

Sylwia Michałowska<sup>1</sup>, Agnieszka Samochowiec<sup>1</sup>, Anna Jakubowska<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Zakład Psychologii Klinicznej i Psychoprofilaktyki, Instytut Psychologii, Uniwersytet Szczeciński

<sup>2</sup>Samodzielna Pracownia Biologii Molekularnej i Diagnostyki Genetycznej, Zakład Genetyki i Patomorfologii, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

# Komponenty funkcjonowania psychospołecznego nosicielek mutacji genów *BRCA1* i/lub *BRCA2*

*Components of the psychosocial functioning of carriers of BRCA1 and/or BRCA2 gene mutations*

## Abstract

*Anxiety or relief and a chance to reduce risk? How does the genetic test result affect the psychosocial functioning of patients? In recent years, genetic tests perform to determine the risk of malignant tumors are becoming more and more popular. This applies in particular to the risk assessment for hereditary ovarian cancer and breast cancer. It is already known that the mutation in the BRCA1 (breast cancer 1) and BRCA2 (breast cancer 2) gene significantly increases the chance of developing breast cancer or ovarian cancer. Psychologists involved to check the functioning of women undergoing genetic research, seek answers to the question about the impact of the outcome on their daily life — the level of anxiety, quality of life and depressive symptoms.*

*This article is an analysis of the results obtained by contemporary researchers of the phenomenon. The results obtained so far do not allow for an absolute determination whether the positive result of the genetic test is unequivocally associated with experiencing anxiety or a lowered mood.*

*Future research seems to be important to be able to plan therapeutic interactions more effectively with women for whom the diagnosis becomes overloading and exceeds their ability to cope, but also in the perspective of providing adequate psychological support to women who will be deciding what to do with further preventive measures, especially with the decision to perform preventive mastectomy.*

**Psychiatry 2018; 15, 4: 234–240**

**Key words:** BRCA1 and BRCA2 gene mutations, psychological functioning, anxiety, depression, preventive mastectomy, breast cancer, ovarian cancer

## Wstęp

Rak piersi jest jednym z najczęściej diagnozowanych nowotworów w Polsce [1]. Wyniki badań wskazują, że ryzyko zachorowania zależy od rodzaju mutacji oraz od lokalizacji mutacji w genie [2]. Wejście w rolę pacjenta i podjęcie decyzji o rozpoczęciu procesu leczenia może okazać się dla kobiety źródłem szeregu nieprzyjemnych uczuć, zwłaszcza stresu. Według teorii

Lazarus i Folkman, stres jest określoną relacją pomiędzy konkretną osobą a jej otoczeniem, wtedy gdy relacja ta oceniana jest jako obciążająca lub przekraczająca jej zasoby, możliwości poradzenia sobie i jednocześnie stanowi zagrożenie dla dobrostanu jednostki [3]. Taką relację określa się jako transakcyjną, z uwagi na fakt, że uwzględnia nie tylko wpływ otoczenia na osobę, ale także to, w jaki sposób osoba oddziałuje na otoczenie. Ma to ogromne znaczenie w badaniu psychospołecznych składników funkcjonowania pacjentek poddających się testom genetycznym. Rosnąca liczba zachorowań oraz specyfika związana z przebiegiem choroby, która powoduje nie tylko zmiany fizyczne, ale często tak-

## Adres do korespondencji:

Agnieszka Samochowiec  
Zakład Psychologii Klinicznej i Psychoprofilaktyki  
Instytut Psychologii, Uniwersytet Szczeciński  
ul. Krakowska 69, 71-017 Szczecin  
e-mail: [agnieszkasamochowiec@gmail.com](mailto:agnieszkasamochowiec@gmail.com)

że znaczące zmiany psychologiczne oraz społeczne, zwłaszcza wtedy, gdy dotyka coraz młodsze kobiety, aktywne zawodowo i rodzinie, nierzadko przyczyniają się do przeżywania chronicznego stresu. Obecny stan wiedzy psychologicznej w zakresie wspomaganie osób przewlekle chorych jest znacznie bogatszy niż przed laty, co pomaga w łagodzeniu negatywnych skutków długotrwałych doświadczeń stresujących. Obecnie szczególnie zainteresowanie badaczy, teoretyków oraz praktyków skupia się wokół psychologicznych aspektów funkcjonowania pacjentów chorujących na nowotwory oraz praktycznych metod pomocy terapeutycznej, jakie można w tym zakresie wykorzystywać. Wiedząc, jak duże znaczenie dla dobrostanu psychicznego ma zdrowie fizyczne, coraz więcej badań skupia się także na aspekcie profilaktycznym. W ostatnich latach prowadzone są między innymi badania na obecność mutacji genów *BRCA1* oraz *BRCA2*, które predysponują do zachorowania na nowotwory piersi oraz jajników. Celem tego typu badań jest poznanie ryzyka pojawienia się choroby nowotworowej, zwłaszcza w sytuacji, kiedy w historii rodziny badanego diagnozowane były choroby nowotworowe lub gdy osoba poddająca się testom genetycznym sama zmagająca się z nowotworem. Dodatkowo, w sytuacji wykrycia mutacji genów *BRCA1* i/lub *BRCA2* u osoby poddającej się badaniu, możliwa jest wcześniejsza interwencja czy też zastosowanie odpowiedniej profilaktyki. Przedstawiony w poniższej pracy systematyczny przegląd literatury ma na celu ukazanie wpływu wyników testów na obecność mutacji w obrębie genu *BRCA1/2* na takie aspekty funkcjonowania psychologicznego kobiet, jak lęk, jakość życia czy depresja.

### **Wykrycie mutacji w obrębie genów *BRCA1* i *BRCA2* a wzrost ryzyka zachorowania na nowotwór**

Mutacje w obrębie genów *BRCA1* i/lub *BRCA2* zostały powiązane ze wzrostem ryzyka zachorowania na raka w cyklu życia od 35% do 85% [4] w przypadku raka piersi oraz od 16% do 60% [5] w przypadku raka jajnika. Mutacja genów *BRCA1* i/lub *BRCA2* oznacza, że w wyniku zmiany następuje nadmierny podział komórek, których namnożenie może się przyczynić do rozwoju raka piersi lub raka jajnika. Pojawia się tak zwana predyspozycja do dziedziczenia nowotworu. Według aktualnych szacunków rozpowszechnienie obecności mutacji genów *BRCA1* i *BRCA2* w całej populacji wynosi 1/300–1/800, natomiast wśród Polaków jest szacowane na 1/170 [6]. Wzrost świadomości zagrożeń powoduje, że w ostatnich latach wzrasta liczba kobiet wykonujących badania w kierunku mutacji genów nowotworowych. Celem testu

genetycznego w zakresie analizy genów *BRCA1* i *BRCA2* jest określenie predyspozycji dziedzicznych zwiększających ryzyko zachorowań na raka piersi, jajnika i innych narządów. Test adresowany jest głównie do młodych kobiet, u których stwierdzono raka piersi lub jajnika; kobiet, u których w rodzinie zdiagnozowano raka piersi lub jajników, ale również do krewnych nosicielek mutacji w genach *BRCA1* i/lub *BRCA2* oraz do mężczyzn chorych na raka piersi lub prostaty, a także do ich krewnych [7]. Specjaliści onkologii i genetyki klinicznej zwracają uwagę, że osoby, u których wykryto mutacje, powinny zostać otoczone szczególną opieką profilaktyczną i prewencyjną po to, aby ewentualne pojawienie się nowotworu mogło zostać jak najszybciej wykryte [8].

### **Emocjonalny wymiar badań genetycznych**

Sytuacja oczekiwania na wyniki badania czy też konfrontacja z pozytywnym wynikiem testu mogą spowodować wystąpienie specyficznych stanów emocjonalnych, dlatego nie należy zapominać o zapewnieniu badanym wspierającej opieki psychologicznej. W badaniach prowadzonych nad funkcjonowaniem psychologicznym kobiet poddających się testom na wykrycie mutacji, zwraca się uwagę na rosnącą potrzebę wsparcia badanych, przede wszystkim w kontekście doświadczanych emocji, takich jak lęk czy spadek nastroju.

Badanie genetyczne w kierunku mutacji genu *BRCA1* i/lub genu *BRCA2* nie wiąże się ze skomplikowaną procedurą i polega na pobraniu próbki krwi wysyłanej następnie do analizy. W związku z określonymi konsekwencjami w przypadku otrzymania pozytywnego wyniku, badanie to dla większości osób wiąże się jednak ze specyficzną sytuacją emocjonalną. Niekiedy pomimo otrzymania negatywnego wyniku, czyli w sytuacji kiedy osoba badana nie została określona jako nosiciel mutacji genu, wciąż pojawiają się negatywne stany emocjonalne [9]. Chroniczne działanie stresu może powodować liczne konsekwencje zdrowotne, takie jak wahania poziomu cukru czy zaburzenia rytmu serca. W perspektywie psychologicznej długotrwałe doznawanie stresu, lęku czy obniżonego nastroju, może negatywnie wpływać także na poczucie wartości, relacje interpersonalne czy spadek motywacji do dbałości o własne zdrowie [9]. Zgodnie ze wspomnianą już koncepcją Lazarus i Folkman, stresujące zdarzenia, które są nieoczekiwane, czyli dana osoba się ich nie spodziewa, wywołują wyższy poziom dystresu, niż zdarzenia, które osoba skłonna jest przewidywać lub oczekiwać, że mogą mieć one miejsce [9]. Z tego właśnie powodu, w badaniach dotyczących psychologicznych reakcji osób oczekujących na wyniki badania genetycznego warto uwzględnić czynnik różnicujący, jakim jest powód skierowania pacjenta na badanie. Osoby,

u których w przeszłości zdiagnozowano nowotwór, czy przeszły zabieg mastektomii, mogą charakteryzować się większą gotowością psychiczną na ewentualność otrzymania informacji o obecności mutacji genu niż osoby bez historii nowotworowej.

### Metoda

Niniejsza praca stanowi próbę dokonania analizy wyników przeprowadzonych dotychczas badań, których uwaga skupiała się na psychospołecznych komponentach funkcjonowania pacjentek poddających się badaniom genetycznym na obecność mutacji w genach *BRCA1* i/lub *BRCA2*. Celem jest sprawdzenie, czy otrzymanie pozytywnego bądź negatywnego wyniku wpływa na odczuwanie przez pacjentki lęku, niepokoju, czy depresji oraz czy może powodować zmiany w zakresie poczucia jakości życia. Dodatkowo, w pracy dokonano przeglądu badań, w których uwaga autorów skupiła się na tych pacjentkach, które stają w obliczu konieczności podjęcia decyzji o wykonaniu zabiegu profilaktycznej mastektomii. Przeprowadzone badania mają przede wszystkim praktyczne znaczenie, ponieważ pozwalają lepiej zrozumieć specyficzną sytuację psychospołeczną pacjentek w aktualnym momencie oraz wyodrębnić czynniki, które mają znaczenie dla powodzenia wskazanego procesu decyzyjnego. Analizie poddano wyniki 7 badań przeprowadzonych w latach 2008–2017. W tym celu przeszukano bazę danych EBSCO, PubMed, PsychARTICLES oraz MEDLINE. Użyto słów kluczowych dla analizowanego obszaru: „BRCA1”, „BRCA2”, „prophylactic mastectomy”, „psychosocial functioning”, „psychological functioning”. Tabela 1 zawiera zestawienie wyników badań uwzględnionych w niniejszej pracy.

### Wyniki

Ta część pracy zawiera analizę wyników badań. W pierwszej części omówiono lęk, niepewność oraz depresję u kobiet poddających się badaniu genetycznemu na obecność mutacji w genach *BRCA1* i/lub *BRCA2*. Zwrócono uwagę także na zmiany w zakresie jakości życia, z jakimi wiąże się wykonanie testu genetycznego. Następnie poddano analizie specyfikę funkcjonowania pacjentek, które podejmują decyzję o wykonaniu profilaktycznej mastektomii. Prezentowane w ten sposób wyniki badań pozwalają na ukazanie szerszej perspektywy i lepsze zrozumienie sytuacji psychospołecznej, w której znajdują się kobiety wykonujące badanie genetyczne oraz mierzące się z następstwami otrzymania pozytywnego wyniku.

### Lęk i depresja

Jedną z podstawowych zmiennych mierzonych podczas badań psychologicznych nad funkcjonowaniem kobiet,

które poddają się badaniom genetycznym, jest lęk rozumiany jako specyficzny stan emocjonalny spowodowany antycypowaniem nadchodzącego niebezpieczeństwa, mogącego mieć swoje źródło zarówno na zewnątrz, jak i wewnątrz jednostki [10]. Lęk w przypadku osób chorujących onkologicznie wiąże się przede wszystkim z przewidywaniem chorego, co do możliwych negatywnych następstw diagnozy [11]. Natomiast znaczenie poziomu depresji w niniejszych badaniach wynikało przede wszystkim z emocjonalnego kontekstu wykonywania testów genetycznych — niekiedy konieczności zrewidowania dotychczasowych planów oraz marzeń, a także podjęcia decyzji co do dalszego postępowania, w tym także decyzji o ewentualnym wykonaniu zabiegu profilaktycznej mastektomii.

Przedstawione w niniejszej pracy wyniki badań, mierzących poziom lęku oraz poziom depresji wykorzystywały Szpitalną Skalę Lęku i Depresji (HADS, *Hospital Anxiety and Depression Scale*) Zigmonda i Snaitha. W badaniach korzystano także ze Skali Wpływu Zdarzeń (IES, *Impact of Event Scale*) Weissa i Marmara oraz kwestionariusza MICRA (*Multidimensional Impact of Cancer Risk Assessment*). Wyniki dotychczasowych badań prowadzonych w Polsce w kontekście mierzenia lęku jako stanu oraz lęku jako cechy nie są jednoznacznie, ale wykazują pewną zależność względem czasu, jaki dzieli moment badania psychologicznego i moment otrzymania wyników testu genetycznego. Okazuje się, że podwyższony poziom lęku u pacjentek BRCA1(+) i BRCA1(−) można obserwować do roku po otrzymaniu wyniku, a następnie spada on nieco poniżej wyniku otrzymanego przez pacjentki przed przystąpieniem do testu genetycznego. Po miesiącu od wykonania badania poziom odczuwania dystresu jest znacząco wyższy u pacjentek z pozytywnym wynikiem testu niż u pacjentek z wynikiem ujemnym. Natomiast z perspektywy komponentów psychologicznych warto zwrócić uwagę na wyniki wskazujące, że u 18% pacjentek BRCA1(+) wysoki poziom lęku, kształtujący się na poziomie 9 i 10 stenu, stwierdzono jeszcze przed uzyskaniem wyniku testu genetycznego, czyli w momencie, kiedy pacjentki nie miały świadomości, czy w ich genie występuje mutacja, czy też nie. Można więc przypuszczać, że czynnikiem stresującym dla wielu kobiet poddających się badaniu genetycznemu jest sama sytuacja badania i ich reakcja może stanowić konsekwencję określonych predyspozycji lub wynikać z konstrukcji osobowości, czy też mieć związek z dotychczasową historią nowotworową. Potwierdzają to badania Ertmańskiego i wsp. [12], z których wynika, że ponad 10% pacjentów BRCA1(+) charakteryzuje się szczególnie wysokim poziomem lęku zarówno przed, jak i po przejściu testu genetycznego oraz że pacjenci

dotknięci nowotworem mają wyższy poziom dystresu, po upływie jednego miesiąca od otrzymania wyniku niż pacjenci zdrowi.

Zależność reakcji od funkcjonowania psychospołecznego kobiet prezentują badania Bre'dart i wsp. [13], które pokazują, że to, w jaki sposób pacjentki BRCA 1/2 (+) spostrzegają swoją predyspozycję do zachorowania na raka wiąże się z poziomem lęku, ponieważ kiedy ich subiektywne spostrzeganie ryzyka przewyższa obiektywne szacowania pojawia się wyższy poziom lęku niż u pacjentek BRCA1/2 (+), które oceniają swoje predyspozycje jako niższe od obiektywnie dokonanej analizy. Ujawnia to znaczenie, jakie ma określona percepcja pacjentek w kontekście odczuwania przez nie lęku.

Czynnikiem chroniącym dla doświadczania objawów depresyjnych po wykonaniu testu genetycznego jest między innymi wyższy poziom wykształcenia [14], natomiast upływający czas łagodzi odczuwanie lęku. Dążąc do zapewnienia jak najlepszego wsparcia pacjentkom, które poddają się testom genetycznym, wyodrębniono także czynniki ryzyka dla odczuwania lęku oraz depresji, dzięki czemu zauważono, że kobiety z niedawno zdiagnozowaną mutacją BRCA, które zgłosiły niższy poziom poczucia własnej skuteczności i niższy poziom wykształcenia, były bardziej wrażliwe na występowanie lęku i objawów depresyjnych. Większej uwagi wymagają także pacjenci, którzy zostali niedawno zdiagnozowani a którzy mieli niższy poziom samowystarczalności lub mieli niższy poziom wykształcenia [14].

### Jakość życia

Moment otrzymania wyniku testu genetycznego, zwłaszcza jeśli jest on pozytywny, zazwyczaj wiąże się z koniecznością podjęcia decyzji co do dalszych działań. Często są to znaczące zmiany, które mogą wpływać na codzienne funkcjonowanie pacjenta oraz jego rodziny. Rodzi to potrzebę sprawdzenia, czy wprowadzanie określonych działań, w zależności od ich inwazyjności, może powodować zmiany w zakresie jakości życia.

W omawianych badaniach wykorzystano Skalę Satisfakcji z Życia (SWLS) autorstwa Dinnaera, Emoosa, Larsena i Griffina oraz Kwestionariusz Oceny Jakości Życia (QOL, *Quality of Life*) Światowej Organizacji Zdrowia.

Niejednoznaczność wyników nie pozwala na pewne potwierdzenie, że wykonanie testu genetycznego w kierunku mutacji w genach *BRCA1* i/lub *BRCA2* nie spowoduje wzrostu lęku czy spadku nastroju u żadnej z pacjentek. Należy jednak pamiętać, że dotychczasowe badania w coraz większym stopniu potwierdzają, że wynik testu nie powoduje obniżenia jakości życia pacjentek znacząco ani długoterwale. Posiadaczki mutacji w genach *BRCA1* i/lub *BRCA2* mogą odczuwać pewne negatywne

emocje na pierwszym etapie, gdy poznają wyniki testów, co może początkowo powodować zmiany zachowań i stylu życia, a dotyczy to przede wszystkim pacjentek z pozytywnym wynikiem testu, jednak testy genetyczne same w sobie nie powodują długotrwałych negatywnych efektów psychospołecznych [15]. Należy przede wszystkim podkreślać pozytywne znaczenie wykonania testu genetycznego dla poprawy jakości życia, co przejawia się między innymi zwiększonym zainteresowaniem własnym zdrowiem poprzez zmianę stylu życia czy diety, dzięki czemu pozwala niejako na modelowanie podobnych zachowań u rodziny pacjentek i ich bliskich.

### Psychospołeczny kontekst podejmowania decyzji o wykonaniu zabiegu profilaktycznej mastektomii

Z uwagi na brak pełnej spójności wyników badań próbujących wyodrębnić czynniki mogące wpływać na tak odmienne reakcje pacjentek, prowadzono także analizy dotyczące kobiet, które są nosicielkami mutacji w genach *BRCA1* i/lub *BRCA2* i zdecydowały się wykonać zabieg profilaktycznej mastektomii oraz tych, które nie chciały wykonać zabiegu. Badacze poszukiwali odpowiedzi między innymi na pytanie o to, czy podjęcie decyzji o profilaktycznym usunięciu piersi przez pacjentki BRCA1/2(+) powinno być poprzedzone konsultacjami psychologicznymi i czy kobiety w obliczu takiej decyzji wykazują potrzebę dodatkowego wsparcia. Wyniki uzyskane przez Patenaude i wsp. [16] wyraźnie wskazują, że przedoperacyjna konsultacja psychologiczna zdaniem ponad połowy pacjentek jest wskazana, a dodatkowo większość z przebadanych kobiet uważa, że możliwość odbycia konsultacji psychologicznej przed wykonaniem zabiegu mogłaby pomóc w podjęciu decyzji oraz emocjonalnym przygotowaniu się do wykonania zabiegu.

Dodatkowo, u tych pacjentek BRCA(+) znajdujących się w stanie remisji, które przeszły rekonstrukcję chirurgiczną po wykonaniu zabiegu profilaktycznej mastektomii, odnotowano poprawę jakości życia, zwłaszcza w kategoriach Zdrowie, Seksualność, Osobowość, Partnerstwo oraz w relacjach z własnymi dziećmi, a także, że nastąpiła u nich znacząca poprawa ogólnej satysfakcji z życia. U zdrowych pacjentek BRCA(+) nastąpiła znaczna poprawa w kategorii Zdrowia i Własnej osoby [17]. Wnioski płynące z badań pozwalają na przewidywanie, że wykonywanie zabiegu profilaktycznej mastektomii z rekonstrukcją może być sposobem zapobiegania wystąpieniu raka piersi, ponieważ z psychologicznego punktu widzenia jednoznacznie istotny jest fakt, że nastąpiła poprawa postrzegania własnego zdrowia i własnej osoby w obu grupach kobiet. Są to takie aspekty jakości życia, które uważa się za wspierające długoterminową stabilizację

zając z punktu widzenia dynamiki własnego ja, a także systematycznie wpływające na inne aspekty jakości życia, które się z nich wywodzą.

Jak się jednak okazuje, podjęcie decyzji o wykonaniu zabiegu profilaktycznego usunięcia piersi jest procesem i przebiega w sposób złożony, a znaczenie ma w nim między innymi wskazanie tak zwanego odpowiedniego momentu, który starali się określić Howard i wsp. [18], prowadząc pogłębione wywiady z pacjentkami, u których wykryto mutację genów *BRCA1* i/lub *BRCA2*. Jak wykazała analiza pogłębionych wywiadów, ważna z perspektywy pacjentek jest przede wszystkim możliwość dogłębnego przemyślenia sytuacji przed podjęciem decyzji, czyli posiadanie wystarczającej ilości czasu, ale także emocjonalna gotowość do konfrontacji z konsekwencjami podjętej decyzji. Wyniki badań pokazały, że podejmowanie decyzji o wykonaniu profilaktycznej mastektomii utrudniają nierozwiązane konflikty oraz problemy, a sprzyjające są sytuacje, w których pacjentki oceniają aktualny stan służby zdrowia jako dobry.

### Dyskusja

Prowadzone dotychczas badania skupiały się przede wszystkim na określeniu, czy wykonanie testu genetycznego może w sposób negatywny wpływać na psychospołeczne funkcjonowanie pacjentek. Uzyskane wyniki nie dają jednoznacznej odpowiedzi. Ta niejednoznaczność może stanowić wynik wielu czynników, począwszy od liczebności przebadanych grup, a skończywszy na zróżnicowaniu socjodemograficznym, które w kontekście badań genetycznych wydaje się znaczące. Nie bez znaczenia pozostają czynniki różnicujące w grupie badanej, związane z indywidualnym funkcjonowaniem, dotychczasową historią, sposobami radzenia sobie ze stresem czy wzorami reakcji w sytuacjach trudnych, a przede wszystkim nagłych i niespodziewanych. Nie można jednoznacznie i z pewnością stwierdzić, że poddawanie się badaniu genetycznemu na obecność mutacji w genach *BRCA1* i/lub *BRCA2* powoduje wzrost niepokoju, spadek nastroju czy jakości życia. Wyniki badań pokazują, że takie zmiany mogą następować, ale dotyczą one przede wszystkim początkowego etapu diagnozy oraz krótkiego czasu po otrzymaniu wyników testu genetycznego. W dłuższej perspektywie nie wykazano utrzymywania się lub narastania negatywnych stanów emocjonalnych, co może stanowić potwierdzenie, że wykonanie badań genetycznych nie zaburza znacząco oraz trwale funkcjonowania psychospołecznego pacjentek. Może natomiast powodować podjęcie określonych działań profilaktycznych, które w dłuższej perspektywie przyczyniają się do poprawy jakości życia.

Działania profilaktyczne oraz prewencyjne różnią się pod względem inwazyjności oraz wysiłku, zarówno fizycz-

nego, jak i emocjonalnego, koniecznego do włożenia w ich realizację. Poddawanie się badaniom genetycznym może powodować większe skupienie się pacjentek na dbałości o własne zdrowie poprzez zmianę stylu życia, wzrost częstotliwości badań medycznych, podejmowanie zwiększonej aktywności fizycznej czy dbałości o jakość diety. Niekiedy jednak wykrycie w genie *BRCA1* mutacji może się wiązać z koniecznością podjęcia decyzji o wykonaniu prewencyjnej mastektomii. To specyficzna sytuacja, w której podejmowanie decyzji jest procesem przebiegającym wieloetapowo i w sposób złożony. Okazuje się, że wartościowe dla jego powodzenia jest zapewnianie pacjentkom wsparcia psychologicznego oraz wyposażenie ich w odpowiednią wiedzę na temat przeprowadzenia zabiegu oraz jego późniejszych konsekwencji. Badania realizowane w tym zakresie wykorzystują metody jakościowe, co sprawia, że liczebność badanych grup jest stosunkowo niewielka.

Analizując całościowo znaczenie wykonywania badań genetycznych na obecność mutacji w genach *BRCA1* i/lub *BRCA2*, przede wszystkim nie należy zapominać o realizacji podstawowego celu, jakim jest profilaktyka i prewencja raka piersi i/lub raka jajników. Podstawową korzyścią jest możliwość określenia ryzyka i zapobieganie wystąpieniu nowotworu. Warto zwrócić uwagę także na pozytywne następstwa wykonania testu genetycznego w kierunku mutacji *BRCA1* i/lub *BRCA2*, takie jak podejmowanie działań profilaktycznych i leczniczych. Z perspektywy uogólniania wniosków znaczące wydaje się, by w przyszłości poddawać badaniom większe grupy pacjentek, czy też rozważyć możliwość analizy innych aspektów funkcjonowania, takich jak poczucie koherencji, umiejscowienie kontroli zdrowia, czy obraz własnego ciała, a także ich wpływu na podejmowanie działań prewencyjnych, w szczególności na podejmowanie decyzji o wykonaniu zabiegu profilaktycznej mastektomii.

### Wnioski

Rozwój genetyki klinicznej oraz onkologii pozwala na coraz lepsze rozumienie znaczenia, jakie dla ograniczenia ryzyka związanego z wystąpieniem nowotworu ma wykonywanie badań genetycznych na obecność mutacji w genach *BRCA1* i/lub *BRCA2*. Dzięki popularyzacji metod prewencyjnych i profilaktycznych, także w przestrzeni publicznej [19], coraz więcej kobiet decyduje się na wykonanie testu genetycznego. Specyfika emocjonalnej konfrontacji z sytuacją badania oraz wynikami testu rodzi potrzebę badań nad psychospołecznymi następstwami diagnozy. Monitorowanie zmian w zakresie funkcjonowania emocjonalnego oraz społecznego pacjentek jest uzasadnione i powinno być kontynuowane. Analiza badań opisanych w niniejszej pracy nie daje jednak jasnej odpowiedzi na



pytanie o to, po wykonaniu testu genetycznego następuje natężenie odczuwanego lęku oraz wzrost poziomu depresji czy też spadek jakości życia. Wskazane prawidłowości mogą występować, jednak jak wynika z przedstawionych badań, mają one raczej charakter krótkotrwały i nie zaburzą znacząco psychospołecznego funkcjonowania pacjentek. Poziom lęku może być także związany nie tyle z samym wynikiem testu, ale z sytuacją badania, dotychczasową historią nowotworową w rodzinie, czy też subiektywnym przewidywaniem co do posiadania predyspozycji do zachorowania. Złożoność reakcji może także wynikać z czynników socjodemograficznych, takich jak wiek czy poziom wykształcenia.

Z perspektywy psychologicznej zasadne wydaje się prowadzenie dalszych badań nad nosicielkami mutacji w genie *BRCA1*, które rozważają decyzję o wykonaniu zabiegu profilaktycznej mastektomii. Poznanie psycho-

społecznych uwarunkowań występujących w procesie decyzyjnym wskazanych pacjentek jest ważne dla planowania efektywnych oddziaływań oraz zapewniania im adekwatnego wsparcia, zgodne z realnymi potrzebami. Tylko taki sposób działania daje możliwość znaczącego ograniczenia ryzyka nowotworu piersi u pacjentek o pozytywnym wyniku badania genetycznego.

W świetle powyższych wniosków należy zadbać szczególnie o udzielanie odpowiedniego wsparcia psychologicznego tym pacjentkom, które wykazują określoną podatność lub u których można przewidywać, że umiejętności poradzenia sobie z pozytywnym wynikiem testu mogą być przez nie oceniane jako niewystarczające. Warto pamiętać przede wszystkim o pozytywnym znaczeniu badań genetycznych, ich olbrzymiej wartości w ograniczaniu ryzyka wystąpienia nowotworu, co naturalnie przyczynia się do ochrony życia ludzkiego, stanowiącego przecież nadrzędną wartość.

### Streszczenie

*Lęk czy ulga i szansa na zmniejszenie ryzyka? Jak wynik testu genetycznego wpływa na funkcjonowanie psychospołeczne pacjentek? W ostatnich latach coraz większym zainteresowaniem cieszą się testy genetyczne wykonywane w celu określenia ryzyka zachorowania na nowotwory złośliwe. Dotyczy to zwłaszcza oceny ryzyka zachorowania na dziedziczną postać raka jajników oraz raka piersi. Obecnie wiadomo, że mutacja występująca w obrębie genów BRCA1 (breast cancer 1) i BRCA2 (breast cancer 2) znacząco zwiększa możliwość zachorowania na nowotwory piersi lub jajnika. Psycholodzy zajmujący się funkcjonowaniem kobiet poddających się badaniom genetycznym, poszukują odpowiedzi na pytanie o wpływ wyniku na codzienne życie pacjentek — poziom lęku, jakość życia i objawy depresyjne.*

*Niniejsza praca stanowi analizę wyników uzyskanych przez współczesnych badaczy zjawiska. Otrzymane dotychczas rezultaty nie pozwalają na bezwzględne określenie, czy pozytywny wynik badania genetycznego jest jednoznacznie związany z doznawaniem lęku, czy obniżonego nastroju. Dalsze badania wydają się jednak istotne, by w przyszłości móc efektywniej planować oddziaływania terapeutyczne względem kobiet, dla których diagnoza staje się przeciążająca i przekracza ich możliwości poradzenia sobie, ale także w perspektywie zapewnienia adekwatnego wsparcia psychologicznego tym kobietom, które mają trudność w podjęciu decyzji o dalszych działaniach profilaktycznych czy prewencyjnych, zwłaszcza o wykonaniu prewencyjnej mastektomii.*

**Psychiatria 2018; 15, 4: 234–240**

**Słowa kluczowe:** mutacje genów BRCA1 i BRCA2, funkcjonowanie psychologiczne, lęk, depresja, profilaktyczna mastektomia, rak piersi, rak jajników

### Piśmiennictwo:

1. Wojciechowska U, Didkowska J, Olasek P. Cancer in Poland in 2015. Zachorowania i zgony na nowotwory złośliwe w Polsce. Krajowy Rejestr Nowotworów, Centrum Onkologii — Instytut im. Marii Skłodowskiej-Curie, Ministerstwo Zdrowia 2017: 33–91.
2. Thorlacius S, Struwing JP, Hartge P, et al. Population-based study of risk of breast cancer in carriers of BRCA2 mutation. *Lancet*. 1998; 352(9137): 1337–1339, indexed in Pubmed: [9802270](#).
3. Lazarus RS. Paradygmat stresu i radzenia sobie. *Nowiny Psychologiczne*. 1986(3–4): 2–39.
4. Miki Y, Swensen J, Shattuck-Eidens D, et al. A strong candidate for the breast and ovarian cancer susceptibility gene BRCA1. *Science*. 1994; 266(5182): 66–71, indexed in Pubmed: [7545954](#).
5. Antoniou A, Pharoah PDP, Narod S, et al. Average risks of breast and ovarian cancer associated with BRCA1 or BRCA2 mutations detected in case Series unselected for family history: a combined analysis of 22 studies. *Am J Hum Genet*. 2003; 72(5): 1117–1130, doi: [10.1086/375033](#), indexed in Pubmed: [12677558](#).
6. Janiszewska H, Haus O, Lauda-Swieciak A, et al. Frequency of three BRCA1 gene founder mutations in breast/ovarian cancer families from the Pomerania-Kujawy region of Poland. *Clin Genet*. 2003; 64(6): 502–508, indexed in Pubmed: [14986830](#).
7. Dębniak T, Lubiński J. Principles of genetic predisposition to malignancies. In: Lubiński J. ed. *Genetyka kliniczna nowotworów*. Lubiński J Print Group sp z o o, Szczecin 2016: 9–19.
8. Kozak A, Sielużycka J, Pronobis J. Genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer susceptibility. *Współcz Onkol*. 2002; 6(4): 201–204.
9. Croyle RT, Smith KR, Botkin JR, et al. Psychological responses to BRCA1 mutation testing: preliminary findings. *Health Psychol*. 1997; 16(1): 63–72, indexed in Pubmed: [9028816](#).
10. Flack WF, Laird JD. *Emotions in psychopathology: theory and research*. Oxford University Press, New York 1998.

11. Lelonek B, Cieślak A, Kamusińska E. Problematyka stresu w chorobie nowotworowej. *Probl Pielęg.* 2013; 21(1): 128–136.
12. Ertmański S, Metcalfe K, Trempala J, et al. Identification of patients at high risk of negative psychological consequences associated with BRCA1 mutation. *Hereditary Cancer in Clinical Practice.* 2012; 10(Suppl 1): A14, doi: [10.1186/1897-4287-10-s1-a14](https://doi.org/10.1186/1897-4287-10-s1-a14).
13. Brédart A, Kop JL, Depauw A, et al. Short-term psychological impact of the BRCA1/2 test result in women with breast cancer according to their perceived probability of genetic predisposition to cancer. *Br J Cancer.* 2013; 108(5): 1012–1020, doi: [10.1038/bjc.2012.599](https://doi.org/10.1038/bjc.2012.599), indexed in Pubmed: [23462725](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23462725/).
14. Listøl W, Høberg-Vetti H, Eide GE, et al. Anxiety and depression symptoms among women attending group-based patient education courses for hereditary breast and ovarian cancer. *Hered Cancer Clin Pract.* 2017; 15: 2, doi: [10.1186/s13053-016-0062-5](https://doi.org/10.1186/s13053-016-0062-5), indexed in Pubmed: [28096903](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28096903/).
15. Qiu J, Guan J, Yang X, et al. Quality of Life and Psychological State in Chinese Breast Cancer Patients Who Received BRCA1/2 Genetic Testing. *PLoS One.* 2016; 11(7): e0158531, doi: [10.1371/journal.pone.0158531](https://doi.org/10.1371/journal.pone.0158531), indexed in Pubmed: [27428375](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27428375/).
16. Yamauchi H, Okawa M, Yokoyama S, et al. CPM DA Advisory Group, kConFab Investigators, Centre ROSE, kConFab Investigators. Support needs and acceptability of psychological and peer consultation: attitudes of 108 women who had undergone or were considering prophylactic mastectomy. *Psychooncology.* 2008; 17(8): 831–843, doi: [10.1002/pon.1279](https://doi.org/10.1002/pon.1279), indexed in Pubmed: [18636423](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18636423/).
17. Spurná Z, Dražan L, Foretová L, et al. The effect of prophylactic mastectomy with reconstruction on quality of life in BRCA positive women. *Klin Onkol.* 2012; 25 Suppl: S74–S77, indexed in Pubmed: [22920211](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22920211/).
18. Howard AF, Botorff JL, Balneaves LG, et al. Women's constructions of the 'right time' to consider decisions about risk-reducing mastectomy and risk-reducing oophorectomy. *BMC Womens Health.* 2010; 10: 24, doi: [10.1186/1472-6874-10-24](https://doi.org/10.1186/1472-6874-10-24), indexed in Pubmed: [20687957](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20687957/).
19. Evans DG, Wisely J, Clancy T, et al. Longer term effects of the Angelina Jolie effect: increased risk-reducing mastectomy rates in BRCA carriers and other high-risk women. *Breast Cancer Res.* 2015; 17: 143, doi: [10.1186/s13058-015-0650-8](https://doi.org/10.1186/s13058-015-0650-8), indexed in Pubmed: [26603733](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26603733/).