



**Universidad
Norbert Wiener**

**UNIVERSIDAD PRIVADA NORBERT WIENER
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
PROGRAMA DE SEGUNDA ESPECIALIDAD EN ENFERMERÍA
ESPECIALIDAD ONCOLOGÍA**

**EFFECTIVIDAD DE LA CONSEJERIA GENETICA PARA LA DETECCIÓN
PRECOZ DEL CÁNCER EN PERSONAS DE RIESGO**

**TRABAJO ACADÉMICO PARA OPTAR EL TÍTULO
DE LICENCIADO EN ENFERMERÍA
ESPECIALISTA EN ONCOLOGÍA**

PRESENTADO POR:

LIC. GABANCHO OJEDA CARMEN ROSA

ASESOR:

Mg. BONILLA ASALDE CESAR ANTONIO

LIMA – PERU

2018

DEDICATORIA

A nuestras familias por brindarnos su cariño, educarnos con valores, por su constante apoyo y comprensión durante nuestra vida personal y profesional.

AGRADECIMIENTO

A la Universidad Norbert Wiener, por permitimos desarrollamos dentro del plano de la investigación permitiéndonos plantear solución a los diferentes problemas. Así mismo agradecer a nuestro asesor Mg. Cesar Antonio Bonilla Asalde, por su gran colaboración y enseñanza para ultimar el presente estudio.

ASESOR: Mg. Cesar Antonio Bonilla Asalde

JURADO

Presidente :

Secretario :

Vocal :

ÍNDICE

Dedicatoria	iii
Agradecimiento	iv
Asesor(a) de trabajo académico	v
Jurado	vi
Índice	vii
Índice de tablas	ix
Resumen	x
Abstract	xi
CAPÍTULO I: INTRODUCCIÓN	
1.1. Planteamiento del problema	12
1.2. Formulación del problema	15
1.3. Objetivo	15
CAPÍTULO II: MATERIALES Y MÉTODOS	
2.1. Diseño de estudio	16
2.2. Población y muestra	16
2.3. Procedimiento de recolección de datos	17
2.4. Técnica de análisis	17
2.5. Aspectos éticos	18
CAPÍTULO III: RESULTADOS	
3.1. Tablas 1	18
3.2. Tabla 2	28

CAPÍTULO IV: DISCUSIÓN	
4.1. Discusión	32
CAPÍTULO V: CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES	
5.1. Conclusiones	35
5.2. Recomendaciones	36
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	38

ÍNDICE DE TABLAS

TABLA 1: Estudios revisados sobre la efectividad de la consejería genética para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo	Pág. 18
TABLA 2: Resumen de estudios sobre la efectividad de la consejería genética para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo	28

RESUMEN

Objetivo: Sistematizar las evidencias sobre la efectividad de la consejería genética para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo.

Materiales y método: Revisión sistemática observacional y retrospectiva de tipo cuantitativa, sometidos a selección crítica, utilizando el sistema de evaluación *GRADE* para la identificación del grado de evidencia, hallados en las siguientes bases de datos: PubMed, Elsevier, Springer Link, JAMA network, ASCO, donde el 40% son ensayos clínicos controlados aleatorizados, el 30% son estudios cuasi – experimentales, el 10% es un estudio correlacional, el 10% es un estudio de cohortes y 10% es un estudio transversal analítico. Obteniendo una calidad de evidencia alta en los 40% en los estudios realizados que procede de Estados Unidos, y de calidad de evidencia moderada en un 30%, 2 de Estados Unidos y 1 de Corea respectivamente. **Resultados:** Asimismo, de las evidencias encontradas, el 80% (n=8/10) evidencian la efectividad de la consejería genética para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo. En el 20% (n=2/10) no se encontró evidencia significativa sobre la efectividad de la consejería genética para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo. **Conclusión:** Se evidenció en las investigaciones que la consejería genética para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo es efectiva.

Palabras claves: “asesoramiento”, “consejería”, “genética”, “prevención”, “cáncer”, “riesgo”, “detección precoz”.

ABSTRACT

Objective: Systematize the evidence on the effectiveness of genetic counseling for the early detection of cancer in people at risk. **Materials and method:** Observational and retrospective systematic review of quantitative type, subject to critical selection, using the GRADE evaluation system for the identification of the degree of evidence, found in the following databases: PubMed, Elsevier, Springer Link, JAMA network, ASCO, where 40% are randomized controlled clinical trials, 30% are quasi-experimental studies, 10% is a correlational study, 10% is a cohort study and 10% is a cross-sectional analytical study. Obtaining a quality of evidence high in the 40% in the studies carried out that comes from the United States, and of quality of moderate evidence in a 30%, 2 of the United States and 1 of Korea respectively. **Results:** Also, of the evidences found, 80% (n = 8/10) show the effectiveness of genetic counseling for the early detection of cancer in people at risk. In 20% (n = 2/10) no significant evidence was found on the effectiveness of genetic counseling for the early detection of cancer in people at risk. **Conclusion:** It was evidenced in the research that genetic counseling for the early detection of cancer in people at risk is effective.

Keywords: "counseling", "counseling", "genetic", "prevention", "cancer", "risk", "early detection"

CAPÍTULO I: INTRODUCCIÓN

1.1 Planteamiento del problema

Los cambios demográficos, ambientales y económicos han trascendido en todos los aspectos de nuestra vida, y entre ellos en la incidencia de del cáncer. La Agencia Internacional para Investigación en Cáncer - (IARC). Ha estimado que el año 2002 hubieron 10.9 millones de casos nuevos de cáncer y 6.723.887 muertes por cáncer en todo el mundo. Estas cifras encarnan un incremento de 22 % en la incidencia y mortalidad por cáncer, en comparación con las cifras del año 1990 y según la OMS el número de casos se elevará a 15 millones para el año 2020 (1).

Más de un millón de casos nuevos de cáncer de pulmón, cáncer de la mama, cáncer de colon y cáncer del estómago se presentaron al comenzar el siglo XXI ; el número de casos nuevos de cáncer de próstata, hepatocarcinoma y cáncer de cuello uterino estuvo por encima del medio millón; con menor, pero importante frecuencia se presentaron cáncer de esófago, vejiga, linfoma-leucemia, cáncer de cavidad oral, páncreas, faringe, riñón y otros que totalizaron los 10.862.496 casos de cáncer registrados en el mundo el año 2002 (2).

En el periodo 2010-2012, se registró 64.243 casos nuevos de cáncer (60.710 invasivos y 3.533 in situ) en el área de Lima Metropolitana. Los casos nuevos de cáncer invasivo estuvieron conformados por 27.845 en hombres y 32.865 en mujeres, es decir, 45,9% y 54,1% respectivamente. La tasa de incidencia para todas las localizaciones, considerando ambos sexos, ha sido de 216,9 por 100.000 habitantes. En hombres la tasa de incidencia fue de 221,2 por 100.000 hombres mientras que en mujeres fue de 217,2 por 100.000 mujeres. (3).

El cáncer es una enfermedad genética en la cual se altera la expresión del ADN Y ARN, las cuales podemos clasificarlas como; cáncer esporádico, siendo el 70 a 90% de los casos y tiene una afectación pasados los 40 o 50 años; el cáncer hereditario es el 5 a 30% de los casos, generalmente semejante al tipo de cáncer o diferente en personas menores de 50 años. El diagnóstico de cáncer hereditario se basa en características clínicas específicas, un patrón de herencia reconocible y la evidencia de mutación con las cuales se han descrito en un 5 a 10% (4).

En el Perú se espera aproximadamente entre 2000 a 12 000 personas padezcan cáncer hereditario, lo que representaría un 50 a 98% de familias con riesgo a presentar cáncer antes de los 40 años e incluso el retinoblastoma antes de nacer o en los primeros dos años, el cáncer de colon a partir de los 12 años, el cáncer de mama entre los 20 y 40 años. Estas circunstancias de enfermedad implican un cambio en las políticas y estrategias de diagnóstico del cáncer porque necesitan una atención personalizada y es ahí donde la asesoría genética es primordial (5).

La identificación de familias con posibles cánceres hereditarios es importante para la detección precoz y prevención de tumores. En estas familias es común observar varios tipos de cáncer, tenemos en los más comunes, mama/ovario y colorrectal. Cuando afecta a órganos pares

se observa formas bilaterales (mamas, riñones, etc.), también aparecen individuos que tuvieron tumores primarios; cuando el médico reconoce uno o varios de estos signos debe derivarla a una Unidad de Cáncer Familiar o en su defecto a un servicio de Oncología Clínica (6).

La consejería genética está compuesta por dos partes esenciales: la consulta, en este espacio el especialista recibe al paciente, diseñan el estudio genético, recopila la información y se decide qué tipo de investigación requiere con el entorno familiar. El consejero genético cumple la función de comunicar al paciente los resultados del estudio y brindar las primeras orientaciones en caso que las pruebas genéticas sean positivas y el paciente tenga riesgo de padecer algún cáncer hereditario (7).

La intención de la consejería genética no solo es buscar cánceres hereditarios también es identificar a las familias en riesgo, a desarrollar cáncer y asesorarlas en la toma de decisiones para detectar y diagnosticar con antelación esos cánceres, así mismo identifica elementos que les permitan intuir la presencia de alteraciones genéticas que predispongan a los pacientes a sufrir determinados tipos de cáncer. Por lo que puede entenderse a la consejería genética como una herramienta eficaz de diagnóstico precoz (8).

Conforme se puede observar, la consejería genética permite revisar la historia médica y familiar, explicar cómo las condiciones genéticas pueden pasar de una generación a otra, lo cual ayuda a representar a la persona y familia que están en riesgo de enfermedad, además brinda información sobre las condiciones genéticas, información sobre las opciones de detección y lo que es mejor para el paciente y su familia; el objetivo de la asesoría genética es ayudar a la población a aprender sobre las causas de las condiciones genéticas y cómo les podría afectar (9).

Desde el punto de vista de enfermería la finalidad principal del presente trabajo de investigación, es saber la efectividad de la consejería genética para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo y así poder resaltar la ejecución de las intervenciones de enfermería oncológica.

Con el respaldo de los artículos estudiados se propone capacitar al profesional de enfermería e implantar la consulta externa en ambientes de consejo genético por enfermeros oncólogos enfocando la parte preventiva promocional.

El tema genético es un área poco aplicada para la carrera profesional de enfermería, pero que puede prevenir muchas complicaciones futuras del cáncer, para así poder reducir las tasas de mortalidad por cáncer en estadios avanzados.

1.1. Formulación del problema.

La pregunta formulada para la revisión sistemática se desarrolló bajo la metodología PICO y fue la siguiente:

P = Paciente/ Problema	I = Intervención	C = Intervención de comparación	O = Outcome Resultados
Personas en riesgo de padecer cáncer	Consejo genético		Efectividad: detección precoz del cáncer

¿Cuál es la efectividad de la consejería genética para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo?

1.2. Objetivo

Sistematizar las evidencias sobre la efectividad de la consejería genética para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo.

CAPÍTULO II: MATERIALES Y MÉTODOS

2.1. Diseño de estudio:

Las revisiones sistemáticas son un diseño de investigación observacional y retrospectivo, que simplifica los resultados de diversas investigaciones primarias. Es parte esencial de la enfermería basada en la evidencia por su rigurosa metodología, determinando los estudios relevantes para dar respuesta a preguntas específicas de la praxis clínica (10).

2.2. Población y muestra.

La población estuvo conformada por la revisión bibliográfica de 10 artículos científicos publicados e indizados en las bases de datos científicos y que respondieron a artículos publicados en idioma español, inglés y portugués, con una antigüedad no mayor de diez años.

2.3. Procedimiento de recolección de datos.

La recolección de datos se realizó a través de la verificación bibliográfica de artículos de investigaciones tanto nacionales como internacionales que tuvieron como tema principal la efectividad de la consejería genética para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo; de todos estos artículos que se hallaron se incorporaron los

más importantes y se relegaron los menos relevantes. Se asignó la búsqueda siempre y cuando se tuvo acceso completo de los artículos científicos.

El algoritmo de búsqueda sistemática de evidencias fue la siguiente:

- Consejería genética AND cancer OR riesgo
- Asesoramiento Genético OR consult AND deteccion
- Promoción de la Salud AND genética OR cancer
- Efectividad AND Consejería genética AND riesgo
- Deteccion OR cancer AND genética
- Asesoramiento Genético AND cancer **OR** riesgo

Base de datos: Lilacs, Lipecs, Pubmed, Medline, Ebsco y Cochrane Plus.

2.4. Técnica de análisis.

El análisis de la verificación sistemática estuvo conformada por la elaboración de las tablas de resumen (Tabla N°1 y N° 2) con los datos principales de cada uno de los artículos seleccionados, evaluando cada uno de los artículos para una comparación de los puntos o características en las cuales concuerda y los puntos en los que existe discrepancia entre artículos nacionales e internacionales. Además, de acuerdo a criterios técnicos pre establecidos, se realizó una evaluación crítica e intensiva de cada artículo, a partir de ello, se determinó la calidad de la evidencia y la fuerza de recomendación para cada artículo, según la escala de GRADE.

2.5. Aspectos éticos.

La evaluación crítica de los artículos científicos estuvieron verificados en base a las normas técnicas de la bioética en la investigación cotejando que cada uno de ellos hayan dado cumplimiento a los principios éticos.

CAPÍTULO III: RESULTADOS

3.1. Tablas 1: Estudios revisados sobre la efectividad de la consejería genética para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo.

DATOS DE PUBLICACIÓN

1. Autor	Año	Título del Artículo	Nombre de la Revista URL/DOI PAÍS	Volumen Y Número
Glanz K, Volpicelli K, Kanetsky P.	2013	"Melanoma Genetic Testing, Counseling, and Adherence to Skin Cancer Prevention and Detection Behaviors" (11).	American association for cancer research "Cancer epidemiology biomarkers & prevention" https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3617083/ EE.UU	Volumen 22 Número 4

CONTENIDO DE LA PUBLICACIÓN

Diseño de investigación	Población y muestra	Aspecto ético	Resultados principales	Conclusiones
Ensayo clínico controlado aleatorizado de bloques	Población: 118 Muestra: 73	No refiere	La efectividad de la consejería genética en este estudio quedo demostrada ya que los participantes indicaron que aprendieron mucha información nueva de las sesiones de consejería (62.5%), y clasificaron los materiales como 4.4 y los consejeros como 4.7 (en una escala de 1 a 5, donde 5 es la calificación más positiva).	La efectividad de la consejería genética para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo se califica como positiva, así mismo logra una reducción de las preocupaciones luego de las diferentes pruebas genéticas. Aprendieron mucha información nueva un (62.5%),

DATOS DE PUBLICACIÓN

2. Autor	Año	Título del Artículo	Nombre de la Revista URL/DOI PAÍS	Volumen Y Número
Jihyoun L. Hyung J. Han-Wook Y.	2013	“The Effects of a Genetic Counseling Educational Program on Hereditary Breast Cancer for Korean Healthcare Providers” (12).	“Journal of Breast Cancer” https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3800731/?log\$=activity COREA	Volumen 20 Numero 23

CONTENIDO DE LA PUBLICACIÓN

Diseño de investigación	Población y muestra	Aspecto ético	Resultados principales	Conclusiones
Cuasi-experimental	Población: 35 Muestra : No precisa	No Refiere	El estudio realizado en enfermeras y médicos dan como resultado una mejoría en los conocimientos con respecto al consejo genético, Las puntuaciones en la prueba de conocimientos previos al programa fueron 37,9 para enfermeras y 36,7 para médicos. Después de la educación, la puntuación media aumentó a 41,3 para las enfermeras y 39,3 para los médicos.	Este programa educativo en consejería genética en Corea luego de la evaluación de sus efectos, concluye en mejoras significativas en el conocimiento, la conciencia y la confianza en el asesoramiento genético aplicado al personal de salud, así mismo nos da lugar a que el consejo genético para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo es inminentemente efectiva y necesaria.

DATOS DE PUBLICACIÓN

3. Autor	Año	Título del Artículo	Nombre de la Revista URL/DOI PAÍS	Volumen Y Número
Kimberly M. , Lee E. , Nancy S .	2014	“Linking Genetic Counseling Content to Short-Term Outcomes in Individuals at Elevated Breast Cancer Risk” (13).	“Journal of genetic counseling” https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4157074/?log\$=activity EE.UU	Volumen 23 Número 5

CONTENIDO DE LA PUBLICACIÓN

Diseño de investigación	Población y muestra	Aspecto ético	Resultados principales	Conclusiones
Correlacional	Población: 142 Muestra: 120	Consentimiento informado	<p>La efectividad de la consejería genética queda demostrada en individuos con y sin historia previa de cáncer n=46 y n=51 respectivamente.</p> <p>Ya que solo 12 rechazan los resultados de las pruebas genéticas.</p> <p>Posteriormente, entre 24 y 48 horas después del asesoramiento genético, los participantes decidieron someterse a pruebas genéticas firmando un formulario de consentimiento adicional.</p>	<p>Se concluye que el contenido que brindan los consejeros genéticos, están vinculados más estrechamente a los resultados a corto plazo y las decisiones inmediatas que toman los pacientes.</p> <p>Lo que genera que los individuos con alto riesgo de cáncer de mama y otros, deciden someterse a pruebas genéticas.</p> <p>Quedando demostrado que la consejería genética para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo es efectiva.</p>

DATOS DE PUBLICACIÓN

4. Autor	Año	Título del Artículo	Nombre de la Revista URL/DOI PAÍS	Volumen Y Número
Swati G. , Dennis J. , Anita Y.	2016	“Knowledge and Uptake of Genetic Counseling and Colonoscopic Screening Among Persons at Increased Risk for Lynch Syndrome and their Endoscopists from the Family Health Promotion Project” (14).	“El American Journal of Gastroenterology ” https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5193129/ EE.UU	Volumen 111 Número 2

CONTENIDO DE LA PUBLICACIÓN

Diseño de investigación	Población y muestra	Aspecto ético	Resultados principales	Conclusiones
Ensayo Clínico Controlado	Población: 632 Muestra: 165.	No refiere	De los 165 participantes, la mayoría (98%) estuvo de acuerdo en que la genética y los antecedentes familiares son predictores importantes del cáncer colorectal. El 30% de los endoscopistas recomendaron una colonoscopia de seguimiento de 1 a 2 años. Haciendo una concordancia del 65%. De los mismos.	Uno de los informes más grandes hasta la fecha del conocimiento y la aceptación de las pruebas genéticas (98%) y las recomendaciones de cribado colonoscópicas, luego que se aplicará el consejo genético para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo mostrando así la efectividad de lo aplicado, por ello el 65%. se realizó las pruebas genéticas y las recomendaciones de cribado colonoscópicas.

DATOS DE PUBLICACIÓN

5. Autor	Año	Título del Artículo	Nombre de la Revista URL/DOI PAÍS	Volumen Y Número
Kinney A , Butler K, , Schwartz M.	2014	“Expanding Access to BRCA1/2 Genetic Counseling with Telephone Delivery: A Cluster Randomized Trial” (15).	Instituto Nacional del Cáncer https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4334799/ EE.UU	Volumen 106 Número 12

CONTENIDO DE LA PUBLICACIÓN

Diseño de investigación	Población y muestra	Aspecto ético	Resultados principales	Conclusiones
Ensayo Clínico Aleatorizado	Población: 988 Muestra: 901	No aplica	De los que completaron el consejo genético antes de la prueba, menos mujeres fueron examinadas después del teléfono (21,8%) que en persona (31,8%). De las 139 mujeres del grupo de consejería genética en persona que se sometieron a la prueba, 132 (95%) eligieron hacerse la prueba en la clínica inmediatamente después de la sesión de consejería.	El consejo telefónico <i>BRCA1 / 2</i> , es seguro y tan eficaz como el consejo en persona, la promoción y prevención que se realiza sea tanto vía teléfono o personalmente se da con el fin de que la comunicación sea centrada en el paciente, tanto para las mujeres rurales como para las urbanas lo que favorece a que se realicen exámenes preventivos. Así mismo recibir el consejo genético para la detección precoz es aplicable y efectiva y 98% de aceptación.

DATOS DE PUBLICACIÓN

6. Autor	Año	Título del Artículo	Nombre de la Revista URL/DOI PAÍS	Volumen Y Número
Ishveen C., Kimberly M.	2017	Cancer Risk Information Sharing: The Experience of Individuals Receiving Genetic Counseling for BRCA1/2 Mutations.(16).	Journal of Health Communication International Perspectives https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Exchange+of+information+on+cancer+risks%3A+the+experience+of+individuals+Receiving+genetic+counseling+for+BRCA1+%2F+2+m+utations EE.UU	Volumen 22 Número 2

CONTENIDO DE LA PUBLICACIÓN

Diseño de investigación	Población y muestra	Aspecto ético	Resultados principales	Conclusiones
Cuasi experimental	Población: 120 Muestra: No precisa	Consentimiento informado	Con respecto a dar validez a la consejería genética los participantes que compartieron sus resultados con sus hermanos, o hijos aumentó aumento de 9.3%, a un 10,4% y 14%, lo que genera acciones preventivas.	La efectividad de la consejería genética para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo junto con las pruebas genéticas, pueden desempeñar un papel importante, en la toma de decisiones. Los resultados del estudio demuestran que los patrones de comunicación varían según la fuente pueden ser animados por amigos, familia y otros. En este estudio se concluyó que las familias comparten sus resultados y aumenta la iniciativa de tomar medidas preventivas. 84.6% a 88.5% de aceptación.

DATOS DE PUBLICACIÓN

7. Autor	Año	Título del Artículo	Nombre de la Revista URL/DOI PAÍS	Volumen Y Número
Trine L., Lovise M.	2016	Uptake of genetic counseling, genetic testing and surveillance in hereditary malignant melanoma (CDKN2A) in Norway (17).	Springer. Familial cancer https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5357480/ NORUEGA	Volumen 16 Número 2

CONTENIDO DE LA PUBLICACIÓN

Diseño de investigación	Población y muestra	Aspecto ético	Resultados principales	Conclusiones
Estudio de cohorte	La población: 144 Muestra: 95	No refiere	Durante el período de estudio, el 66% (95/144) de todos los portadores de mutación nos contactó para recibir consejería genética.	El diagnóstico precoz es crucial para el pronóstico del melanoma maligno cutáneo. Donde optaron por el consejo genético un (66%). Mientras un (97%) de familias con <i>BRCA1mutacion</i> se contactaron y el 82% de ellos se sometieron a pruebas. Esta es la muestra que podría ser una medida de cómo la consejería genética es efectiva, preventiva y se ha vuelto más aceptadas en los últimos años.

DATOS DE PUBLICACIÓN

8. Autor	Año	Título del Artículo	Nombre de la Revista URL/DOI PAÍS	Volumen Y Número
Pasick R , Galen J, Stewart S.	2016.	Effective Referral of Low-Income Women at Risk for Hereditary Breast and Ovarian Cancer to Genetic Counseling: A Randomized Delayed Intervention Control Trial (18).	Americana de Salud Pública https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5024372/ EE.UU	Volumen 106 Número 10

CONTENIDO DE LA PUBLICACIÓN

Diseño de investigación	Población y muestra	Aspecto ético	Resultados principales	Conclusiones
Ensayo de control aleatorizado	Población: 1212 Muestra: 102	Consentimiento informado	De las mujeres de alto riesgo ofrecieron una cita inmediata y atención médica, el 39% recibió consejería durante el período de intervención, en comparación con el 4,5% de los que recibieron el folleto. Lo que demuestra que es mejor recibir consejería genética a recibir información por escrito.	Un enfoque de salud pública para el riesgo raro pero grave de cáncer de mama y ovario hereditario puede ser exitoso cuando se integran en los esfuerzos de las organizaciones con el fin de llegar a todos los niveles de la población. Sobre todo la derivación a consejería genética para la detección precoz del cáncer en estas personas de riesgo. El 60%acepto.

DATOS DE PUBLICACIÓN

9. Autor	Año	Título del Artículo	Nombre de la Revista URL/DOI PAÍS	Volumen Y Número
Garg R, Vogelgesang J, y Kimberly K.	2017	Genetic consultation embedded in a gynecologic oncology clinic improves compliance with guideline-based care (19).	Gynecol. Oncol https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/288009 43 EE.UU	Volumen 147 Número 1

CONTENIDO DE LA PUBLICACIÓN

Diseño de investigación	Población y muestra	Aspecto ético	Resultados principales	Conclusiones
cuasiexperimental	Población: 737 Muestra:	No refiere	La efectividad de la consejería genética en este estudio se observó por una diferencia estadísticamente significativa en la proporción de pacientes referidos antes y después del GEM (21% vs. 44%). Pre-GEM, sólo el 38% de los pacientes referidos fueron realmente programados para la consulta genética y post-GEM 82% fueron programados. 25% de los pacientes referidos post GEM fueron vistos por el consejero genético en el mismo día que la remisión.	La efectividad de la consejería genética para la detección precoz en oncología ginecológica ha ayudado en la modificación del proceso mediante el cual se remiten y programan a los pacientes para la consulta oportuna, dando importancia al trabajo interdisciplinario. El 82% recibieron consejo genético.

DATOS DE PUBLICACIÓN

10. Autor	Año	Título del Artículo	Nombre de la Revista URL/DOI PAÍS	Volumen Y Número
Rahul G., Joseph V, Kimberly K.	2016	Impact of Genetic Counseling and Testing on Altruistic Motivations to Test: A Longitudinal Study" (20).	Journal of Genetic Counseling https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4870135/ CANADA	Volumen 25 Número 3

CONTENIDO DE LA PUBLICACIÓN

Diseño de investigación	Población y muestra	Aspecto ético	Resultados principales	Conclusiones
Transversal analítico	Población 142 Muestra: 120	No refiere	La mayoría respondió a la pregunta sobre los beneficios percibidos de las pruebas genéticas Para prevención 64,3%. Para conocimientos 42%. Para la familia 25% Para reducir la ansiedad 16.1%. Para contribución a la ciencia 13.4%. Lo que demuestra que la consejería genética fue efectiva.	Los beneficios de las pruebas y consejería genética incluyen la capacidad de tomar medidas para la prevención y detección temprana del cáncer tanto para la persona sometida a pruebas, como para su familia. Por lo cual el consejo genético para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo es donde la mayoría de los participantes citados usaron la información para beneficio mutuo y su familia. Siendo el 85% que recibió consejo genético.

3.2 Tabla 2: Resumen de estudios sobre la efectividad de la consejería genética para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo.

Diseño de estudio/título	Conclusiones	Calidad de evidencia (escala de GRADE)	Fuerza de recomendación	País
<p>Ensayo clínico controlado aleatorizado</p> <p>Pruebas genéticas de melanoma, consejería y adhesión a los comportamientos de prevención y detección del cáncer de piel.(11)</p>	<p>La efectividad de la consejería genética para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo se califica como positiva, así mismo logra una reducción de las preocupaciones luego de las diferentes pruebas genéticas. Aprendieron mucha información nueva de las (62.5%),</p>	Alta	Fuerte	EEUU
<p>Cuasi experimental</p> <p>Los efectos de un programa educativo de consejería genética sobre el cáncer de mama hereditario para los profesionales de la salud de Corea. (12)</p>	<p>Este programa educativo en consejería genética en Corea luego de la evaluación de sus efectos, concluye en mejoras significativas en el conocimiento, la conciencia y la confianza en el consejo genético aplicado al personal de salud, así mismo nos da lugar a que la consejería genética para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo es inminentemente efectiva y necesaria.</p>	Moderada	Débil	Corea
<p>Correlacional</p> <p>“Vinculación del Contenido de Asesoramiento Genético a Resultados a Corto Plazo en Individuos con Riesgo Elevado de Cáncer de Mama. (13)</p>	<p>Se concluye que el contenido que brindan los consejeros genéticos, están vinculados más estrechamente a los resultados a corto plazo y las decisiones inmediatas que toman los pacientes. Lo que genera que los individuos con alto riesgo de cáncer de mama y otros, deciden someterse a pruebas genéticas.</p>	Moderada	Débil	EEUU

	Quedando demostrado que el consejo genético para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo es efectivo.			
<p>ENSAYO CLÍNICO CONTROLADO</p> <p>Conocimiento y aprovechamiento del asesoramiento genético y de la exploración colonoscópica entre las personas con mayor riesgo de síndrome de Lynch y sus endoscopistas del Proyecto de Promoción de la Salud Familiar. (14)</p>	Uno de los informes más grandes hasta la fecha del conocimiento y la aceptación de las pruebas genéticas (98%) y las recomendaciones de cribado colonoscópicas, luego que se aplicará la consejería genética para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo mostrando así la efectividad de lo aplicado, por ello el 65%. se realizó las pruebas genéticas y las recomendaciones de cribado colonoscópicas.	Alta	Fuerte	EEUU
<p>Ensayo Clínico Aleatorizado</p> <p>Ampliando el acceso a la <i>BRCA1</i> / <i>2</i> de asesoramiento genético con la entrega telefónica: Un estudio clínico aleatorizado. (15)</p>	El consejo telefónico <i>BRCA1</i> / <i>2</i> , es seguro y tan eficaz como el asesoramiento en persona, la promoción y prevención que se realiza sea tanto vía teléfono o personalmente se da con el fin de que la comunicación sea centrada en el paciente, tanto para las mujeres rurales como para las urbanas lo que favorece a que se realicen exámenes preventivos. Así mismo recibir la consejería genética para la detección precoz es aplicable y efectiva y 98% de aceptación.	Alta	Fuerte	EEUU
<p>Cuasi experimental</p> <p>Intercambio de información sobre riesgos de cáncer: la experiencia de los individuos</p>	La efectividad de la consejería genética para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo junto con las pruebas genéticas, pueden desempeñar un papel importante, en la toma de decisiones. Los resultados del estudio demuestran que los patrones de	Moderada	Débil	EEUU

<p>Recepción de asesoramiento genético para <i>BRCA1</i> / 2 mutaciones. (16)</p>	<p>comunicación varían según la fuente pueden ser animados por amigos, familia y otros. En este estudio se concluyó que las familias comparten sus resultados y aumenta la iniciativa de tomar medidas preventivas. 84.6% a 88.5% de aceptación.</p>			
<p>Estudio de cohorte Captación de asesoramiento genético, pruebas genéticas y vigilancia en el melanoma maligno hereditario (<i>CDKN2A</i>) en Noruega. (17)</p>	<p>El diagnóstico precoz es crucial para el pronóstico del melanoma maligno cutáneo. Donde optaron por el consejo genético un (66%). Mientras un (97%) de familias con <i>BRCA1mutacion</i> se contactaron y el 82% de ellos se sometieron a pruebas. Esta es la muestra que podría ser una medida de cómo la consejería genética es efectiva, preventiva y se ha vuelto más aceptadas en los últimos años.</p>	Moderada	Débil	Noruega
<p>Ensayo de control aleatorizado Referencia efectiva de mujeres de bajos ingresos en riesgo de cáncer hereditario de mama y ovario al asesoramiento genético: un ensayo de control de intervención retardado aleatorizado. (18)</p>	<p>Un enfoque de salud pública para el riesgo raro pero grave de cáncer de mama y ovario hereditario puede ser exitoso cuando se integran en los esfuerzos de las organizaciones con el fin de llegar a todos los niveles de la población. Sobre todo la derivación a la consejería genética para la detección precoz del cáncer en estas personas de riesgo. El 60%acepto.</p>	Alta	Fuerte	EEUU
<p>Cuasi experimental La consulta genética integrada en una clínica de oncología ginecológica mejora el cumplimiento de la</p>	<p>La efectividad de la consejería genética para la detección precoz en oncología ginecológica ha ayudado en la modificación del proceso mediante el cual se remiten y programan a los pacientes para la consulta oportuna, dando importancia al trabajo</p>	Moderada	Débil	EEUU

atención basada en interdisciplinario. El 82% recibieron directrices. (19) consejería genética.

Transversal analítico
“Impacto del asesoramiento genético y de las pruebas sobre las motivaciones altruistas a la prueba: un estudio longitudinal”. (20)

Los beneficios de las pruebas y consejería genética incluyen la capacidad de tomar medidas para la prevención y detección temprana del cáncer tanto para la persona sometida a pruebas, como para su familia. Por lo cual la consejería genética para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo es donde la mayoría de los participantes citados usaron la información para beneficio mutuo y su familia. Siendo el 85% que recibió consejería genética.

Moderada

Débil

Canadá

CAPÍTULO IV: DISCUSIÓN

4.1 Discusión

Según los resultados obtenidos a partir de la revisión sistemática realizada en el presente estudio, muestra que, en los 10 artículos revisados sistemáticamente, se obtiene que el 40% (n=4/10) son ensayos clínicos controlados aleatorizados, 30% (n=3/10) son estudios cuasi – experimentales, 10% (n=1/10) son estudios de correlacionales, 10% (n=1/10) son estudios de cohortes y 10% (n=1/10) son estudios transversales analítico.

Del 80% (n=8/10) de las evidencias encontradas señalan que la consejería genética para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo es efectiva.

De los cuales podemos mencionar a los autores: Jihyoun y colaboradores (12), hacen mención que la consejería genética en Corea luego de la evaluación de sus efectos, mejoró significativamente el conocimiento, la conciencia y la confianza en el consejo genético así mismo nos da lugar a que la consejería genética para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo es inminentemente efectiva y necesaria

Swati y colaboradores (14), afirman que el 30% de los endoscopistas recomendaron una colonoscopia de seguimiento de 1 a 2 años por lo cual se dio la aceptación del cribado colonoscópico, luego que se aplicará la consejería genética mostrando así la efectividad de lo aplicado.

Al igual que los autores Kinney y colaboradores (15), refieren que la orientación telefónica puede potencialmente aumentar el alcance y el acceso a la consejería genética por qué se da de manera segura y tan efectiva como la consejería en persona, siendo así aplicable y efectiva.

Pasick y colaboradores (18), detallan que la consejería genética y la salud pública podrían trabajar conjuntamente por el bien de la población trabajando con integración y esfuerzo podríamos identificar a las personas en alto riesgo y alentarlos a acceder a la consejería y pruebas genéticas que salvan vidas, según sea necesario.

Senter y colaboradores (19), sostienen que la efectividad de la consejería genética para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo en el área de oncología ginecológica, ha ayudado a la modificación del proceso mediante el cual se remiten y programan a los pacientes para recibir consejería genética y conclusión oportuna.

Del 20% (n=2/10) no se encontró evidencia significativa sobre la efectividad de la consejería genética para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo.

Como también podemos mencionar a los autores Glanz y colaboradores (11), concluyen que la consejería genética es efectiva la cual es aplicable en personas de riesgo y también después de recibir resultados positivos así mismo logra reducir preocupaciones y mejorar los comportamientos de protección solar.

Según Ishveen y colaboradores (16), aseveran que la consejería genética y las pruebas genéticas para el cáncer familiar es un contexto único para la comunicación e información de riesgo en la familia. Este estudio utilizó un marco teórico basado en la perspectiva de sistemas familiares para comprender los patrones de comunicación de riesgo de cáncer intrafamiliar en la población que ya padeció cáncer mostrando así que la consejería es efectiva en todas las etapas que se pueda aplicar.

CAPÍTULO V: CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

5.1. Conclusiones

De las evidencias encontradas:

1. 8 de 10 de los estudios, señalan que la consejería genética para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo es efectiva y que puede aplicarse antes de padecer la enfermedad de manera preventiva, así mismo se da durante las pruebas y después de obtener resultados positivos. La consejería genética reduce las preocupaciones e incrementa los conocimientos de la población que recibe información necesaria para aplicarlo en su vida y familia. Estos estudios han demostrado que la consejería genética es necesaria e inminente para la detección precoz de estas personas en riesgo y recibir tratamiento oportuno para así disminuir los índices de muerte por cánceres en estadios avanzados.
2. Se concluye que en 2/10 no se encontró evidencia estadísticamente significativa para la efectividad de la consejería genética para la
3. detección precoz del cáncer en personas de riesgo.

5.2 Recomendaciones.

1. Elaboración y ejecución de estrategias, normas técnicas en todos los niveles de atención en salud sobre consejería genética para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo.
2. Que se reconozca al profesional de la enfermería oncológica como un componente esencial en el cuidado y manejo del paciente para que a través del mensaje de prevención se logre reducir la mortalidad por cáncer en Perú.
3. Educar y capacitar continuamente a los profesionales de enfermería oncológica.
4. Promover la prevención del cáncer a través de la educación del paciente, de su familia y de la comunidad mediante las enfermeras oncólogas.
5. Fortalecer la gestión del cuidado de enfermería oncológica, pensamiento crítico, desarrollo humano y profesional de sus asociados a través de la educación permanente, certificación profesional, gerencia y gestión, docencia e investigación.
6. Lograr la concientización sobre la consejería genética para la detección precoz del cáncer en personas de riesgo, tomando en cuenta los resultados de este estudio para la elaboración de programas

de capacitación continua y permanente dando énfasis en la consejería genética por parte de la enfermera oncóloga.

7. Enfermeras oncólogas comprometidas con la salud pública del país, la prevención y control del cáncer, el bienestar de la persona, familia y comunidad.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Solidoro A. Cáncer en el Siglo XXI. American Society of Clinical Oncology [Internet]. 2006 diciembre [Consultado 06 enero 2018]; 23 (2): [112-113]. Disponible en: <http://www.scielo.org.pe/pdf/amp/v23n2/v23n2a11>
2. Tabakman R. Cáncer en Latinoamérica. IARC [Internet]. 2016 enero [consultado 29 noviembre 2016]. Disponible en: <https://espanol.medscape.com/verarticulo/5900981>
3. Payet E, Pérez , Poquioma E. Registro de Cáncer de Lima Metropolitana. Incidencia y Mortalidad 2010 – 2012. Minsa.gob [Internet]. 2016 marzo [citado 29 de noviembre 2016]; (5). Disponible en: <http://bvs.minsa.gob.pe/local/MINSA/3774.pdf>
4. Johnatty SE, Tan Y, Buchanan D, Bowman M, Walters J, Obermair A. Family history of cancer predicts endometrial cancer risk independently of Lynch Syndrome: Implications for genetic counselling. Rev. Gynecol Oncol. [Internet]. 2017 noviembre [citado 17 de agosto 2017]; 147(2): [381-387]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28822557>
5. Manrique J, Sulcahuamán Y, Limache LA. Genetic counseling about cancer in Peru. Rev. Humanidades médicas [Internet]. 2013 enero [citado 01 de enero 2017]; 30(1): [118-123]. Disponible en: http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1726-46342013000100022
6. American Cancer Society, síndromes de cáncer en la familia [Internet]. Estados Unidos, Washington: American Cancer Society; 2017 febrero [actualizado 4 de enero 2018]. Disponible en:

<https://www.cancer.org/es/cancer/causas-del-cancer/genetica/sindromes-de-cancer-familiar.html>

7. Margarit S. what is and how to practice genetic counseling in oncology? Rev. Med. Clínica [Internet]. 2017 enero [citado 12 de junio 2017]; 28(4): [524 - 530]. Disponible en: <http://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-articulo-qu-es-el-asesoramiento-gentico-S0716864017300949>
8. Osorio A. ¿Es el cáncer hereditario? Madrimasd [Internet]. 2015 diciembre [citado 27 de enero 2018]; 1(1). Disponible en: <https://www.madrimasd.org/informacionidi/analisis/analisis/analisis.asp?id=62693>
9. Serra C. El asesoramiento genético permite a familias y pacientes tomar mejores decisiones sobre la enfermedad. Guía metabólica [Internet]. 2015 octubre [citado 13 de mayo 2018]. Disponible en: <https://www.guiametabolica.org/noticia/asesoramiento-genetico-permite-familias-pacientes-tomar-mejores-decisiones-sobre-enfermedad>
10. Manterola C. Revisiones sistemáticas de la literatura. Qué se debe saber acerca de ellas. Sciencedirect [Internet]. 2013 junio [citado 16 de marzo 2018]; 91(3): [149-155]. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0009739X11003307?via%3Dihub>
11. Swati G, Dennis J. Melanoma Genetic Testing, Counseling, and Adherence to Skin Cancer Prevention and Detection Behaviors. Rev. Cancer Epidemiol. Biomarkers Prev. [internet] 2013 febrero [citado 14 de junio 2018]; 22(4): [607-614]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3617083/>

12. Jihyoun L, Hyung J, Han-Wook Y. The Effects of a Genetic Counseling Educational Program on Hereditary Breast Cancer for Korean Healthcare Providers. Rev. Journal of Breast Cancer. [internet] 2013 septiembre [citado 14 de junio 2018]; 16 (3): [335 - 341]. Disponible en: [https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3800731/?log\\$=activity](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3800731/?log$=activity)
13. Kimberly M, Lee E, Nancy S . Linking Genetic Counseling Content to Short-Term Outcomes in Individuals at Elevated Breast Cancer Risk. Rev. Journal of genetic counseling. [internet] 2014 octubre [citado 14 de junio 2018]; 23(5): [838-848]. Disponible en: [https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4157074/?log\\$=activity](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4157074/?log$=activity)
14. Swati G, Dennis J, Anita Y. Knowledge and Uptake of Genetic Counseling and Colonoscopic Screening Among Persons at Increased Risk for Lynch Syndrome and their Endoscopists from the Family Health Promotion Project. Rev. American Journal of Gastroenterology. [internet] 2016 febrero [citado 14 de junio 2018]; 111(2): [285-293]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5193129/>
15. Kinney A, Butler K, Schwartz M. Expanding Access to BRCA1/2 Genetic Counseling with Telephone Delivery: A Cluster Randomized Trial. Rev. J Natl Cancer Inst. [internet] 2014 diciembre [citado 15 de noviembre 2017]; 106(12): [300 - 328]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4334799/>
16. Ishveen C, Kimberly M. Cancer Risk Information Sharing: The Experience of Individuals Receiving Genetic Counseling for BRCA1/2 Mutations. Rev. Journal of Health Communication International Perspectives. [internet] 2017 febrero [citado 23 de noviembre 2017];

- 22(2): [143-152]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Exchange+of+information+on+cancer+risks%3A+the+experience+of+individuals+Receiving+genetic+counseling+for+BRCA1+%2F+2+mutations>
17. Trine L, Lovise M. Uptake of genetic counseling, genetic testing and surveillance in hereditary malignant melanoma (CDKN2A) in Norway. Rev. Springer. Familial cancer. [internet] 2017 noviembre [citado 14 de junio 2018]; 16(2): [257-265]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5357480/>
18. Rena J, Galen J, Susan S. Effective Referral of Low-Income Women at Risk for Hereditary Breast and Ovarian Cancer to Genetic Counseling: A Randomized Delayed Intervention Control Trial. Revista estadounidense de salud pública. [internet] 2016 octubre [citado 14 de junio 2018]; 106(10): [1842-1848]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5024372/>
19. Senter L , O'Malley D , Backes F. Genetic consultation embedded in a gynecologic oncology clinic improves compliance with guideline-based care. Rev. Gynecol. Oncol. [internet] 2017 octubre [citado 14 de junio 2018]; 47(1): [110-114]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28800943>
20. Rahul G, Joseph V, Kimberly K. Impact of Genetic Counseling and Testing on Altruistic Motivations to Test: A Longitudinal Study. Journal of Genetic Counseling. [internet] 2016 junio [citado 14 de junio 2018]; 25(3): [572-582]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4870135/>
21. Ayuso C. Consejo genético familiar en enfermedades raras. Aelmu. [Internet]. 2017 enero [citado 14 de diciembre 2017]; 1(1): [1 - 4]. Disponible en:

https://www.aelmhu.es/index.php/articulos.de.../126_ef9b5a300c8b3b033b1b5e58698008ad

22. Gersten T, Wellington FL, Zieve D. Las pruebas genéticas y su riesgo de cáncer. MedlinePlus. [Internet]. 2016 agosto [citado 03 Mar 2018]. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/patientinstructions/000842.htm>

23. Taboada L. Consideraciones éticas en el diagnóstico prenatal y el asesoramiento genético. Scielo [Internet]. 2017 abril [citado 14 Mar 2017]. 17(1): [2-16]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-81202017000100002

24. International Agency for Research on Cancer. GLOBOCAN 2012 [Internet]. 2012 junio [citado el 14 de enero de 2013]. Disponible en: <http://globocan.iarc.fr/>