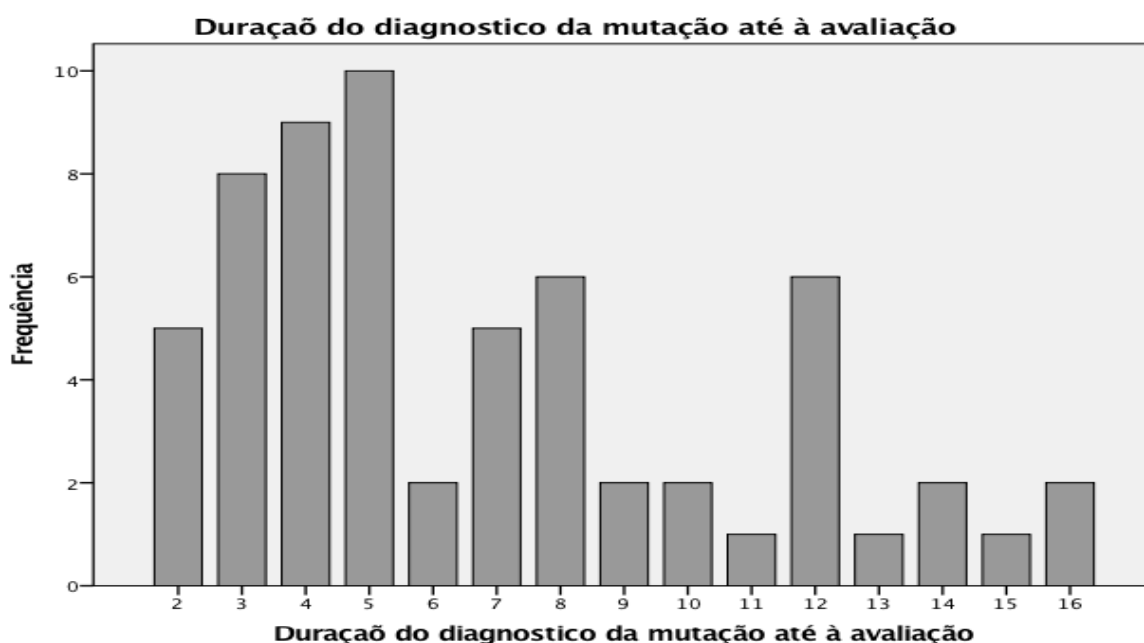


No que diz respeito à duração do diagnóstico de mutação genética até ao momento da recolha de dados, verificou-se que a amostra apresentava diagnóstico mínimo de 2 meses e máximo de 16, existindo várias oscilações, tal como se pode depreender da Tabela 5 e Gráfico 2.

Tabela 5. *Duração do Diagnóstico de Mutação*

	N	Min.	Máx.	M.	D.P.
Quando foi diagnosticada (meses)	62	2	16	6,84	3,91

Gráfico 2. *Distribuição da Duração do Diagnóstico de Mutação Genética*



Material⁵

A realização desta investigação implicou o recurso a vários instrumentos de avaliação, que de seguida serão descritos, tendo em conta a sua ordem de administração.

Questionário Sociodemográfico e Clínico. Este questionário foi estruturado especificamente para a realização do presente estudo e tem como objetivo recolher informações relativas a variáveis sociodemográficas e clínicas para permitir caracterizar os participantes. É constituído por itens de formato variado e inclui itens como a idade, profissão, escolaridade, estado civil, presença de doença oncológica e altura do seu

⁵ Por questões éticas e por indicação da orientadora da presente dissertação de mestrado, uma cópia do protocolo de avaliação e das devidas autorizações será fornecida em separado apenas aos membros do júri.

diagnóstico, tratamentos, tipo de mutação, altura do seu diagnóstico, estratégias preventivas utilizadas, patologias existentes e acompanhamento psicológico ou psiquiátrico. É de referir que foi contruído com base em questionários utilizados noutros estudos, de modo a atender aos objetivos específicos do presente estudo.

Hospital Anxiety and Depression Scale – HADS (Zigmond & Snaith, 1983; Versão Portuguesa de Pais-Ribeiro et al., 2007 utilizada para a realização deste estudo). A versão original da *HADS* surgiu em 1983, por Zigmond e Snaith, com o intuito de avaliar de forma breve, os níveis de ansiedade e depressão em doentes com patologia física e em tratamento ambulatorio (Hermann, 1997; Snaith, 2003). Apesar de ter sido desenvolvida para ser utilizada nestes doentes, hoje em dia é utilizada para avaliar de forma breve os níveis de ansiedade e depressão em populações não psiquiátricas (Hermann, 1997).

Esta escala tem demonstrado ser um instrumento útil no contexto dos cuidados de saúde, por ser breve, aceitável para pacientes, de fácil compreensão e administração, fornecendo informações claras sobre a interpretação dos resultados (Meneses, Pais-Ribeiro, Silva, & Giovagnoli, 2007; Snaith, 2003). Desta forma, a *HADS* é um instrumento de autorresposta que demora entre 2 a 5 minutos a ser respondido e é composto por duas subescalas (escala de ansiedade e escala da depressão) que são cotadas separadamente, constituídas por 7 itens cada (Meneses et al., 2007; Pais-Ribeiro et al., 2007; Snaith, 2003).

Para cada item existem 4 respostas possíveis, cotadas de 0 a 3, em função da intensidade e da frequência do sintoma (Snaith, 2003), onde o valor 0 se traduz em menor gravidade e o valor 3 maior gravidade (Pais-Ribeiro et al., 2007). A cotação das duas subescalas é realizada de forma independente, sendo obtido para cada uma uma pontuação total através da soma da pontuação obtida em cada um dos itens que a formam (Snaith, 2003). As pontuações variam de 0 a 21 pontos (ansiedade e depressão) e de 0 a 42 pontos (afeto negativo) (Meneses et al., 2007).

Os pontos de corte para a ansiedade e depressão são 8, 11 e 15: se o valor total de cada subescala variar entre 0 e 7 significa que há ausência de sintomatologia (normal), se variar entre 8 e 10 a sintomatologia é considerada leve, se variar entre 11 e 14 a sintomatologia é moderada e se situar entre 15 e 21 é revelador de sintomatologia grave para ansiedade ou depressão (Meneses et al., 2007; Pais-Ribeiro et al., 2007). Assim, valores mais elevados em cada subescala são indicadores de maior ansiedade e depressão (Sousa & Pereira, 2008). Relativamente ao afeto negativo não foi identificado um ponto de corte

na literatura revista, optando-se por usar o ponto médio (21) como referência. Desta forma, pontuações mais elevadas revelam maior afeto negativo e mais baixas o contrário.

No que concerne às qualidades psicométricas, o estudo da validação do instrumento para a população portuguesa demonstrou uma razoável consistência interna, com o *alpha de Cronbach* de 0,76 para a ansiedade e 0,81 para a depressão (Pais-Ribeiro et al., 2007) e 0,82 para o total da escala (Martin & Thompson, 2000, citado por Sousa & Pereira, 2008).

No presente estudo, a análise da consistência interna realizada, através do *alpha de Cronbach* demonstrou uma razoável consistência no que toca à subescala da ansiedade ($\alpha = 0,72$) e uma boa consistência relativamente à subescala da depressão ($\alpha = 0,80$) (Oviedo & Campo-Arias, 2005; Ribeiro; 2010), valores muito idênticos aos verificados no estudo da validação do instrumento para a população portuguesa. O total da *HADS* ratifica igualmente a boa consistência da escala ($\alpha = 0,85$), também muito idêntico ao verificado no estudo de Martin & Thompson (2000, citado por Sousa & Pereira, 2008), como se pode verificar na Tabela 6.

Segundo Ribeiro (2010) e Oviedo e Campo-Arias (2005), os valores de consistência interna podem ser classificados da seguinte forma: inadmissível ($\alpha < 0,60$), fraca (α entre 0,60 e 0,70), razoável (α entre 0,70 e 0,80), boa (α entre 0,80 e 0,90) e muito boa ($\alpha > 0,90$).

Tabela 6. *Coefficientes de Consistência Interna da HADS*

Dimensões	<i>Alpha</i> obtido no presente estudo	<i>Alpha</i> do estudo de Pais-Ribeiro et al. (2007); Martin & Thompson, 2000 (citado por Sousa & Pereira, 2008)
Ansiedade	0,72	0,76
Depressão	0,80	0,81
Total da escala	0,85	0,82

World Health Organization Quality of Life - WHOQOL-Bref (versão original: OMS (1948); Versão Portuguesa de Canavarro et al., (2006, citado por Sousa, 2013) utilizada para a realização deste estudo). O WHOQOL-Bref é uma versão abreviada do WHOQOL-100, desenvolvida devido à necessidade da existência de um instrumento que fosse de administração rápida (Sousa, 2013). Este foi desenvolvido pelo grupo de Qualidade de Vida da Organização Mundial da Saúde (OMS) , validada para a população

portuguesa por Canavarro e colaboradores em 2006 (Sousa, 2013) e permite avaliar a QdV de indivíduos adultos com ou sem qualquer tipo de patologia (Canavarro et al., 2007).

O WHOQOL-BREF é composto por 26 questões: dois mais gerais, relativos à percepção geral da QdV e à percepção geral de saúde, e as restantes 24 (representam cada uma das 24 facetas específicas que constituem o instrumento original) divididas em quatro domínios: Físico, Psicológico, Relações Sociais e Ambiente (Canavarro et al., 2007; Pedrosa et al., 2011).

Neste sentido, enquanto que na versão longa do instrumento de avaliação da QdV da OMS cada uma das facetas é avaliada por 4 perguntas, no WHOQOL-BREF cada uma das 24 facetas é avaliada por apenas uma pergunta (Vaz Serra et al., 2006). Desta forma, este instrumento conserva as 24 facetas do WHOQOL-100 e mantém a essência subjetiva e multidimensional do conceito de QdV (Vaz Serra et al., 2006).

O domínio Físico engloba sete itens: dor e desconforto; energia e fadiga; sono e repouso; mobilidade; atividades de vida diária; dependência de medicação ou tratamentos e capacidade de trabalho (Pedrosa et al., 2011). O domínio Psicológico contém seis itens: sentimentos positivos, pensamento, aprendizagem, memória e concentração, autoestima, imagem corporal e aparência, sentimentos negativos e espiritualidade/religião/crenças pessoais (Pedrosa et al., 2011). No domínio Relações Sociais encontram-se três itens: relações pessoais, apoio social e actividade sexual (Pedrosa et al., 2011). E por último, no domínio Ambiente, existem oito itens: segurança física, ambiente no lar, recursos económicos, cuidados de saúde e sociais - disponibilidade e qualidade, oportunidades para adquirir novas informações e competências, participação e/ou oportunidades de recreio e lazer, ambiente físico (poluição/ barulho/trânsito/ clima) e transporte (Pedrosa et al., 2011).

As questões do WHOQOL-Bref estão formuladas para serem respondidas através de quatro escalas de resposta do tipo likert de 5 pontos (intensidade, capacidade, frequência e avaliação) e encontram-se formuladas quer de forma positiva, quer de forma negativa (Canavarro et al., 2007).

A cotação do WHOQOL-Bref pode ser feita manualmente ou mediante recurso a uma sintaxe para o programa SPSS, onde cada pergunta é cotada de 1 a 5. As pontuações variam entre 0 e 100, em que 0 corresponde a uma percepção de baixa QdV e 100 a uma percepção de elevada QdV (Canavarro, Pereira, Moreira, & Paredes, 2010). Não estando

ainda disponíveis dados normativos, optou-se por recorrer ao ponto médio (50) como referência na interpretação dos resultados.

No que diz respeito às qualidades psicométricas deste instrumento, a consistência interna, obtida através do *alpha de Cronbach*, considerando todas as questões da escala, foi de 0,92 (o que permite verificar a existência de uma muito boa consistência) (Canavarro et al., 2010; Vaz Serra et al., 2006). Analisando os diferentes domínios, verificou-se que os valores do *alpha* variam entre 0,66 e 0,84, tendo em conta os domínios individualmente (Canavarro et al., 2007; Vaz Serra et al., 2006). Neste sentido, a sua utilização num elevado número de estudos, em diversos países, tem demonstrado boas propriedades psicométricas, sendo visto como um instrumento de referência na medição da QdV (Simões, Sousa, Vilar, & Paredes, 2010).

A consistência interna do WHOQOL-Bref neste estudo, avaliada pelo *alpha de Cronbach* de todas as questões da escala é de 0,85, isto é, demonstra uma boa consistência (Oviedo & Campo-Arias, 2005; Ribeiro, 2010).

Escala de Bem-Estar Pessoal – BEP. Esta escala foi desenvolvida por Pais-Ribeiro e Cummins (2008) a partir de uma escala já existente denominada de *Comprehensive Quality of Life Scale* (Cummins, McCabe, Romeo & Gullone, 1994, citado por Simões, 2013), sendo traduzida e validada para a população portuguesa em 2008 (Gonçalves, 2008; Simões, 2013). Tem como objetivo avaliar o grau de satisfação com a vida em geral em diferentes domínios da vida pessoal (Gonçalves, 2008; Simões, 2013). A versão portuguesa utilizada inclui sete domínios, sendo eles, satisfação com o nível de vida, saúde, realização pessoal, relações pessoais, sentimento de segurança, ligação à comunidade e segurança com o futuro (Gonçalves, 2008; Pais-Ribeiro & Cummins, 2008; Simões, 2013).

Para cada uma das 7 questões (uma para cada domínio), o indivíduo responde em que medida se encontra satisfeito com a dimensão de vida implicada utilizando para o efeito uma escala do tipo likert (Gonçalves, 2008; Simões, 2013). Assim, o instrumento incluiu 11 respostas possíveis de 0 até 10 para cada item/domínio, onde o “0” significa que o respondente se sente totalmente insatisfeito, o “5” significa que nem está satisfeito nem insatisfeito e o “10” significa que se sente totalmente satisfeito; a cotação é feita através da soma de todos os itens do instrumento (Gonçalves, 2008; Simões, 2013). Para a análise dos resultados, optou-se por recorrer ao ponto médio (5) como referência na sua interpretação.

No que diz respeito às qualidades psicométricas, a versão original apresenta uma boa consistência interna com um *alpha de Cronbach* de 0,80 (Cummins & Lau, 2005, citado por Gonçalves, 2008). A versão portuguesa apresenta valores semelhantes, mais especificamente, um *alpha de Cronbach* de 0,81, isto é, uma boa consistência interna (Gonçalves, 2008).

A consistência interna da BEP neste estudo, avaliada pelo *alpha de Cronbach* de todas as questões da escala é de 0,73, isto é, demonstra uma consistência interna aceitável (Oviedo & Campo-Arias, 2005; Ribeiro; 2010).

Procedimento

Para a realização desta investigação, primeiramente foi necessário formular um pedido de autorização aos autores das versões portuguesas dos instrumentos selecionados, de forma a usar os mesmos. Mais concretamente, solicitou-se autorização para utilizar o *WHOQOL-Bref* e *BEP*, á Prof. Doutora Cristina Canavarro e ao Prof. Doutor Pais-Ribeiro, respetivamente. O uso da *HADS* foi possível através da autorização cedida pelo Centro de Mama do Hospital de São João, no Porto. Uma vez obtidas as autorizações para uso dos instrumentos, procedeu-se ao pedido de autorização à Comissão de Ética para a Saúde do Hospital de São João para a realização do estudo, tendo sido esta concebida.

Após obtenção das devidas autorizações, iniciou-se o contacto com os utentes do Centro de Mama, aquando da realização de consultas, evitando que estes se deslocassem unicamente ao Hospital de São João para a participação no estudo. Este contacto com os participantes foi estabelecido através da Dra. Raquel Guimarães (Psicóloga do Centro de Mama) e dos médicos e enfermeiros responsáveis, mais especificamente, a Dra. Susy Costa, o Dr. André Magalhães, o Dr. Sérgio Castedo e a Enf. Lúzia Garrido. A cada participante foi fornecida uma folha informativa que continha a explicação do objetivo principal do estudo, bem como todos os procedimentos inerentes ao mesmo.

Assim, após a manifestação de interesse em participar, foram prestados os devidos esclarecimentos, nomeadamente para salvaguardar a confidencialidade e anonimato dos participantes durante todo o processo. Neste caso, tal foi realizado através da existência de dois envelopes, um que conteve os consentimentos informados devidamente assinados pelos participantes e um outro com os questionários preenchidos. Foi ainda realçado que a participação era voluntária e não existia nenhum tipo de consequências pela recusa ou desistência de participação, sendo salientado que os dados recolhidos seriam utilizados exclusivamente para fins de investigação.

Após prestados todos os esclarecimentos, foi solicitado aos participantes o seu consentimento informado por escrito. Seguidamente, iniciou-se a recolha de dados, que foi realizada de forma individual, num único momento, no Gabinete de Psicologia do Centro de Mama ou na sala de reuniões, através do autopreenchimento dos instrumentos, na presença da investigadora, de forma a esclarecer qualquer dúvida que pudesse surgir.

No que diz respeito à ordem de administração do protocolo de investigação, primeiramente foi preenchido o Questionário Sociodemográfico e Clínico, seguindo-se da *HADS*, *WHOQOL-Bref* e *BEP*.

Após terminada a resposta aos diferentes instrumentos, foi agradecida a colaboração e salientou-se a disponibilidade para responder a eventuais dúvidas que pudessem surgir. A participação no estudo não acarretava quaisquer riscos para o bem-estar geral dos participantes. Contudo, dado que a população-alvo apresentava uma problemática que poderá implicar sofrimento para a pessoa, os participantes foram informados de que poderiam procurar apoio psicológico (caso não estivessem a ser acompanhados) no Centro de Mama do Hospital de São João.

Por fim, os dados recolhidos foram introduzidos numa base de dados criada no *Statistical Package for Social Science* (SPSS) versão 24, usado para o seu tratamento.

Apresentação e Discussão dos Resultados

Para facilitar a leitura, a apresentação e discussão dos resultados, será realizada em conjunto, sendo os resultados apresentados respeitando a ordem de enumeração dos objetivos de investigação referidos anteriormente.

1) Identificar o perfil psicossocial de indivíduos com mutação genética e/ou doença oncológica da mama

1.1) Ansiedade, Depressão e Afeto Negativo

A Tabela 7 mostra as pontuações relativas à ansiedade obtidas pela(s) amostras. Neste sentido, verificou-se que, em todos grupos, os valores médios apontavam, no máximo, para uma sintomatologia ansiosa leve.

Este aspeto parece ir ao encontro com o referido nos estudos de Knobf (2007), Lueboonthavatchai (2007) e Zabora et al. (2001), onde foram verificados níveis de ansiedade baixos e com o mencionado nos estudos de DudokdeWhit et al. (1998) e

Schwarz et al. (2008), onde se verificou que raramente se encontrava psicopatologia grave, mas sim maioritariamente níveis baixos de sintomatologia.

Contudo, é possível depreender que, apesar dos valores médios apontarem para sintomatologia leve, os grupos com doença oncológica apresentaram uma média ligeiramente superior, comparativamente aos sem doença oncológica.

Este dado não vai de encontro com o salientado pela literatura consultada, visto que o estudo de Smith et al. (2008) refere que não foram encontradas diferenças entre sujeitos com e sem doença oncológica e que esse facto não se encontra associado ao resultado do teste genético.

É ainda importante salientar que, apesar de terem verificado valores médios relativamente baixos, analisando os valores mínimos e máximos nos diferentes grupos, pode-se concluir que existiam oscilações consideráveis em cada subgrupo. Isto permite deduzir que, se por um lado existiam pessoas que não apresentaram sintomatologia ansiosa, por outro existiam pessoas com valores sugestivos de sintomatologia grave (cf. Tabela 7).

Tabela 7. *Caracterização da Ansiedade da Amostra (N=62)*

Ansiedade	<i>N</i>	<i>Min.</i>	<i>Máx.</i>	<i>M</i>	<i>D.P.</i>
BRCA 1					
C/D.O.	13	4	16	10	3,18
S/D.O.	18	2	16	6,83	4,07
BRCA 2					
C/D.O.	12	3	13	8,58	3,67
S/D.O.	19	1	12	7,53	3,53
Amostra total	62	1	16	8,05	3,76

Analisando a Tabela 8, pode-se compreender que não são evidenciados sinais de sintomatologia depressiva, tendo em conta a média, quer no total da amostra, quer nos diferentes subgrupos. Ainda assim, denotam-se valores máximos sugestivos de depressão moderada e grave em alguns dos participantes, bem como valores mínimos indicadores de ausência deste tipo de sintomatologia.

Este dado não parece ir ao encontro com o referido nos estudos de DudokdeWhit et al. (1998), Knobf (2007), Lueboonthavatchai (2007), Schwarz et al. (2008) e Zabora et al. (2001), onde foram verificados níveis de depressão baixos.

Considerando a presença de doença oncológica nos dois tipos de mutação, conclui-se que os elementos com doença apresentavam valores médios ligeiramente mais elevados, ainda que não indicadores de sintomatologia depressiva.

Estes dados não vão ao encontro com o verificado no estudo de Smith et al. (2008), que referem que não foram encontradas diferenças entre sujeitos com e sem doença oncológica no que diz respeito à depressão.

Tabela 8. *Caracterização da Depressão da Amostra (N=62)*

Depressão	N	Min	Máx.	M	D.P.
BRCA 1					
C/ D.O.	13	1	15	6,85	5,14
S/ D.O.	18	0	12	3,67	3,83
BRCA 2					
C/ D.O.	12	2	12	5,58	3,91
S/ D.O.	19	0	9	4,95	2,75
Amostra total	62	0	15	5,10	3,95

Por fim, a Tabela 8 demonstra que os participantes obtiveram pontuações médias abaixo do ponto médio (21) relativamente ao afeto negativo. Contudo, todos os grupos apresentaram valores máximos superiores a 21, o que revela um afeto negativo que inspira cuidado.

É de enfatizar que não foram identificados estudos que utilizassem este indicador na *HADS* no âmbito da doença oncológica/mutações genética BRCA 1 e 2.

Tabela 9. *Caracterização do Afeto Negativo da Amostra (N=62)*

Afeto Negativo	N	Min	Máx.	M	D.P.
BRCA 1					
C/ D.O.	13	5	30	16,85	8,07
S/ D.O.	18	2	23	10,50	6,94
BRCA 2					
C/ D.O.	12	5	25	14,17	6,27
S/ D.O.	19	1	21	12,47	5,88
Amostra total	62	1	30	13,15	6,99

1.2) Qualidade de Vida

Analisando a QdV tendo em conta os valores médios relativos a todos os domínios, depreende-se que as médias, quer da amostra total, quer dos subgrupos, foram superiores ao ponto médio, ou seja, superiores a 50. Contudo, tendo em atenção os valores mínimos

e máximos obtidos pelos participantes, pode-se considerar que existiam participantes com perceção elevada de QdV (com pontuações muito aproximadas ou iguais ao valor máximo possível), bem como participantes com perceção baixa de QdV (cf. Tabela 10).

Este aspeto não permite confirmar ou infirmar os achados de Hooker et al. (2014), Qui et al. (2016), Visser et al. (2011) e Smith et al. (2008). Isto porque os primeiros três estudos referem que os sujeitos portadores de mutação alcançaram valores elevados de QdV, o que não se verificou na totalidade dos elementos em estudo. Contudo, o mesmo se aplica ao último estudo mencionado, uma vez que também não permite concluir que ser portador de mutação interfere de modo negativo na perceção de QdV.

É ainda importante referir que os indivíduos portadores de mutação sem doença oncológica apresentaram uma média ligeiramente superior na maioria dos domínios. Contudo, apesar do supracitado, existiram oscilações entre os valores máximos e mínimos nos domínios, podendo-se encontrar pontuações que revelam uma perceção de baixa QdV e outras de elevada QdV (cf. Tabela 10).

Este aspeto confirma o salientado nos estudos de Oberguggenberger et al. (2016) e de Smith et al. (2008), visto que os estudos demonstravam que indivíduos sem doença oncológica apresentam pontuações significativamente superiores na perceção de QdV, quando comparados aos sujeitos com doença oncológica. Contudo, infirma o estudo de Hooker et al. (2014) que evidencia que a presença de doença oncológica não interfere nos níveis de QdV, tendo em conta que os participantes apresentaram níveis elevados de QdV.

Relativamente à faceta geral, uma vez que este fator é o que permite avaliar a QdV em geral e a perceção geral de saúde, pode-se concluir que, em média, quer a amostra total, quer os subgrupos, apresentaram valores superiores ao ponto médio.

Ainda assim, averiguando as pontuações mínimas e máximas, verifica-se o mesmo que o anteriormente referido, o que significa que, se por um lado, existiam pessoas que com uma perceção de baixa QdV e saúde em geral, por outro, existiam elementos que consideravam que ter uma boa perceção de ambas.

Este aspeto parece infirmar o estudo de Dagan e Shochat (2008), visto que neste se verificou que a QDVRS apresentava valores baixos na média total das medidas de QdV.

Tabela 10. *Caracterização da Qualidade de Vida da Amostra (N=62)*

Domínios	N	Min	Máx.	M	D.P.
Físico					
BRCA 1					
C/ D.O.	13	17,86	85,71	54,67	20,54
S/ D.O.	18	50	96,43	76,39	14,08
BRCA 2					
C/ D.O.	12	50	85,71	68,45	11,58
S/ D.O.	19	25	100	64,10	20,64
Amostra total	62	17,86	100	66,53	18,69
Psicológico					
BRCA 1					
C/ D.O.	13	41,67	95,83	64,74	18,13
S/ D.O.	18	33,33	95,83	71,30	16,96
BRCA 2					
C/ D.O.	12	41,67	91,67	63,89	17,80
S/ D.O.	19	54,17	100	65,79	14,14
Amostra total	62	33,33	100	66,80	16,43
Relações Sociais					
BRCA 1					
C/ D.O.	13	25	78,13	55,77	17,67
S/ D.O.	18	46,88	90,63	69,44	13,71
BRCA 2					
C/ D.O.	12	37,50	81,25	65,89	14,32
S/ D.O.	19	40,63	93,75	62,99	14,96
Amostra total	62	25	93,75	63,91	15,52
Ambiente					
BRCA 1					
C/ D.O.	13	8,33	100	60,26	27,88
S/ D.O.	18	33,33	100	68,98	19,13
BRCA 2					
C/ D.O.	12	33,33	100	77,08	19,18
S/ D.O.	19	33,33	100	63,60	17,17
Amostra total	62	8,33	100	67,07	21,04
Faceta Geral					
BRCA 1					
C/ D.O.	13	37,50	87,50	62,50	15,31
S/ D.O.	18	37,50	87,50	68,75	20,22
BRCA 2					
C/ D.O.	12	37,50	87,50	57,29	16,39
S/ D.O.	19	37,50	87,50	69,08	14,65
Amostra total	62	37,50	87,50	65,32	17,15

1.3) Bem-Estar Pessoal

No que diz respeito ao BEP, os participantes obtiveram pontuações médias (ligeiramente) superiores ao ponto médio em todos domínios, com exceção do domínio da satisfação com a saúde, como se pode verificar na Tabela 11, o que se poderá traduzir num bem-estar moderado.

Analisando as pontuações médias nos portadores de mutação BRCA 1, verificou-se que os participantes sem doença oncológica apresentaram valores médios

aproximadamente iguais ou ligeiramente superiores aos dos participantes com doença oncológica, em todos os domínios, à exceção do domínio sentimento com o futuro.

Tendo em conta a mutação BRCA 2, constatou-se que os sujeitos com doença oncológica obtiveram pontuações médias aproximadamente iguais ou ligeiramente superiores aos dos indivíduos sem doença oncológica, em todos os domínios da BEP, excetuando o domínio da satisfação com a saúde e da realização pessoal.

Neste seguimento, de uma forma geral, os participantes sem doença oncológica apresentaram valores médios aproximadamente iguais ou ligeiramente superiores aos dos participantes com doença oncológica, com exceção dos domínios: satisfação com a vida (BRCA 2), relações pessoais (BRCA2), sentimento de segurança (BRCA2), ligação à comunidade (BRCA 2) e sentimento com o futuro (em ambos).

Apesar do referido, existiam discrepâncias entre os valores mínimos e máximos relativos aos domínios, podendo-se encontrar pontuações que revelam insatisfação e satisfação total com a dimensão implicada, como, por exemplo, com o domínio da realização pessoal.

Relativamente a este dado, não foram encontrados estudos que o confirme ou infirme. Contudo, no estudo de Laubmeier et al. (2004), realizado exclusivamente com sujeitos com doença oncológica, verificaram-se pontuações elevadas relativamente aos índices de bem-estar.

Tabela 11. *Caracterização do Bem-Estar Pessoal da Amostra (N=62)*

Domínios	N	Min	Máx.	M	D.P.
Satisfação com a vida					
BRCA 1					
C/ D.O.	13	3	10	6,00	1,92
S/ D.O.	18	3	9	7,00	1,68
BRCA 2					
C/ D.O.	12	4	10	7,00	1,86
S/ D.O.	19	3	10	6,58	1,84
Amostra total	62	3	10	6,66	1,81
Satisfação com a saúde					
BRCA 1					
C/ D.O.	13	2	9	4,46	1,98
S/ D.O.	18	1	9	5,33	2,30
BRCA 2					
C/ D.O.	12	2	8	4,25	1,66
S/ D.O.	19	2	9	4,84	1,92
Amostra total	62	1	9	4,79	2,00
Realização Pessoal					
BRCA 1					
C/ D.O.	13	2	10	6,23	2,05
S/ D.O.	18	3	10	7,28	1,96

Genética e Psicologia: Relações no âmbito do cancro da mama

BRCA 2					
C/ D.O.	12	5	10	6,67	1,78
S/ D.O.	19	4	10	6,74	1,52
Amostra total	62	2	10	6,77	1,82
Relações Pessoais					
BRCA 1					
C/ D.O.	13	4	9	6,46	1,56
S/ D.O.	18	7	10	8,50	1,25
BRCA 2					
C/ D.O.	12	5	9	7,58	1,38
S/ D.O.	19	3	10	7,26	1,85
Amostra total	62	3	10	7,52	1,68
Sentimento de Segurança					
BRCA 1					
C/ D.O.	13	0	9	5,46	2,99
S/ D.O.	18	4	10	7,61	1,79
BRCA 2					
C/ D.O.	12	4	9	7,92	1,73
S/ D.O.	19	4	10	6,68	2,03
Amostra total	62	0	10	6,94	2,28
Ligação à comunidade					
BRCA 1					
C/ D.O.	13	3	9	6,85	2,04
S/ D.O.	18	6	10	7,94	1,21
BRCA 2					
C/ D.O.	12	4	9	7,58	1,78
S/ D.O.	19	4	10	7,53	1,90
Amostra total	62	3	10	7,52	1,73
Sentimento com o futuro					
BRCA 1					
C/ D.O.	13	3	10	6,31	2,25
S/ D.O.	18	1	9	6,11	2,32
BRCA 2					
C/ D.O.	12	4	9	7,00	1,65
S/ D.O.	19	0	8	5,58	2,74
Amostra total	62	0	10	6,16	2,33

Em suma, o presente estudo revelou que ser portador das mutações BRCA1 ou BRCA 2 não implica, necessariamente, a presença de indicadores preocupantes em termos psicossociais. Mais concretamente, a sintomatologia ansiosa era, em média, reduzida; a depressiva ainda mais; e o afeto negativo, também em média, não inspirava cuidados de maior. Os indicadores médios de QdV e BEP confirmaram e ampliaram os resultados positivos da amostra.

Todavia, é importante sublinhar a tendência para os participantes com doença oncológica apresentarem indicadores psicossociais menos positivos do que os apresentados pelos portadores de mutação sem doença oncológica. Estes resultados merecem ser mais cuidadosamente analisados, explorando a significância estatística das diferenças encontradas, apesar do reduzido efetivo de cada grupo.

Outras variáveis clínicas (p.e., a duração do diagnóstico) devem também ser consideradas no futuro, pois poderão ajudar a compreender melhor o perfil psicossocial da amostra estudada.

Ainda mais digno de ênfase é a variabilidade da amostra total e das subamostras nos indicadores considerados. Este resultado é particularmente interessante em termos clínicos, sublinhando que a condição de portador de mutação BRCA 1 ou BRCA 2 e até a presença concomitante de doença oncológica nem sempre implica um *stress* superior aos recursos de *coping* do indivíduo.

Inversamente, ser portador de mutação sem doença oncológica não garante que o indicador não apresente sintomatologia ansiosa e/ou depressiva/ afeto negativo merecedor de acompanhamento psicológico. O mesmo pode ser dito em relação à QdV e ao BEP.

Ainda que a literatura sobre o tema identificada tenha ficado bastante aquém do esperado, nem sempre os resultados do presente estudo apontam no sentido dos estudos prévios. É possível que aspetos relativos ao método (p.e., idade e constituição sexual da amostra; aspetos culturais; características clínicas não controladas; instrumentos e *scores* utilizados; o modo de recolha de dados na presença vs ausência da investigadora, por correio, administração assistida) possam explicar algumas das diferenças identificadas entre os resultados do presente estudo e os relatados na literatura consultada.

Uma análise mais aprofundada dos estudos revistos poderá ajudar a delinear futuros estudos em que estas hipóteses sejam testadas, consolidando o conhecimento relativo ao perfil psicossocial de indivíduos portadores de mutação BRCA 1 e 2 com ou sem doença oncológica.

Neste sentido, torna-se também relevante ponderar a investigação relativa à eficácia (diferencial) da intervenção psicológica junto destes indivíduos/subgrupos, de modo a otimizar os cuidados a prestar.

Referências Bibliográficas⁶

⁶ As referências bibliográficas por artigo serão apresentadas no final da dissertação de mestrado.

Artigo 4: Relação entre Características Psicossociais e Clínicas de Portadores de Mutação Genética BRCA

Resumo

O objetivo do presente estudo é explorar a relação entre as características psicossociais e clínicas da amostra. Para tal, recorreu-se a uma amostra de conveniência, composta por 62 utentes (41 do sexo feminino e 21 do sexo masculino, com idades compreendidas entre os 19 e os 77 ano, onde 31 elementos foram diagnosticados com a mutação BRCA1 e 31 elementos com a mutação BRCA 2) inscritos na consulta de Oncogenética, Risco e Psico-Oncologia do Hospital de São João, no Porto.

Após o consentimento dos utentes para a participação no estudo foi administrado um Questionário Sociodemográfico e Clínico, seguindo-se da Hospital Anxiety and Depression Scale (*HADS*), do World Health Organization Quality of Life (*WHOQOL-Bref*) e da Escala de Bem-Estar Pessoal (*BEP*).

Os resultados demonstraram que não existiam correlações significativas entre o tempo de diagnóstico de mutação genética e a ansiedade, depressão e afeto negativo, em todos os grupos analisados. Na qualidade de vida (QdV) apenas se verificaram correlações estatisticamente significativas entre o tempo de diagnóstico de mutação e o domínio da faceta geral, no grupo de indivíduos sem doença oncológica e na amostra total. No entanto, foram encontradas correlações (ainda que marginalmente significativas) no domínio psicológico, no grupo de indivíduos sem doença oncológica. O bem-estar pessoal (*BEP*) demonstrou correlações estatisticamente significativas entre o tempo de diagnóstico e a satisfação com a saúde, no grupo de indivíduos sem doença oncológica e na amostra total.

Quanto à existência de outras patologias, não se verificaram diferenças estatisticamente significativas com a ansiedade, depressão, afeto negativo e QdV, em todos os grupos. Contudo, na QdV verificou-se um resultado marginalmente significativo, no que respeita ao domínio físico no total da amostra. No *BEP* verificaram-se diferenças estatisticamente significativas entre a existência de outras patologias e a ligação à comunidade, no grupo sem doença oncológica.

Relativamente aos acompanhamentos psicológico/psiquiátrico aquando da avaliação, verificaram-se diferenças estatisticamente significativas em todas as variáveis em estudo. Em suma, os presentes resultados demonstram uma tendência para o grupo sem doença oncológica evidenciar mais relações estatisticamente significativas,

comparativamente ao grupo com doença oncológica e a amostra total. A ansiedade, depressão e afeto negativo foram as variáveis psicológicas que não demonstraram diferenças estatisticamente significativas na grande maioria das relações, com exceção dos acompanhamentos psicológicos/psiquiátricos.

Palavras-Chave: Mutação Genética BRCA; Cancro da Mama; Características Psicossociais; Características Clínicas.

Abstract

The aim of this study is to explore the relationship between psychosocial and clinical characteristics of the sample. For this, a convenience sample was used, involving 62 patients (41 female and 21 male, aged between 19 and 77 years-old, where 31 were diagnosed with the BRCA1 mutation and 31 with BRCA 2 mutation) enrolled in the Oncogenetic, Risk and Psycho-Oncology counselling at Hospital de São João in Porto. After the users' consent to participate in the study, it was administered a Sociodemographic and Clinical Questionnaire, the Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS), the World Health Organization Quality of Life (WHOQOL-Bref) and the Personal Well-being Scale (BEP).

The results showed that there were no significant correlations between the time of diagnosis of genetic mutation and anxiety, depression and negative affect, in all the groups analyzed. In quality of life (QoL), there were only statistically significant correlations between the time of diagnosis of mutation and the general facet domain, in the group of individuals without oncologic disease and in the total sample. However, it was also found correlations (although marginally significant) in the psychological domain, in the group of individuals without cancer disease. Personal well-being (BEP) showed statistically significant correlations between time of diagnosis and health satisfaction, in the Group of individuals without cancer disease and in the total sample.

Regarding the existence of other pathologies, there were no statistically significant differences with anxiety, depression, negative affection and QoL in all groups.

However, in QoL there was a marginally significant result, with respect to the physical domain in the total sample. In PWB, there were statistically significant differences between the existence of other diseases and the link to the community, in the group without cancer disease.

Regarding the psychological/psychiatric follow-ups during the evaluation, there were statistically significant differences in all the variables under study.

In sum, the present results show a tendency for the group without cancer disease to show more statistically significant relationships in comparison to the group with oncologic disease and the total sample. Anxiety, depression and negative affect were the psychological variables that didn't expressed statistically significant differences in the vast majority of relationships, except for psychological/psychiatric follow-ups.

Key-Words: Genetic Mutation BRCA; Breast Cancer; Psychosocial Characteristics; Clinical Characteristics.

Introdução

Tal como na área da Medicina, também a da genética tem demonstrado avanços significativos no que respeita às mutações genéticas (Zagalo-Cardoso & Rolim, 2005). Deste modo, as novas descobertas associadas às mutações permitiram: prognosticar o risco ou a suscetibilidade para uma doença, identificar portadores, realizar diagnóstico pré-natal e confirmar o diagnóstico clínico em caso de manifestação de doença (Task Force on Genetic Testing, citado por Holtzman & Shapiro, 1998; Van Ommen, Bakker, & den Dunnen, 1999, citado por Zagalo-Cardoso & Rolim, 2005; Wieand, 1999, citado por Zagalo-Cardoso & Rolim, 2005).

Assim, possibilitou não só identificar os genes responsáveis por grande parte das doenças genéticas, até à data desconhecidas (Van Ommen, Bakker & den Dunnen, 1999, citado por Zagalo-Cardoso & Rolim, 2005), como também, realizar testes genéticos a sujeitos pré-sintomáticos, bem como a sujeitos saudáveis, com o intuito de “antecipar” o desenvolvimento de possíveis doenças de grande relevo na sociedade, como é o caso do cancro hereditário e, mais especificamente, as mutações genéticas associadas ao cancro da mama (Zagalo-Cardoso & Rolim, 2005).

Neste sentido, a par das inovações nas áreas supramencionadas, começaram a surgir algumas questões relacionadas com os aspetos psicossociais, nomeadamente que repercussões emocionais tem a vivência do estado de risco genético, quais as implicações psicológicas dos testes genéticos, bem como as reações psicológicas face aos resultados dos testes (Zagalo-Cardoso & Rolim, 2005).

Liese e Larson (1995) salientaram que a suspeita de presença de uma mutação para uma doença de desenlace fatal, devido ao desconforto emocional que provoca, tende a

umentar o risco psicológico e comportamental, podendo surgir sentimentos negativos, tais como a ansiedade, a depressão, o *stress*, sentimentos de vulnerabilidade e fragilidade, anedonia (menor envolvimento em atividades específicas e anteriormente gratificantes), sentimentos de discriminação, vergonha e culpa (Sequeiros, 1998), entre outros.

Devido aos motivos supracitados, estudos começam a apoiar a presença de um psicólogo nas consultas de aconselhamento genético, desde o início do processo, nos diferentes públicos (pré-sintomáticos, saudáveis, portadores). Este acompanhamento deve centrar-se na avaliação do estado psicológico do sujeito, de modo a compreender como este se encontra a lidar com a situação e, se necessário, ser encaminhado para acompanhamento (Christinat & Pagani, 2013).

Nesta lógica, torna-se fundamental abordar a importância do acompanhamento psicológico neste contexto, uma vez que as contribuições da Psico-Oncologia são fundamentais para a melhoria dos aspetos psicossociais do indivíduo (Holland, 2002). O aconselhamento em Psico-Oncologia exige amplos conhecimentos específicos, sendo necessário ter em consideração a representação do próprio cancro na sociedade, a cultura e recursos do doente e da respetiva família, de modo a facilitar e melhorar a adaptação à experiência (Morias & Moura, 2015). Assim, é fundamental ter em atenção “toda a vida cultural, social e familiar que envolve a pessoa doente, aquilo que ela tem e o que está disponível para melhorar a sua experiência e a forma como o utiliza para beneficiar a sua QdV” (Morais & Moura, 2015, p. 342).

Talvez por se tratar de uma área recente, não foram encontrados estudos que abordem os efeitos do acompanhamento em portadores de mutação, no entanto, existem estudos que salientaram a sua importância em sujeitos com cancro da mama. Desta forma, diferentes autores têm defendido a eficácia das intervenções psicológicas na promoção do ajustamento emocional e na QdV dos doentes oncológicos (Jacobsen & Jim, 2008; Osborn, Demoncada, & Feuersteins, 2006; Uitterhoeve et al., 2004; Williams & Dale, 2006).

O *National Breast Cancer Centre* e a *National Cancer Control Initiative* (2003, citado por Torres, Paredes, & Silva, 2015) recomendavam a utilização de intervenções psicológicas baseadas na terapia cognitivo-comportamental (TCC) para o tratamento eficaz da ansiedade e da depressão, em doentes com cancro. Várias meta-análises têm concluído que as intervenções ao nível da TCC têm, efetivamente, demonstrado efeitos terapêuticos significativos na redução desta sintomatologia e na QdV de doentes oncológicos (Jacobsen & Jim, 2008; Osborne et al., 2006; Uitterhoeve et al., 2004;

Williams & Dale, 2006). Deste modo, na prática clínica da Psicologia com estes doentes, é o tipo de intervenção mais utilizado, algo que se sustenta na evidência empírica para a sua eficácia na diminuição do *distress* (Torres, Paredes, & Silva, 2015).

Nesta linha, a maioria dos estudos com doentes oncológicos da mama, comprova que existe um impacto emocional significativo perante a hipótese de diagnóstico de cancro da mama, decrescendo os níveis de ansiedade e depressão ao longo do tempo o que contribui para uma melhor QdV (Nosarti, Roberts, Crayford, McKenzie, & David, 2002; Stommel, Kurtz, Kurtz, Given, & Given, 2004; Turner, Kelly, Cheryl, Allison, & Wetzig, 2005). Numa outra investigação realizada por Schawarz et al. (2008) com mulheres com cancro da mama, verificou-se que a ansiedade e depressão atingiam pontuações mais elevadas num momento inicial e, tendiam a diminuir com o decorrer do tempo (Schawarz et al., 2008). Contudo, nem sempre a descida se associava à ausência de sintomatologia, mas a níveis mais baixos (Schawarz et al., 2008).

Assim, poderá depreender-se que, se os doentes oncológicos apresentam níveis de ansiedade e depressão que se deve ter em conta, o que pode colocar em causa a QdV e bem-estar dos mesmos, também os portadores de mutação podem encontrar estas dimensões comprometidas. Desta forma, torna-se fundamental o acompanhamento psicológico, quer em casos de doença, como em casos de mutação genética, visto que este diagnóstico/resultado pode conduzir a um profundo impacto psicossocial na vida destas pessoas.

É também importante compreender a co-morbilidade entre os aspetos psicossociais e outras doenças. Alguns estudos demonstram que níveis de ansiedade e depressão elevados tendem a agravar diversos fatores relacionados com a saúde em paciente clínicos, como, por exemplo, doenças cardiovasculares, hipertensão arterial, obesidade, diabetes mellitus (Carney, Freedland, Miller, & Jaffe, 2002; Joynt, Whellan, & O'Connor, 2003), doenças oncológicas (Raison & Miller, 2003), entre outros. Por sua vez, esses valores elevados interferem de um modo negativo na QdV dos pacientes, influenciando negativamente o prognóstico desses e originando a não adesão a terapêuticas, algo que contribui para o aumento da mortalidade (Teng, Humes, & Demtrio, 2005). A depressão e a ansiedade parecem aumentar a perceção de sintomas físicos inexplicáveis (Katon, Sullivan, & Walker, 2001).

O presente estudo pretende analisar com maior detalhe os resultados clinicamente relevantes relatados no artigo anterior desta dissertação. Desta forma, o objetivo central

deste estudo é explorar a relação entre as características psicossociais e clínicas da amostra.

Com base no objetivo acima descrito, o desenho deste estudo assenta na metodologia quantitativa, realizado apenas num momento (transversal), de carácter descritivo, exploratório, comparativo e correlacional (Pinto, 1990; Ribeiro, 2010; Silva, 2010).

Método ⁷

Apresentação e Discussão dos Resultados

1) Relação entre as características psicossociais e clínicas de portadores de mutação genética

1.1) Duração do Diagnóstico de Mutação Genética

Para explorar a relação entre as características psicossociais analisadas e o tempo de diagnóstico de mutação genética recorreu-se ao coeficiente de correlação de *Spearman* (Martins, 2011).

Como se pode verificar pela análise da Tabela 1, não foi identificada uma correlação estatisticamente significativa entre o tempo de diagnóstico de mutação genética e a ansiedade, depressão ou afeto negativo, quer em participantes com, quer em participantes sem doença oncológica, quer na amostra total.

Contudo, os estudos revistos apontam para uma correlação negativa entre a ansiedade e a depressão e o tempo de diagnóstico, ou seja, para um decréscimo da sintomatologia com o passar do tempo (Nosarti et al., 2002; Schawarz et al., 2008; Stommel et al., 2004; Turner et al., 2005).

Tabela 1. *Relação entre Ansiedade, Depressão, Afeto Negativo e Tempo de Diagnóstico de Mutação*

	C/ D.O. (n=25)		S/ D.O. (n=37)		Amostra Total (N=62)	
	r	p	r	p	r	p
Ansiedade	-0,248	0,232	-0,125	0,460	-0,185	0,149
Depressão	-0,027	0,899	-0,061	0,718	-0,061	0,637
Afeto Negativo	-0,102	0,628	-0,074	0,662	-0,124	0,377

⁷ O texto referente ao Método é comum aos dois artigos empíricos, pelo que será apresentado apenas no primeiro artigo empírico, para simplificar a leitura.

Ao analisar a Tabela 2 pode-se verificar que, nos participantes com doença oncológica, não se verificaram correlações estatisticamente significativas entre o tempo de diagnóstico e nenhum dos indicadores da QdV (domínios e faceta geral).

No entanto, os estudos encontrados apontam para uma correlação positiva entre a QdV e o tempo de diagnóstico, ou seja, um aumento dos níveis de QdV com o passar do tempo (Nosarti et al, 2002; Schawarz et al, 2008; Stommel et al., 2004; Turner et al., 2005).

Relativamente aos participantes sem doença oncológica, pode-se verificar (cf. Tabela 2) que apenas foi identificada uma correlação estatisticamente significativa entre o tempo de diagnóstico e a faceta geral. Em detalhe, denota-se uma correlação positiva significativa moderada (Pestana & Gageiro, 2008), ou seja, quanto maior o tempo de diagnóstico de mutação, melhor a perceção de QdV relativamente à faceta geral, o que revela melhor perceção de QdV e saúde geral (Canavarro, Pereira, Moreira, & Paredes, 2010; Pedrosa et al., 2011).

Porém, verifica-se (cf. Tabela 2) que no domínio psicológico o valor de significância encontra-se próximo do ponto de corte (0,05), podendo assim designar-se de resultado marginalmente significativo (Martins, 2011). Tal significa que existia uma associação marginalmente significativa positiva, de baixo grau, entre o tempo de diagnóstico e o domínio psicológico, ou seja, quanto maior o tempo de diagnóstico, melhor a perceção de QdV relativamente aos sentimentos positivos, memória, entre outros (Canavarro et al, 2010; Pedrosa et al., 2011).

Relativamente à amostra total, apenas a correlação entre o tempo de diagnóstico de mutação e a faceta geral apresentou resultados significativos, sendo esta uma associação positiva significativa baixa (Pestana & Gageiro, 2008), isto é, quanto maior o tempo de diagnóstico de mutação, melhor a perceção de QdV relativa à faceta geral.

Torna-se pertinente salientar que para os restantes resultados obtidos não foi encontrada literatura que os possa confirmar ou infirmar.

Tabela 2. *Relação entre Qualidade de vida e Tempo de Diagnóstico de Mutação*

	C/ D.O. (n=25)		S/ D.O. (n=37)		Amostra Total (N=62)	
	r	p	r	p	r	p
Domínio Físico	-0,111	0,579	0,314	0,158	0,204	0,112
Domínio Psicológico	-0,008	0,969	0,321	0,052	0,180	0,162
Domínio das Relações Sociais	-0,136	0,517	0,239	0,145	0,065	0,615
Domínio do Ambiente	-0,019	0,929	0,015	0,928	0,026	0,834
Faceta Geral	0,238	0,251	0,404	0,013	0,396	0,013

Observando a Tabela 3, verifica-se que não existia uma correlação estatisticamente significativa entre o tempo de diagnóstico e os diversos domínios da escala de BEP, em participantes com doença oncológica.

No que toca aos participantes sem doença oncológica, pode-se verificar que apenas existia uma correlação linear estatisticamente significativa entre o tempo de diagnóstico e o domínio da saúde. Em detalhe, verifica-se em uma correlação positiva significativa baixa (Pestana & Gageiro, 2008), ou seja, quanto maior o tempo de diagnóstico de mutação, maior o grau de satisfação com a saúde. É possível que este resultado decorra do alívio pela mutação (ainda) não se ter expressado, através de doença oncológica. Esta hipótese terá, todavia, de ser explorada em futuros estudos (p.e. qualitativos).

No que diz respeito à amostra total, apenas a correlação entre o tempo de diagnóstico de mutação e a satisfação com a saúde apresentou resultados significativos, sendo esta uma associação positiva significativa moderada (Pestana & Gageiro, 2008), isto é, quanto maior o tempo de diagnóstico de mutação, maior o grau de satisfação com a saúde. Uma vez que a amostra sem doença oncológica é maior do que a amostra com doença oncológica, esta pode ajudar a explicar o resultado relativo à amostra total.

É fundamental referir que não foi encontrada literatura concordante (ou não) com os resultados obtidos no presente estudo.

Tabela 3. *Relação entre Bem-Estar Pessoal e Tempo de Diagnóstico de Mutação*

	C/ D.O. (n=25)		S/ D.O. (n=37)		Amostra Total (N=62)	
	<i>r</i>	<i>p</i>	<i>r</i>	<i>p</i>	<i>r</i>	<i>p</i>
Satisfação com a vida	0,169	0,419	-0,001	0,996	0,059	0,647
Saúde	-0,034	0,874	0,411	0,012	0,418	0,030
Realização Pessoal	0,164	0,434	-0,137	0,418	-0,038	0,769
Relações Pessoais	0,238	0,252	0,167	0,329	0,305	0,109
Sentimento de Segurança	0,191	0,361	0,001	0,984	0,078	0,573
Ligação à Comunidade	0,075	0,722	0,901	0,995	0,042	0,745
Segurança com o futuro	0,299	0,147	0,092	0,585	0,154	0,231

2.2) Outras Patologias

Para explorar a relação entre as características psicossociais avaliadas e outras patologias, optou-se pela utilização de testes não paramétricos, mais concretamente, o teste U de Man-Whitney (Martins, 2011; Pestana & Gageiro, 2008).

Assim, foi possível verificar que não existiam diferenças estatisticamente significativas entre os participantes que apresentavam outras patologias e os que não as apresentavam, ao nível da ansiedade, depressão ou afeto negativo nos diferentes grupos considerados (cf. Tabela 4).

Inversamente aos dados encontrados, os estudos presentes na literatura consultada mencionam que os níveis de ansiedade e depressão tendem a influenciar o surgimento e agravamento de outras patologias (Carney et al., 2002; Joynt et al., 2003; Raison & Miller, 2003).

Tabela 4. *Relação entre Ansiedade, Depressão e Afeto Negativo e a existência de Outras Patologias*

	C/ D.O. (n=25)				S/ D.O. (n=37)				Amostra total (N=62)			
	P.M.		U	p	P.M.		U	p	P.M.		U	p
	S (n=8)	N (n=17)			S (n=9)	N (n=28)			S (n=17)	N (n=45)		
Ansiedade	14,56	12,26	55,50	0,463	22,50	17,88	94,50	0,262	37,47	29,24	281,00	0,100
Depressão	14,75	12,18	54,00	0,410	21,22	18,29	106,00	0,475	35,71	29,91	311,00	0,257
Afeto Negativo	14,88	12,12	53,00	0,379	22,61	17,84	93,50	0,249	37,53	29,22	280,00	0,105

Legenda: P.M – Ponto médio; S – Sim; N- Não.

Ao analisar a Tabela 5, é possível depreender que não existiam diferenças estatisticamente significativas entre os participantes que apresentavam outras patologias e o que não as apresentavam, ao nível da QdV, nos diferentes grupos (cf. Tabela 5).

No entanto, tendo em consideração a amostra total, verifica-se que, no domínio físico, o valor de significância encontra-se próximo do ponto de corte (0,05), estando-se assim perante um resultado marginalmente significativo (Martins, 2011). Isto significa que existia uma relação marginalmente significativa entre a existência de outras patologias e o domínio físico da QdV.

Neste caso, os participantes sem outras patologias relataram melhor QdV ao nível do domínio físico, face aos participantes com outras patologias, o que se pode traduzir em menor dor, desconforto, fadiga, dependência de medicação ou tratamentos, maior energia, capacidade de trabalho, mobilidade, entre outros (Canavarro et al, 2010; Pedrosa et al., 2011).

Relativamente a esta análise não foi encontrada literatura que permita confrontar estes resultados. Contudo, é importante salientar o estudo de Teng et al. (2005), que demonstra

que pontuações baixas de QdV influenciam o prognóstico de outras patologias de modo negativo, aumentando, por sua vez, a mortalidade.

Tabela 5. *Relação entre Qualidade de Vida e a existência de Outras Patologias*

	C/ D.O. (n=25)				S/ D.O. (n=37)				Amostra total (N=62)			
	P.M.				P.M.				P.M.			
	S (n=8)	N (n=17)	U	p	S (n=9)	N (n=28)	U	p	S (n=17)	N (n=45)	U	p
D.F.	11,25	13,82	54,00	0,411	14,78	20,36	88,00	0,177	24,41	34,18	262,00	0,056
D.P	12,31	13,32	62,50	0,747	20,00	18,68	117,00	0,748	31,74	31,41	378,50	0,949
D.R.S	13,19	12,91	66,50	0,930	16,72	19,73	105,50	0,462	30,26	31,97	361,50	0,738
D.A	13,56	12,74	63,50	0,792	14,72	20,38	87,50	0,171	28,50	32,63	331,50	0,420
F.G	14,64	12,21	54,50	0,420	15,17	20,23	91,50	0,208	28,97	32,46	339,50	0,487

Legenda: D.F.- Domínio Físico; D.P.- Domínio Psicológico; D.R.S.- Domínio das Relações Sociais; D.A. – Domínio do Ambiente; F.G. – Faceta Geral; P.M – Ponto médio; S – Sim; N- Não.

Após observar a Tabela 6, é possível compreender que não existiam diferenças estatisticamente significativas entre os participantes que apresentavam outras patologias e o que não as apresentavam ao nível do BEP, à exceção do domínio da ligação à comunidade em participantes sem doença oncológica.

Mais concretamente, os participantes com outras patologias, mas sem presença de doença oncológica, reportaram maior grau de satisfação com a ligação à comunidade do que os sujeitos sem outras patologias e sem doença oncológica.

No que diz respeito a este ponto, não foi encontrada literatura que permita confirmar ou não estes dados. É, todavia, possível, que a existência de outras patologias tenha, de algum modo, ampliado a quantidade e/ou qualidade do suporte social recebido (p.e., através do estabelecimento de relações de qualidade com a equipa de cuidados de saúde que apoia o doente nas patologias em causa). Esta hipótese terá, no entanto, de ser testada.

Tabela 6. *Relação entre Bem-Estar Pessoal e a existência de Outras Patologias*

	C/ D.O. (n=25)				S/ D.O. (n=37)				Amostra total (N=62)			
	P.M.				P.M.				P.M.			
	S (n=8)	N (n=17)	U	p	S (n=9)	N (n=28)	U	p	S (n=17)	N (n=45)	U	p
Satisfação com a vida	13,50	12,76	64,00	0,813	21,00	18,36	108,00	0,514	33,74	30,66	334,50	0,542
Saúde	15,50	11,82	48,00	0,230	14,83	20,34	88,50	0,178	28,88	32,49	338,00	0,477
Realização Pessoal	15,50	11,82	48,00	0,235	19,94	18,70	117,50	0,759	34,21	30,48	336,50	0,462
Relações Pessoais	14,25	12,41	58,00	0,551	23,50	17,55	85,50	0,140	36,97	29,43	289,50	0,134

Genética e Psicologia: Relações no âmbito do cancro da mama

Sentimento de Segurança	11,63	13,65	57,00	0,505	20,22	18,61	115,00	0,693	30,76	31,78	370,00	0,841
Ligação à Comunidade	11,50	13,71	56,00	0,471	26,06	16,73	62,50	0,022	36,18	29,73	303,00	0,200
Segurança com o futuro	12,63	13,18	65,00	0,858	14,22	20,54	83,00	0,120	27,03	33,19	306,50	0,222

Uma possível justificação para os resultados encontrados relativos à ansiedade, depressão, afeto negativo, QdV e BEP e a sua relação com a existência de outras patologias, poderá ser devido ao número efetivo da amostra de cada subgrupo serem muito diferentes.

2.3) Acompanhamentos Psicológico/Psiquiátrico

Como se pode verificar pela análise da Tabela 7, existiam diferenças estatisticamente significativas entre os participantes tinham acompanhamento psicológico/psiquiátrico e os que não o tinham, ao nível da ansiedade e do afeto negativo, no grupo com doença oncológica. Mais especificamente, os participantes que frequentavam as consultas relataram um grau de ansiedade e de afeto negativo significativamente superior ao dos participantes que não tinham esse acompanhamento.

Relativamente ao grupo de participantes sem cancro, apenas ao nível da depressão foram atingidos valores de significância estatística. Neste caso, os sujeitos em acompanhamento psicológico/psiquiátrico demonstraram maior grau de depressão face ao grupo sem acompanhamento. No que toca à amostra total, verificaram-se diferenças estatisticamente significativas em todos os indicadores da HADS, sendo os participantes com acompanhamento os que obtiveram maiores pontuações, indicadoras de maior ansiedade, depressão e afeto negativo.

Todos estes resultados parecem infirmar os achados de Jacobsen e Jim (2008), Osborn et al. (2006), Torres et al. (2015), Uitterhoeve et al. (2004) e Williams e Dale (2006), que concluíram que as intervenções baseadas na TCC apresentavam efeitos terapêuticos significativos na redução deste tipo de sintomatologia.

É, porém, de sublinhar que não foi questionado há quanto tempo o acompanhamento em causa de havia iniciado. Neste sentido, é possível que estes resultados espelhem maior necessidade de intervenção psicológica/psiquiátrica e não a ineficácia da mesma. Tal merece maior aprofundamento, em estudos futuros.

Tabela 7. *Relação entre Ansiedade, Depressão e Afeto Negativo e Acompanhamentos Psicológico/Psiquiátrico Atuais*

	C/ D.O. (n=25)				S/ D.O. (n=37)				Amostra total (N=62)			
	P.M.				P.M.				P.M.			
	S (n=10)	N (n=15)	U	p	S (n=4)	N (n=33)	U	p	S (n=14)	N (n=48)	U	p
Ansiedade	17,65	9,90	28,50	0,009	22,12	17,31	115,50	0,195	39,17	26,97	272,00	0,009
Depressão	15,85	11,10	46,50	0,110	24,23	16,17	88,00	0,029	39,20	24,96	271,50	0,010
Afeto Negativo	17,20	10,20	33,00	0,019	23,04	16,81	103,50	0,094	39,65	26,69	261,00	0,006

Legenda: P.M – Ponto médio; S – Sim; N- Não.

Tendo em consideração a Tabela 8, relativamente ao grupo com doença oncológica, pode-se verificar que não foram encontradas diferenças estatisticamente significativas entre os participantes que tinham acompanhamento e os que não tinham, em nenhum dos indicadores de QdV (domínios e faceta geral). Contudo, pode-se verificar que existem dois domínios que se devem ter em conta, uma vez que os valores de significância se aproximam do valor do ponto de corte (0,05), tratando-se de resultados marginalmente significativos (Martins, 2011), nomeadamente, o domínio físico e o do ambiente. Este aspeto significa que existiam diferenças marginalmente significativas entre estes grupos, sendo que o grupo que não usufruía de acompanhamento apresentava níveis mais elevados nesses domínios, traduzindo-se em melhor perceção de QdV relacionada com a segurança física, o ambiente no lar, os recursos económicos, os cuidados de saúde, entre outros (domínio do ambiente) e melhor perceção de QdV relacionada com menor dor, menor desconforto, mais energia, maior mobilidade entre outros (Canavarro et al, 2010; Pedrosa et al., 2011).

É possível que estes aspetos fossem exatamente parte dos motivos que suscitaram o pedido de acompanhamento psicológico/psiquiátrico por parte dos indivíduos que tinham tal acompanhamento. É algo a explorar no futuro. Estes resultados fazem também algum sentido quando cruzados com os relativos à ansiedade e afeto negativo, ou seja, a pior perceção de QdV relativa ao meio poderia estar associada a maior sintomatologia ansiosa/ maior afeto negativo, fazendo os indivíduos solicitarem apoio psicológico/psiquiátrico.

No que respeita aos participantes sem doença oncológica, não foram encontradas diferenças estatisticamente significativas entre os grupos, em nenhum dos indicadores da QdV, à exceção do domínio psicológico (cf. Tabela 8), sendo que os sujeitos em acompanhamento demonstraram níveis mais elevados.

É de sublinhar que estes resultados não estão em concordância com os resultados relativos à sintomatologia depressiva deste grupo.

Analisando a amostra total, pode-se verificar que não foram encontradas diferenças estatisticamente significativas entre os grupos nos domínios psicológico, das relações sociais, do ambiente e na faceta geral. No entanto, verificaram-se diferenças estatisticamente significativas no domínio físico.

Mais especificamente, os participantes que não tinham acompanhamento, reportaram perceção de melhor QdV relacionada com menor dor, desconforto, fadiga, dependência de medicação ou tratamentos, maior energia, capacidade de trabalho, mobilidade, entre outros, comparativamente ao grupo em acompanhamento (Canavarro et al, 2010; Pedrosa et al., 2011).

Existem alguns dados que infirmam os resultados obtidos na literatura, nomeadamente no grupo de pessoas com doença oncológica, ao nível do domínio do ambiente e na amostra total ao nível do domínio físico, uma vez que referem que os sujeitos sem acompanhamento apresentam perceção de melhor QdV. Isto porque, os estudos mencionam que a abordagem cognitivo-comportamental apresenta efeitos significativos na QdV (Jacobsen & Jim, 2008; Osborn et al., 2006; Uitterhoeve et al., 2004; Williams & Dale, 2006).

Já relativamente ao grupo sem doença oncológica, ao nível do domínio psicológico, os resultados obtidos vão de encontro aos dados descritos na literatura, visto que quem se encontra em acompanhamento apresenta melhores resultados a nível da perceção de QdV nesse domínio (Jacobsen & Jim, 2008; Osborn et al., 2006; Uitterhoeve et al., 2004; Williams & Dale, 2006).

Tabela 8. *Relação entre Qualidade de Vida e Acompanhamentos Psicológicos/Psiquiátricos Atuais*

	C/ D.O. (n=25)				S/ D.O. (n=37)				Amostra total (N=62)			
	P.M.		U	p	P.M.		U	p	P.M.		U	p
	S (n=10)	N (n=15)			S (n=4)	N (n=33)			S (n=14)	N (n=48)		
D.F	9,60	15,27	41,00	0,052	11,75	19,88	37,00	0,371	20,39	34,74	180,50	0,009
D.P	12,25	13,50	67,50	0,676	20,23	8,33	25,50	0,046	24,36	33,58	236,50	0,191
D.R.S	11,85	13,77	63,50	0,521	19,88	18,89	62,50	0,869	28,89	32,26	299,50	0,538
D.A	9,75	15,17	42,50	0,068	17,25	19,21	59,00	0,729	25,43	33,27	251,00	0,148
F.G	13,00	13,00	75,00	1,000	22,25	18,61	53,50	0,512	30,36	31,83	320,00	0,783

Legenda: D.F.- Domínio Físico; D.P.- Domínio Psicológico; D.R.S.- Domínio das Relações Sociais; D.A. – Domínio do Ambiente; F.G. – Faceta Geral; P.M – Ponto médio; S – Sim; N- Não.

Analisando a Tabela 9, pode-se verificar que, relativamente ao grupo com doença oncológica, não foram encontradas diferenças estatisticamente significativas entre os participantes que tinham acompanhamento e os que não o tinham, em nenhuma das componentes da BEP.

No que respeita aos participantes sem doença oncológica, pode-se verificar que apenas existiam diferenças com significância estatística na componente das relações pessoais. Em detalhe, verifica-se que os participantes que não tinham acompanhamento revelaram maior grau de satisfação com as suas relações pessoais, comparativamente ao grupo que frequentava as consultas de psicologia/psiquiatria.

Contudo, verifica-se (cf. Tabela 9) que no domínio da ligação à comunidade o valor de significância encontra-se próximo do ponto de corte (0,05), podendo assim tratar-se de resultado marginalmente significativo (Martins, 2011). Isto demonstra que existiam diferenças marginalmente significativas entre estes grupos, sendo que o grupo que não usufruía de acompanhamento apresentava reportava maior grau de satisfação com a comunidade, comparativamente ao grupo que frequentava as consultas.

No que diz respeito à amostra total, apenas nas componentes da realização pessoal e das relações pessoais se atingiram valores de significância estatística. Deste modo, em ambos os domínios se verifica que os participantes sem acompanhamento aquando da avaliação revelaram um maior grau de satisfação do que os sujeitos com acompanhamento.

Relativamente a esta análise não foram encontrados dados noutros estudos que os confirmem ou infirmem.

Tabela 9. *Relação entre Bem-Estar Pessoal e os Acompanhamentos Psicológicos/Psiquiátricos Atuais*

	C/ D.O. (n=25)				S/ D.O. (n=37)				Amostra total (N=62)			
	P.M.		U	p	P.M.		U	p	P.M.		U	p
	S (n=10)	N (n=15)			S (n=4)	N (n=33)			S (n=14)	N (n=48)		
Satisfação com a vida	11,40	14,07	59,00	0,367	10,50	20,03	32,00	0,088	23,57	33,81	225,00	0,057
Saúde	15,00	11,67	55,00	0,253	14,50	19,55	48,00	0,372	29,96	31,95	314,50	0,714
Realização Pessoal	10,25	14,83	47,50	0,120	11,75	19,88	37,00	0,148	21,89	34,30	201,50	0,022
Relações Pessoais	11,90	13,73	64,00	0,532	6,00	20,58	14,00	0,009	20,04	34,84	175,50	0,006
Sentimento de Segurança	12,30	13,47	68,00	0,686	19,25	18,97	65,00	0,960	30,07	31,92	316,00	0,733
Ligação à Comunidade	11,90	13,73	64,00	0,530	9,50	20,15	28,00	0,058	23,79	33,75	228,00	0,063

Segurança com o futuro	12,50	13,33	70,00	0,777	17,75	19,15	61,00	0,803	32,11	31,32	327,50	0,884
-------------------------------	-------	-------	-------	-------	-------	-------	-------	-------	-------	-------	--------	-------

Finalizando, o presente estudo demonstrou que a ansiedade, depressão e afeto negativo não demonstraram relações significativas com a duração do diagnóstico de mutação e com a existência de outras patologias, quer na amostra total, como nos subgrupos analisados. A QdV demonstrou relações estatísticas com o tempo de diagnóstico de mutação, no entanto, com a existência de outras patologias, apenas foram encontrados resultados marginalmente significativos. O BEP demonstrou relações estatísticas de relevância com todas as variáveis clínicas em estudo.

É relevante sublinhar a tendência para os participantes sem doença oncológica apresentarem resultados de significância estatística nas diferentes variáveis clínicas analisadas comparativamente com os participantes com doença oncológica. Contudo, uma possível justificação para os resultados encontrados, poderá ser o número reduzido da amostra, bem como o número efetivo de cada subgrupo ser muito diferente.

Devido à escassez de informação sobre a temática, existem vários resultados obtidos nesta investigação para os quais não foi encontrada literatura que permita concordar ou discordar desses mesmos. Por outro lado, no que diz respeito aos resultados encontrados, a maioria da bibliografia revista não demonstra concordância.

Neste sentido, estudos futuros devem ser realizados de modo a aumentar e otimizar o conhecimento científico nesta área, minimizando as necessidades que possam estar subjacentes a esta população.

Referências Bibliográficas⁸

⁸ As referências bibliográficas por artigo serão apresentadas no final da dissertação de mestrado.

Conclusão

Com os avanços da investigação na Medicina, mais especificamente na genética, tornou-se possível detetar precocemente a presença de genes mutantes em alguns tipos de doença, como é o caso do cancro hereditário da mama (Fleming & Lopes, 2000). Sabe-se que existem vários genes associados ao cancro da mama hereditário (p.e., TP53, PTEN, CDH1, entre outros), contudo, são as mutações BRCA (1 e 2) as mais frequentemente reconhecidas e presentes na população (Pinto, Campos, Pinelo, Gouveia, & Gonçalves, 2012).

Para a tomada de conhecimento da presença destas mutações os indivíduos são encaminhados para consultas de aconselhamento genético, onde são fornecidas todas as informações sobre o procedimento de testagem e delineado o plano de tratamento (Forman & Hall, 2009). Assim, por ser um processo bastante longo e complexo e ainda, por ter subjacente o estigma associado ao cancro da mama, considera-se que este pode conduzir a diversas implicações psicológicas para esta população (Bertero, 2002; Dreyer, 2012; Evers-Kiebooms, Welkenhuysen, Claes, Decruyenaere, & Denayer, 2000; Meiser, 2005; Mutch, Denny, & Quinn, 2014; Power, Robinson, Bridge, Bernier, & Gilchrist, 2011; Rebelo, Rolim, Carqueja, & Ferreira, 2007; Schlich-Bakker, tem Kroode, & Ausems, 2006; Winchester & Hodgson, 2006). Assim, todo o processo poderá afetar as diferentes dimensões da vida destes indivíduos e até causar o aparecimento de sintomatologia ansiosa e/ou depressiva (Bosch et al., 2012; Brédart et al., 2017; Fleming & Lopes, 2000; Lodder et al., 2001; Qui et al., 2016; Sequeiros, 1998; Smith et al., 2008), diminuição da QdV e do bem-estar (Hooker et al., 2014; Manchanda et al., 2015; Remondes-Costa, Jimenez, Pais-Ribeiro, 2012).

Para compreender melhor o impacto psicossocial que ser portador de mutação genética (com ou sem doença oncológica associada) realizaram-se duas revisões sistemáticas da literatura, com recurso a duas bases de dados. Esta escolha deveu-se ao facto de este ser um método de pesquisa muito utilizado na área da saúde e da medicina (Mendes, Silveira, & Galvão, 2008) e por oferecer bastante confiabilidade e rigor, uma vez que se reúne criteriosamente toda a informação existente de forma a responder ao objetivo proposto (Curry, Grossman, Whitlock, & Cantu, 2014; Sampaio & Mancini, 2007; Pais-Ribeiro, 2014), o que é bastante vantajoso comparativamente com a revisão narrativa de literatura. A opção por duas bases de dados surgiu para permitir obter um maior número de documentos sobre o tema.

Relativamente à parte teórica (artigo 1), como resultados gerais, verificou-se que: a testagem genética não parece estar associada a indicadores de elevados níveis de ansiedade e depressão (*distress*); os portadores de mutação apresentaram pontuações mais elevadas de *distress/distress* específico do cancro da mama do que os não-portadores; não foi verificado um consenso na literatura revista acerca da influência da doença oncológica na ansiedade e depressão (*distress*) e a existência de filhos aumenta os níveis de *distress*.

Ainda na parte da revisão da literatura (artigo 2), como principais resultados, verificou-se que: a testagem genética não parece influenciar os indicadores de QdV; não se verificou uma consistência nos estudos revistos no que diz respeito às pontuações de QdV entre portadores e não-portadores; participantes com história pessoal de cancro apresentaram pontuações mais baixas nos domínios da QdV e não foram encontrados estudos que focassem as implicações das mutações genéticas BRCA 1 e 2 ao nível do BEP.

Quanto à componente empírica (artigo 1), como principais resultados, verificou-se que, de um modo geral, todos os grupos apresentavam, de acordo com a *HADS*, indicadores de sintomatologia ansiosa leve, ausência de sintomatologia depressiva e afeto negativo. Relativamente à QdV, não foram verificadas diferenças estatisticamente significativas entre os grupos, apresentando valores médios superiores ao ponto médio para todos os *scores* do *WHOQOL-Bref*, sugerindo assim boa QdV. No que toca ao BEP os resultados apontaram para pontuações médias ligeiramente superiores ao ponto médio, em todos os domínios do instrumento, com exceção do domínio da satisfação com a saúde.

No que diz respeito ao 2º artigo empírico, os resultados demonstram que não foram encontradas correlações entre o tempo de diagnóstico de mutação e a ansiedade, depressão e afeto negativo, em ambos os grupos. Contudo, verificaram-se correlações estatisticamente significativas na QdV, entre o tempo de diagnóstico de mutação e o domínio da faceta geral, quer no grupo sem doença oncológica, bem como na amostra total. Também na BEP se verificaram correlações estatisticamente significativas, no domínio da satisfação com a saúde, no grupo sem doença oncológica e no total da amostra.

Relativamente à relação das variáveis em estudo com a presença de outras patologias, apenas na QdV se verificaram resultados significativos e só no domínio físico, no grupo sem doença oncológica.

No que toca aos acompanhamentos aquando da avaliação, todas as variáveis em análise apresentaram relações estatisticamente significativas com a sua existência.

Verificaram-se diferenças estatisticamente significativas entre os participantes que tinham acompanhamento e os que não tinham, ao nível da ansiedade e do afeto negativo, no grupo com doença oncológica. No grupo de participantes sem cancro, apenas o nível de depressão atingiu valores de significância estatística. No que toca à amostra total, todos os domínios apresentam significância estatística, sendo que os participantes com acompanhamento revelaram pontuações mais elevadas nos indicadores da *HADS*, sugestivas de maior sintomatologia ansiosa, depressiva e afeto negativo.

Quanto à QdV, verificou-se que não existiam diferenças estatisticamente significativas, no grupo com doença oncológica, entre os participantes que tinham acompanhamento e os que não tinham, em nenhum dos domínios da QdV, incluindo a faceta geral. Todavia, foram verificados resultados marginalmente significativos no domínio físico e psicológico. No que respeita aos participantes sem doença oncológica, não foram encontradas diferenças estatisticamente significativas entre os grupos, em nenhum dos domínios da QdV, à exceção do domínio psicológico, sendo que os sujeitos em acompanhamento demonstraram melhores resultados. Analisando a amostra total, pode-se verificar que não foram encontradas diferenças estatisticamente significativas entre os grupos, em nenhum dos domínios (incluindo a faceta geral), excetuando o domínio físico, isto é, os participantes que não tinham acompanhamento, reportaram perceção de melhor QdV neste domínio, comparativamente ao grupo em acompanhamento.

Relativamente ao BEP, não foram encontradas diferenças estatisticamente significativas, no grupo com doença oncológica, entre os participantes que tinham acompanhamento e os que não tinham, em nenhuma das componentes da BEP. No que respeita aos participantes sem doença oncológica, apenas se verificaram diferenças significativas no domínio das relações pessoais, ou seja, os participantes que não tinham acompanhamento revelaram maior grau de satisfação com as suas relações pessoais, comparativamente ao grupo que frequentava as consultas. No que toca à amostra total, apenas a realização pessoal e as relações pessoais atingiram valores de significância estatística, isto é, em ambas as componentes foi verificado que os participantes sem acompanhamento aquando da avaliação revelaram um maior grau de satisfação do que os participantes com acompanhamento.

Deste modo, pode considerar-se que este estudo representa uma mais valia e um contributo para o atual conhecimento das implicações psicológicas inerentes a esta população tão específica. Assim, ficou evidente que, na(s) amostrada(s), existiam

alguns aspetos que poderiam beneficiar particularmente de uma intervenção ao nível de Psicologia, de forma a colmatar e minimizar repercussões psicológicas.

Considera-se, todavia que, no presente estudo, existiam algumas limitações, quer nos artigos de revisão, quer nos artigos empíricos, que são fundamentais abordar e ser alvo de reflexão, uma vez que o seu reconhecimento permitirá ser o ponto de partida para futuras investigações.

Uma das limitações prende-se com a dificuldade em encontrar literatura que aborde a temática selecionada. Assim, além dos estudos identificados e presentes nas revisões sistemáticas, existiu a necessidade de recorrer a outras fontes de informação que focassem as implicações psicológicas em doentes com cancro da mama (sem referência à mutação genética) e de tentar estabelecer possíveis relações com a presença de mutação genética, uma vez que os portadores de mutação apresentam uma elevada probabilidade de desenvolver a doença ao longo da vida, logo a sintomatologia poderá ser semelhante.

Outra limitação centra-se no tamanho reduzido da amostra. Contudo, apesar de reduzida considera-se igualmente relevante, uma vez que na entidade onde os dados foram recolhidos, tendo em conta a limitação temporal, não existiam muitos mais utentes a preencher os requisitos e, por ainda ser uma área em expansão, ainda existem critérios que não estão definidos para incluir mais pessoas na avaliação. Ainda assim, estudos futuros deveriam considerar a ampliação da amostra, por exemplo, alargando o estudo a utentes de outras instituições de saúde. No entanto, é importante salientar que a amostra é dividida de forma equitativa quanto ao tipo de mutação, o que é uma vantagem na comparação dos resultados.

É ainda importante referir como limitação deste estudo o facto de o seu desenho ser de natureza transversal, não permitindo analisar a evolução dos participantes num continuum ao longo do tempo, uma vez que a maioria dos estudos em análise, principalmente na revisão sistemática da literatura sobre a ansiedade, a depressão e o afeto negativo, são longitudinais, o que dificultou o processo de comparação dos resultados. Desta forma, seria importante o desenvolvimento de estudos de carácter longitudinal que permitissem uma observação continuada dos participantes, sendo possível observar de forma mais precisa os níveis de ansiedade, depressão, afeto negativo, QdV e BEP, ao longo do tempo.

Para o tratamento dos dados recorreu-se a testes não-paramétricos que, apesar deste aspeto poder ser visto como uma desvantagem, uma vez que não são tão sensíveis, foi o procedimento mais apropriado e correto tendo em conta a dimensão da amostra.

Em estudos futuros, além das sugestões já referidas, tornava-se interessante o estudo da relação entre a ansiedade, depressão, afeto negativo, QdV e BEP e as características sociodemográficas da amostra, bem como explorar as relações entre as várias psicossociais e se estas diferem nos indivíduos com e sem cancro da mama. Seria também pertinente alargar a amostra a sujeitos não-portadores, visto que a grande maioria dos estudos encontrados nas revisões sistemáticas estabelecem essa comparação, o que originaria dados mais ricos.

Após a realização deste estudo, emergem novas ideias que poderiam ser proveitosas para futuras investigações. Seria então pertinente explorar outras variáveis importantes, como, por exemplo, o impacto que a mutação poderá ter na família alargada, a sexualidade (visto que o plano de tratamentos passa muitas vezes pela remoção de órgãos importante para a sexualidade), imagem corporal, o luto (pelas perdas físicas que possam surgir), a autoestima e as estratégias de *coping*.

Em última análise, tendo em contra o supracitado, considera-se que os objetivos delineados foram alcançados. É fundamental salientar que são necessárias estratégias preventivas personalizadas e ajustadas a esta temática tão específica, não só pelo apoio da Psicologia nestas consultas de aconselhamento, mas também através da existência de um protocolo de avaliação ajustado às necessidades, que todos os profissionais de saúde possam ter em atenção, como boa prática.

Tendo as mutações genéticas fomentado interesse para a sua investigação, pretendeu-se contribuir para aumentar o conhecimento sobre esta problemática, de forma a diminuir o sofrimento destes sujeitos, visto que a investigação em contexto hospitalar e nesta temática tem tanto de desafiante, como de necessária.

Referências Bibliográficas

Artigo 1:

- Arver, B., Haegermark, A., Platten, U., Lindblom, A., & Brandberg, Y. (2004). Evaluation of psychosocial effects of pre-symptomatic testing for breast/ovarian and colon cancer pre-disposing genes: A 12-month follow-up. *Familial Cancer*, 3(2), 109-116. doi: <https://doi.org/10.1023/B:FAME.0000039863.89137.f9>.
- Bennett, P. (2002). *Introdução à psicologia da saúde*. Lisboa: Climepsi.
- Beran, T., Stanton, A., Kwan, L., Seldon, J., Bower, J., Vodermaire, A., & Ganz, A. (2008). The trajectory of psychological impact in BRCA1/2 genetic testing: Does time heal?. *The Society of Behavioral Medicine*, 36, 107-116. doi: 10.1007/s12160-008-9060-9.
- Borges, S. (2012). *O contributo do distress, burnout e do bem-estar para o absentismo e satisfação: Um estudo com trabalhadores da administração pública em contexto universitário*. (Dissertação de Mestrado). Instituto Superior de Estudos Interculturais e Transdisciplinares, Almada.
- Bosch, N., Junyent, N., Gadea, N., Brunet, J., Ramon y Cajal, T., Torres, A., ... Balmanã, J. (2012). What factors may influence psychological well being at three months and one year post BRCA genetic result disclosure?. *The Breast*, 21, 755-760. doi: 10.1016/j.breast.2012.02.004.
- Brédart, A., Kop, J., Pauw, A., Caron, O., Fajac, A., Noguès, C., ... Dolbeault, S. (2017). Effect on perceived control and psychological distress of genetic knowledge in women with breast cancer receiving a brca1/2 test result. *The breast*, 31, 121-127. doi: 10.1371/journal.pone.0158531.
- Butow P., Meiser, B., Price, M., Bennett, B., Tucker, K., Davenport, T., ... Kathleen, C. (2005). Psychological morbidity in women at increased risk of developing breast cancer: a controlled study. *Psycho-oncology*, 14(3), 196-203. doi: 10.1002/pon.835.
- Curry, S., Grossman, D., Whitlock, E., & Cantu, A. (2014). Behavioral counseling research and evidence-based practice recommendations: U. s. preventive services task force perspectives. *Annals of Internal Medicine*, 160, 407-413. doi: 10.7326/M13-2128.

- Derakshan, N., & Eysenck, M. (2009). Anxiety, processing efficiency, and cognitive performance: New developments from attentional control theory. *European Psychologist, 14*(2), 168-176. doi: 10.1027/1016-9040.14.2.168.
- DudokdeWit, A., Tibben, A., Dulvenvoorden, H., Niermeijer, M., & Passchier, J. (1998). Predicting adaptation to presymptomatic DNA testing for late onset disorders: Who will experience distress? Rotterdam Leiden Genetics Workgroup. *Journal of Medical Genetics, 35*(9), 745-754. doi: 10.1002/pon.835.
- Evers-Kiebooms, G., Welkenhuysen, M., Claes, E., Decruyenaere, M., & Denayer, L. (2000). The psychological complexity of predictive testing for late onset neurogenetic diseases and hereditary cancers: Implications for multidisciplinary counselling and for genetic education. *Social Science & Medicine, 51*, 831-841. doi: 10.1016/S0277-9536(00)00064-2.
- Geirdal, A., Reichelt, J., Dahl, A., Heimdal, L., Maechle, L., Stormorken, A., & Moller, P. (2005). Psychological distress in women at risk of hereditary breast/ovarian or HNPCC cancers in the absence of demonstrated mutations. *Familial Cancer, 4*, 121-126. doi: 10.1007/s10689-004-7995-y.
- Gonçalves, I., Padovani, C., & Popim, R. (2008). Caracterização epidemiológica e demográfica de homens com câncer da próstata. *Ciência Saúde Coletiva (online), 13*(4), 1337-1342. doi: <http://dx.doi.org/10.1590/S1413-81232008000400031>.
- Grassi, L., & Travado, L. (2008). The role of psychosocial oncology in cancer care. In M.P. Coleman, D. Alexe, T. Albrecht, & M. McKee (Ed.), *Responding to the challenge of cancer in Europe* (pp. 209-229). Ljubljana: Institute of Public Health of the Republic of Slovenia.
- Gregurek, R., Bras, M., Dordević, V., Ratković, A., & Brajković, L. (2010). Psychological problems of patients with cancer. *Psychiatria Danubina, 22*(2), 227-230.
- Knobf, M. (2007). Psychosocial responses in breast cancer survivors. *Seminars in oncology nursing, 23*(1), 71-83.
- Kornblith, A. (1998). Psychosocial adaptation of cancer survivors. In J.C. Holland, W.S. Breitbart, P. B. Jacobsen, M. S. Lederberg, M. Loscalzo, M. J. Massie, & R. McCorkle (Ed.), *Psycho-oncology* (pp. 223-241). New York: Oxford University Press.
- Liberati, A., Altman, D., Tetzlaff, J., Mulrow, C., Gotzsche, P., Ioannidis, J., ... Moher, D. (2009). The PRISMA statement for reporting systematic reviews and meta-

- analyses of studies that evaluate healthcare interventions: Explanation and elaboration. *PlosMedicine*, 6(7), 1-28. doi: <https://doi.org/10.1371/journal.pmed.1000100>.
- Linde, K., & Willich, S. (2003). How objective are systematic reviews? Differences between reviews on complementary medicine. *Journal of the Royal Society of Medicine*, 96(1), 17-22.
- Lodder, L., Frets, P., Trijsburg, R., Meijers-Heijboer, E., Klijn, J., Duivenvoorden, H., ... Niermeijer, M. (2001a). Psychologic impact of receiving a BRCA1/BRCA2 test result. *American Journal of Medical Genetics*, 98, 15-24. doi: 10.1002/1096-8628(20010101)98:1<15::AID-AJMG1014>3.0.CO;2-0.
- Lodder, L., Frest, P., Trijsburg, R., Tibben, A., Meijers-Heijboer, E., Duivenvoorden, H., ... Niermeijer, M. (2001b). Men at risk of being a mutation carrier for hereditary breast/ovarian cancer: An exploration of attitudes and psychological functioning during genetic testing. *European Journal of Human Genetics*, 9, 492-500. doi: <https://doi.org/10.1038/sj.ejhg.5200668>.
- Loscalzo, M., & Brintzenhofeszoc, K. (1998). Brief crisis counseling. In J.C. Holland, W.S. Breitbart, P. B. Jacobsen, M. S. Lederberg, M. Loscalzo, M. J. Massie, & R. McCorkle (Ed.), *Psycho-oncology* (pp. 662-675). New York: Oxford University Press.
- Lueboonthavatchai, P. (2007). Prevalence and psychosocial factors of anxiety and depression in breast cancer patients. *Journal of the Medical Association of Thailand*, 90(10), 2164-2174.
- Meiser, B. (2005). Psychological impact of genetic testing for cancer susceptibility: An update of the literature. *Psycho-oncology*, 14(12), 1060-1074. doi: 10.1002/pon.933.
- National Comprehensive Cancer Network Foundation. (2017). *Distress: Supportive care book series*. Pennsylvania: NCCNF.
- Pacheco, A. (2013). *Ansiedade, depressão, stresse, estratégias de coping e suporte Social em enfermeiros que trabalham por turnos e em horário fixo diurno*. (Dissertação de Mestrado em Psicologia Clínica e da Saúde). Faculdade de Psicologia da Universidade Lusófona de Humanidades e Tecnologias, Lisboa.
- Power, M., & Dalgleish, T. (1997). *Cognition and emotion: From order to disorder*. East Sussex: Psychology Press.

- Power, T., Robinson, J., Bridge, P., Bernier, F., & Gilchrist, D. (2011). Distress and psychosocial needs of a heterogeneous high risk familial cancer population. *Journal of Genetic Counseling*, 20(3), 249-269. doi: 10.1007/s10897-010-9344-7.
- Qiu, J., Guan, J., Yang, X., Wu, J., Liu, G., Di, G., ... Hu, Z. (2016). Quality of life and psychological state in chinese breast cancer patients who received brca1/2 genetic testing. *Plos One*, 1-12. doi: 10.1371/journal.pone.0158531.
- Ribeiro, J. (2014). Revisão de investigação e evidência científica. *Sociedade Portuguesa de Psicologia da Saúde*, 15(3), 671-682. doi: <http://dx.doi.org/10.15309/14psd150309>.
- Sampaio, R., & Mancini, M. (2007). Estudos de revisão sistemática: Um guia para síntese criteriosa da evidência científica. *Revista Brasileira de Fisioterapia*, 11(1), 83-89. doi: <http://dx.doi.org/10.1590/S1413-35552007000100013>.
- Schlich-Bakker, K., ten Kroode, H., & Ausems, M. (2006). A literature review of the psychological impact of genetic testing on breast cancer patients. *Patient Education and Counseling*, 62(1), 13-20. doi: 10.1016/j.pec.2005.08.012.
- Smith, A., Dougall, A., Posluszny, D., Somers, T., Rubinsteins, W., & Baum, A. (2008). Psychological distress and quality of life associated with genetic testing for breast cancer risk. *Psycho-oncology*, 17, 767-773. doi: 10.1002/pon.1291.
- Travado, L., Ventura, C., & Martins, C. (2006). Breast cancer patients' psychosocial profile – A study with a portuguese population. *Psycho-Oncology*, 15(S2), S435.
- Vaz Serra, A. (2002). *O stress na vida de todos os dias (2 Ed.)*. Coimbra: Edição do autor.
- Watson, M., Foster, C., Eeles, R., Eccles, D., Ashley, S., Davidson, R., ... Psychosocial Study Collaborators. (2004). Psychosocial impact of breast/ovarian (BRCA1/2) cancer-predictive genetic testing in a UK multi-centre clinical cohort. *British Journal of Cancer*, 91(1), 1787-1794. doi: 10.1038/sj.bjc.6602207.
- Winchester, E., & Hodgson, S. (2006). Psychosocial and ethical issues relating to genetic testing for BRCA1 and BRCA2 breast cancer susceptibility genes. *Women's Health (London, England)*, 2(3), 357-373. doi: 10.2217/17455057.2.3.357.
- World Health Organization (2016). *Investing in treatment for depression and anxiety leads to fourfold return*. Acedido em Maio 2016 in <http://www.who.int/>
- Zabora, J., BrintzenhofeSzoc, K., Curbow, B., Hooker, C., & Piantadosi, S. (2001). The prevalence of psychological distress by cancer site. *Psychooncology*, 10(1), 19-28.

Ziegler L., Bennet M., Higginson I., & Murray S. (2011). Identifying psychological distress at key stages of the cancer illness trajectory: A systematic review of validated self-report measures. *Journal of Pain and Symptom Management*, 41, 679-635. doi:10.1016/j.jpainsymman.2010.06.024.

Artigo 2:

Afonso, A., & Silva, I. (2015). Qualidade de vida relacionada com a saúde oral avaliada em adultos: Revisão integrativa. *Psicologia, Saúde & Doenças*, 16(2), 230-253. doi: <http://dx.doi.org/10.15309/15psd160209>.

Albuquerque, A., & Trócooli, B. (2004). Desenvolvimento de uma escala de bem-estar subjetivo. *Psicologia: Teoria e Pesquisa*, 20(2), 153-164.

Bennett, P. (2002). *Introdução à psicologia da saúde*. Lisboa: Climepsi.

Bishop, M., & Hermann, B. (2000). Impact of epilepsy on quality of life: A review. In G.A. Baker & A. Jacoby (Ed.), *Quality of life in epilepsy* (pp. 103-120). London: Harwood Academic Publishers.

Bowling, A. (2005). *Measuring health: A review of quality of life measurement scales* (3rd Ed.). Open University Press: New York, USA.

Bowling, A., & Windsor, J. (2001). Towards the good life: A population survey of dimensions of quality of life. *Journal of Happiness Studies*, 2, 55-81. doi:<http://dx.doi.org/10.1023/A:1011564713657>.

Canavarro, M., Pereira, M., Moreira, H., & Paredes, T. (2010). Qualidade de vida e saúde: Aplicações do WHOQOL. *Alicerces*, 3(3), 243-268.

Cella, D. (2003). Métodos de evaluación de la calidad de vida en psico-oncología. In M. Trill (Ed.), *Psico-Oncología* (pp. 779-787). Madrid: ADES Ediciones.

Chapman, M. (1992). Canadian experience with predictive testing for Huntington disease: lessons for genetic testing centers and policy makers. *American Journal of Medical genetics*, 42, 491-498.

Cummins, R. (1998). The second approximation to an international standard for life satisfaction. *Social Indicators Research*, 43(3), 307-334.

Dagan, E., & Shochat, T. (2009). Quality of life in asymptomatic Brca1/2 mutation carriers. *Preventive Medicine*, 48(2), 193-196. doi: <https://doi.org/10.1016/j.ypmed.2008.11.007>.

- Diener, E., & Lucas, R. F. (2000). Subjective emotional well-being. In M. Lewis & J. M. Haviland-Jones (Orgs.), *Handbook of emotions* (2nd Ed.) (pp. 325-337). New York: The Guilford Press.
- Diener, E., Suh, E., & Oishi, S. (1997). Recent findings on subjective well being. *Indian Journal of Clinical Psychology*, 24(1), 25-41.
- Ferreira, P., & Santana, P. (2003). Percepção de estado de saúde e de qualidade de vida da população activa: Contributo para a definição de normas portuguesas. *Revista Portuguesa de Saúde Pública*, 21(2), 15-30.
- Figueiredo, A., Araújo, P., & Figueiredo, P. (2006). Qualidade de vida do doente oncológico. *Revista de Enfermagem Oncológica*, 36, 3-14.
- Fleck, M., Leal, O., Louzada, S., Xavier, M., Chachamovich, E., Vieira, G., ... Pinzon, V. (1999). Desenvolvimento da versão em português do instrumento de avaliação de qualidade de vida da OMS (WHOQOL-100). *Revista Brasileira de Psiquiatria*, 21(1), 19-28.
- Fleck, M., Lima, A., Polanczyk, C., Trentini, C., Bandeira, D., Patrick, D., ... Chatterji, S. (2008). *A avaliação de qualidade de vida: Guia para profissionais da saúde*. São Paulo: Artmed Editora.
- Fonseca, V. (2011). *Qualidade de vida e psicopatologia: intervenção terapêutica em hospital de dia*. (Dissertação de Mestrado). Universidade de Medicina de Coimbra, Coimbra.
- Galinha, I., & Pais-Ribeiro, J. (2005). História e evolução do conceito de bem-estar subjetivo. *Psicologia, Saúde & Doenças*, 6(2), 203-214.
- Galinha, I., & Pais-Ribeiro, J. (2005). Contribuição para o estudo da versão portuguesa da Positive and negative affect schedule (PANAS): I - Abordagem teórica ao conceito de afecto. *Análise Psicológica*, 23(2), 209-218.
- Gameiro, S., Carona, C., Pereira, M., Canavarro, M., Simões, M., Rijo, D., ... Vaz Serra, A. (2008). Sintomatologia depressiva e qualidade de vida na população geral. *Psicologia, Saúde & Doenças*, 9(1), 103-112.
- Giacomoni, C. (2004). Bem-estar subjetivo: Em busca da qualidade de vida. *Temas em Psicologia da SBP*, 12(1), 43- 50.
- Gomes, M., & Silveira, C. (2012). Sobre o uso de métodos qualitativos em saúde coletiva ou a falta que faz uma teoria. *Revista de Saúde Pública*, 46(1), 160-165.
- Gouveia, M. (2011). *Flow disposicional e o bem-estar espiritual em praticantes de actividades físicas de inspiração Oriental*. Lisboa: ISPA Instituto Universitário.

- Gouveia, M., Marques, M., & Ribeiro, J. (2009). Versão portuguesa do questionário de bem-estar espiritual (SWBQ): Análise confirmatória da sua estrutura fatorial. *Psicologia, Saúde & Doenças, 10*(2), 285-293.
- Hooker, G., King, L., VanHusen, L., Graves, K., Peshkin, B., Isaacs, C., ... Schwartz, M. (2014). Long-term satisfaction and quality of life following risk reducing surgery in brca1/2 mutation carriers. *Hereditary Cancer in Clinical Practice, 12*(9), 1-8. doi: <https://doi.org/10.1186/1897-4287-12-9>.
- Huguet P., Morais S., Osis M., Pinto-Neto, A., & Gurgel, M. (2009). Qualidade de vida e sexualidade de mulheres tratadas de câncer de mama. *Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia, 31*(2), 61-67. doi: <http://dx.doi.org/10.1590/S0100-72032009000200003>.
- Keyes, C., & Ryff, C. (1998). Generativity in adult lives: Social structural contours and quality of life consequences. In D.P. McAdams, & E. de St. Aubin (Ed.), *Generativity and Adult Development: how and why we care for the next generation* (pp.227-264). Washington, DC: American Psychological Association.
- Liberati, A., Altman, D., Tetzlaff, J., Mulrow, C., Gotzsche, P., Ioannidis, J., ... Moher, D. (2009). The PRISMA statement for reporting systematic reviews and meta-analyses of studies that evaluate healthcare interventions: Explanation and elaboration. *PlosMedicine, 6*(7), 1-28. doi: <https://doi.org/10.1371/journal.pmed.1000100>.
- Lima, M., Barros, M., César, C., Goldbaum, M., Carandina, L., & Ciconelli, R. M. (2009). Health related quality of life among the elderly: a population-based study using SF-36 survey. *Cadernos de saude publica, 25*(10), 2159-2167.
- Lorenzini, E. (2017). Pesquisa de métodos mistos nas ciências da saúde. *Revista CUIDARTE, 8*(2), 1549-1560. doi: <http://dx.doi.org/10.15649/cuidarte.v8i2.406>.
- Manchanda, R., Loggenberg, K., Sanderson, S., Burnell, M., Wardle, J., Gessler, S., ... Jacobs, I. (2015). Population testing for cancer predisposing brca1/brca2 mutations in the Ashkenazi-Jewish community: A randomized controlled trial. *Journal of the National Cancer Institute, 107*(1), 1-11. doi:10.1093/jnci/dju379.
- Mendes, K., Silveira, R., & Galvão, C. (2008). Revisão integrativa: Método de pesquisa para a incorporação de evidências na saúde e na enfermagem. *Texto & Contexto - Enfermagem, 17*, 758- 64. doi:org/10.1590/S0104-07072008000400018.
- Meneses, R., (2005). *Promoção da qualidade de vida de doentes crónicos: Contributo no contexto das epilepsias focais*. Porto: Universidade Fernando Pessoa.

- Minayo, M., Hartz, Z., & Buss, P. (2000). Qualidade de vida e saúde: Um debate necessário. *Ciência e Saúde Colectiva*, 5(1), 7-18. doi: <http://dx.doi.org/10.1590/S1413-81232000000100002>.
- Mota, M. (2010). Metodologia de pesquisa em desenvolvimento humano: Velhas questões revisitadas. *Psicologia em Pesquisa*, 4(02), 144-149.
- Novo, R. (2003). *Para além da eudaimonia: O bem-estar psicológico em mulheres na idade adulta avançada*. Fundação Calouste Gulbenkian/Fundação para a Ciência e a Tecnologia/ Ministério da Ciência e do Ensino Superior. Coimbra: Dinalivro.
- Novo, R., Silva, M., & Peralta, E. (1997). O bem-estar psicológico em adultos: Estudo das características psicométricas da versão portuguesa das escalas de C. Ryff. In Gonçalves, M., Ribeiro, I., Araújo, S., Machado, C., Almeida, L., M., & Simões, M. (Orgs.), *Avaliação psicológica: Formas e contextos* (pp. 313-324). Braga: Associação dos Psicólogos Portugueses.
- Oberguggenberger, A., Sztankay, M., Morscher, R., Sperner-Unterweger, B., Weber, I., Hubalek, M., ..., Dunser, M. (2016). Psychosocial outcomes and counselee satisfaction following genetic counseling for hereditary breast and ovarian cancer: A patient-reported outcome study. *Journal of Psychosomatic Research*, 89, 39-45. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jpsychores.2016.08.005>.
- Pais-Ribeiro, J. (1998). *Psicologia e saúde*. Lisboa, Portugal: ISPA.
- Pais-Ribeiro, J. (2005). *Introdução à psicologia da saúde*. Coimbra: Quarteto.
- Pais-Ribeiro, J. (2009). A importância da qualidade de vida para a psicologia da saúde. In J. P. Cruz, S., Jesus, N., & C. Nunes (Coords.), *Bem-estar e qualidade de vida* (pp. 31-49). Alcochete: Textiverso.
- Pais-Ribeiro, J., & Cummins, R. (2008). O bem-estar pessoal: Estudo de validação da versão portuguesa da escala. In I. Leal, J. Pais-Ribeiro, I. Silva & S. Marques (Ed.), *Actas do 7º congresso nacional de psicologia da saúde* (pp. 505-508). Lisboa: ISPA.
- Paredes, T., Simões, M., Canavarro, M., Serra, A., Pereira, M., Quartilho, M., ... Carona, C. (2008). Impacto da doença crónica na qualidade de vida: Comparação entre indivíduos da população geral e doentes com tumor do aparelho locomotor. *Psicologia, Saúde & Doenças*, 9(1), 73-87.
- Pimentel, F. (2006). *Qualidade de Vida em Oncologia*. Lisboa: Almedina.

- Pires, M. (2009). Factores de risco da doença coronária e qualidade de vida: Estudo exploratório no concelho de Odivelas. (Dissertação de Mestrado). Universidade Aberta.
- Qiu, J., Guan, J., Yang, X., Wu, J., Liu, G., Di, G., ... Hu, Z. (2016). Quality of life and psychological state in chinese breast cancer patients who received brca1/2 genetic testing. *Plos One*, 1-12. doi: 10.1371/journal.pone.0158531.
- Rebello, V., Rolim, L., Carqueja, E., & Ferreira, S. (2007). Avaliação da qualidade de vida em mulheres com cancro da mama: Um estudo exploratório com mulheres portuguesas. *Psicologia, Saúde & Doenças*, 8(1), 13-32.
- Rodríguez, J.A., & Sanchez, M.M. (1995). Valoración subjetiva de la calidad de vida en pacientes con cáncer de mama metastásico durante el tratamiento con quimioterapia. *Clínica y Salud*, 6, 83-92.
- Ryff, C. (1989). Happiness is everything, or is it? Explorations on the meaning of psychological well being. *Journal of Personality and Social Psychology*, 57, 1069-1081.
- Ryff, C., & Keyes, C. (1995). The structure of psychological well-being revisited. *Journal of Personality and Social Psychology*, 69 (4), 719-727.
- Ryff, C., & Singer, B. H. (2006). Know thyself and become what you are: A eudaimonic approach to psychology well-being. *Journal of Happiness Studies*, 9, 13-39.
- Sagiv, L., & Schwartz, S. (2000). Value priorities and subjective well-being: Direct relations and congruity effects. *European Journal of Social Psychology*, 30(2), 177-198. doi: 10.1002/(SICI)1099-0992(200003/04)30:2<177::AID-EJSP982>3.0.CO;2-Z.
- Sampaio, R., & Mancini, M. (2007). Estudos de revisão sistemática: Um guia para síntese criteriosa da evidência científica. *Revista Brasileira de Fisioterapia*, 11(1), 83-89. doi: <http://dx.doi.org/10.1590/S1413-35552007000100013>.
- Santos, C., & Pais-Ribeiro, J. L. (2001). A qualidade de vida do doente oncológico: revisão bibliográfica. Retrieved from <https://repositorio-aberto.up.pt/handle/10216/57246>.
- Seidl, E., & Zannon, C. (2004). Qualidade de vida e saúde: Aspectos conceituais e metodológicos. *Caderno de Saúde Pública*, 20(2), 580-588.
- Silva, I. (2003). *Qualidade de vida e variáveis psicológicas associadas a sequelas de diabetes e sua evolução ao longo do tempo* (Dissertação de Doutoramento). Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação, Universidade do Porto.

- Siqueira, M., & Padovam, V. (2008). Bases teóricas de bem-estar psicológico e bem-estar no trabalho. *Psicologia: teoria e pesquisa*, 24(2), 201- 209.
- Sitta, E., Arakawa, A., Caldana, M., & Peres, S. (2010). A contribuição de estudo transversais na área da linguagem com enfoque em afasia. *Revista CEFAC*, 12(6), 1059-1066. doi: <http://dx.doi.org/10.1590/S1516-18462010005000086>.
- Smith, A., Dougall, A., Posluszny, D., Somers, T., Rubinsteins, W., & Baum, A. (2008). Psychological distress and quality of life associated with genetic testing for breast cancer risk. *Psycho-oncology*, 17, 767-773. doi: 10.1002/pon.1291.
- Taquette, S., & Minayo, M. (2016). Análise de estudos qualitativos conduzidos por médicos publicados em periódicos científicos brasileiros entre 2004 e 2013. *Physis: Revista de Saúde Coletiva*, 26(2), 417-4434. doi: <http://dx.doi.org/10.1590/S0103-73312016000200005>.
- Tong, A., Kelly, S., Nusbaum, R., Graves, K., Peshkin, B., Valdimarsdottir, H., ... Schwartz, M. (2015). Intentions for risk-reducing surgery among high-risk women referred for BRCA1/BRCA2 genetic counseling. *Psycho-Oncology*, 24, 33-39. doi: 10.1002/pon.3560.
- Visser, A., Prins, J., Hoogerbrugge, N., & Laarhoven, H. (2011). Group medical visits in the follow-up of women with a BRCA mutation: design of a randomized controlled trial. *BioMedical Central Women's Health*, 11(39), 1-8.
- Volcan, M., Sousa, P., Mari, J., & Horta, B. (2003). Relação entre bem-estar espiritual e transtornos psiquiátricos menores: Estudo transversal. *Revista de Saúde Pública*, 37(4), 440-445.
- WHOQOL GROUP (1994). Development of the WHOQOL: Rationale and Current Status. *International Journal of Mental Health*, 23 (3), 24-56.

Artigo 3:

- American Cancer Society. (2014). *Breast Cancer*. [Em linha]. Retirado de <http://www.cancer.org/acs/groups/cid/documents/webcontent/003090-pdf.pdf>.
- Arver, B., Haegermark, A., Platten, U., Lindblom, A., & Brandberg, Y. (2004). Evaluation of psychosocial effects of pre-symptomatic testing for breast/ovarian and colon cancer pre-disposing genes: a 12-month follow-up. *Familial Cancer*, 3(2), 109-116. doi: <https://doi.org/10.1023/B:FAME.0000039863.89137.f9>.
- Beran, T., Stanton, A., Kwan, L., Seldon, J., Bower, J., Vodermaire, A., & Ganz, A. (2008). The trajectory of psychological impact in BRCA1/2 genetic testing: Does

- time heal?. *The Society of Behavioral Medicine*, 36, 107-116. doi: 10.1007/s12160-008-9060-9.
- Bertero, C. (2002). Affected self-respect and self-value: The impact of breast cancer treatment on self-esteem and qol. *Psycho-Oncology*, 11, 356-364.
- Bosch, N., Junyent, N., Gadea, N., Brunet, J., Ramon y Cajal, T., Torres, A., ... Balmanã, J. (2012). What factors may influence psychological well being at three months and one year post BRCA genetic result disclosure?. *The Breast*, 21, 755-760. doi: 10.1016/j.breast.2012.02.004.
- Brandão, T., & Matos, P. (2015). *Terapia breve de apoio e expressividade emocional para mulheres com cancro da mama: Manual de intervenção em grupo*. Porto: Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade do Porto.
- Brédart, A., Kop, J.L., Pauw, A., Caron, O., Fajac, A., Noguès, C., ... Dolbeault, S. (2017). Effect on perceived control and psychological distress of genetic knowledge in women with breast cancer receiving a brca1/2 test result. *The breast*, 31, 121-127. doi: 10.1371/journal.pone.0158531.
- Brown, L., Kroenke, K., Theobald, D., Wu, J., & Tu, W. (2010). The association of depression and anxiety with health-related quality of life in cancer patients with depression and/or pain. *Psychooncology*, 19(7), 734-741. doi: <https://dx.doi.org/10.1002%2Fpon.1627>.
- Butow P., Meiser, B., Price, M., Bennett, B., Tucker, K., Davenport, T., ... Kathleen, C. (2005). Psychological morbidity in women at increased risk of developing breast cancer: a controlled study. *Psycho-oncology*, 14 (3), 196-203. doi: 10.1002/pon.835.
- Canavarro, M., Pereira, M., Moreira, H., & Paredes, T. (2010). Qualidade de vida e saúde: Aplicações do WHOQOL. *Alicerces*, 243-268.
- Canavarro, M., Simões, M., Vaz Serra, A., Pereira, M., Rijo, D., Quartilho, M., ... Carona, C. (2007). WHOQOL-Bref: Instrumento de avaliação da qualidade de vida da Organização Mundial de Saúde. In M. R. Simões, C. Machado, M. M. Gonçalves, & L. S. Almeida (Ed.), *Avaliação psicológica: Instrumentos validados para a população portuguesa* (3, pp. 77-100). Coimbra: Quarteto Editora.
- Chapman, M. (1992). Canadian experience with predictive testing for Huntington disease: lessons for genetic testing centers and policy makers. *American Journal of Medical genetics*, 42, 491-498.
- Collins, S., Green, E., Guttmacher, E., & Guyer, S. (2003). A vision for the future of genomic research. *Nature*, 422, 835-847.

- Dagan, E., & Shochat, T. (2009). Quality of life in asymptomatic Brca1/2 mutation carries. *Preventivem Medicine*, 48(2), 193-196. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jpmed.2008.11.007>.
- DudokdeWit, A., Tibben, A., Dulvenvoorden, H., Niermeijer, M., & Passchier, J. (1998). Predicting adaptation to presymptomatic DNA testing for late onset disorders: Who will experience distress? Rotterdam Leiden Genetics Workgroup. *Journal of Medical Genetics*, 35(9), 745-754. doi: 10.1002/pon.835.
- Evans, D., Maher, E., Macleod., Davies, R., & Craufurd, D. (1997). Uptake of genetic testing for cancer predisposition. *Journal of Medical Genetics*, 34(9), 746-748.
- Ferlay, J., Parkin, D., & Steliarova-Foucher, E. (2010). Estimates of cancer incidence and mortality in Europe in 2008. *European Journal of Cancer*, 46, 765-781.
- Fleming, M., & Lopes, A. (2000). Saber ou não saber: Dinâmica e impasses psicológicos na doença genética. *Revista Portuguesa de Psicossomática*, 2(1), 33-40.
- Gonçalves, A. (2008). *Bem-estar pessoal e satisfação profissional em profissionais de saúde oral* (Dissertação de Mestrado). Instituto Superior de Psicologia Aplicada, Lisboa.
- Herrman, C. (1997). International experiences with the hospital anxiety and depression ccale—A review of validation data and clinical results. *Journal of Psychosomatic Research*, 42(1), 17 – 41.
- Hooker, G., King, L., VanHusen, L., Graves, K., Peshkin, B., Isaacs, C., ... Schwartz, M. (2014). Long-term satisfaction and quality of life following risk reducing surgery in brca1/2 mutation carriers. *Hereditary Cancer in Clinical Practive*, 12(9), 1-8. doi: <https://doi.org/10.1186/1897-4287-12-9>.
- Jemal, A., Bray, F., Center, M., Ferlay, J., Ward, E., & Forman, D. (2011). Global cancer statistics. *A Cancer Journal of Clinicians*, 61(2), 69-90. doi: 10.3322/caac.20107.
- Kelly, K., Leventhal, H., Andrykowski, M., Toppmeyer, D., Much, J., & Dermody, J. (2004). The decision to test in women receiving genetic counseling for BRCA1 and BRCA2 mutations. *Journal of Genetic Counseling*, 13(3), 237-257.
- Knobf, M. (2007). Psychosocial responses in breast cancer survivors. *Seminars in oncology nursing*, 23(1), 71-83.
- Laubmeier, K., Zakowski, S., & Bair, J. (2004). The role of spirituality in the psychological adjustment to cancer: A test of the transactional model of stress and coping. *International Journal of Behavioural Medicine*, 11(1), 48-55.

- Lerman, C., Croyle, T., Tercyak, P., & Hamann, H. (2002). Genetic testing: Psychological aspects and implications. *Journal of Consulting and Clinical Psychology, 70*(3), 784-797.
- Lodder, L., Frets, P., Trijsburg, R., Meijers-Heijboer, E., Klijn, J., Duivenvoorden, H., ... Niermeijer, M. (2001). Psychologic impact of receiving a BRCA1/BRCA2 test result. *American Journal of Medical Genetics, 98*, 15-24. doi: 10.1002/1096-8628(20010101)98:1<15::AID-AJMG1014>3.0.CO;2-0.
- Lueboonthavatchai, P. (2007). Prevalence and psychosocial factors of anxiety and depression in breast cancer. *Journal Medical Association of Thai, 90*(10), 2164-2174.
- Lunet, N., & Pimentel, P. (2012). Registo oncológico de base populacional em Portugal: Reflexão sobre a situação atual e perspetivas futuras. *Arquivos de Medicina, 26*(3), 124-128.
- Marotti, J., Galhardo, A., Furuyama, R., Pigozzo, M., Nakakuki de Campos, T., & Laganá, D. (2008). Amostragem em pesquisa clínica: Tamanho da amostra. *Revista de Odontologia da Universidade de São Paulo, 20* (2). 186-194.
- Martins, C. (2011). *Manual de análise de dados quantitativos com recurso ao IBM SPSS*. Braga: Psiquilíbrios Edições.
- Meneses, R., Pais-Ribeiro, J., Silva, A., & Giovagnoli, A. (2007). Portuguese hospital anxiety and depression scale (HADS): Usefulness in focal epilepsy. *The Internet Journal of Mental Health, 5*(2), 1-14.
- Nosarti, C., Roberts, J., Crayford, T., McKenzie, K. & David A. (2002). Early psychological adjustment in breast cancer patients: A prospective study. *Journal of Psychosomatic Research, 53*, 1123-1130.
- Oberguggenberger, A., Sztankay, M., Morscher, R., Sperner-Unterweger, B., Weber, I., Hubalek, M., ..., Dunser, M. (2016). Psychosocial outcomes and counselee satisfaction following genetic counseling for hereditary breast and ovarian cancer: A patient-reported outcome study. *Journal of Psychosomatic Research, 89*, 39-45. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jpsychores.2016.08.005>.
- Oviedo, H., & Campo-Arias, A. (2005). Metodología de investigación y lectura crítica de estudios: Aproximación al uso del coeficiente alfa de cronbach. *Revista Colombiana de Psiquiatria, 34*(4). 572-580.

- Pais-Ribeiro, J., & Cummins, R. (2008). O bem-estar pessoal: Estudo de validação da versão portuguesa da escala. In I. Leal, J. Pais-Ribeiro, I. Silva & S. Marques (Ed.), *Actas do 7º congresso nacional de psicologia da saúde* (pp. 505-508). Lisboa: ISPA.
- Pais-Ribeiro, J., Silva, I., Ferreira, T., Martins, A., Meneses, R., & Baltar, M. (2007). Validation study of a portuguese version of the hospital anxiety and depression scale. *Psychology, Health & Medicine*, *12*(2), 225-237.
- Pedrosa, D., Pelegrin, A., Siqueira, H., Silva, T., Colhado, O., & Sousa, F. A. (2011). Avaliação da qualidade de vida em clientes com dor crônica isquêmica. *Revista Latino-Americana de Enfermagem*, *19*(1), 67-72.
- Pinto, A. (1990). *Metodologia da Investigação Psicológica*. Porto: Edições Jornal de Psicologia.
- Pinto, E., Campos, R., Pinelo, S., Gouveia, A., & Gonçalves, J. (2012). Cancro hereditário ginecológico e da mama. *Ata de Obstetrícia Ginecológica*, *6*(1), 20-32.
- Power, T., Robinson, J., Bridge, P., Bernier, F., & Gilchrist, D. (2011). Distress and psychosocial needs of a heterogeneous high risk familial cancer population. *Journal of Genetic Counseling*, *20*(3), 249-269. doi: 10.1007/s10897-010-9344-7.
- Qiu, J., Guan, J., Yang, X., Wu, J., Liu, G., Di, G., ... Hu, Z. (2016). Quality of life and psychological state in chinese breast cancer patients who received brca1/2 genetic testing. *Plos One*, 1-12. doi: 10.1371/journal.pone.0158531.
- Rebelo, V., Rolim, L., Carqueja, E., & Ferreira, S. (2007). Avaliação da qualidade de vida em mulheres com cancro da mama: Um estudo exploratório com 60 mulheres portuguesas. *Psicologia, Saúde & Doenças*, *8*(1), 13-32.
- Remondes-Costa, S., Jimenéz, F., & Pais-Ribeiro, J. (2012). Imagem corporal, sexualidade e qualidade de vida no cancro da mama. *Psicologia, Saúde & Doenças*, *13*(2), 327-339.
- Ribeiro, J. (2010). *Investigação e Avaliação em Psicologia e Saúde*. 2ª Edição. Lisboa: Placebo Editora.
- Schwarz, R., Krauss, O., Hockel, M., Meyer, A., Zenger, M., & Hinz, A. (2008). The course of anxiety and depression in patients with breast cancer and gynaecological cancer. *Breast Care*, *3*(6), 417-422.
- Sequeiros, J. (1998). Prenatal diagnosis of late-onset diseases. *Progresos en Diagnóstico Prenatal*, *10*(4), 218-220.
- Silva, G. (2010). O Método Científico na Psicologia: Abordagem Qualitativa e Quantitativa. *Psicologia*, *20*(1). 1-10.

- Silva, P., & Riul, S. (2011). Câncer da mama: Fatores de risco e deteção. *Revista Brasileira de Enfermagem*, 64(6), 1016-1021. doi: 10.1590/S0034-71672011000600005.
- Simões, B. (2013). *Ansiedade, satisfação e bem-estar em finalistas e profissionais de psicologia em início de carreira* (Dissertação de Mestrado). Universidade dos Açores, Ponta Delgada.
- Simões, M., Sousa, L., Vilar, M., & Paredes, T. (2010). Avaliação da qualidade de vida: Uma breve revisão de estudos psicométricos com o WHOQOL-100 e o WHOQOL-Bref. *Qualidade de vida e saúde*, 129-170.
- Smith, A., Dougall, A., Posluszny, D., Somers, T., Rubinsteins, W., & Baum, A. (2008). Psychological distress and quality of life associated with genetic testing for breast cancer risk. *Psycho-oncology*, 17, 767-773. doi: 10.1002/pon.1291.
- Snaith, R. P. (2003). The hospital anxiety and depression scale. *Health and Quality of Life Outcomes*, 1(29), 1-4.
- Sousa, P. (2013). *Qualidade de Vida de um Idoso – Um estudo de revisão*. (Dissertação de Mestrado). Universidade Fernando Pessoa, Porto.
- Sousa, C., & Pereira, M. (2008). Morbilidade psicológica e representações da doença em pacientes com esclerose múltipla: Estudo de validação da “hospital anxiety and depression scale”. *Psicologia, Saúde & Doenças*, 9(2), 283-298.
- Stommel, M., Kurtz, M., Kurtz, J., Given, C. & Given, B. (2004). A longitudinal analysis of the course of depressive symptomatology in geriatric patients with cancer of the breast, colon, lung, or prostate. *Health Psychology*, 23(6), 564-573.
- Tojal, C. & Costa, R. (2014). Ajustamento mental ao cancro da mama: Papel da depressão e suporte social. *Psicologia, Saúde & Doenças*, 15(3), 777-789.
- Tong, A., Kelly, S., Nusbaum, R., Graves, K., Peshkin, B., Valdimarsdottir, H., ... Schwarts, M. (2015). Intentions for risk-reducing surgery among high-risk women referred for BRCA1/BRCA2 genetic counseling. *Psycho-Oncology*, 24, 33-39. doi: 10.1002/pon.3560.
- Turner, J., Kelly, B., Cheryl, S., Allison, R., & Wetzig, N. (2005). Psychosocial impact of newly diagnosed advance breast cancer. *Psycho-Oncology*, 14, 396-407.
- Vaz Serra, A., Canavarro, C., Simões, R., Pereira, M., Gameiro, S., Quartilho, J., ... & Paredes, T. (2006). Estudos psicométricos do instrumento avaliação da qualidade de vida da organização mundial de saúde (WHOQOL-Bref) para português de Portugal. *Psiquiatria Clínica*, 27(1), 41-49.

- Visser, A., Prins, J., Hoogerbrugge, N., & Laarhoven, H. (2011). Group medical visits in the follow-up of women with a BRCA mutation: design of a randomized controlled trial. *BioMedical Central Women's Health*, *11*(39), 1-8.
- Watson, M., Foster, C., Eeles, R., Eccles, D., Ashley, S., Davidson, R., ... Psychosocial Study Collaborators. (2004). Psychosocial impact of breast/ovarian (BRCA1/2) cancer-predictive genetic testing in a UK multi-centre clinical cohort. *British Journal of Cancer*, *91*(1), 1787-1794. doi: 10.1038/sj.bjc.6602207.
- Zabora, J., Brintzenhofesoc, K., Curbow, B., Hooker, C., & Piantadosi, S. (2001). The prevalence of psychological distress by cancer site. *Psychooncology*, *10*, 19-28.
- Zagalo-Cardoso, J., & Rolim, L. (2005). Aspectos psicossociais da medicina preventiva: Revisão da literatura sobre testes de riscos genéticos. *Psicologia, Saúde & Doenças*, *6*(1), 3-34.

Artigo 4:

- Canavarro, M., Pereira, M., Moreira, H., & Paredes, T. (2010). Qualidade de vida e saúde: Aplicações do WHOQOL. *Alicerces*, 243-268.
- Carney, R., Fredland, K., Miller, G., & Jaffe, A. (2002). Depression as a risk factor for cardiac mortality and morbidity: A review of potential mechanisms. *Journal of Psychosomatic Research*, *53*(4), 897-902.
- Christinat, A., & Pagani, O. Practical aspects of genetic counseling in breast cancer: lights and shadows. *Breast*, *22*(4), 375-382. doi: 10.1016/j.breast.2013.04.006.
- Holland, J. (2002). History of psycho-oncology: Overcoming attitudinal and conceptual barriers. *Psychosomatic Medicine*, *64*, 206-210.
- Holtzman, N.A., & Shapiro, D. (1998). Genetic testing and public policy. *British Medical Journal*, *316*, 852-856.
- Jacobsen, P., & Jim, H. (2008). Psychosocial interventions for anxiety and depression in adult cancer patients: Achievements and challenges. *A Cancer Journal of Clinicians*, *58*(4), 214-230. doi: 10.3322/CA.2008.0003.
- Joynt, K., Whellan, D., & O'Connor, C. (2003). Depression and cardiovascular disease: Mechanisms of interaction. *Biological Psychiatric*, *54*(3), 248-261.
- Katon, W., Sullivan, M., & Walker, E. (2001). Medical symptoms without identified pathology: Relationship to psychiatric disorders, childhood and adult trauma, and personality traits. *Annals of Internal Medicine*, *134*(9), 917-925.

- Liese, B., & Larson, M. (1995). Superação with life-threatening illness: A cognitive therapy perspective. *Journal of Cognitive Psychotherapy: An International Quarterly*, 9(1), 19-34.
- Martins, C. (2011). *Manual de análise de dados quantitativos com recurso ao IBM SPSS*. Braga: Psiquilíbrios Edições.
- Morais, A., & Moura, M. (2015). Aconselhamento psicológico. In E. Albuquerque & A. S. Cabral (Eds.), *Psico-oncologia: Temas fundamentais* (pp. 339-348). Lisboa: Lidel.
- Nosarti, C., Roberts, J., Crayford, T., McKenzie, K. & David A. (2002). Early psychological adjustment in breast cancer patients: A prospective study. *Journal of Psychosomatic Research*, 53, 1123-1130.
- Osborn, R., Demoncada, A., & Feuerstein, M. (2006). Psychosocial interventions for depression, anxiety, and quality of life in cancer survivors: Meta-analyses. *Journal of Psychiatry in Medicine*, 36(1), 13-34. doi: <https://doi.org/10.2190/EUFN-RV1K-Y3TR-FK0L>.
- Pedrosa, D., Pelegrin, A., Siqueira, H., Silva, T., Colhado, O., & Sousa, F. A. (2011). Avaliação da qualidade de vida em clientes com dor crônica isquêmica. *Revista Latino-Americana de Enfermagem*, 19(1), 67-72.
- Pestana, M., & Gageiro, J. (2008). *Análise de dados para ciências sociais: A complementaridade do SPSS*. 5ª edição. Lisboa: Edições Sílabo.
- Pinto, A. (1990). *Metodologia da investigação psicológica*. Porto: Edições Jornal de Psicologia.
- Raison, C., & Miller, A. (2003). Depression in cancer: New developments regarding diagnosis and treatment. *Biological Psychiatry*, 54(3), 283-294.
- Ribeiro, J. (2010). *Investigação e avaliação em psicologia e saúde*. 2ª Edição. Lisboa: Placebo Editora.
- Schwarz, R., Krauss, O., Hockel, M., Meyer, A., Zenger, M., & Hinz, A. (2008). The course of anxiety and depression in patients with breast cancer and gynaecological cancer. *Breast Care*, 3(6), 417-422.
- Sequeiros, J. (1998). Prenatal diagnosis of late-onset diseases. *Progresos en Diagnóstico Prenatal*, 10(4), 218-220.
- Silva, G. (2010). O método científico na psicologia: Abordagem qualitativa e quantitativa. *Psicologia*, 20(1). 1-10.

- Smith, A., Dougall, A., Posluszny, D., Somers, T., Rubinsteins, W., & Baum, A. (2008). Psychological distress and quality of life associated with genetic testing for breast cancer risk. *Psycho-oncology*, *17*, 767-773. doi: 10.1002/pon.1291.
- Stommel, M., Kurtz, M., Kurtz, J., Given, C. & Given, B. (2004). A longitudinal analysis of the course of depressive symptomatology in geriatric patients with cancer of the breast, colon, lung, or prostate. *Health Psychology*, *23*(6), 564-573.
- Teng, C., Humes, E., & Demetrio, F. (2005). Depression and clinical comorbidities. *Revista de Psiquiatria Clínica*, *32*, 149-159.
- Torres, A., Paredes, T., & Silva, S. (2015). Terapia Cognitivo-Comportamental. In E. Albuquerque & A. S. Cabral (Eds.), *Psico-oncologia: Temas fundamentais* (pp. 349-359). Lisboa: Lidel.
- Turner, J., Kelly, B., Cheryl, S., Allison, R., & Wetzig, N. (2005). Psychosocial impact of newly diagnosed advanced breast cancer. *Psycho-Oncology*, *14*, 396-407.
- Uitterhoeve, R., Vernooy, M., Litjens, M., Potting, K., Bensing, J., De Mulder, P., & van Achterberg, T. (2004). Psychosocial interventions for patients with advanced cancer: A systematic review of the literature. *British Journal of Cancer*, *91*(6), 1050-1062. doi: <https://doi.org/10.1038/sj.bjc.6602103>.
- Williams, S., & Dale, J. (2006). The effectiveness of treatment for depression/depressive symptoms in adults with cancer: A systematic review. *British Journal of Cancer*, *94*(3), 372-390. doi: <https://doi.org/10.1038/sj.bjc.6602949>.
- Zagalo-Cardoso, J., & Rolim, L. (2005). Aspectos psicossociais da medicina preventiva: Revisão da literatura sobre testes de riscos genéticos. *Psicologia, Saúde & Doenças*, *6*(1), 3-34.

Referências Bibliográficas de todos os documentos

- Afonso, A., & Silva, I. (2015). Qualidade de vida relacionada com a saúde oral avaliada em adultos: Revisão integrativa. *Psicologia, Saúde & Doenças*, *16*(2), 230-253. doi: <http://dx.doi.org/10.15309/15psd160209>.
- Albuquerque, A., & Tróccoli, B. (2004). Desenvolvimento de uma escala de bem-estar subjetivo. *Psicologia: Teoria e Pesquisa*, *20*(2), 153-164.
- American Cancer Society. (2014). *Breast Cancer*. [Em linha]. Retirado de <http://www.cancer.org/acs/groups/cid/documents/webcontent/003090-pdf.pdf>.
- Arver, B., Haegermark, A., Platten, U., Lindblom, A., & Brandberg, Y. (2004). Evaluation of psychosocial effects of pre-symptomatic testing for breast/ovarian and

- colon cancer pre-disposing genes: a 12-month follow-up. *Familial Cancer*, 3(2), 109-116. doi: <https://doi.org/10.1023/B:FAME.0000039863.89137.f9>.
- Bennett., P. (2002). *Introdução à psicologia da saúde*. Lisboa: Climepsi.
- Beran, T., Stanton, A., Kwan, L., Seldon, J., Bower, J., Vodermaire, A., & Ganz, A. (2008). The trajectory of psychological impact in BRCA1/2 genetic testing: Does time heal?. *The Society of Behavioral Medicine*, 36, 107-116. doi: 10.1007/s12160-008-9060-9.
- Bertero, C. (2002). Affected self-respect and self-value: The impact of breast cancer treatment on self-esteem and qol. *Psycho-Oncology*, 11, 356-364.
- Bishop, M., & Hermann, B. (2000). Impact of epilepsy on quality of life: A review. In G.A. Baker & A. Jacoby (Ed.), *Quality of life in epilepsy* (pp. 103-120). London: Harwood Academic Publishers.
- Boeri, L., Canzonieri, C., Cagioni, C., Ornati, F., & Danesino, C. (2011). Breast cancer and genetics. *Journal of ultrasound*, 14(4), 171-176.
- Borges, S. (2012). *O contributo do distress, burnout e do bem-estar para o absentismo e satisfação: Um estudo com trabalhadores da administração pública em contexto universitário*. (Dissertação de Mestrado). Instituto Superior de Estudos Interculturais e Transdisciplinares, Almada.
- Bosch, N., Junyent, N., Gadea, N., Brunet, J., Ramon y Cajal, T., Torres, A., ... Balmanã, J. (2012). What factors may influence psychological well being at three months and one year post BRCA genetic result disclosure?. *The Breast*, 21, 755-760. doi: 10.1016/j.breast.2012.02.004.
- Bowling, A. (2005). *Measuring health: A review of quality of life measurement scales* (3rd Ed.). Open University Press: New York, USA.
- Bowling, A., & Windsor, J. (2001). Towards the good life: A population survey of dimensions of quality of life. *Journal of Happiness Studies*, 2, 55-81. doi:<http://dx.doi.org/10.1023/A:1011564713657>.
- Bramley, M., Clarke, R., Howell, A., Evans, D., Armer, T., Baildam, A., & Anderson, E. (2006). Effects of oestrogens and anti-oestrogens on normal breast tissue from women bearing BRCA1 and BRCA2 mutations. *British journal of cancer*, 94(7), 1021-1028.
- Brandão, T., & Matos, P. (2015). *Terapia breve de apoio e expressividade emocional para mulheres com cancro da mama: Manual de intervenção em grupo*. Porto: Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade do Porto.

- Brédart, A., Kop, J.L., Pauw, A., Caron, O., Fajac, A., Noguès, C., ... Dolbeault, S. (2017). Effect on perceived control and psychological distress of genetic knowledge in women with breast cancer receiving a brca1/2 test result. *The breast*, 31, 121-127. doi: 10.1371/journal.pone.0158531.
- Brown, L., Kroenke, K., Theobald, D., Wu, J., & Tu, W. (2010). The association of depression and anxiety with health-related quality of life in cancer patients with depression and/or pain. *Psychooncology*, 19(7), 734-741. doi: <https://dx.doi.org/10.1002%2Fpon.1627>.
- Butow P., Meiser, B., Price, M., Bennett, B., Tucker, K., Davenport, T., ... Kathleen, C. (2005). Psychological morbidity in women at increased risk of developing breast cancer: a controlled study. *Psycho-oncology*, 14 (3), 196-203. doi: 10.1002/pon.835.
- Canavarro, M., Pereira, M., Moreira, H., & Paredes, T. (2010). Qualidade de vida e saúde: Aplicações do WHOQOL. *Alicerces*, 243-268.
- Canavarro, M., Simões, M., Vaz Serra, A., Pereira, M., Rijo, D., Quartilho, M., ... Carona, C. (2007). WHOQOL-Bref: Instrumento de avaliação da qualidade de vida da Organização Mundial de Saúde. In M. R. Simões, C. Machado, M. M. Gonçalves, & L. S. Almeida (Ed.), *Avaliação psicológica: Instrumentos validados para a população portuguesa* (3, pp. 77-100). Coimbra: Quarteto Editora.
- Carney, R., Fredland, K., Miller, G., & Jaffe, A. (2002). Depression as a risk factor for cardiac mortality and morbidity: A review of potential mechanisms. *Journal of Psychosomatic Research*, 53(4), 897-902.
- Cella, D. (2003). Métodos de evaluación de la calidad de vida en psico-oncología. In M. Trill (Ed.), *Psico-Oncología* (pp. 779-787). Madrid: ADES Ediciones.
- Chapman, M. (1992). Canadian experience with predictive testing for Huntington disease: lessons for genetic testing centers and policy makers. *American Journal of Medical genetics*, 42, 491-498.
- Christinat, A., & Pagani, O. (2013). Practical aspects of genetic counseling in breast cancer: lights and shadows. *Breast*, 22(4), 375-382. doi: 10.1016/j.breast.2013.04.006.
- Collins, S., Green, E., Guttmacher, E., & Guyer, S. (2003). A vision for the future of genomic research. *Nature*, 422, 835-847.
- Cummins, R. (1998). The second approximation to an international standard for life satisfaction. *Social Indicators Research*, 43(3), 307-334.

- Curry, S., Grossman, D., Whitlock, E., & Cantu, A. (2014). Behavioral counseling research and evidence-based practice recommendations: U.S. preventive services task force perspectives. *Annals of Internal Medicine*, *160*, 407-413. doi: 10.7326/M13-2128.
- Dagan, E., & Shochat, T. (2009). Quality of life in asymptomatic Brca1/2 mutation carriers. *Preventive Medicine*, *48*(2), 193-196. doi: <https://doi.org/10.1016/j.ypmed.2008.11.007>.
- Derakshan, N., & Eysenck, M. (2009). Anxiety, processing efficiency, and cognitive performance: New developments from attentional control theory. *European Psychologist*, *14*(2), 168-16. doi: 10.1027/1016-9040.14.2.168.
- Diener, E., & Lucas, R. F. (2000). Subjective emotional well-being. In M. Lewis & J. M. Haviland-Jones (Eds.), *Handbook of emotions* (2nd Ed.) (pp. 325-337). New York: The Guilford Press.
- Diener, E., Suh, E., & Oishi, S. (1997). Recent findings on subjective well being. *Indian Journal of Clinical Psychology*, *24*(1), 25-41.
- Domchek, S., Friebel, T., Singer, C., Evans, D., Lynch, H., Isaacs, C., ... Rebbeck, T. (2010). Association of risk-reducing surgery in BRCA1 or BRCA2 mutation carriers with cancer risk and mortality. *Journal of the American Medical Association*, *304*(9), 967-975. doi: 10.1001/jama.2010.1237.
- Dreyer, A. (2012). *End-of-life decision-making in nursing homes: A qualitative study*. Faculty of Medicine: University of Oslo.
- DudokdeWit, A., Tibben, A., Dulvenvoorden, H., Niermeijer, M., & Passchier, J. (1998). Predicting adaptation to presymptomatic DNA testing for late onset disorders: Who will experience distress? Rotterdam leiden genetics workgroup. *Journal of Medical Genetics*, *35*(9), 745-754. doi: 10.1002/pon.835.
- Evans, D., Maher, E., Macleod, R., Davies, R., & Craufurd, D. (1997). Uptake of genetic testing for cancer predisposition. *Journal of Medical Genetics*, *34*(9), 746-748.
- Evers-Kiebooms, G., Welkenhuysen, M., Claes, E., Decruyenaere, M., & Denayer, L. (2000). The psychological complexity of predictive testing for late onset neurogenetic diseases and hereditary cancers: Implications for multidisciplinary counselling and for genetic education. *Social Science & Medicine*, *51*, 831-841. doi: 10.1016/S0277-9536(00)00064-2.

- Ferlay, J., Parkin, D., & Steliarova-Foucher, E. (2010). Estimates of cancer incidence and mortality in Europe in 2008. *European Journal of Cancer*, 46, 765-781.
- Ferreira, P., & Santana, P. (2003). Percepção de estado de saúde e de qualidade de vida da população activa: Contributo para a feinição de normas portuguesas. *Revista Portuguesa de Saúde Pública*, 21(2), 15-30.
- Figueiredo, A., Araújo, P., & Figueiredo, P. (2006). Qualidade de vida do doente oncológico. *Revista de Enfermagem Oncológica*, 36, 3-14.
- Fleck, M., Leal, O., Louzada, S., Xavier, M., Chachamovich, E., Vieira, G., ... Pinzon, V. (1999). Desenvolvimento da versão em português do instrumento de avaliação de qualidade de vida da OMS (WHOQOL-100). *Revista Brasileira de Psiquiatria*, 21(1), 19-28.
- Fleck, M., Lima, A., Polanczyk, C., Trentini, C., Bandeira, D., Patrick, D., ... Chatterji, S. (2008). *A avaliação de qualidade de vida: Guia para profissionais da saúde*. São Paulo: Artmed Editora.
- Fleming, M., & Lopes, A. (2000). Saber ou não saber: Dinâmica e impasses psicológicos na doença genética. *Revista Portuguesa de Psicossomática*, 2(1), 33-40.
- Forman, A., & Hall, M. (2009). Influence of race/ethnicity on genetic counseling and testing for hereditary breast and ovarian cancer. *The breast journal*, 15(1), 56-62.
- Fonseca, V. (2011). *Qualidade de vida e psicopatologia: intervenção terapêutica em hospital de dia*. (Dissertação de Mestrado). Universidade de Medicina de Coimbra, Coimbra.
- Galinha, I., & Pais-Ribeiro, J. (2005). História e evolução do conceito de bem-estar subjetivo. *Psicologia, Saúde & Doenças*, 6(2), 203-214.
- Galinha, I., & Pais-Ribeiro, J. (2005). Contribuição para o estudo da versão portuguesa da Positive and negative affect schedule (PANAS): I - Abordagem teórica ao conceito de afecto. *Análise Psicológica*, 23(2), 209-218.
- Gameiro, S., Carona, C., Pereira, M., Canavarro, M., Simões, M., Rijo, D., ... Vaz Serra, A. (2008). Sintomatologia depressiva e qualidade de vida na população geral. *Psicologia, Saúde & Doenças*, 9(1), 103-112.
- Geirdal, A., Reichelt, J., Dahl, A., Heimdal, L., Maechle, L., Stormorken, A., & Moller, P. (2005). Psychological distress in women at risk of hereditary breast/ovarian or HNPCC cancers in the absence of demonstrated mutations. *Familial Cancer*, 4, 121-126. doi: 10.1007/s10689-004-7995-y.

- Giacomoni, C. (2004). Bem-estar subjetivo: Em busca da qualidade de vida. *Temas em Psicologia da SBP*, 12(1), 43- 50.
- Gomes, M., & Silveira, C. (2012). Sobre o uso de métodos qualitativos em saúde coletiva ou a falta que faz uma teoria. *Revista de Saúde Pública*, 46(1), 160-165.
- Gonçalves, A. (2008). *Bem-estar pessoal e satisfação profissional em profissionais de saúde oral* (Dissertação de Mestrado). Instituto Superior de Psicologia Aplicada, Lisboa.
- Gonçalves, I., Padovani, C., & Popim, R. (2008). Caracterização epidemiológica e demográfica de homens com câncer da próstata. *Ciência Saúde Coletiva (online)*, 13(4), 1337-1342. doi: <http://dx.doi.org/10.1590/S1413-81232008000400031>.
- Gouveia, M. (2011). *Flow disposicional e o bem-estar espiritual em praticantes de actividades físicas de inspiração Oriental*. Lisboa: ISPA Instituto Universitário.
- Gouveia, M., Marques, M., & Ribeiro, J. (2009). Versão portuguesa do questionário de bem-estar espiritual (SWBQ): Análise confirmatória da sua estrutura fatorial. *Psicologia, Saúde & Doenças*, 10(2), 285-293.
- Grassi, L., & Travado, L. (2008). The role of psychosocial oncology in cancer care. In M.P. Coleman, D. Alexe, T. Albrecht, & M. McKee (Ed.), *Responding to the challenge of cancer in Europe* (pp. 209-229). Ljubljana: Institute of Public Health of the Republic of Slovenia.
- Gregurek, R., Bras, M., Dordević, V., Ratković, A., & Brajković, L. (2010). Psychological problems of patients with cancer. *Psychiatria Danubina*, 22(2), 227-230.
- Herrman, C. (1997). International experiences with the Hospital Anxiety and Depression Scale—A review of validation data and clinical results. *Journal of Psychosomatic Research*, 42(1), 17 – 41.
- Holland, J. (2002). History of Psycho-Oncology: Overcoming attitudinal and conceptual barriers. *Psychosomatic Medicine*, 64, 206-210.
- Holtzman, N.A., & Shapiro, D. (1998). Genetic testing and public policy. *British Medical Journal*, 316, 852-856.
- Hooker, G., King, L., VanHusen, L., Graves, K., Peshkin, B., Isaacs, C., ... Schwartz, M. (2014). Long-term satisfaction and quality of life following risk reducing surgery in brca1/2 mutation carriers. *Hereditary Cancer in Clinical Practice*, 12(9), 1-8. doi: <https://doi.org/10.1186/1897-4287-12-9>.

- Huguet P., Morais S., Osis M., Pinto-Neto, A., & Gurgel, M. (2009). Qualidade de vida e sexualidade de mulheres tratadas de câncer de mama. *Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia*, 31(2), 61-67. doi: <http://dx.doi.org/10.1590/S0100-72032009000200003>.
- Jacobsen, P., & Jim, H. (2008). Psychosocial interventions for anxiety and depression in adult cancer patients: Achievements and challenges. *A Cancer Journal of Clinicians*, 58(4), 214-230. doi: 10.3322/CA.2008.0003.
- Jemal, A., Bray, F., Center, M., Ferlay, J., Ward, E., & Forman, D. (2011). Global cancer statistics. *A Cancer Journal of Clinicians*, 61(2), 69-90. doi: 10.3322/caac.20107.
- Joynt, K., Whellan, D., & O'Connor, C. (2003). Depression and cardiovascular disease: Mechanisms of interaction. *Biological Psychiatry*, 54(3), 248-261.
- Katon, W., Sullivan, M., & Walker, E. (2001). Medical symptoms without identified pathology: Relationship to psychiatric disorders, childhood and adult trauma, and personality traits. *Annals of Internal Medicine*, 134(9), 917-925.
- Kelly, K., Leventhal, H., Andrykowski, M., Toppmeyer, D., Much, J., & Dermody, J. (2004). The decision to test in women receiving genetic counseling for BRCA1 and BRCA2 mutations. *Journal of Genetic Counseling*, 13(3), 237-257.
- Keyes, C., & Ryff, C. (1998). Generativity in adult lives: Social structural contours and quality of life consequences. In D.P. McAdams, & E. de St. Aubin (Ed.), *Generativity and Adult Development: how and why we care for the next generation* (pp.227-264). Washington, DC: American Psychological Association.
- Knobf, M. (2007). Psychosocial responses in breast cancer survivors. *Seminars in oncology nursing*, 23(1), 71-83.
- Kornblith, A. (1998). Psychosocial adaptation of cancer survivors. In J.C. Holland, W.S. Breitbart, P. B. Jacobsen, M. S. Lederberg, M. Loscalzo, M. J. Massie, & R. McCorkle (Ed.), *Psycho-oncology* (pp. 223-241). New York: Oxford University Press.
- Laubmeier, K., Zakowski, S., & Bair, J. (2004). The role of spirituality in the psychological adjustment to cancer: A test of the transactional model of stress and coping. *International Journal of Behavioural Medicine*, 11(1), 48-55.
- Lerman, C., Croyle, T., Tercyak, P., & Hamann, H. (2002). Genetic testing: Psychological aspects and implications. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 70(3), 784-797.

- Liberati, A., Altman, D., Tetzlaff, J., Mulrow, C., Gotzsche, P., Ioannidis, J., ... Moher, D. (2009). The PRISMA statement for reporting systematic reviews and meta-analyses of studies that evaluate healthcare interventions: Explanation and elaboration. *PlosMedicine*, 6(7), 1-28. doi: <https://doi.org/10.1371/journal.pmed.1000100>.
- Liese, B., & Larson, M. (1995). Superação with life-threatening illness: A cognitive therapy perspective. *Journal of Cognitive Psychotherapy: An International Quarterly*, 9(1), 19-34.
- Lima, M., Barros, M., César, C., Goldbaum, M., Carandina, L., & Ciconelli, R. M. (2009). Health related quality of life among the elderly: a population-based study using SF-36 survey. *Cadernos de saude publica*, 25(10), 2159-2167.
- Linde, K., & Willich, S. (2003). How objective are systematic reviews? Differences between reviews on complementary medicine. *Journal of the Royal Society of Medicine*, 96(1), 17-22.
- Lodder, L., Frets, P., Trijsburg, R., Meijers-Heijboer, E., Klijn, J., Duivenvoorden, H., ... Niermeijer, M. (2001a). Psychologic impact of receiving a BRCA1/BRCA2 test result. *American Journal of Medical Genetics*, 98, 15-24. doi: 10.1002/1096-8628(20010101)98:1<15::AID-AJMG1014>3.0.CO;2-0.
- Lodder, L., Frest, P., Trijsburg, R., Tibben, A., Meijers-Heijboer, E., Duivenvooden, H., ... Niermeijer, M. (2001b). Men at risk of being a mutation carrier for hereditary breast/ovarian cancer: An exploration of attitudes and psychological functioning during genetic testing. *European Journal of Human Genetics*, 9, 492-500. doi: <https://doi.org/10.1038/sj.ejhg.5200668>.
- Lorenzini, E. (2017). Pesquisa de métodos mistos nas ciências da saúde. *Revista CUIDARTE*, 8(2), 1549-1560. doi: <http://dx.doi.org/10.15649/cuidarte.v8i2.406>.
- Loscalzo, M., & Brintzenhofeszoc, K. (1998). Brief crisis counseling. In J.C. Holland, W.S. Breitbart, P. B. Jacobsen, M. S. Lederberg, M. Loscalzo, M. J. Massie, & R. McCorkle (Ed.), *Psycho-oncology* (pp. 662-675). New York: Oxford University Press.
- Lueboonthavatchai, P. (2007). Prevalence and psychosocial factors of anxiety and depression in breast cancer patients. *Journal of the Medical Association of Thailand*, 90(10), 2164-2174.

- Lunet, N., & Pimentel, P. (2012). Registo oncológico de base populacional em Portugal: Reflexão sobre a situação atual e perspectivas futuras. *Arquivos de Medicina*, 26(3), 124-128.
- Lynch H., Snyder C., & Lynch, J. (2012) Hereditary breast cancer: Practical pursuit for clinical translation. *Annals of surgical oncology*, 19(6):1723-31.
- Majdak-Paredes, E., & Fatah, F. (2009). Hereditary breast cancer syndromes and clinical implications. *Journal of plastic, reconstructive & aesthetic surgery*, 62(2), 181-189.
- Manchanda, R., Loggenberg, K., Sanderson, S., Burnell, M., Wardle, J., Gessler, S., ... Jacobs, I. (2015). Population testing for cancer predisposing brca1/brca2 mutations in the Ashkenazi-Jewish community: A randomized controlled trial. *Journal of the National Cancer Institute*, 107(1), 1-11. doi:10.1093/jnci/dju379.
- Marotti, J., Galhardo, A., Furuyama, R., Pigozzo, M., Nakakuki de Campos, T., & Laganá, D. (2008). Amostragem em Pesquisa Clínica: Tamanho da Amostra. *Revista de Odontologia da Universidade de São Paulo*, 20 (2). 186-194.
- Martins, C. (2011). *Manual de Análise de Dados Quantitativos com Recurso ao IBM SPSS*. Braga: Psiquilíbrios Edições.
- Meiser, B. (2005). Psychological impact of genetic testing for cancer susceptibility: An update of the literature. *Psycho-oncology*, 14(12), 1060-1074. doi: 10.1002/pon.933.
- Mendes, K., Silveira, R., & Galvão, C. (2008). Revisão integrativa: Método de pesquisa para a incorporação de evidências na Saúde e na Enfermagem. *Texto & Contexto - Enfermagem*, 17,758- 64. doi:org/10.1590/S0104-07072008000400018.
- Meneses, R., (2005). *Promoção da qualidade de vida de doentes crónicos: Contributo no contexto das epilepsias focais*. Porto: Universidade Fernando Pessoa.
- Meneses, R., Pais-Ribeiro, J., Silva, A., & Giovagnoli, A. (2007). Portuguese hospital anxiety and depression scale (HADS): Usefulness in focal epilepsy. *The Internet Journal of Mental Health*, 5(2), 1-14.
- Minayo, M., Hartz, Z., & Buss, P. (2000). Qualidade de vida e saúde: Um debate necessário. *Ciência e Saúde Colectiva*, 5(1), 7-18. doi: http://dx.doi.org/10.1590/S1413-81232000000100002.
- Morais, A., & Moura, M. (2015). Aconselhamento psicológico. In E. Albuquerque & A. S. Cabral (Eds.), *Psico-oncologia: Temas fundamentais* (pp. 339-348). Lisboa: Lidel.
- Mota, M. (2010). Metodologia de pesquisa em desenvolvimento humano: Velhas questões revisitadas. *Psicologia em Pesquisa*, 4(02), 144-149.

- Mutch, D., Denny, L., & Quinn, M. (2014). Hereditary gynecologic cancers. *International journal of gynaecology and obstetrics: the official organ of the International Federation of Gynaecology and Obstetrics*, 124(3), 189-192.
- National Comprehensive Cancer Network Foundation. (2017). *Distress: Suportive care book series*. Pennsylvania: NCCNF.
- Nosarti, C., Roberts, J., Crayford, T., McKenzie, K. & David A. (2002). Early psychological adjustment in breast cancer patients: A prospective study. *Journal of Psychosomatic Research*, 53, 1123-1130.
- Novo, R. (2003). *Para além da eudaimonia: O bem-estar psicológico em mulheres na idade adulta avançada*. Fundação Calouste Gulbenkian/Fundação para a Ciência e a Tecnologia/ Ministério da Ciência e do Ensino Superior. Coimbra: Dinalivro.
- Novo, R., Silva, M., & Peralta, E. (1997). O bem-estar psicológico em adultos: Estudo das características psicométricas da versão portuguesa das escalas de C. Ryff. In Gonçalves, M., Ribeiro, I., Araújo, S., Machado, C., Almeida, L., M., & Simões, M. (Orgs.), *Avaliação psicológica: Formas e contextos* (pp. 313-324). Braga: Associação dos Psicólogos Portugueses.
- Oberguggenberger, A., Sztankay, M., Morscher, R., Sperner-Unterweger, B., Weber, I., Hubalek, M., ..., Dunser, M. (2016). Psychosocial outcomes and counselee satisfaction following genetic counseling for hereditary breast and ovarian cancer: A patient-reported outcome study. *Journal of Psychosomatic Research*, 89, 39-45. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jpsychores.2016.08.005>.
- Osborn, R., Demoncada, A., & Feuerstein, M. (2006). Psychosocial interventions for depression, anxiety, and quality of life in cancer survivors: Meta-analyses. *Journal of Psychiatry in Medicine*, 36(1), 13-34. doi: <https://doi.org/10.2190/EUFN-RV1K-Y3TR-FK0L>.
- Oviedo, H., & Campo-Arias, A. (2005). Metodología de investigación y lectura crítica de estudios: Aproximación al uso del coeficiente alfa de cronbach. *Revista Colombiana de Psiquiatria*, 34(4). 572-580.
- Pacheco, A. (2013). *Ansiedade, depressão, stresse, estratégias de coping e suporte Social em enfermeiros que trabalham por turnos e em horário fixo diurno*. (Dissertação de Mestrado em Psicologia Clínica e da Saúde). Faculdade de Psicologia da Universidade Lusófona de Humanidades e Tecnologias, Lisboa.
- Pais-Ribeiro, J. (1998). *Psicologia e saúde*. Lisboa, Portugal: ISPA.
- Pais-Ribeiro, J. (2005). *Introdução à psicologia da saúde*. Coimbra: Quarteto.

- Pais-Ribeiro, J. (2009). A importância da qualidade de vida para a psicologia da saúde. In J. P. Cruz, S., Jesus, N., & C. Nunes (Coords.), *Bem-estar e qualidade de vida* (pp. 31-49). Alcochete: Textiverso.
- Pais-Ribeiro, J., & Cummins, R. (2008). O bem-estar pessoal: Estudo de validação da versão portuguesa da escala. In I. Leal, J. Pais-Ribeiro, I. Silva & S. Marques (Ed.), *Actas do 7º congresso nacional de psicologia da saúde* (pp. 505-508). Lisboa: ISPA.
- Pais-Ribeiro, J., Silva, I., Ferreira, T., Martins, A., Meneses, R., & Baltar, M. (2007). Validation study of a portuguese version of the hospital anxiety and depression scale. *Psychology, Health & Medicine*, 12(2), 225-237.
- Paredes, T., Simões, M., Canavarro, M., Serra, A., Pereira, M., Quartilho, M., ... Carona, C. (2008). Impacto da doença crónica na qualidade de vida: Comparação entre indivíduos da população geral e doentes com tumor do aparelho locomotor. *Psicologia, Saúde & Doenças*, 9(1), 73-87.
- Pedrosa, D., Pelegrin, A., Siqueira, H., Silva, T., Colhado, O., & Sousa, F. A. (2011). Avaliação da qualidade de vida em clientes com dor crónica isquêmica. *Revista Latino-Americana de Enfermagem*, 19(1), 67-72.
- Pestana, M., & Gageiro, J. (2008). *Análise de dados para ciências sociais: A complementaridade do SPSS*. 5ª edição. Lisboa: Edições Sílabo.
- Pimentel, F. (2006). *Qualidade de Vida em Oncologia*. Lisboa: Almedina.
- Pinto, A. (1990). *Metodologia da Investigação Psicológica*. Porto: Edições Jornal de Psicologia.
- Pinto, E., Campos, R., Pinelo, S., Gouveia, A., & Gonçalves, J. (2012). Cancro hereditário ginecológico e da mama. *Ata de Obstetrícia Ginecológica*, 6(1), 20-32.
- Pires, M. (2009). Factores de risco da doença coronária e qualidade de vida: Estudo exploratório no concelho de Odivelas. (Dissertação de Mestrado). Universidade Aberta.
- Power, M., & Dalgleish, T. (1997). *Cognition and emotion: From order to disorder*. East Sussex: Psychology Press.
- Power, T., Robinson, J., Bridge, P., Bernier, F., & Gilchrist, D. (2011). Distress and psychosocial needs of a heterogeneous high risk familial cancer population. *Journal of Genetic Counseling*, 20(3), 249-269. doi: 10.1007/s10897-010-9344-7.

- Qiu, J., Guan, J., Yang, X., Wu, J., Liu, G., Di, G., ... Hu, Z. (2016). Quality of life and psychological state in chinese breast cancer patients who received brca1/2 genetic testing. *Plos One*, 1-12. doi: 10.1371/journal.pone.0158531.
- Raison, C., & Miller, A. (2003). Depression in cancer: New developments regarding diagnosis and treatment. *Biological Psychiatry*, 54(3), 283-294.
- Rebello, V., Rolim, L., Carqueja, E., & Ferreira, S. (2007). Avaliação da qualidade de vida em mulheres com cancro da mama: Um estudo exploratório com mulheres portuguesas. *Psicologia, Saúde & Doenças*, 8(1), 13-32.
- Remondes-Costa, S., Jimenez, F., & Pais-Ribeiro, J. (2012). Imagem corporal, sexualidade e qualidade de vida no cancro da mama. *Psicologia, Saúde & Doenças*, 13(2), 327-339.
- Ribeiro, J. (2010). *Investigação e Avaliação em Psicologia e Saúde*. 2ª Edição. Lisboa: Placebo Editora.
- Ribeiro, J. (2014). Revisão de investigação e evidência científica. *Sociedade Portuguesa de Psicologia da Saúde*, 15(3), 671-682. doi: <http://dx.doi.org/10.15309/14psd150309>.
- Rodríguez, J.A., & Sanchez, M.M. (1995). Valoración subjetiva de la calidad de vida en pacientes con cáncer de mama metastásico durante el tratamiento con quimioterapia. *Clínica y Salud*, 6, 83-92.
- Ryff, C. (1989). Happiness is everything, or is it? Explorations on the meaning of psychological well being. *Journal of Personality and Social Psychology*, 57, 1069-1081.
- Ryff, C., & Keyes, C. (1995). The structure of psychological well-being revisited. *Journal of Personality and Social Psychology*, 69 (4), 719-727.
- Ryff, C., & Singer, B. H. (2006). Know thyself and become what you are: A eudaimonic approach to psychology well-being. *Journal of Happiness Studies*, 9, 13-39.
- Sagiv, L., & Schwartz, S. (2000). Value priorities and subjective well-being: Direct relations and congruity effects. *European Journal of Social Psychology*, 30(2), 177-198. doi: 10.1002/(SICI)1099-0992(200003/04)30:2<177::AID-EJSP982>3.0.CO;2-Z.
- Sampaio, R., & Mancini, M. (2007). Estudos de revisão sistemática: Um guia para síntese criteriosa da evidência científica. *Revista Brasileira de Fisioterapia*, 11(1), 83-89. doi: <http://dx.doi.org/10.1590/S1413-35552007000100013>.

- Santos, C., & Pais-Ribeiro, J. L. (2001). A qualidade de vida do doente oncológico: revisão bibliográfica. Retrieved from <https://repositorio-aberto.up.pt/handle/10216/57246>.
- Schwarz, R., Krauss, O., Hockel, M., Meyer, A., Zenger, M., & Hinz, A. (2008). The course of anxiety and depression in patients with breast cancer and gynaecological cancer. *Breast Care*, 3(6), 417–422.
- Schlich-Bakker, K., ten Kroode, H., & Ausems, M. (2006). A literature review of the psychological impact of genetic testing on breast cancer patients. *Patient Education and Counseling*, 62(1), 13-20. doi: 10.1016/j.pec.2005.08.012.
- Seidl, E., & Zannon, C. (2004). Qualidade de vida e saúde: Aspectos conceituais e metodológicos. *Caderno de Saúde Pública*, 20(2), 580-588.
- Sequeiros, J. (1998). Prenatal diagnosis of late-onset diseases. *Progressos em Diagnóstico Prenatal*, 10(4), 218-220.
- Silva, G. (2010). O Método Científico na Psicologia: Abordagem Qualitativa e Quantitativa. *Psicologia*, 20(1). 1-10.
- Silva, I. (2003). *Qualidade de vida e variáveis psicológicas associadas a sequelas de diabetes e sua evolução ao longo do tempo* (Dissertação de Doutoramento). Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação, Universidade do Porto.
- Silva, P., & Riul, S. (2011). Câncer da mama: Fatores de risco e deteção. *Revista Brasileira de Enfermagem*, 64(6), 1016-1021. doi: 10.1590/S0034-71672011000600005.
- Simões, B. (2013). *Ansiedade, satisfação e bem-estar em finalistas e profissionais de psicologia em início de carreira* (Dissertação de Mestrado). Universidade dos Açores, Ponta Delgada.
- Simões, M., Sousa, L., Vilar, M., & Paredes, T. (2010). Avaliação da qualidade de vida: Uma breve revisão de estudos psicométricos com o WHOQOL-100 e o WHOQOL-Bref. *Qualidade de vida e saúde*, 129-170.
- Siqueira, M., & Padovam, V. (2008). Bases teóricas de bem-estar psicológico e bem-estar no trabalho. *Psicologia: teoria e pesquisa*, 24(2), 201- 209.
- Sitta, E., Arakawa, A., Caldana, M., & Peres, S. (2010). A contribuição de estudo transversais na área da linguagem com enfoque em afasia. *Revista CEFAC*, 12(6), 1059-1066. doi: <http://dx.doi.org/10.1590/S1516-18462010005000086>.

- Smith, A., Dougall, A., Posluszny, D., Somers, T., Rubinsteins, W., & Baum, A. (2008). Psychological distress and quality of life associated with genetic testing for breast cancer risk. *Psycho-oncology*, *17*, 767-773. doi: 10.1002/pon.1291.
- Snaith, R. P. (2003). The hospital anxiety and depression scale. *Health and Quality of Life Outcomes*, *1*(29), 1-4.
- Sousa, P. (2013). *Qualidade de Vida de um Idoso – Um estudo de revisão*. (Dissertação de Mestrado). Universidade Fernando Pessoa, Porto.
- Sousa, C., & Pereira, M. (2008). Morbilidade psicológica e representações da doença em pacientes com esclerose múltipla: Estudo de validação da “hospital anxiety and depression scale”. *Psicologia, Saúde & Doenças*, *9*(2), 283-298.
- Stommel, M., Kurtz, M., Kurtz, J., Given, C. & Given, B. (2004). A longitudinal analysis of the course of depressive symptomatology in geriatric patients with cancer of the breast, colon, lung, or prostate. *Health Psychology*, *23*(6), 564-573.
- Taquette, S., & Minayo, M. (2016). Análise de estudos qualitativos conduzidos por médicos publicados em periódicos científicos brasileiros entre 2004 e 2013. *Physis: Revista de Saúde Coletiva*, *26*(2), 417-4434. doi: <http://dx.doi.org/10.1590/S0103-73312016000200005>.
- Teng, C., Humes, E., & Demetrio, F. (2005). Depression and clinical comorbidities. *Revista de Psiquiatria Clínica*, *32*, 149-159.
- Tojal, C. & Costa, R. (2014). Ajustamento mental ao cancro da mama: Papel da depressão e suporte social. *Psicologia, Saúde & Doenças*, *15*(3), 777-789.
- Tong, A., Kelly, S., Nusbaum, R., Graves, K., Peshkin, B., Valdimarsdottir, H., ... Schwartz, M. (2015). Intentions for risk-reducing surgery among high-risk women referred for BRCA1/BRCA2 genetic counseling. *Psycho-Oncology*, *24*, 33-39. doi: 10.1002/pon.3560.
- Torres, A., Paredes, T., & Silva, S. (2015). Terapia Cognitivo-Comportamental. In E. Albuquerque & A. S. Cabral (Ed.), *Psico-oncologia: Temas fundamentais* (pp. 349-359). Lisboa: Lidel.
- Travado, L., Ventura, C., & Martins, C. (2006). Breast cancer patients' psychosocial profile – A study with a portuguese population. *Psycho-Oncology*, *15*(S2), S435.
- Turner, J., Kelly, B., Cheryl, S., Allison, R., & Wetzig, N. (2005). Psychosocial impact of newly diagnosed advanced breast cancer. *Psycho-Oncology*, *14*, 396-407.
- Uitterhoeve, R., Vernooij, M., Litjens, M., Potting, K., Bensing, J., De Mulder, P., & van Achterberg, T. (2004). Psychosocial interventions for patients with advanced

- cancer: A systematic review of the literature. *British Journal of Cancer*, 91(6), 1050-1062. doi: <https://doi.org/10.1038/sj.bjc.6602103>.
- Vaz Serra, A. (2002). *O stress na vida de todos os dias (2 Ed.)*. Coimbra: Edição do autor.
- Vaz Serra, A., Canavarro, C., Simões, R., Pereira, M., Gameiro, S., Quartilho, J., ... & Paredes, T. (2006). Estudos psicométricos do instrumento avaliação da qualidade de vida da organização mundial de saúde (WHOQOL-Bref) para portugueses de Portugal. *Psiquiatria Clínica*, 27(1), 41-49.
- Visser, A., Prins, J., Hoogerbrugge, N., & Laarhoven, H. (2011). Group medical visits in the follow-up of women with a BRCA mutation: design of a randomized controlled trial. *BioMedical Central Women's Health*, 11(39), 1-8.
- Volcan, M., Sousa, P., Mari, J., & Horta, B. (2003). Relação entre bem-estar espiritual e transtornos psiquiátricos menores: Estudo transversal. *Revista de Saúde Pública*, 37(4), 440-445.
- Warner, E., Messersmith, H., Causer, P., Eisen, A., Shumak, R., & Plewes, D. (2008). Systematic review: Using magnetic resonance imaging to screen women at high risk for breast cancer. *Annals of Internal Medicine*, 148(9), 671-679.
- Watson, M., Foster, C., Eeles, R., Eccles, D., Ashley, S., Davidson, R., ... Psychosocial Study Collaborators. (2004). Psychosocial impact of breast/ovarian (BRCA1/2) cancer-predictive genetic testing in a UK multi-centre clinical cohort. *British Journal of Cancer*, 91(1), 1787-1794. doi: 10.1038/sj.bjc.6602207.
- WHOQOL GROUP (1994). Development of the WHOQOL: Rationale and Current Status. *International Journal of Mental Health*, 23 (3), 24-56.
- Williams, S., & Dale, J. (2006). The effectiveness of treatment for depression/depressive symptoms in adults with cancer: A systematic review. *British Journal of Cancer*, 94(3), 372-390. doi: <https://doi.org/10.1038/sj.bjc.6602949>.
- Winchester, E., & Hodgson, S. (2006). Psychosocial and ethical issues relating to genetic testing for BRCA1 and BRCA2 breast cancer susceptibility genes. *Women's Health (London, England)*, 2(3), 357-373. doi: 10.2217/17455057.2.3.357.
- World Health Organization (2016). *Investing in treatment for depression and anxiety leads to fourfold return*. Acedido em Maio 2016 in <http://www.who.int/>
- Zabora, J., BrintzenhofeSzoc, K., Curbow, B., Hooker, C., & Piantadosi, S. (2001). The prevalence of psychological distress by cancer site. *Psychooncology*, 10(1), 19-28.

Zagalo-Cardoso, J., & Rolim, L. (2005). Aspectos psicossociais da medicina preventiva: Revisão da literatura sobre testes de riscos genéticos. *Psicologia, Saúde & Doenças*, 6(1), 3-34.

Ziegler L., Bennet M., Higginson I., & Murray S. (2011). Identifying psychological distress at key stages of the cancer illness trajectory: A systematic review of validated self-report measures. *Journal of Pain and Symptom Management*, 41, 679-635. doi:10.1016/j.jpainsymman.2010.06.024.