



ΕΛΛΗΝΙΚΟ ΑΝΟΙΚΤΟ ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ
ΣΧΟΛΗ ΚΟΙΝΩΝΙΚΩΝ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ
ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΟ
ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΣΠΟΥΔΩΝ
«ΔΙΟΙΚΗΣΗ ΜΟΝΑΔΩΝ ΥΓΕΙΑΣ»

ΔΙΠΛΩΜΑΤΙΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

«Ψυχολογικές επιπτώσεις της γενετικής προδιάθεσης (BRCA1/2) για καρκίνο μαστού και ο ρόλος των επαγγελματιών υγείας»

Αρβανιτά Ευγενία

Επιβλέπουσα Καθηγήτρια:

Πατελάρου Ευριδίκη

ΠΑΤΡΑ 2026

Ευχαριστίες

Η ολοκλήρωση της παρούσας διπλωματικής εργασίας σηματοδοτεί το τέλος μιας σημαντικής ακαδημαϊκής διαδρομής, η οποία δεν θα ήταν εφικτή χωρίς τη συμβολή και τη στήριξη ανθρώπων που στάθηκαν δίπλα μου σε όλη τη διάρκειά της.

Θα ήθελα να εκφράσω τις θερμές μου ευχαριστίες στην επιβλέπουσα καθηγήτριά μου για την πολύτιμη καθοδήγηση, τις επιστημονικές της υποδείξεις και την υποστήριξη που μου παρείχε καθ' όλη τη διάρκεια της εκπόνησης της εργασίας.

Ιδιαίτερες ευχαριστίες απευθύνω στην εταιρεία GENEKOR για την παροχή του ερευνητικού υλικού και των δεδομένων που αποτέλεσαν τη βάση της παρούσας μελέτης, καθώς και για τη συνεργασία και την εμπιστοσύνη που μου έδειξε.

Τέλος, θα ήθελα να ευχαριστήσω από καρδιάς την οικογένειά μου, η οποία αποτέλεσε το σημαντικότερο στήριγμά μου σε όλη τη διάρκεια των μεταπτυχιακών μου σπουδών. Η αγάπη, η υπομονή, η κατανόηση και η αδιάκοπη ψυχολογική τους υποστήριξη μου έδωσαν τη δύναμη να ανταποκριθώ στις απαιτήσεις αυτού του απαιτητικού εγχειρήματος και να ολοκληρώσω με επιτυχία το μεταπτυχιακό μου πρόγραμμα.

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Ο κληρονομικός καρκίνος του μαστού και των ωοθηκών αποτελεί ένα σημαντικό πεδίο έρευνας στη σύγχρονη ογκολογία, καθώς οι παθογόνες μεταλλάξεις στα γονίδια BRCA1 και BRCA2 συνδέονται με σημαντικά αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης της νόσου σε νεαρή ηλικία. Πέρα από τη βιολογική διάσταση της γενετικής προδιάθεσης, η γνώση της ύπαρξης μιας παθογόνου μετάλλαξης επηρεάζει ουσιαστικά τη λήψη αποφάσεων σχετικά με την πρόληψη, τη θεραπεία και τη μακροχρόνια διαχείριση του κινδύνου.

Σκοπός της παρούσας μελέτης ήταν η διερεύνηση παραγόντων που επηρεάζουν την αποδοχή και την πραγματοποίηση προληπτικών παρεμβάσεων σε γυναίκες με παθογόνες γενετικές μεταλλάξεις σχετιζόμενες με κληρονομικό καρκίνο μαστού και ωοθηκών. Ειδικότερα, εξετάστηκε η σχέση του οικογενειακού ιστορικού καρκίνου με την αποδοχή των προτεινόμενων παρεμβάσεων, η επίδραση της επικοινωνίας με επαγγελματίες υγείας στην αποδοχή και πραγματοποίηση των παρεμβάσεων, καθώς και η σχέση μεταξύ του τύπου της γενετικής μετάλλαξης και της ηλικίας πρώτης διάγνωσης καρκίνου.

Η μελέτη βασίστηκε σε ποσοτική, αναδρομική ανάλυση δεδομένων από 232 γυναίκες που είχαν υποβληθεί σε γενετικό έλεγχο. Η στατιστική επεξεργασία πραγματοποιήθηκε με τη χρήση του λογισμικού SPSS. Εφαρμόστηκε η τεχνική της περιγραφικής στατιστικής για την παρουσίαση των χαρακτηριστικών του δείγματος, ενώ για τη διερεύνηση των σχέσεων μεταξύ κατηγορικών μεταβλητών χρησιμοποιήθηκαν πίνακες συνάφειας (Crosstabulations) και έλεγχοι (Pearson Chi-Square).

Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι οι μεταλλάξεις BRCA1 και BRCA2 ήταν οι συχνότερες στο δείγμα, ενώ η μέση ηλικία πρώτης διάγνωσης καρκίνου ήταν 48,1 έτη. Δεν διαπιστώθηκε στατιστικά σημαντική συσχέτιση μεταξύ οικογενειακού ιστορικού καρκίνου και αποδοχής παρεμβάσεων ($p=0,163$). Επιπλέον, η επικοινωνία και η συζήτηση με επαγγελματίες υγείας συσχετίστηκε σημαντικά τόσο με την αποδοχή όσο και με την πραγματοποίηση προληπτικών ή θεραπευτικών παρεμβάσεων. Παράλληλα, τα ευρήματα έδειξαν ότι οι μεταλλάξεις BRCA1 συνδέονται με εμφάνιση της νόσου σε σχετικά νεαρότερη ηλικία, υπογραμμίζοντας τη σημασία της έγκαιρης γενετικής ανίχνευσης και παρακολούθησης.

Συμπερασματικά, το οικογενειακό ιστορικό και η επικοινωνία με επαγγελματίες υγείας αποτελούν σημαντικούς παράγοντες που επηρεάζουν τη λήψη αποφάσεων σχετικά με τις προληπτικές παρεμβάσεις σε άτομα με γενετική προδιάθεση για καρκίνο μαστού και ωοθηκών. Η γενετική συμβουλευτική, η διεπιστημονική προσέγγιση και η εξατομικευμένη υποστήριξη αναδεικνύονται

ως βασικοί πυλώνες αποτελεσματικής διαχείρισης του γενετικού κινδύνου και βελτίωσης της ποιότητας ζωής των ασθενών.

Λέξεις-κλειδιά: καρκίνος μαστού, BRCA1, BRCA2, γενετική προδιάθεση, γενετικός έλεγχος, γενετική συμβουλευτική, ψυχολογικές επιπτώσεις, προφυλακτικές παρεμβάσεις, οικογενειακό ιστορικό, επαγγελματίες υγείας.

ABSTRACT

Hereditary breast and ovarian cancer is an important field of research in modern oncology, as pathogenic mutations in the BRCA1 and BRCA2 genes are associated with a significantly increased risk of developing the disease at a young age. Beyond the biological dimension of genetic predisposition, knowing the existence of a pathogenic mutation substantially influences decision-making about prevention, treatment, and long-term risk management.

The purpose of the present study was to investigate factors that influence the acceptance and implementation of preventive interventions in women with pathogenic genetic mutations associated with hereditary breast and ovarian cancer. In particular, the relationship between family history of cancer and acceptance of proposed interventions, the effect of communication with health professionals on the acceptance and implementation of interventions, as well as the relationship between the type of genetic mutation and the age of first cancer diagnosis were examined.

The study was based on quantitative, retrospective analysis of data from 232 women who had undergone genetic testing. The statistical processing was carried out using the SPSS software. Descriptive statistics were applied to present the sample characteristics, while Crosstabulations and Pearson Chi-Square controls were used to investigate the relationships between categorical variables.

The results showed that BRCA1 and BRCA2 mutations were the most common in the sample, while the average age of first cancer diagnosis was 48.1 years. No statistically significant association was found between family history of cancer and acceptance of interventions ($p=0.163$). In addition, communication and discussion with healthcare professionals was significantly associated with both acceptance and the implementation of preventive or therapeutic interventions. At the same time, the findings showed that BRCA1 mutations are associated with the onset of the disease at a relatively younger age, highlighting the importance of early genetic detection and monitoring.

In conclusion, family history and communication with healthcare professionals are important factors influencing decision-making regarding preventive interventions in individuals with a genetic predisposition to breast and ovarian cancer. Genetic counseling, a multidisciplinary approach, and personalized support emerge as key pillars of effective genetic risk management and improving patients' quality of life.

Keywords: breast cancer, BRCA1, BRCA2, genetic predisposition, genetic testing, genetic counseling, psychological effects, prophylactic interventions, family history, healthcare professionals.

Περιεχόμενα

ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΣΥΝΤΟΜΟΓΡΑΦΙΩΝ & ΑΚΡΩΝΥΜΙΩΝ.....	1
ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΠΙΝΑΚΩΝ ΚΑΙ ΓΡΑΦΗΜΑΤΩΝ.....	2
ΕΙΣΑΓΩΓΗ	3
ΜΕΡΟΣ Α: ΘΕΩΡΗΤΙΚΟ ΜΕΡΟΣ.....	5
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: ΕΝΝΟΙΟΛΟΓΙΚΕΣ ΠΑΡΑΤΗΡΗΣΕΙΣ.....	5
1.1. Ο καρκίνος του μαστού ως ζήτημα δημόσιας υγείας.....	5
1.2. Η γενετική προδιάθεση και οι μεταλλάξεις BRCA 1 ΚΑΙ BRCA 2.....	7
1.3. Γενετικός έλεγχος και συμβουλευτική.....	9
1.4. Ψυχολογικές επιπτώσεις της Γενετικής προδιάθεσης.....	12
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2:ΤΑ ΓΟΝΙΔΙΑ BRCA1 ΚΑΙ BRCA2 ΚΑΙ Η ΣΥΝΔΕΣΗ ΤΟΥΣ ΜΕ ΤΟΝ ΚΑΡΚΙΝΟ ΤΟΥ ΜΑΣΤΟΥ.....	14
2.1 Βιολογικός ρόλος των γονιδίων BRCA 1 ΚΑΙ BRCA 2	14
2.2 Διαχείριση κινδύνου και προληπτικές επιλογές σε φορείς.....	15
2.3 Η διαδικασία γενετικού ελέγχου και γενετικής συμβουλευτικής.....	16
2.4 Ηθικές και κοινωνικές διαστάσεις της γενετικής πληροφορίας.....	18
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΕΣ ΕΠΙΠΤΩΣΕΙΣ ΤΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΠΡΟΔΙΑΘΕΣΗΣ.....	20
3.1 Η εμπειρία της διάγνωσης γενετικής προδιάθεσης.....	20
3.2 Ψυχολογικές αντιδράσεις πριν και μετά τον γενετικό έλεγχο.....	21
3.3 Σωματική εικόνα και προφυλακτικές επεμβάσεις.....	22
3.4 Οικογενειακές και διαπροσωπικές επιπτώσεις- προεκτάσεις.....	24
3.5 Μακροχρόνια ψυχολογική προσαρμογή και ανθεκτικότητα.....	25
3.6 Η επίδραση της γενετικής πληροφορίας στη λήψη αποφάσεων και στην ψυχολογική προσαρμογή των ασθενών.....	26
3.7 Θεωρητικά μοντέλα συμπεριφοράς υγείας ως ερμηνευτικό πλαίσιο για την αποδοχή παρεμβάσεων.....	28
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4: Ο ΥΠΟΣΤΗΡΙΚΤΙΚΟΣ ΡΟΛΟΣ ΤΩΝ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΩΝ ΥΓΕΙΑΣ	30
4.1 Η γενετική συμβουλευτική ως εργαλείο ψυχοκοινωνικής υποστήριξης.....	30
4.2 Ο ρόλος του νοσηλευτή και της διεπιστημονικής ομάδας	31
4.3 Ψυχολογικές και ψυχοκοινωνικές παρεμβάσεις.....	32
4.4 Μοντέλα ολιστικής και ανθρωποκεντρικής φροντίδας.....	34
ΜΕΡΟΣ Β: ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΟ ΜΕΡΟΣ.....	36
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5: ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ	36
5.1 Σκοπός και Επιμέρους Στόχοι της Έρευνας.....	36
5.2 Δείγμα – Πληθυσμός Μελέτης – Μέθοδος Δειγματοληψίας.....	37
5.3 Συλλογή Δεδομένων.....	38
5.4 Ανάλυση Δεδομένων.....	38
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6: ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ.....	41

6.1 Περιγραφική Ανάλυση	41
6.2 Μονοπαραγοντική Ανάλυση	43
6.3 Πολυπαραγοντική Ανάλυση (Binary Logistic Regression)	49
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7: ΣΥΖΗΤΗΣΗ.....	50
7.1 Ερμηνεία Κυριότερων Ευρημάτων	50
7.2 Σύνδεση με Διεθνή Βιβλιογραφία	51
7.3 Προτάσεις για Κλινική Πράξη και Πολιτική Υγείας	51
7.4 Προτάσεις για Μελλοντική Έρευνα	52
7.5 Περιορισμοί και Πλεονεκτήματα της Έρευνας	52
7.6 Η συνεισφορά της μελέτης στο ερευνητικό πεδίο.....	53
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8: ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ	55
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ.....	56
ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ.....	60
1) Ερωτηματολόγιο Έρευνας.....	60
2) Φόρμα συναίνεσης εξεταζομένων.....	63

ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΣΥΝΤΟΜΟΓΡΑΦΙΩΝ & ΑΚΡΩΝΥΜΙΩΝ

Ελληνικές Συντομογραφίες

Συντομογραφία	Πλήρης Όρος
ΕΑΠ	Ελληνικό Ανοικτό Πανεπιστήμιο
ΕΣΥ	Εθνικό Σύστημα Υγείας
ΜΟ	Μέσος Όρος
ΤΑ	Τυπική Απόκλιση

Ξενόγλωσσες Συντομογραφίες

Συντομογραφία	Πλήρης Όρος	Απόδοση στα Ελληνικά
AI	Artificial Intelligence	Τεχνητή Νοημοσύνη
ANOVA	Analysis of Variance	Ανάλυση Διακύμανσης
BRCA1/2	Breast Cancer Gene 1/2	Γονίδια Καρκίνου Μαστού 1/2
CBT	Cognitive Behavioral Therapy	Γνωσιακή-Συμπεριφορική Θεραπεία
CSM	Common-Sense Model of Illness Representation	Μοντέλο Κοινής Λογικής για την Αναπαράσταση Ασθένειας
DNA	Deoxyribonucleic Acid	Δεσοξυριβονουκλεϊκό Οξύ
MRI	Magnetic Resonance Imaging	Μαγνητική Τομογραφία
NGS	Next-Generation Sequencing	Αλληλούχιση Νέας Γενιάς
PALB2	Partner and Localizer of BRCA2	Εταίρος και Εντοπιστής BRCA2
PARP	Poly ADP-ribose Polymerase	Πολύ ADP-ριβόζη Πολυμεράση
PTEN	Phosphatase and Tensin Homolog	Γονίδιο φωσφατάσης PTEN
RAD51C/D	RAD51 Paralog C/D	Παράλογα γονίδια RAD51
RCT	Randomized Controlled Trial	Τυχαιοποιημένη Ελεγχόμενη Δοκιμή
SD	Standard Deviation	Τυπική Απόκλιση
SPSS	Statistical Package for the Social	Στατιστικό Πακέτο Κοινωνικών

Sciences		Επιστημών
TNBC	Triple Negative Breast Cancer	Τριπλά Αρνητικός Καρκίνος Μαστού
TP53	TumorProtein 53	Πρωτεΐνη Όγκου 53
VUS	Variants of Uncertain Significance	Παραλλαγές Αβέβαιης Σημασίας

ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΠΙΝΑΚΩΝ ΚΑΙ ΓΡΑΦΗΜΑΤΩΝ

Πίνακας 6.1. Κατανομή γενετικών μεταλλάξεων στο δείγμα (N=232) 44

Πίνακας 6.2. Κατανομή τύπου καρκίνου στο δείγμα 45

Πίνακας 6.3. Περιγραφικά στατιστικά ηλικίας πρώτης διάγνωσης ανά γονίδιο 45

Πίνακας 6.4. Σχέση οικογενειακού ιστορικού και αποδοχής παρεμβάσεων 46

Πίνακας 6.5. Σχέση οικογενειακού ιστορικού και πραγματοποίησης παρεμβάσεων 47

Πίνακας 6.6. Σχέση επικοινωνίας με επαγγελματίες υγείας και αποδοχής παρεμβάσεων 48

Πίνακας 6.7. Κατανομή πραγματοποίησης παρεμβάσεων ανά ομάδα επικοινωνίας 49

Πίνακας 6.8. Ηλικία πρώτης διάγνωσης ανά τύπο γενετικής μετάλλαξης 50

Πίνακας 6.9. Αποτελέσματα One-way ANOVA για ηλικία πρώτης διάγνωσης 51

Πίνακας 6.10. Αποτελέσματα Binary Logistic Regression για την αποδοχή παρεμβάσεων(N=155)

Γράφημα 6.1. Κατανομή γενετικών μεταλλάξεων στο δείγμα (N=232)

Γράφημα 6.2. Αποδοχή παρεμβάσεων ανά οικογενειακό ιστορικό καρκίνου

Γράφημα 6.3. Αποδοχή παρεμβάσεων ανά ομάδα επικοινωνίας με ΕΥ

Γράφημα 6.4. Μέση ηλικία πρώτης διάγνωσης ανά γονίδιο

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Ο κληρονομικός καρκίνος του μαστού και των ωοθηκών συνιστά ένα από τα σημαντικότερα ζητήματα σύγχρονης ογκολογίας. Οι παθογόνες μεταλλάξεις στα γονίδια BRCA1 και BRCA2 συνδέονται με σημαντικά αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης κακοήθειας, ενώ η ανακοίνωση της γενετικής διάγνωσης επηρεάζει βαθιά την ψυχολογική κατάσταση, τη λήψη αποφάσεων και την ποιότητα ζωής των φορέων.

Πέρα από το βιοϊατρικό σκέλος, η διαχείριση της γενετικής προδιάθεσης αποτελεί μια πολυδιάστατη εμπειρία που αγγίζει ψυχολογικές, κοινωνικές, οικογενειακές και διοικητικές παραμέτρους. Η γνώση της ύπαρξης παθογόνου μετάλλαξης επηρεάζει άμεσα τη λήψη αποφάσεων σχετικά με προφυλακτικές χειρουργικές επεμβάσεις, ενώ παράλληλα δημιουργεί έντονη συναισθηματική φόρτιση, άγχος για το μέλλον και ανησυχίες σχετικά με την κληρονομική μεταβίβαση στους απογόνους.

Στο πλαίσιο αυτό, η παρούσα διπλωματική εργασία εστιάζει στη διερεύνηση των παραγόντων που επηρεάζουν την αποδοχή και την πραγματοποίηση προληπτικών παρεμβάσεων σε γυναίκες με παθογόνες γενετικές μεταλλάξεις σχετιζόμενες με κληρονομικό καρκίνο μαστού και ωοθηκών. Ιδιαίτερη έμφαση δίνεται στον ρόλο του οικογενειακού ιστορικού καρκίνου και στη δυναμική της επικοινωνίας με τους επαγγελματίες υγείας ως καθοριστικών παραγόντων της συμμόρφωσης με τα προτεινόμενα ιατρικά πρωτόκολλα.

Η επιλογή του θέματος αυτού αντικατοπτρίζει ένα σημαντικό ερευνητικό κενό: ενώ η διεθνής βιβλιογραφία έχει τεκμηριώσει εκτενώς τις ψυχολογικές επιπτώσεις της γενετικής διάγνωσης, η συστηματική μελέτη των κλινικών και ψυχοκοινωνικών παραγόντων που επηρεάζουν την τελική λήψη αποφάσεων σε ελληνικό πληθυσμό παραμένει περιορισμένη. Η μελέτη αυτή επιδιώκει να συμβάλει σε αυτό το πεδίο, αξιοποιώντας δεδομένα από εξειδικευμένη δομή γενετικής συμβουλευτικής.

Τι γνωρίζουμε ήδη. Η διεθνής βιβλιογραφία έχει τεκμηριώσει εκτενώς ότι η ανακοίνωση θετικού αποτελέσματος γενετικού ελέγχου BRCA1/2 συνδέεται με αυξημένο άγχος, κατάθλιψη, αλλοίωση της εικόνας σώματος και διαταραχές στις οικογενειακές σχέσεις (Lombardi et al., 2019; Warner et al., 2021). Είναι επίσης κατανοητό ότι η γενετική συμβουλευτική συμβάλλει στη μείωση του άγχους και τη βελτίωση της ποιότητας ζωής (Christie et al., 2012). Παράλληλα, θεωρητικά μοντέλα όπως το Health Belief Model (HBM) και η Θεωρία Σχεδιασμένης Συμπεριφοράς (TPB) έχουν εφαρμοστεί για την ερμηνεία των αποφάσεων πρόληψης σε πληθυσμούς υψηλού κινδύνου σε σκανδιναβικά και βρετανικά δείγματα (Hagen et al., 2022).

Τι δεν γνωρίζουμε. Παρά την ύπαρξη αυτής της βάσης, παραμένουν σημαντικά κενά. Πρώτον, καμία προηγούμενη μελέτη δεν εξέτασε συστηματικά, σε ελληνικό κλινικό πλαίσιο, ποιοι παράγοντες - οικογενειακό ιστορικό, επικοινωνία με επαγγελματίες υγείας, τύπος γενετικής μετάλλαξης επηρεάζουν την τελική απόφαση αποδοχής προληπτικών παρεμβάσεων. Δεύτερον, η εφαρμογή πολυπαραγοντικών στατιστικών μοντέλων για τον έλεγχο συγχυτικών παραγόντων απουσιάζει από την ελληνική ερευνητική βιβλιογραφία στον τομέα αυτό. Τρίτον, δεν έχει διερευνηθεί αν η αποδοχή παρεμβάσεων, ως έμμεσος δείκτης ψυχολογικής ετοιμότητας, διαφέρει ανάλογα με τον τύπο της γενετικής μετάλλαξης (BRCA1 έναντι BRCA2 έναντι γονιδίων μέτριας διεισδυτικότητας) σε πραγματικά κλινικά δεδομένα.

Πώς η παρούσα μελέτη καλύπτει αυτό το κενό: Η παρούσα μελέτη αξιοποιεί πραγματικά κλινικά δεδομένα 232 γυναικών από εξειδικευμένο κέντρο γενετικής συμβουλευτικής (GENEKOR, 2020–2024) και εφαρμόζει τόσο μονοπαραγοντικές (Chi-Square, ANOVA) όσο και πολυπαραγοντικές αναλύσεις (Binary Logistic Regression) για να αναδείξει τους ανεξάρτητους προβλεπτικούς παράγοντες αποδοχής παρεμβάσεων. Με αυτόν τον τρόπο συμβάλλει στη γεφύρωση του ερευνητικού κενού που αφορά τον ελληνικό πληθυσμό και προσφέρει εφαρμόσιμα κλινικά συμπεράσματα για τη βελτίωση της γενετικής συμβουλευτικής και της ψυχοκοινωνικής υποστήριξης.

Η εργασία διαρθρώνεται σε δύο μέρη. Το Μέρος Α αποτελεί το θεωρητικό υπόβαθρο και περιλαμβάνει τέσσερα κεφάλαια: το Κεφάλαιο 1 πραγματεύεται εννοιολογικές παρατηρήσεις σχετικά με τον καρκίνο μαστού ως ζήτημα δημόσιας υγείας, τη γενετική προδιάθεση και τον γενετικό έλεγχο· το Κεφάλαιο 2 εστιάζει στον βιολογικό ρόλο των γονιδίων BRCA1 και BRCA2· το Κεφάλαιο 3 αναλύει τις ψυχολογικές επιπτώσεις της γενετικής προδιάθεσης· και το Κεφάλαιο 4 εξετάζει τον υποστηρικτικό ρόλο των επαγγελματιών υγείας. Το Μέρος Β περιλαμβάνει τη μεθοδολογία της έρευνας (Κεφάλαιο 5), τα αποτελέσματα παρουσιάζονται στο Κεφάλαιο 6, η συζήτηση των ευρημάτων αναπτύσσεται στο Κεφάλαιο 7 και τα συμπεράσματα αναλύονται στο Κεφάλαιο 8.

ΜΕΡΟΣ Α: ΘΕΩΡΗΤΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1: ΕΝΝΟΙΟΛΟΓΙΚΕΣ ΠΑΡΑΤΗΡΗΣΕΙΣ

1.1. Ο καρκίνος του μαστού ως ζήτημα δημόσιας υγείας

Ο καρκίνος του μαστού αποτελεί μία από τις σημαντικότερες προκλήσεις για τη δημόσια υγεία παγκοσμίως, παραμένοντας η κύρια αιτία θανάτου από κακοήθεια στον γυναικείο πληθυσμό (Xiong et al., 2025). Η αιτιοπαθογένεια της νόσου είναι πολυπαραγοντική και χαρακτηρίζεται από μια σύνθετη αλληλεπίδραση μεταξύ γενετικής προδιάθεσης, ορμονικών διαταραχών, περιβαλλοντικών εκθέσεων και παραγόντων του τρόπου ζωής (Obeagu & Obeagu, 2024; Xiong et al., 2025). Παρά τις σημαντικές θεραπευτικές και διαγνωστικές προόδους, η συχνότητα εμφάνισης της νόσου καταγράφει σταθερή ανοδική τάση. Συγκεκριμένα, κατά την περίοδο 2012-2021, η επίπτωση αυξανόταν κατά περίπου 1% ετησίως, με την αύξηση αυτή να εντοπίζεται κυρίως σε όγκους αρχικού σταδίου και σε όγκους θετικούς σε ορμονικούς υποδοχείς (Giaquinto et al., 2024).

Ιδιαίτερα ανησυχητικό επιδημιολογικό εύρημα αποτελεί ο ταχύτερος ρυθμός αύξησης των κρουσμάτων σε γυναίκες κάτω των 50 ετών, ο οποίος αγγίζει το 1,4% ετησίως (Giaquinto et al., 2024). Αντίθετα, η συνολική θνησιμότητα έχει μειωθεί κατά 44% από το 1989, εξέλιξη που αποδίδεται στη βελτιστοποίηση των θεραπευτικών σχημάτων και στην καθιέρωση του προσυμπτωματικού ελέγχου, αν και παραμένουν έντονες οι φυλετικές και κοινωνικοοικονομικές ανισότητες στην πρόσβαση στις υπηρεσίες υγείας (Giaquinto et al., 2024).

Η σύγχρονη διαχείριση της νόσου βασίζεται στην παραδοχή ότι ο καρκίνος του μαστού δεν αποτελεί μια ενιαία οντότητα, αλλά μια εξαιρετικά ετερογενή νόσο που ταξινομείται σε διακριτούς μοριακούς υπότυπους. Οι κύριοι υπότυποι περιλαμβάνουν τους Luminal A και Luminal B, οι οποίοι είναι θετικοί σε ορμονικούς υποδοχείς, τον υπότυπο HER2+, που χαρακτηρίζεται από υπερέκφραση του υποδοχέα του ανθρώπινου επιδερμικού αυξητικού παράγοντα 2, καθώς και τον τριπλά αρνητικό καρκίνο του μαστού (TNBC), ο οποίος στερείται των παραπάνω υποδοχέων και παρουσιάζει την πιο επιθετική κλινική πορεία (Xiong et al., 2025). Κάθε υπότυπος επιδεικνύει μοναδική βιολογική συμπεριφορά, ανταπόκριση στη θεραπεία και προγνωστική ισχύ, καθορίζοντας την ανάπτυξη της ιατρικής ακριβείας μέσω εξειδικευμένων και στοχευμένων θεραπευτικών προσεγγίσεων (Xiong et al., 2025).

Στο επίκεντρο της κληρονομικής προδιάθεσης βρίσκονται τα ογκοκατασταλτικά γονίδια BRCA1 και BRCA2, τα οποία είναι υπεύθυνα για τη διατήρηση της γονιδιωματικής σταθερότητας μέσω της επιδιόρθωσης των θραυσμάτων διπλής έλικας του DNA με τον μηχανισμό του ομόλογου

ανασυνδυασμού (Nunes et al., 2024). Η παρουσία παθογόνων μεταλλάξεων στα γονίδια αυτά οδηγεί σε απώλεια της επιδιορθωτικής ικανότητας του κυττάρου, συσώρευση γενετικών βλαβών και, ακολούθως, σε καρκινογένεση, αντιπροσωπεύοντας το συχνότερο αίτιο κληρονομικού καρκίνου του μαστού και των ωοθηκών (Nunes et al., 2024; Obeagu & Obeagu, 2024).

Οι φορείς των μεταλλάξεων αυτών αντιμετωπίζουν εξαιρετικά υψηλό κίνδυνο εμφάνισης κακοήθειας κατά τη διάρκεια της ζωής τους, η οποία συχνά εκδηλώνεται σε νεαρή ηλικία, επηρεάζοντας τον πληθυσμό των εφήβων και νεαρών ενηλίκων (AYA) (Nunes et al., 2024). Πέραν του ογκολογικού κινδύνου, σύγχρονα ερευνητικά δεδομένα συνδέουν τις μεταλλάξεις BRCA1/2 με επιταχυνόμενη γήρανση των ωοθηκών και μείωση του ωοθηκικού αποθέματος, γεγονός που περιπλέκει τη θεραπευτική διαχείριση, καθώς οι ογκολογικές παρεμβάσεις ενδέχεται να επιβαρύνουν περαιτέρω την αναπαραγωγική ικανότητα των ασθενών (Nunes et al., 2024).

Κατά συνέπεια, ο γενετικός έλεγχος και η έγκαιρη διάγνωση αποτελούν τον ακρογωνιαίο λίθο της σύγχρονης ογκολογίας για τον εντοπισμό ατόμων υψηλού κινδύνου πριν από την κλινική εκδήλωση της νόσου (Obeagu & Obeagu, 2024). Ενώ η ψηφιακή μαστογραφία παραμένει η βάση του πληθυσμιακού ελέγχου, για τους φορείς μεταλλάξεων κρίνεται απαραίτητη η εφαρμογή πιο ευαίσθητων απεικονιστικών μεθόδων, όπως η μαγνητική τομογραφία (MRI) μαστών, σε συνδυασμό με εξειδικευμένες μοριακές δοκιμασίες (Obeagu & Obeagu, 2024).

Παράλληλα, η ενσωμάτωση της τεχνητής νοημοσύνης (AI) στην απεικόνιση και την παθολογοανατομία ενισχύει τη διαγνωστική ακρίβεια και υποστηρίζει την εξατομικευμένη θεραπευτική λήψη αποφάσεων (Xiong et al., 2025). Ωστόσο, η ισότιμη πρόσβαση σε αυτές τις προηγμένες τεχνολογίες και στα οργανωμένα προγράμματα προσυμπτωματικού ελέγχου παραμένει σημαντική πρόκληση, ιδιαίτερα σε αναπτυσσόμενες περιοχές ή κοινότητες με περιορισμένους υγειονομικούς πόρους (Obeagu & Obeagu, 2024). Συμπερασματικά, η μετάβαση από ένα περιγραφικό μοντέλο σε ένα εξατομικευμένο σύστημα φροντίδας, το οποίο συνδυάζει την επιδημιολογική επιτήρηση, τη μοριακή ταξινόμηση και τον στοχευμένο προληπτικό έλεγχο, κρίνεται αναγκαία για την ουσιαστική εφαρμογή της ιατρικής ακριβείας και τη μείωση της θνησιμότητας της νόσου (Xiong et al., 2025).

1.2. Η γενετική προδιάθεση και οι μεταλλάξεις BRCA 1 ΚΑΙ BRCA 2

Ο καρκίνος του μαστού αποτελεί μία από τις σημαντικότερες προκλήσεις για τη δημόσια υγεία παγκοσμίως, αποτελώντας την πιο συχνή κακοήθεια στον γυναικείο πληθυσμό, ενώ εκδηλώνεται σε σπανιότερες περιπτώσεις και στους άνδρες (Hong & Xu, 2022). Αν και η πλειοψηφία των περιστατικών εμφανίζεται σποραδικά, ένα ποσοστό της τάξεως του 10% συνδέεται άμεσα με κληρονομικά καρκινικά σύνδρομα, τα οποία προκύπτουν από συγκεκριμένες βλαστικές μεταλλάξεις που μεταβιβάζονται μεταξύ των γενεών (Garutti et al., 2023; Hong & Xu, 2022).

Οι πλέον μελετημένες και συχνές μεταλλάξεις εντοπίζονται στα ογκοκατασταλτικά γονίδια BRCA1 και BRCA2, τα οποία διαδραματίζουν θεμελιώδη ρόλο στη διατήρηση της γονιδιωματικής σταθερότητας (Garutti et al., 2023). Υπό φυσιολογικές συνθήκες, η κύρια λειτουργία τους αφορά την επιδιόρθωση των θραυσμάτων διπλής έλικας του DNA μέσω του μηχανισμού του ομόλογου ανασυνδυασμού, εμποδίζοντας τη συσσώρευση γενετικών σφαλμάτων (Tutt et al., 2021). Αντίθετα, η παρουσία μιας παθογόνου μετάλλαξης διακόπτει αυτόν τον προστατευτικό μηχανισμό, οδηγώντας σε γονιδιωματική αστάθεια και κατακόρυφη αύξηση του κινδύνου καρκινογένεσης (Hong & Xu, 2022).

Η συχνότητα εμφάνισης αυτών των γενετικών αλλοιώσεων παρουσιάζει σημαντικές διαφοροποιήσεις ανάμεσα στους διάφορους πληθυσμούς. Οι γυναίκες που φέρουν παθογόνες μεταλλάξεις στα γονίδια BRCA1 ή BRCA2 αντιμετωπίζουν εξαιρετικά αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης καρκίνου του μαστού και των ωοθηκών συγκριτικά με τον γενικό πληθυσμό, με τις κακοήθειες αυτές να εκδηλώνονται συχνά σε νεότερες ηλικίες και να χαρακτηρίζονται από υψηλή πιθανότητα ανάπτυξης αμφοτερόπλευρης νόσου (Obeagu & Obeagu, 2024). Επιπλέον, η παρουσία των μεταλλάξεων αυτών επηρεάζει άμεσα και τον μοριακό υπότυπο του αναπτυσσόμενου όγκου. Για παράδειγμα, οι μεταλλάξεις στο γονίδιο BRCA1 συνδέονται στενά με την εμφάνιση τριπλά αρνητικού καρκίνου του μαστού (TNBC), ενός υποτύπου που διακρίνεται για την αυξημένη επιθετικότητά του και τη μειωμένη ανταπόκριση στις συμβατικές θεραπείες (Hong & Xu, 2022).

Παρά τη σοβαρότητα των κλινικών επιπτώσεων, ο εντοπισμός των κληρονομικών αυτών συνδρόμων παραμένει δυσχερής, καθώς πολλοί επαγγελματίες υγείας στερούνται της εξειδικευμένης εκπαίδευσης που απαιτείται για την έγκαιρη αναγνώριση των ασθενών υψηλού κινδύνου (Garutti et al., 2023). Επιπρόσθετα, τα κριτήρια ελέγχου χαρακτηρίζονται από πολυπλοκότητα και παρουσιάζουν αποκλίσεις ανάμεσα στις διεθνείς κατευθυντήριες οδηγίες, προκαλώντας σύγχυση και αφήνοντας μεγάλο αριθμό φορέων χωρίς διάγνωση (Garutti et al.,

2023). Η ανίχνευση μιας παθογόνου παραλλαγής, ωστόσο, αναδιαμορφώνει ριζικά τόσο το θεραπευτικό πλάνο του ασθενούς όσο και τις στρατηγικές πρόληψης για το ευρύτερο οικογενειακό του περιβάλλον μέσω του διαδοχικού ελέγχου των συγγενών.

Η διαγνωστική προσέγγιση ξεκινά με τη λεπτομερή αξιολόγηση του οικογενειακού ιστορικού. Ενώ η ψηφιακή μαστογραφία παραμένει ο ακρογωνιαίος λίθος του πληθυσμιακού προσυμπτωματικού ελέγχου, για τους φορείς μεταλλάξεων BRCA απαιτείται ένα εντατικότερο πρωτόκολλο παρακολούθησης, το οποίο περιλαμβάνει τακτικές εξετάσεις μαγνητικής τομογραφίας (MRI) μαστών και προηγμένες μοριακές δοκιμασίες (Obeagu & Obeagu, 2024). Ο μοριακός έλεγχος επιτρέπει τον ακριβή προσδιορισμό των βλαστικών μεταλλάξεων, σηματοδοτώντας τη μετάβαση από τα γενικά θεραπευτικά σχήματα στην εποχή των στοχευμένων και εξατομικευμένων παρεμβάσεων.

Σε περίπτωση θετικού αποτελέσματος, οι ασθενείς καλούνται να λάβουν κρίσιμες αποφάσεις σχετικά με τη διαχείριση του κινδύνου, επιλέγοντας είτε την αυστηρή κλινική επιτήρηση είτε τη διενέργεια προφυλακτικών χειρουργικών επεμβάσεων, όπως η αμφοτερόπλευρη προφυλακτική μαστεκτομή και η σαλπινγο-ωοθηκεκτομή (Garutti et al., 2023). Αν και οι επεμβάσεις αυτές μειώνουν δραματικά την πιθανότητα εμφάνισης καρκίνου, επιφέρουν σοβαρό ψυχολογικό και αναπαραγωγικό αντίκτυπο. Στο στάδιο αυτό, η γενετική συμβουλευτική κρίνεται απολύτως απαραίτητη, καθώς διασφαλίζει την αποτελεσματική επικοινωνία μεταξύ ιατρού και ασθενούς, βοηθώντας την τελευταία να κατανοήσει πλήρως τη σχέση κινδύνου-οφέλους για κάθε παρέμβαση (Garutti et al., 2023).

Μία από τις μεγαλύτερες κλινικές προκλήσεις του γενετικού ελέγχου εντοπίζεται στην ανίχνευση των Παραλλαγών Αβέβαιης Σημασίας (Variants of Uncertain Significance - VUS). Η εύρεση ενός VUS υποδηλώνει την ύπαρξη μιας γενετικής αλλοίωσης της οποίας η επίδραση στον κίνδυνο καρκινογένεσης παραμένει άγνωστη στην παρούσα φάση, γεγονός που προκαλεί έντονο άγχος σε ασθενείς και κλινικούς γιατρούς λόγω της έλλειψης σαφών κατευθυντήριων οδηγιών, απαιτώντας συνεχή έρευνα και μελλοντική επαναταξινόμησή τους (Garutti et al., 2023).

Παράλληλα, σοβαρές προκλήσεις προκύπτουν και σε επίπεδο δημόσιας υγείας, καθώς η πρόσβαση σε αυτές τις προηγμένες υπηρεσίες παρουσιάζει έντονες γεωγραφικές και κοινωνικοοικονομικές ανισότητες (Obeagu & Obeagu, 2024). Σε περιοχές ή χώρες με περιορισμένους υγειονομικούς πόρους, ο μοριακός έλεγχος και οι τεχνολογίες αιχμής είναι συχνά μη διαθέσιμα, στερώντας από τους πληθυσμούς αυτούς τα οφέλη της ιατρικής ακριβείας (Obeagu & Obeagu, 2024).

Το μέλλον της διαχείρισης του κληρονομικού καρκίνου του μαστού προσανατολίζεται προς μια ολιστική προσέγγιση, η οποία ξεπερνά τη στενή μελέτη των χαρακτηριστικών του όγκου και επεκτείνεται στο συνολικό γενετικό υπόβαθρο της ασθενούς. Η σύγχρονη έρευνα επικεντρώνεται στον τρόπο με τον οποίο έτεροι τροποποιητικοί γενετικοί παράγοντες αλληλεπιδρούν με τα γονίδια BRCA1 και BRCA2, επηρεάζοντας τη διεισδυτικότητα της νόσου, ενώ παράλληλα εξετάζεται η επίδραση μεταβολικών και περιβαλλοντικών παραγόντων, όπως η διατροφή και η φυσική δραστηριότητα (Hong & Xu, 2022). Απώτερος στόχος αυτών των ερευνητικών προσπαθειών είναι η ανάπτυξη πολυπαραγοντικών μοντέλων εκτίμησης κινδύνου που θα ενσωματώνουν βιολογικά, γενετικά και περιβαλλοντικά δεδομένα, επιτρέποντας την πλήρη επικράτηση της ογκολογίας ακριβείας και τη βελτίωση της ποιότητας ζωής των ασθενών (Hong & Xu, 2022).

1.3. Γενετικός έλεγχος και συμβουλευτική

Η ανίχνευση του κληρονομικού καρκίνου του μαστού στηρίζεται σε μια οργανωμένη και συστηματική προσέγγιση που συνδυάζει τον γενετικό έλεγχο με τη γενετική συμβουλευτική. Η διαδικασία αυτή δεν αποτελεί πλέον μόνο εργαλείο για τη διάγνωση, αλλά βασικό στοιχείο της σύγχρονης προληπτικής ογκολογίας. Με τον γενετικό έλεγχο, οι κλινικοί γιατροί έχουν τη δυνατότητα να αντιμετωπίσουν τη νόσο με μια προληπτική διαχείριση του κινδύνου. Όμως, η πορεία από την αναγνώριση ενός αυξημένου κινδύνου έως τη λήψη ενός αξιόπιστου γενετικού αποτελέσματος δεν είναι απλή. Αντίθετα, αποτελεί μια σύνθετη διαδικασία που απαιτεί στενή και γόνιμη συνεργασία μεταξύ διαφορετικών επαγγελματιών υγείας, όπως ιατρών, γενετιστών και συμβούλων γενετικής.

Κύριος στόχος αυτής της διαδικασίας είναι ο εντοπισμός ατόμων που φέρουν παθογόνες παραλλαγές (pathogenic variants – PVs) πριν από την εμφάνιση της νόσου. Η έγκαιρη αναγνώριση αυτών των ατόμων επιτρέπει την εφαρμογή κατάλληλων μέτρων, όπως η εντατική παρακολούθηση ή η πραγματοποίηση προληπτικών χειρουργικών επεμβάσεων, οι οποίες μπορούν να συμβάλουν ουσιαστικά στη μείωση της θνησιμότητας και στη βελτίωση της πρόγνωσης (Zang et al., 2023).

Η γενετική συμβουλευτική χρησιμεύει ως η γέφυρα μεταξύ της κλινικής υποψίας και της μοριακής επιβεβαίωσης. Είναι μια τυποποιημένη διαδικασία που έχει σχεδιαστεί για να βοηθήσει τους ασθενείς να κατανοήσουν τις επιπτώσεις της γενετικής τους σύστασης. Σε πολλά συστήματα υγείας, όπως η Γερμανική Κοινοπραξία για τον Κληρονομικό Καρκίνο του Μαστού και των Ωοθηκών (GC-HBOC), η συμβουλευτική είναι αυστηρά διεπιστημονική. Περιλαμβάνει

γυναικολόγους και γενετιστές που συνεργάζονται στενά (Zang et al., 2023). Η διαδικασία ξεκινά συνήθως με μια αρχική συνεδρία αξιολόγησης. Κατά τη διάρκεια αυτής της συνάντησης, ο κλινικός γιατρός αναλύει λεπτομερώς το οικογενειακό ιστορικό του ασθενούς. Χρησιμοποιούνται τυποποιημένα ερωτηματολόγια για να διαπιστωθεί εάν ο ασθενής πληροί τα συγκεκριμένα κριτήρια ελέγχου. Αυτά τα κριτήρια εστιάζουν συχνά στην ηλικία εμφάνισης και στον αριθμό των προσβεβλημένων συγγενών. Για παράδειγμα, μια μεμονωμένη περίπτωση καρκίνου του μαστού πριν από την ηλικία των 35 ετών αποτελεί συχνά αιτία παραπομπής (Zang et al., 2023).

Η ψυχολογική πτυχή της συμβουλευτικής είναι εξίσου κρίσιμη με την ιατρική. Οι ασθενείς πρέπει να είναι προετοιμασμένοι για τον αντίκτυπο των αποτελεσμάτων. Ένα θετικό αποτέλεσμα δεν επηρεάζει μόνο το άτομο, αλλά ολόκληρη την οικογένειά του. Οι γενετικοί σύμβουλοι συζητούν το «δικαίωμα στη μη γνώση» και την πιθανότητα εύρεσης παραλλαγών αβέβαιης σημασίας (VUS). Μετά τη διεξαγωγή της εξέτασης, ακολουθεί μια δεύτερη συνεδρία για την επεξήγηση των ευρημάτων. Εάν εντοπιστεί μια μετάλλαξη, η εστίαση μετατοπίζεται αμέσως στις στρατηγικές μείωσης του κινδύνου. Εάν δεν βρεθεί μετάλλαξη, ο σύμβουλος βοηθά τον ασθενή να κατανοήσει τον κίνδυνο που εξακολουθεί να υπάρχει βάσει του οικογενειακού ιστορικού (Zang et al., 2023).

Η τεχνολογία που χρησιμοποιείται για τον γενετικό έλεγχο έχει εξελιχθεί ραγδαία τα τελευταία χρόνια. Για δεκαετίες, ο έλεγχος περιοριζόταν σχεδόν αποκλειστικά στα γονίδια *BRCA1* και *BRCA2*. Αν και αυτά παραμένουν οι σημαντικότεροι παράγοντες κινδύνου, δεν εξηγούν όλες τις κληρονομικές περιπτώσεις. Ο σύγχρονος έλεγχος χρησιμοποιεί πλέον πάνελ πολλαπλών γονιδίων μέσω της Αλληλούχισης Νέας Γενιάς (Next-Generation Sequencing - NGS). Αυτά τα πάνελ αναλύουν ένα ευρύ φάσμα γονιδίων ταυτόχρονα. Περιλαμβάνουν γονίδια υψηλής διεισδυτικότητας όπως τα *TP53*, *PTEN* και *CDHI*. Περιλαμβάνουν επίσης γονίδια μέτριας διεισδυτικότητας όπως τα *ATM*, *CHEK2* και *PALB2* (Pal et al., 2024). Τα γονίδια υψηλής διεισδυτικότητας αυξάνουν σημαντικά τον κίνδυνο καρκίνου κατά τη διάρκεια της ζωής, ενώ τα γονίδια μέτριας διεισδυτικότητας φέρουν χαμηλότερο, αλλά κλινικά σχετικό κίνδυνο. Αυτή η διευρυμένη ανάλυση παρέχει μια πιο ολοκληρωμένη εικόνα του γενετικού τοπίου ενός ασθενούς (Öfverholm et al., 2023).

Στη Σουηδία, μελέτες μεγάλης κλίμακας έχουν αξιολογήσει τον αντίκτυπο αυτών των διευρυμένων πάνελ. Έρευνα στην οποία συμμετείχαν πάνω από 4.600 γυναίκες έδειξε ότι οι μεταλλάξεις *BRCA1* και *BRCA2* παραμένουν τα πιο συχνά ευρήματα. Ωστόσο, άλλα γονίδια όπως το *PALB2* και το *CHEK2* συμβάλλουν επίσης σημαντικά στον συνολικό αριθμό των παθογόνων παραλλαγών (Öfverholm et al., 2023). Είναι ενδιαφέρον ότι τα κλινικά χαρακτηριστικά του όγκου μπορούν συχνά να καθοδηγήσουν τη διαδικασία ελέγχου. Για παράδειγμα, ο τριπλά αρνητικός

καρκίνος του μαστού (TNBC) αποτελεί ισχυρή ένδειξη για μεταλλάξεις στο *BRCA1*. Αντίθετα, οι όγκοι που είναι θετικοί σε υποδοχείς οιστρογόνων (ER+) είναι πιο συχνοί σε φορείς *BRCA2* και *CHEK2* (Sokolova et al., 2023). Αυτή η σχέση μεταξύ της παθολογίας του όγκου και της γενετικής της βλαστικής σειράς (germline) είναι ζωτικής σημασίας για την εξατομίκευση της θεραπείας.

Διαφορετικές χώρες έχουν υιοθετήσει ποικίλα μοντέλα για την αύξηση της πρόσβασης στον έλεγχο. Στην Πολωνία, η προσέγγιση επικεντρώθηκε στις «μεταλλάξεις ιδρυτή» (founder mutations). Πρόκειται για συγκεκριμένες μεταλλάξεις που είναι κοινές σε έναν πληθυσμό λόγω ιστορικών παραγόντων. Περίπου το 4% όλων των Πολωνών ασθενών με καρκίνο του μαστού φέρουν μια μετάλλαξη *BRCA1*, συχνά μία από τρεις συγκεκριμένες παραλλαγές (Gronwald et al., 2023). Επειδή αυτές οι μεταλλάξεις είναι τόσο συχνές, μπορεί να χρησιμοποιηθεί ένα γρήγορο και οικονομικό τεστ για τον έλεγχο μεγάλων ομάδων. Αυτό το μοντέλο επέτρεψε τον έλεγχο σχεδόν μισού εκατομμυρίου ανθρώπων στην περιοχή της Πομερανίας. Με την εμπλοκή των οικογενειακών γιατρών στη διαδικασία προσυμπτωματικού ελέγχου, το πολωνικό σύστημα εντόπισε με επιτυχία χιλιάδες άτομα υψηλού κινδύνου (Gronwald et al., 2023).

Η κλινική χρησιμότητα του γενετικού ελέγχου είναι εμφανής στον αντίκτυπό του στη θεραπευτική προσέγγιση. Ο εντοπισμός μιας μετάλλαξης μπορεί να αλλάξει ριζικά τη χειρουργική στρατηγική. Για παράδειγμα, μια ασθενής με μετάλλαξη *BRCA* μπορεί να επιλέξει αμφοτερόπλευρη μαστεκτομή αντί για ογκεκτομή, ώστε να αποτρέψει έναν μελλοντικό δεύτερο καρκίνο (Sokolova et al., 2023). Επιπλέον, τα γενετικά δεδομένα χρησιμοποιούνται ολοένα και περισσότερο για την επιλογή συστηματικών θεραπειών. Οι αναστολείς PARP έχουν αποδειχθεί εξαιρετικά αποτελεσματικοί για ασθενείς με μεταλλάξεις *BRCA1* ή *BRCA2*. Αυτό καθιστά τον γενετικό έλεγχο απαραίτητο μέρος της διαδικασίας λήψης αποφάσεων σχετικά με τη θεραπεία και όχι απλώς ένα εργαλείο εκτίμησης κινδύνου (Sokolova et al., 2023).

Παρά τις προόδους αυτές, παραμένουν προκλήσεις στην ευρεία εφαρμογή του ελέγχου. Πολλοί ασθενείς υψηλού κινδύνου εξακολουθούν να μην παραπέμπονται για συμβουλευτική. Αυτό οφείλεται συχνά στην έλλειψη ενημέρωσης των γιατρών ή στα περίπλοκα κριτήρια παραπομπής. Επιπλέον, η ερμηνεία των αποτελεσμάτων μπορεί να είναι δύσκολη. Καθώς προστίθενται περισσότερα γονίδια στα πάνελ, ο αριθμός των αποτελεσμάτων VUS αυξάνεται. Η διαχείριση αυτών των αποτελεσμάτων απαιτεί εξειδικευμένη εμπειρία για να αποφευχθεί η υπερβολική θεραπεία ή το περιττό άγχος για την ασθενή (Öfverholm et al., 2023). Ηθικά ζητήματα

προκύπτουν επίσης σχετικά με την ιδιωτικότητα των δεδομένων και την επικοινωνία των κινδύνων εντός της οικογένειας.

Το μέλλον του τομέα έγκειται στην ενσωμάτωση των γενετικών δεδομένων στην καθημερινή κλινική πρακτική. Η σύγχρονη κλινική πρακτική κατευθύνεται προς ένα μοντέλο όπου κάθε ασθενής με καρκίνο του μαστού μπορεί τελικά να λαμβάνει κάποιο επίπεδο γενετικού προσυμπτωματικού ελέγχου. Συνδυάζοντας το οικογενειακό ιστορικό, την παθολογία του όγκου και τον προηγμένο μοριακό έλεγχο, επιτρέπει την ανάπτυξη εξατομικευμένων πλάνων φροντίδας. Η ενσωμάτωση της γενετικής συμβουλευτικής διασφαλίζει ότι αυτή η τεχνολογία χρησιμοποιείται ηθικά και αποτελεσματικά. Τελικός στόχος είναι ο εντοπισμός των κληρονομικών κινδύνων αρκετά έγκαιρα, ώστε να προληφθεί πλήρως η εμφάνιση του καρκίνου (Zang et al., 2023).

1.4. Ψυχολογικές επιπτώσεις της Γενετικής προδιάθεσης

Μία από τις σημαντικότερες ψυχολογικές επιπτώσεις είναι το άγχος σχετικά με την πιθανότητα εμφάνισης καρκίνου. Πολλές γυναίκες βιώνουν διαρκή ανησυχία για την υγεία τους, ακόμη και όταν δεν έχουν διαγνωστεί με καρκίνο. Η αντίληψη ότι διατρέχουν υψηλό κίνδυνο μπορεί να οδηγήσει σε διαρκή επαγρύπνηση, φόβο για κάθε σωματικό σύμπτωμα και συνεχή αγωνία σχετικά με το μέλλον (Brédart et al., 2013). Παράλληλα, η αναμονή των αποτελεσμάτων του γενετικού ελέγχου συχνά συνοδεύεται από ψυχολογική πίεση, ενώ ένα θετικό αποτέλεσμα μπορεί να αυξήσει τα επίπεδα στρες και συναισθηματικής επιβάρυνσης.

Επιπλέον, η γενετική προδιάθεση επηρεάζει την εικόνα σώματος και τη γυναικεία ταυτότητα, ιδιαίτερα όταν οι γυναίκες καλούνται να αποφασίσουν για προφυλακτικές χειρουργικές επεμβάσεις, όπως η μαστεκτομή ή η αφαίρεση ωοθηκών. Οι επεμβάσεις αυτές, παρότι μειώνουν σημαντικά τον κίνδυνο καρκίνου, συχνά συνδέονται με αισθήματα απώλειας, μείωσης της θηλυκότητας και φόβου απόρριψης (Segerer et al., 2020). Η διαδικασία λήψης αυτών των αποφάσεων είναι ιδιαίτερα δύσκολη, καθώς συνδυάζει ιατρικούς, συναισθηματικούς και κοινωνικούς παράγοντες.

Σημαντικές είναι και οι επιπτώσεις στις οικογενειακές και κοινωνικές σχέσεις. Οι γυναίκες που φέρουν μετάλλαξη BRCA1/2 συχνά αισθάνονται ενοχή απέναντι στα παιδιά ή στα αδέλφια τους, λόγω της πιθανότητας κληρονομικής μετάδοσης της μετάλλαξης. Παράλληλα, η ανάγκη ενημέρωσης των συγγενών μπορεί να δημιουργήσει συναισθηματικές συγκρούσεις και δυσκολίες στην επικοινωνία μέσα στην οικογένεια (Petrova, Cruz, & Sánchez, 2022). Σε ορισμένες

περιπτώσεις παρατηρούνται επίσης κοινωνική απομόνωση, φόβος στιγματισμού ή δυσκολία στη δημιουργία διαπροσωπικών σχέσεων.

Η ψυχολογική επιβάρυνση φαίνεται να είναι εντονότερη σε γυναίκες που έχουν ήδη διαγνωστεί με καρκίνο μαστού. Σε αυτές τις περιπτώσεις, το θετικό αποτέλεσμα BRCA συνδέεται όχι μόνο με τον φόβο υποτροπής ή δεύτερου καρκίνου, αλλά και με δύσκολες θεραπευτικές αποφάσεις. Έρευνες έχουν δείξει ότι η γενετική συμβουλευτική και ο έλεγχος μπορεί να επηρεάσουν τη συναισθηματική προσαρμογή των ασθενών πριν και μετά τη χειρουργική θεραπεία (Christie et al., 2012; Metcalfe et al., 2022).

Παρά τις αρνητικές συνέπειες, η γνώση της γενετικής προδιάθεσης μπορεί σε ορισμένες περιπτώσεις να λειτουργήσει και προστατευτικά. Ορισμένες γυναίκες αναφέρουν ότι η ενημέρωση για τον γενετικό κίνδυνο τους προσφέρει αίσθηση ελέγχου, καλύτερη οργάνωση της ζωής τους και δυνατότητα λήψης προληπτικών μέτρων. Η ύπαρξη επαρκούς ενημέρωσης, κοινωνικής υποστήριξης και εξειδικευμένης ψυχολογικής παρέμβασης συμβάλλει σημαντικά στη μείωση του άγχους και στην καλύτερη ψυχολογική προσαρμογή (Lombardi et al., 2019).

Τέλος, η βιβλιογραφία αναδεικνύει ότι η παροχή ψυχοκοινωνικών παρεμβάσεων, όπως η συμβουλευτική υποστήριξη, οι ομάδες υποστήριξης και οι ψυχοθεραπευτικές παρεμβάσεις, μπορεί να βελτιώσει την ψυχική υγεία και την ποιότητα ζωής των γυναικών με γενετική προδιάθεση για καρκίνο μαστού (Warner et al., 2021; Boghosian et al., 2021). Για τον λόγο αυτό, η αντιμετώπιση των ψυχολογικών επιπτώσεων πρέπει να αποτελεί βασικό μέρος της ολιστικής φροντίδας των γυναικών που υποβάλλονται σε γενετικό έλεγχο BRCA1/2.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2:ΤΑ ΓΟΝΙΔΙΑ BRCA1 ΚΑΙ BRCA2 ΚΑΙ Η ΣΥΝΔΕΣΗ ΤΟΥΣ ΜΕ ΤΟΝ ΚΑΡΚΙΝΟ ΤΟΥ ΜΑΣΤΟΥ

2.1 Βιολογικός ρόλος των γονιδίων BRCA 1 ΚΑΙ BRCA 2

Τα γονίδια BRCA1 (*Breast Cancer gene 1*) και BRCA2 (*Breast Cancer gene 2*) αποτελούν τους σημαντικότερους γενετικούς παράγοντες που σχετίζονται με την κληρονομική προδιάθεση για την ανάπτυξη καρκίνου του μαστού και των ωοθηκών. Τα γονίδια αυτά ταξινομούνται ως ογκοκατασταλτικά, καθώς ο φυσιολογικός βιολογικός τους ρόλος συνίσταται στη διατήρηση της σταθερότητας του γενετικού υλικού και στην επιδιόρθωση των βλαβών του DNA που προκύπτουν κατά τη διάρκεια του κυτταρικού κύκλου (Branković-Magić et al., 2012).

Συγκεκριμένα, οι πρωτεΐνες που κωδικοποιούνται από τα BRCA1 και BRCA2 συμμετέχουν ενεργά στον μηχανισμό επιδιόρθωσης των θραυσμάτων διπλής έλικας του DNA μέσω της διαδικασίας του ομόλογου ανασυνδυασμού (*homologous recombination repair*) (Branković-Magić et al., 2012; Petrova et al., 2022). Η πιστή αυτή επιδιόρθωση είναι ζωτικής σημασίας, καθώς προστατεύει το κυτταρικό γονιδίωμα από συσσωρευτικές αλλοιώσεις που θα μπορούσαν να πυροδοτήσουν έναν ανεξέλεγκτο κυτταρικό πολλαπλασιασμό και, κατ' επέκταση, τη διαδικασία της καρκινογένεσης.

Σε δομικό επίπεδο, το γονίδιο BRCA1 εντοπίζεται στο μακρύ σκέλος του χρωμοσώματος 17, και η απώλεια της λειτουργικότητάς του λόγω παθογόνων μεταλλάξεων συνδέεται συχνότερα με ιδιαίτερα επιθετικούς φαινοτύπους, όπως ο τριπλά αρνητικός καρκίνος του μαστού (Hall et al., 2016). Αντίθετα, το γονίδιο BRCA2 εντοπίζεται στο μακρύ σκέλος του χρωμοσώματος 13 και, παρότι αυξάνει εξίσου τον κίνδυνο για καρκίνο του μαστού, σχετίζεται επιπλέον με αυξημένη πιθανότητα εμφάνισης καρκίνου του προστάτη και του παγκρέατος στους άνδρες φορείς (Branković-Magić et al., 2012; Hall et al., 2016).

Όταν υφίστανται βλαστικές μεταλλάξεις σε οποιοδήποτε από τα δύο γονίδια, ο προστατευτικός μηχανισμός του ομόλογου ανασυνδυασμού καταρρέει. Η επακόλουθη αδυναμία ακριβούς αποκατάστασης των γενετικών βλαβών οδηγεί σε έντονη γονιδιωματική αστάθεια, γεγονός που εξηγεί την πρόωμη ηλικιακά εκδήλωση της νόσου στους φορείς (Hall et al., 2016; Petrova et al., 2022).

Η κληρονομήση των παθογόνων παραλλαγών στα BRCA1/2 ακολουθεί τον αυτοσωμικό επικρατή χαρακτήρα, πράγμα που σημαίνει ότι κάθε απόγονος ενός φορέα έχει 50% πιθανότητα να κληρονομήσει τη συγκεκριμένη γενετική αλλοίωση (Branković-Magić et al., 2012). Η

διασαφήνιση αυτού του προτύπου μεταβίβασης μεταμόρφωσε τη σύγχρονη κλινική ογκολογία, καθώς επέτρεψε τη διενέργεια στοχευμένου γενετικού ελέγχου για τον εντοπισμό ατόμων υψηλού κινδύνου πριν από την κλινική εκδήλωση των όγκων (Petrova et al., 2022).

Πέρα από τη δυνατότητα εφαρμογής εντατικών πρωτοκόλλων προσυμπτωματικού ελέγχου και προληπτικών χειρουργικών παρεμβάσεων, η κατανόηση του μοριακού ελλείμματος των γονιδίων αυτών οδήγησε στην ανάπτυξη της ιατρικής ακριβείας (Petrova et al., 2022). Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελεί η εισαγωγή των αναστολέων PARP (*Poly ADP-ribose polymerase inhibitors*), οι οποίοι αξιοποιούν τη φαινόμενη «συνθετική θνησιμότητα» των κυττάρων με έλλειψη BRCA, προσφέροντας μια εξαιρετικά αποτελεσματική και στοχευμένη θεραπευτική επιλογή για τους συγκεκριμένους ασθενείς (Hall et al., 2016; Petrova et al., 2022).

2.2 Διαχείριση κινδύνου και προληπτικές επιλογές σε φορείς

Μία από τις βασικότερες στρατηγικές είναι η εντατική ιατρική παρακολούθηση (*surveillance*). Οι γυναίκες φορείς BRCA1/2 υποβάλλονται σε τακτικό κλινικό έλεγχο, μαστογραφία, μαγνητική τομογραφία μαστών και γυναικολογική παρακολούθηση σε μικρότερη ηλικία και συχνότερα σε σχέση με τον γενικό πληθυσμό. Στόχος της παρακολούθησης είναι η έγκαιρη διάγνωση πιθανής κακοήθειας, καθώς η πρόωμη ανίχνευση συνδέεται με καλύτερα θεραπευτικά αποτελέσματα (Hall et al., 2016).

Παράλληλα, αρκετές γυναίκες επιλέγουν προφυλακτικές χειρουργικές επεμβάσεις, όπως η αμφοτερόπλευρη προφυλακτική μαστεκτομή και η προφυλακτική σαλπινγγοοθηκεκτομή. Οι επεμβάσεις αυτές μειώνουν σημαντικά τον κίνδυνο εμφάνισης καρκίνου, ωστόσο συνοδεύονται από σημαντικές ψυχολογικές και σωματικές επιπτώσεις. Η απόφαση για χειρουργική πρόληψη επηρεάζεται από πολλούς παράγοντες, όπως η ηλικία, η οικογενειακή κατάσταση, η επιθυμία τεκνοποίησης, η προσωπική εμπειρία με τον καρκίνο και η αντίληψη κινδύνου (Segeer et al., 2020).

Η λήψη τέτοιων αποφάσεων είναι ιδιαίτερα σύνθετη και συχνά συνοδεύεται από άγχος, αμφιβολία και συναισθηματική φόρτιση. Πολλές γυναίκες βιώνουν φόβο σχετικά με την απώλεια της εικόνας σώματος, της θηλυκότητας ή της γονιμότητας, ιδιαίτερα όταν οι επεμβάσεις πραγματοποιούνται σε νεαρή ηλικία. Σύμφωνα με τη Michałowska (2020), η διαδικασία λήψης αποφάσεων σε φορείς BRCA1 επηρεάζεται έντονα από ψυχοκοινωνικούς παράγοντες, όπως η οικογενειακή υποστήριξη, οι προσωπικές εμπειρίες και η ψυχική ανθεκτικότητα.

Εκτός από τις χειρουργικές παρεμβάσεις, χρησιμοποιούνται και φαρμακευτικές προσεγγίσεις χημειοπρόληψης, όπως η χορήγηση αντιοιστρογονικών φαρμάκων σε ορισμένες περιπτώσεις. Παρότι οι μέθοδοι αυτές μπορεί να μειώσουν τον κίνδυνο ανάπτυξης καρκίνου, δεν είναι κατάλληλες για όλες τις γυναίκες και απαιτούν προσεκτική αξιολόγηση των πιθανών παρενεργειών και οφελών.

Η γενετική συμβουλευτική κατέχει κεντρικό ρόλο στη διαχείριση κινδύνου, καθώς βοηθά τις γυναίκες να κατανοήσουν τις διαθέσιμες επιλογές και να λάβουν τεκμηριωμένες αποφάσεις. Η παροχή επαρκούς πληροφόρησης σχετικά με τους κινδύνους, τις πιθανότητες επιτυχίας των προληπτικών μέτρων και τις πιθανές συνέπειες συμβάλλει στη μείωση της αβεβαιότητας και του άγχους (Brédart et al., 2021). Επιπλέον, η ψυχολογική υποστήριξη από εξειδικευμένους επαγγελματίες είναι ιδιαίτερα σημαντική για την ενίσχυση της προσαρμογής και της συναισθηματικής ανθεκτικότητας των γυναικών.

Η σύγχρονη βιβλιογραφία αναδεικνύει επίσης τη σημασία των ψυχοκοινωνικών παρεμβάσεων και των ομάδων υποστήριξης. Οι παρεμβάσεις αυτές συμβάλλουν στη διαχείριση του άγχους, στη βελτίωση της ποιότητας ζωής και στην ενίσχυση της αίσθησης ελέγχου των γυναικών απέναντι στον γενετικό κίνδυνο (Warner et al., 2021; Boghosian et al., 2021). Η ύπαρξη κατάλληλου δικτύου υποστήριξης φαίνεται να μειώνει τη συναισθηματική επιβάρυνση και να διευκολύνει τη διαδικασία λήψης αποφάσεων.

2.3 Η διαδικασία γενετικού ελέγχου και γενετικής συμβουλευτικής

Η διαδικασία ξεκινά συνήθως με τη λήψη αναλυτικού ατομικού και οικογενειακού ιστορικού. Οι επαγγελματίες υγείας αξιολογούν την ύπαρξη περιστατικών καρκίνου μαστού, ωοθηκών ή άλλων σχετιζόμενων μορφών καρκίνου στην οικογένεια, καθώς και την ηλικία εμφάνισής τους. Η παρουσία πολλαπλών περιστατικών καρκίνου ή η εμφάνιση της νόσου σε νεαρή ηλικία αποτελούν σημαντικές ενδείξεις πιθανής κληρονομικής προδιάθεσης (Hall et al., 2016).

Ακολουθεί η προγενετική συμβουλευτική, κατά την οποία παρέχονται πληροφορίες σχετικά με τον σκοπό του ελέγχου, τη διαδικασία λήψης δείγματος, τις πιθανές εκβάσεις και τις συνέπειες των αποτελεσμάτων. Οι γυναίκες ενημερώνονται για τη σημασία ενός θετικού, αρνητικού ή αβέβαιου αποτελέσματος, καθώς και για τις διαθέσιμες προληπτικές και θεραπευτικές επιλογές. Παράλληλα, συζητούνται ζητήματα που αφορούν την ιδιωτικότητα, την οικογενειακή ενημέρωση και τις πιθανές ψυχολογικές επιπτώσεις (Petrova, Cruz, & Sánchez, 2022).

Ο ίδιος ο γενετικός έλεγχος πραγματοποιείται συνήθως μέσω αιμοληψίας ή λήψης δείγματος σάλιου, από το οποίο αναλύεται το DNA για την ανίχνευση μεταλλάξεων στα γονίδια BRCA1/2. Τα αποτελέσματα του ελέγχου μπορεί να είναι:

- Θετικά, όταν εντοπίζεται παθογόνος μετάλλαξη.
- Αρνητικά, όταν δεν ανιχνεύεται γνωστή μετάλλαξη.
- Αβέβαιης κλινικής σημασίας, όταν εντοπίζεται γενετική παραλλαγή της οποίας η επίδραση δεν είναι πλήρως γνωστή.

Η ανακοίνωση των αποτελεσμάτων αποτελεί ιδιαίτερα κρίσιμο στάδιο, καθώς μπορεί να προκαλέσει έντονη συναισθηματική αντίδραση. Οι γυναίκες που λαμβάνουν θετικό αποτέλεσμα συχνά βιώνουν άγχος, φόβο και αβεβαιότητα σχετικά με την πιθανότητα εμφάνισης καρκίνου ή τις αποφάσεις που θα πρέπει να λάβουν για το μέλλον τους (Brédart et al., 2013). Αντίστοιχα, ακόμη και ένα αρνητικό αποτέλεσμα μπορεί να συνοδεύεται από ενοχές απέναντι σε άλλα μέλη της οικογένειας που είναι φορείς ή ασθενείς.

Για τον λόγο αυτό, η μεταγενετική συμβουλευτική έχει ιδιαίτερη σημασία. Σε αυτό το στάδιο, οι επαγγελματίες υγείας βοηθούν τη γυναίκα να κατανοήσει το αποτέλεσμα, να αξιολογήσει τον πραγματικό κίνδυνο και να εξετάσει τις διαθέσιμες επιλογές διαχείρισης. Η συμβουλευτική δεν περιορίζεται μόνο στην παροχή πληροφοριών, αλλά περιλαμβάνει και ψυχολογική υποστήριξη, ώστε να μειωθεί η συναισθηματική επιβάρυνση και να ενισχυθεί η προσαρμογή της γυναίκας στη νέα πραγματικότητα.

Ιδιαίτερη σημασία έχει ο ρόλος της διεπιστημονικής ομάδας. Γενετιστές, ογκολόγοι, ψυχολόγοι, νοσηλευτές και κοινωνικοί λειτουργοί συνεργάζονται για την παροχή ολοκληρωμένης φροντίδας. Η συνεργασία αυτή συμβάλλει στην καλύτερη κατανόηση των πληροφοριών, στη διαχείριση του άγχους και στη λήψη αποφάσεων που ανταποκρίνονται στις προσωπικές αξίες και ανάγκες της γυναίκας (Watson et al., 2004).

Επιπλέον, η γενετική συμβουλευτική αποκτά ιδιαίτερη σημασία λόγω των οικογενειακών επιπτώσεων του αποτελέσματος. Η πληροφορία ότι μια γυναίκα φέρει μετάλλαξη BRCA1/2 μπορεί να αφορά και άλλα μέλη της οικογένειας, τα οποία ενδέχεται επίσης να διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο. Αυτό δημιουργεί ηθικά και συναισθηματικά ζητήματα σχετικά με την ενημέρωση συγγενών και τη διαχείριση της οικογενειακής επικοινωνίας (Brédart et al., 2021).

2.4 Ηθικές και κοινωνικές διαστάσεις της γενετικής πληροφορίας

Η ανάπτυξη του γενετικού ελέγχου για μεταλλάξεις στα γονίδια BRCA1 και BRCA2 έχει προσφέρει σημαντικές δυνατότητες πρόληψης και έγκαιρης διάγνωσης του καρκίνου του μαστού. Παράλληλα όμως, η χρήση της γενετικής πληροφορίας εγείρει σημαντικά ηθικά, κοινωνικά και ψυχολογικά ζητήματα, τα οποία επηρεάζουν τόσο το άτομο όσο και το οικογενειακό και κοινωνικό του περιβάλλον. Η γενετική πληροφορία θεωρείται ιδιαίτερα ευαίσθητη, καθώς αφορά όχι μόνο την υγεία του εξεταζόμενου ατόμου αλλά και τη βιολογική του οικογένεια.

Ένα από τα σημαντικότερα ζητήματα αφορά το δικαίωμα στην ενημέρωση και το δικαίωμα στη μη γνώση. Ορισμένα άτομα επιθυμούν να γνωρίζουν εάν φέρουν γενετική μετάλλαξη, ώστε να λάβουν προληπτικά μέτρα και να οργανώσουν τη ζωή τους. Άλλα άτομα, ωστόσο, μπορεί να επιλέγουν να μην γνωρίζουν τη γενετική τους προδιάθεση, φοβούμενα τις ψυχολογικές επιπτώσεις ή την αλλαγή της καθημερινότητάς τους. Η απόφαση για γενετικό έλεγχο πρέπει επομένως να βασίζεται στην αυτονομία και στην ελεύθερη, ενημερωμένη συναίνεση του ατόμου (Petrova, Cruz, & Sánchez, 2022).

Ιδιαίτερη ηθική διάσταση παρουσιάζει και το ζήτημα της οικογενειακής ενημέρωσης. Ένα θετικό αποτέλεσμα BRCA1/2 δεν αφορά αποκλειστικά το άτομο που εξετάζεται, αλλά μπορεί να έχει συνέπειες και για συγγενείς πρώτου βαθμού, οι οποίοι ενδέχεται να φέρουν επίσης τη μετάλλαξη. Αυτό δημιουργεί διλήμματα σχετικά με το ποιος πρέπει να ενημερωθεί, ποιος έχει ευθύνη ενημέρωσης και κατά πόσο το άτομο υποχρεούται ηθικά να γνωστοποιήσει τη γενετική πληροφορία στην οικογένειά του. Σε αρκετές περιπτώσεις, η διαδικασία αυτή προκαλεί συγκρούσεις, συναισθηματική πίεση και δυσκολίες στην οικογενειακή επικοινωνία (Brédart et al., 2021).

Η γενετική πληροφορία μπορεί να οδηγήσει σε κοινωνικό στιγματισμό και διακρίσεις. Τα άτομα που φέρουν γενετική προδιάθεση για καρκίνο συχνά ανησυχούν ότι ενδέχεται να αντιμετωπιστούν διαφορετικά στον εργασιακό ή κοινωνικό τους χώρο. Υπάρχουν επίσης φόβοι σχετικά με πιθανές διακρίσεις από ασφαλιστικούς οργανισμούς ή εργοδότες, ιδιαίτερα σε κοινωνίες όπου η προστασία των γενετικών δεδομένων δεν είναι επαρκώς κατοχυρωμένη. Για τον λόγο αυτό, η προστασία της ιδιωτικότητας και του ιατρικού απορρήτου θεωρείται θεμελιώδης αρχή στη γενετική ιατρική.

Ένα ακόμη σημαντικό ζήτημα αφορά την ψυχολογική επιβάρυνση της γενετικής γνώσης. Η πληροφορία ότι ένα άτομο έχει αυξημένη πιθανότητα εμφάνισης καρκίνου μπορεί να προκαλέσει έντονο άγχος, φόβο, αβεβαιότητα και αίσθημα μόνιμης απειλής. Σε ορισμένες περιπτώσεις, η

γενετική ταυτότητα του ατόμου επηρεάζει τον τρόπο με τον οποίο αντιλαμβάνεται τον εαυτό του και το μέλλον του. Η ψυχολογική αυτή επιβάρυνση μπορεί να επηρεάσει τις διαπροσωπικές σχέσεις, τις αποφάσεις σχετικά με την τεκνοποίηση και την ποιότητα ζωής γενικότερα (Lombardi et al., 2019).

Σημαντική κοινωνική διάσταση παρουσιάζει επίσης το θέμα της αναπαραγωγικής επιλογής. Ορισμένα άτομα που γνωρίζουν ότι φέρουν μετάλλαξη BRCA1/2 ενδέχεται να προβληματίζονται σχετικά με τη μετάδοση της γενετικής προδιάθεσης στα παιδιά τους. Η δυνατότητα γενετικού έλεγχου εμβρύων πριν από την εμβρυομεταφορά και οι σύγχρονες αναπαραγωγικές τεχνολογίες δημιουργούν νέα ηθικά διλήμματα σχετικά με τα όρια της ιατρικής παρέμβασης, την επιλογή εμβρύων και την έννοια της γενετικής «ευθύνης».

Ο ρόλος των επαγγελματιών υγείας είναι ιδιαίτερα σημαντικός στη διαχείριση αυτών των ηθικών και κοινωνικών ζητημάτων. Οι επαγγελματίες υγείας οφείλουν να παρέχουν σαφή και αντικειμενική ενημέρωση, να διασφαλίζουν την εμπιστευτικότητα των δεδομένων και να σέβονται τις προσωπικές αξίες και επιλογές του ατόμου. Επιπλέον, χρειάζεται να υποστηρίζουν ψυχολογικά τις γυναίκες και τις οικογένειές τους, βοηθώντας τις να διαχειριστούν τα διλήμματα και τις συναισθηματικές επιπτώσεις που σχετίζονται με τη γενετική πληροφορία (Watson et al., 2004).

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: ΨΥΧΟΛΟΓΙΚΕΣ ΕΠΙΠΤΩΣΕΙΣ ΤΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΠΡΟΔΙΑΘΕΣΗΣ

3.1 Η εμπειρία της διάγνωσης γενετικής προδιάθεσης

Η διαπίστωση γενετικής προδιάθεσης μέσω της ανίχνευσης παθογόνων μεταλλάξεων στα γονίδια BRCA1 και BRCA2 συνιστά μια βαθιά συναισθηματική και ψυχολογική δοκιμασία. Η πληροφορία ότι ένα άτομο φέρει εξαιρετικά αυξημένο κίνδυνο ανάπτυξης καρκίνου του μαστού ή των ωοθηκών συχνά βιώνεται ως μια διαρκής προειδοποίηση επικείμενης ασθένειας, προκαλώντας έντονη ψυχική επιβάρυνση (Brédart et al., 2013). Παρότι η γενετική αυτή ταυτοποίηση δεν ισοδυναμεί με αναπόφευκτη εκδήλωση της νόσου, η υποκειμενική αντίληψη του αποτελέσματος συνδέεται συχνά με το αίσθημα της υπαρξιακής απειλής και της απώλειας του ελέγχου πάνω στο σώμα και το μέλλον (Brédart et al., 2013; Watson et al., 2004).

Η ψυχολογική πίεση κλιμακώνεται ήδη κατά την προδιαγνωστική περίοδο, η οποία χαρακτηρίζεται από έντονη αβεβαιότητα, προσδοκώμενο φόβο και διαταραχές του ύπνου, ιδιαίτερα σε γυναίκες με βαρύ οικογενειακό ιστορικό κακοήθειας (Brédart et al., 2013). Η επίσημη ανακοίνωση ενός θετικού αποτελέσματος μπορεί να προκαλέσει ένα ευρύ φάσμα αντιδράσεων, από αρχικό σοκ και άρνηση, έως θλίψη, θυμό και ανασφάλεια (Watson et al., 2004). Σε πολλές περιπτώσεις, η διάγνωση λειτουργεί ως επιβεβαίωση χρόνιων φόβων που πηγάζουν από τραυματικές οικογενειακές εμπειρίες με τη νόσο, οδηγώντας προσωρινά στην εκδήλωση κλινικών συμπτωμάτων γενικευμένου άγχους ή καταθλιπτικής διάθεσης (Watson et al., 2004). Η ένταση αυτής της ψυχικής επιβάρυνσης εξαρτάται άμεσα από την υποκειμενική αντίληψη του κινδύνου, τα ιδιαίτερα χαρακτηριστικά της προσωπικότητας, την εγγενή ψυχική ανθεκτικότητα του ατόμου, καθώς και από το διαθέσιμο δίκτυο κοινωνικής και οικογενειακής υποστήριξης (Brédart et al., 2013).

Το βιωματικό αυτό πλαίσιο γίνεται σημαντικά πιο σύνθετο για τις γυναίκες που έχουν ήδη νοσήσει από καρκίνο του μαστού. Στον πληθυσμό αυτό, η γενετική διάγνωση δεν αφορά πλέον έναν υποθετικό μελλοντικό κίνδυνο, αλλά συνδέεται άμεσα με τον φόβο της υποτροπής ή την εμφάνιση ενός δεύτερου πρωτοπαθούς όγκου (Metcalf et al., 2022). Παράλληλα, η συναισθηματική πίεση επιτείνεται από την ανάγκη λήψης άμεσων και κρίσιμων θεραπευτικών αποφάσεων, όπως η επιλογή εκτεταμένων και προφυλακτικών χειρουργικών επεμβάσεων, εν μέσω της τρέχουσας ογκολογικής τους θεραπείας (Christie et al., 2012; Metcalf et al., 2022).

Αντίθετα, για ένα ποσοστό γυναικών, η γνώση της γενετικής προδιάθεσης λειτουργεί τελικά ως ένα μέσο ενδυνάμωσης. Η σαφής αποτύπωση του κινδύνου προσφέρει τη δυνατότητα ενεργητικής

συμμετοχής στη λήψη αποφάσεων, συστηματικού προγραμματισμού και εφαρμογής αποτελεσματικών στρατηγικών πρόληψης, περιορίζοντας το αίσθημα της αβοηθησίας (Lombardi et al., 2019). Καθοριστικό ρόλο σε αυτή τη διαδικασία ψυχικής προσαρμογής παίζει η εξειδικευμένη γενετική συμβουλευτική και η ενσωμάτωση έγκαιρων ψυχοογκολογικών παρεμβάσεων (Lombardi et al., 2019). Η παροχή έγκυρης, σαφούς και εξατομικευμένης πληροφόρησης σε ένα περιβάλλον κλινικής ενσυναίσθησης επιτρέπει στις γυναίκες να επεξεργαστούν τη νέα πραγματικότητα, να μετριάσουν το μετατραυματικό στρες και να διασφαλίσουν την ποιότητα ζωής τους (Christie et al., 2012; Lombardi et al., 2019).

3.2 Ψυχολογικές αντιδράσεις πριν και μετά τον γενετικό έλεγχο

Η δυναμική των ψυχολογικών εκδηλώσεων κατά τη διαδικασία του γενετικού ελέγχου για μεταλλάξεις στα γονίδια BRCA1 και BRCA2 παρουσιάζει σαφή χρονική διαφοροποίηση, η οποία εκτείνεται από την προδιαγνωστική φάση της αναμονής έως τη μακροπρόθεσμη διαχείριση του αποτελέσματος. Πριν από τη διενέργεια του ελέγχου, το ψυχικό υπόβαθρο κυριαρχείται από προσδοκώμενο άγχος, υπαρξιακή αβεβαιότητα και έντονη ανησυχία για τη διαγενεαλογική μεταβίβαση του κινδύνου στους απογόνους (Brédart et al., 2013). Η φάση της αναμονής των εργαστηριακών αποτελεσμάτων αναγνωρίζεται ως η πλέον ψυχοπιεστική περίοδος, κατά την οποία οι γυναίκες εκδηλώνουν συχνά διαταραχές του ύπνου, γνωστική διάσπαση και συνεχή νοητική ενασχόληση με δυσμενή σενάρια (Brédart et al., 2013). Η ένταση αυτών των προδιαγνωστικών αντιδράσεων κλιμακώνεται ανάλογα με την υποκειμενική αντίληψη του κινδύνου. Γυναίκες με βαρύ οικογενειακό ιστορικό ή με προγενέστερες τραυματικές εμπειρίες απώλειας οικείων προσώπων από τη νόσο τείνουν να αναπτύσσουν μια αίσθηση αναπόφευκτης απειλής, η οποία εντείνει προκαταβολικά τη συναισθηματική τους φόρτιση (Brédart et al., 2013).

Μετά την ολοκλήρωση του ελέγχου, οι ψυχολογικές αποκρίσεις αναδιαμορφώνονται ριζικά με βάση τη φύση του διαγνωστικού ευρήματος. Η επιβεβαίωση ενός θετικού αποτελέσματος προκαλεί συχνά οξύ συναισθηματικό σοκ, θλίψη και το αίσθημα ότι η καθημερινότητα τελεί υπό τη διαρκή απειλή μιας μελλοντικής νόσου, υποβαθμίζοντας βραχυπρόθεσμα την ποιότητα ζωής (Watson et al., 2004). Αντίθετα, η λήψη ενός αρνητικού αποτελέσματος, ενώ αρχικά μπορεί να φέρει ανακούφιση, ενδέχεται να πυροδοτήσει το φαινόμενο της «ενοχής του επιζώντος» (*survivor guilt*) απέναντι σε συγγενείς που έχουν ήδη νοσήσει ή έχουν ταυτοποιηθεί ως φορείς (Watson et al., 2004). Επιπλέον, σε οικογένειες με υψηλή συσσώρευση κρουσμάτων, ένα αρνητικό αποτέλεσμα δεν εξαλείφει πάντοτε τον φόβο της καρκινογένεσης, καθώς οι γυναίκες αυτές συχνά διατηρούν μια εμμένουσα αίσθηση γενικής βιολογικής ευαλωτότητας (Watson et al., 2004).

Ιδιαίτερη κλινική πρόκληση συνιστά η διαχείριση των αποτελεσμάτων αβέβαιης κλινικής σημασίας (VUS). Λόγω της αντικειμενικής αδυναμίας των ιατρών να καθορίσουν το ακριβές επίπεδο κινδύνου ή να προτείνουν ένα σαφές πλάνο προληπτικής παρέμβασης, οι γυναίκες με VUS βιώνουν μια κατάσταση παρατεταμένης γνωστικής σύγχυσης και απογοήτευσης, η οποία συντηρεί τα επίπεδα του άγχους σε υψηλότερα επίπεδα ακόμη και συγκριτικά με τους φορείς σαφώς παθολογικών μεταλλάξεων (Garutti et al., 2023).

Το ψυχικό αυτό φορτίο μεγεθύνεται σημαντικά όταν ο γενετικός έλεγχος πραγματοποιείται ταυτόχρονα με την αρχική διάγνωση ενός ενεργού καρκίνου του μαστού. Στο συγκεκριμένο κλινικό περιβάλλον, η ασθενής καλείται να διαχειριστεί ταυτόχρονα τον φόβο της τρέχουσας υποτροπής και την απειλή ενός δεύτερου πρωτοπαθούς όγκου (Christie et al., 2012). Αν και η ταχεία διενέργεια του ελέγχου κατά τη διαγνωστική φάση είναι πολύτιμη για τον σχεδιασμό στοχευμένων χειρουργικών και συστηματικών θεραπειών, η χρονική αυτή σύμπτωση επιτείνει τη συναισθηματική εξάντληση της ασθενούς (Metcalf et al., 2022).

Παρά τις καταγεγραμμένες ψυχολογικές πιέσεις, η τελική αποσαφήνιση της γενετικής κατάστασης προσφέρει μακροπρόθεσμα ένα αίσθημα ελέγχου και αυτονομίας, επιτρέποντας τον ορθολογικό προγραμματισμό της υγειονομικής παρακολούθησης (Lombardi et al., 2019). Η ομαλή μετάβαση και η ψυχική προσαρμογή των γυναικών σε αυτά τα δεδομένα εξαρτώνται άμεσα από τη διαθεσιμότητα δομημένης γενετικής συμβουλευτικής και τη συνεχή ψυχοογκολογική υποστήριξη, οι οποίες αμβλύνουν τη μεταδιαγνωστική δυσφορία και ενισχύουν τους μηχανισμούς διαχείρισης της νέας πραγματικότητας (Lombardi et al., 2019).

3.3 Σωματική εικόνα και προφυλακτικές επεμβάσεις

Οι ριζικές προληπτικές παρεμβάσεις σε γυναίκες με διαπιστωμένες παθολογικές παραλλαγές στα γονίδια BRCA1 και BRCA2, με κυριότερες την αμφοτερόπλευρη προφυλακτική μαστεκτομή και την προφυλακτική σαλπινγγοοθηκεκτομή, αποτελούν τις πλέον αποτελεσματικές στρατηγικές για τη δραστική μείωση της ογκολογικής νοσηρότητας και θνησιμότητας. Παρά την αντικειμενική κλινική τους αξία, οι επεμβάσεις αυτές επιφέρουν βαθιές και συχνά τραυματικές μεταβολές στη σωματική εικόνα, τη θηλυκότητα, τη σεξουαλικότητα και την προσωπική ταυτότητα των γυναικών (Segeber et al., 2020). Δεδομένου ότι οι μαστοί και τα αναπαραγωγικά όργανα είναι στενά συνυφασμένα με την έμφυλη αυτοαντίληψη, τη μητρότητα και την αυτοεκτίμηση, η χειρουργική τους αφαίρεση βιώνεται ως μια πολυεπίπεδη απώλεια, ακόμη και όταν πραγματοποιείται σε αμιγώς υγιή ιστό στο πλαίσιο της προληπτικής ιατρικής (Michałowska, 2020; Segeber et al., 2020).

Η προφυλακτική μαστεκτομή, παρά τη δυνατότητα σύγχρονης ή μεταγενέστερης πλαστικής αποκατάστασης, μεταβάλλει μόνιμα την εξωτερική εμφάνιση και την οπτική αίσθηση του σώματος, προκαλώντας συχνά αισθήματα μειωμένης ελκυστικότητας και δυσκολίας ενσωμάτωσης της νέας ανατομίας στην καθημερινή ζωή (Segerer et al., 2020). Η ψυχική αυτή καταπόνηση περιπλέκεται περαιτέρω από τη διενέργεια προφυλακτικής σαλπινγγοοθηκεκτομής, η οποία, πέρα από την οριστική απώλεια της γονιμότητας, συνεπάγεται την άμεση εγκατάσταση ιατρογενούς πρόωρης εμμηνόπαυσης (Michałowska, 2020). Οι απότομες ορμονικές διακυμάνσεις που ακολουθούν, προκαλούν οργανικές και ψυχοσυναισθηματικές μεταβολές, οι οποίες επιβαρύνουν δυσανάλογα τις νεαρές γυναίκες που δεν έχουν ολοκληρώσει τον οικογενειακό τους προγραμματισμό, εντείνοντας το αίσθημα της πρόωρης γήρανσης και της βιολογικής έκπτωσης (Michałowska, 2020).

Αυτές οι σωματικές αλλοιώσεις αντανakλώνται άμεσα στη σεξουαλική λειτουργία και τη δυναμική των διαπροσωπικών σχέσεων. Πολλές γυναίκες αναφέρουν σημαντική μείωση της libido, δυσπαρευνία λόγω της ορμονικής αποστέρησης, καθώς και έναν διάχυτο φόβο συντροφικής απόρριψης, στοιχεία που εάν δεν αντιμετωπιστούν, δύνανται να οδηγήσουν σε κοινωνική απόσυρση και εκδήλωση κλινικών μορφών κατάθλιψης (Michałowska, 2020; Segerer et al., 2020). Η λήψη της απόφασης για την πραγματοποίηση των εν λόγω επεμβάσεων συνιστά, επομένως, μια εξαιρετικά επίπονη νοητική διεργασία, όπου η γυναίκα καλείται να σταθμίσει τον διαρκή φόβο της καρκινογένεσης έναντι του ακρωτηριασμού του ίδιου της του σώματος, με την τελική επιλογή να επηρεάζεται καθοριστικά από την ηλικία, τη μητρότητα και το οικογενειακό ιστορικό (Segerer et al., 2020).

Στον αντίποδα, η επιτυχής διεκπεραίωση αυτών των χειρουργικών παρεμβάσεων προσφέρει σε μεγάλο ποσοστό γυναικών μια αίσθηση προστασίας, υπαρξιακής ασφάλειας και ελέγχου. Η εξάλειψη της διαρκούς απειλής του καρκίνου αμβλύνει το χρόνιο προδιαγνωστικό άγχος και επιτρέπει τη μακροπρόθεσμη σταθεροποίηση της ψυχικής ηρεμίας (Lombardi et al., 2019). Η θετική αυτή προσαρμογή και η αποκατάσταση της ποιότητας ζωής εξαρτώνται άμεσα από τη διεπιστημονική διαχείριση της ασθενούς. Η παροχή λεπτομερούς πληροφόρησης από την ιατρική ομάδα, σε συνδυασμό με τη στοχευμένη ψυχοογκολογική υποστήριξη και τη συμμετοχή σε δομημένες ομάδες ασθενών, καθίσταται αναγκαία για την επαναδιαπραγμάτευση της σωματικής εικόνας και την ενίσχυση της αυτοεκτίμησης των γυναικών (Lombardi et al., 2019; Segerer et al., 2020).

3.4 Οικογενειακές και διαπροσωπικές επιπτώσεις- προεκτάσεις

Η διαπίστωση γενετικής προδιάθεσης για καρκίνο του μαστού και των ωοθηκών μέσω της ταυτοποίησης μεταλλάξεων στα γονίδια BRCA1 και BRCA2 υπερβαίνει το ατομικό επίπεδο, αποκτώντας μια βαθιά συλλογική και συστημική διάσταση εντός του οικογενειακού ιστού. Λόγω της κληρονομικής φύσης της πληροφορίας, το διαγνωστικό αποτέλεσμα επηρεάζει άμεσα τα βιολογικά συγγενικά πρόσωπα, αναδιαμορφώνοντας τις ισορροπίες, τα πρότυπα επικοινωνίας και τις διαπροσωπικές αλληλεπιδράσεις (Petrova et al., 2022). Μία από τις κεντρικές πηγές ψυχολογικής πίεσης για τη διαγνωσθείσα γυναίκα εντοπίζεται στη διαδικασία ενημέρωσης της οικογένειας. Η απόφαση για τον χρόνο, τον τρόπο και την έκταση της αποκάλυψης του γενετικού κινδύνου σε γονείς, αδέρφια ή παιδιά προκαλεί έντονη ηθική και συναισθηματική αμφιθυμία, καθώς ο φόβος της πρόκλησης δευτερογενούς στρες στους οικείους συνυπάρχει με το αίσθημα της ευθύνης για την προστασία της υγείας τους (Petrova et al., 2022).

Η συναισθηματική αυτή φόρτιση αποκτά ιδιαίτερη ένταση στο πλαίσιο της μητρικής σχέσης. Οι μητέρες που είναι φορείς παθογόνων παραλλαγών BRCA1/2 βιώνουν συχνά βαθιά συναισθήματα υπαρξιακής ενοχής για την πιθανή κάθετη μεταβίβαση της μετάλλαξης στους απογόνους τους (Petrova et al., 2022). Αυτή η εσωτερικευμένη ενοχή, η οποία τροφοδοτείται και από προγενέστερες τραυματικές εμπειρίες απώλειας εντός του οικογενειακού δέντρου, μεταφράζεται συχνά σε έκδηλη αγωνία για το μέλλον των παιδιών, οδηγώντας ενίοτε σε υπερπροστατευτικές συμπεριφορές και λειτουργικές δυσλειτουργίες στη δομή της οικογένειας. Παράλληλα, η γενετική πληροφορία δοκιμάζει τη δυναμική της συντροφικής σχέσης. Η διαχείριση του κινδύνου και η μεταδιαγνωστική ευαλωτότητα μπορούν να προκαλέσουν συναισθηματική αποστασιοποίηση ή φόβο συντροφικής απόρριψης, αν και η ύπαρξη ανοιχτής, ενσυναισθητικής επικοινωνίας και αμοιβαίας κατανόησης συχνά λειτουργεί αντισταθμιστικά, ενισχύοντας τη συζυγική συνοχή και τη σταθερότητα του ζευγαριού (Lombardi et al., 2019; Petrova et al., 2022).

Στο ευρύτερο κοινωνικό και επαγγελματικό περιβάλλον, οι γυναίκες με γενετική προδιάθεση έρχονται αντιμέτωπες με το φαινόμενο του δυνητικού στιγματισμού. Η ανησυχία για μια ενδεχόμενη προκατειλημμένη αντιμετώπιση στον εργασιακό χώρο ή η πιθανότητα να θεωρηθούν άτομα υψηλού κινδύνου ή μελλοντικά ασθενείς, καλλιεργεί τάσεις σκόπιμης απόκρυψης της κατάστασής τους και κοινωνικής απομόνωσης, επιτείνοντας το αίσθημα της μοναχικότητας (Lombardi et al., 2019).

Συνολικά, η ποιότητα και η επάρκεια του υποστηρικτικού δικτύου αναδεικνύονται σε καθοριστικούς παράγοντες για την ψυχική ανθεκτικότητα και την ομαλή προσαρμογή των γυναικών. Ενώ ένα σταθερό και υποστηρικτικό περιβάλλον αμβλύνει το μεταδιαγνωστικό άγχος και διευκολύνει τη λήψη ορθολογικών αποφάσεων, η ύπαρξη ενδοοικογενειακών συγκρούσεων ή

η συναισθηματική αδιαφορία μεγεθύνουν την ψυχική νοσηρότητα (Lombardi et al., 2019). Για τον λόγο αυτό, η σύγχρονη κλινική προσέγγιση επιτάσσει τη μετατόπιση από το ατομικό κεντρικό μοντέλο σε μια συστημική παρέμβαση. Η ενσωμάτωση της οικογενειακής συμβουλευτικής και η παροχή εξειδικευμένης ψυχολογικής υποστήριξης στα μέλη του συγγενικού περιβάλλοντος κρίνονται απαραίτητες για τη διευκόλυνση της ενδοοικογενειακής επικοινωνίας και τη συλλογική διαχείριση των προκλήσεων της γενετικής προδιάθεσης (Lombardi et al., 2019; Petrova et al., 2022).

3.5 Μακροχρόνια ψυχολογική προσαρμογή και ανθεκτικότητα

Η διαχείριση της γνώσης γύρω από τη γενετική προδιάθεση για καρκίνο του μαστού και των ωοθηκών λόγω μεταλλάξεων στα γονίδια BRCA1 και BRCA2 συνιστά μια δυναμική, μακροχρόνια διεργασία, η οποία εκτείνεται πολύ πέραν της αρχικής μεταδιαγνωστικής περιόδου. Η μακροπρόθεσμη ψυχολογική προσαρμογή προϋποθέτει τη σταδιακή, οργανική ενσωμάτωση της γενετικής πληροφορίας στην καθημερινότητα, καθώς και τον ριζικό επαναπροσδιορισμό της προσωπικής ταυτότητας και της υποκειμενικής αντίληψης για την υγεία και το μέλλον (Fantini-Hauwel et al., 2025).

Η πορεία αυτή, ωστόσο, σπάνια είναι γραμμική, καθώς η ανάγκη για διαρκή κλινική παρακολούθηση, η διενέργεια επαναλαμβανόμενων απεικονιστικών εξετάσεων και οι εκκρεμείς αποφάσεις για επεμβατικές προφυλακτικές στρατηγικές λειτουργούν ως μόνιμες νοητικές υπενθυμίσεις του κινδύνου, συντηρώντας ένα υποδόριο υπόβαθρο ψυχολογικής ευαλωτότητας (Boghosian et al., 2021; Warner et al., 2021). Το άγχος τείνει να παρουσιάζει περιοδικές εξάρσεις, οι οποίες πυροδοτούνται σε συγκεκριμένα ορόσημα της ζωής της γυναίκας, όπως η προσέγγιση της ηλικίας έναρξης της νόσου κάποιου συγγενούς, η λήψη αποφάσεων για την τεκνοποίηση ή η μετάβαση σε ριζικές χειρουργικές λύσεις (Fantini-Hauwel et al., 2025; Warner et al., 2021).

Μέσα σε αυτό το απαιτητικό πλαίσιο, η ανάπτυξη ψυχικής ανθεκτικότητας (*resilience*) αναδεικνύεται σε κυρίαρχο μηχανισμό προστασίας, επιτρέποντας τη διατήρηση της λειτουργικότητας και της συναισθηματικής ισορροπίας παρά τη συνεχή έκθεση στον γενετικό στρεσογόνο παράγοντα (Fantini-Hauwel et al., 2025). Οι γυναίκες που επιδεικνύουν υψηλά επίπεδα ανθεκτικότητας μετατοπίζονται σταδιακά από παθητικές μορφές διαχείρισης σε ενεργητικές στρατηγικές αντιμετώπισης (*active coping*), οι οποίες περιλαμβάνουν τη συστηματική αναζήτηση έγκυρης πληροφόρησης, τη δέσμευση σε προγράμματα πρόληψης και τη στενή, ισότιμη συνεργασία με την ιατρική ομάδα (Boghosian et al., 2021; Fantini-Hauwel et al., 2025). Η ενεργός αυτή στάση ενισχύει την εσωτερική εστία ελέγχου (*internal locus of control*), μετατρέποντας τη γενετική πληροφορία από απειλή σε εργαλείο αυτονομίας, γεγονός που

αμβλύνει το αίσθημα έλλειψης ελέγχου και καλλιεργεί μια αυξημένη επίγνωση για τη φροντίδα του εαυτού (Lombardi et al., 2019).

Αντίστροφα, η μακροχρόνια αυτή προσαρμοστική πορεία μπορεί να αναχαιτιστεί από την έλλειψη συναισθηματικής κατανόησης ή την κοινωνική απομόνωση, παράγοντες που εντείνουν τη μεταδιαγνωστική δυσφορία και παρεμποδίζουν την επεξεργασία του κινδύνου (Lombardi et al., 2019; Warner et al., 2021). Για τον λόγο αυτό, η σταθερή ενσωμάτωση εξειδικευμένων ψυχοκοινωνικών παρεμβάσεων στο θεραπευτικό πλάνο κρίνεται απαραίτητη σε όλα τα στάδια της μακροχρόνιας παρακολούθησης (Boghossian et al., 2021). Δομημένες προσεγγίσεις, όπως η γνωσιακή-συμπεριφορική ψυχοθεραπεία και η συμμετοχή σε στοχευμένες ομάδες υποστήριξης με όμοια περιστατικά (*peersupport groups*), παρέχουν στις γυναίκες τα αναγκαία γνωστικά εργαλεία για τη διαχείριση του παρείσακτου άγχους, τη σταθεροποίηση της αυτοεικόνας και την ενδυνάμωση της προσαρμοστικότητάς τους, διασφαλίζοντας τελικά μια βιώσιμη και ποιοτική καθημερινότητα (Boghossian et al., 2021; Warner et al., 2021).

3.6 Η επίδραση της γενετικής πληροφορίας στη λήψη αποφάσεων και στην ψυχολογική προσαρμογή των ασθενών

Η γνώση της ύπαρξης μιας παθογόνου γενετικής μετάλλαξης δεν αποτελεί απλώς ένα ιατρικό εύρημα αλλά μια εμπειρία που επηρεάζει βαθιά την ψυχολογική κατάσταση και τη διαδικασία λήψης αποφάσεων των ασθενών. Οι γυναίκες που πληροφορούνται ότι φέρουν μεταλλάξεις όπως οι BRCA1 και BRCA2 καλούνται να διαχειριστούν όχι μόνο τον αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης καρκίνου αλλά και τις συναισθηματικές, κοινωνικές και οικογενειακές συνέπειες που απορρέουν από αυτή τη γνώση.

Η αντίληψη του γενετικού κινδύνου επηρεάζει σημαντικά τον τρόπο με τον οποίο οι ασθενείς αξιολογούν τις διαθέσιμες επιλογές πρόληψης και θεραπείας. Η πιθανότητα εμφάνισης καρκίνου, η εμπειρία νόσησης συγγενικών προσώπων και ο φόβος υποτροπής συχνά οδηγούν σε αυξημένα επίπεδα άγχους και αβεβαιότητας. Παράλληλα, οι ασθενείς καλούνται να λάβουν αποφάσεις που ενδέχεται να επηρεάσουν τη σωματική τους εικόνα, τη γονιμότητα, τη σεξουαλικότητα και τη μελλοντική ποιότητα ζωής τους. Για τον λόγο αυτό, η διαδικασία λήψης αποφάσεων δεν βασίζεται αποκλειστικά σε ιατρικά δεδομένα αλλά επηρεάζεται και από ψυχολογικούς και κοινωνικούς παράγοντες (Michałowska, 2020).

Η βιβλιογραφία δείχνει ότι η αβεβαιότητα σχετικά με το μέλλον αποτελεί έναν από τους σημαντικότερους παράγοντες ψυχολογικής επιβάρυνσης των φορέων παθογόνων μεταλλάξεων. Πολλές γυναίκες βιώνουν έντονο φόβο για την πιθανότητα εμφάνισης της νόσου, ενώ παράλληλα ανησυχούν για τον κίνδυνο μετάδοσης της μετάλλαξης στα παιδιά τους ή για την πιθανή νόσηση

άλλων μελών της οικογένειας (Petrova, Cruz&Sánchez, 2022). Οι ανησυχίες αυτές συχνά επηρεάζουν την καθημερινότητα, τις οικογενειακές σχέσεις και τον μακροπρόθεσμο σχεδιασμό ζωής.

Σημαντικός παράγοντας στη διαχείριση αυτής της ψυχολογικής επιβάρυνσης είναι η επικοινωνία με τους επαγγελματίες υγείας. Η γενετική συμβουλευτική και η παροχή εξατομικευμένης πληροφόρησης βοηθούν τις γυναίκες να κατανοήσουν καλύτερα τον πραγματικό κίνδυνο, να περιορίσουν τις καταστροφικές σκέψεις και να αναπτύξουν αποτελεσματικότερους μηχανισμούς αντιμετώπισης. Η ύπαρξη σχέσης εμπιστοσύνης με τους επαγγελματίες υγείας ενισχύει την αίσθηση ασφάλειας και συμβάλλει στη λήψη πιο τεκμηριωμένων αποφάσεων σχετικά με την παρακολούθηση ή τις προληπτικές παρεμβάσεις (Watson et al., 2004).

Παρά τις δυσκολίες που συνοδεύουν τη γενετική διάγνωση, αρκετές γυναίκες αναφέρουν ότι η γνώση της γενετικής τους κατάστασης λειτουργεί και ενδυναμωτικά. Η δυνατότητα έγκαιρης παρακολούθησης, πρόληψης και ελέγχου του κινδύνου συμβάλλει στην ανάπτυξη αίσθησης ελέγχου και προσωπικής ευθύνης απέναντι στην υγεία τους. Η ψυχολογική προσαρμογή φαίνεται να ενισχύεται όταν οι ασθενείς έχουν πρόσβαση σε κατάλληλη ενημέρωση, κοινωνική υποστήριξη και ψυχοκοινωνικές παρεμβάσεις (Lombardi et al., 2019).

Συνεπώς, η γενετική πληροφορία αποτελεί έναν παράγοντα που επηρεάζει τόσο τις ιατρικές επιλογές όσο και τη συνολική ψυχοκοινωνική προσαρμογή των ασθενών. Η κατανόηση αυτής της διάστασης είναι απαραίτητη για την ανάπτυξη ολοκληρωμένων και ανθρωποκεντρικών μοντέλων φροντίδας που θα ανταποκρίνονται στις σύνθετες ανάγκες των ατόμων με γενετική προδιάθεση για καρκίνο.

3.7 Θεωρητικά μοντέλα συμπεριφοράς υγείας ως ερμηνευτικό πλαίσιο για την αποδοχή παρεμβάσεων

Η ερμηνεία του γιατί ορισμένες γυναίκες αποδέχονται προληπτικές παρεμβάσεις ενώ άλλες αρνούνται απαιτεί θεωρητική θεμελίωση. Τρία θεωρητικά μοντέλα από την ψυχολογία της υγείας παρέχουν το καταλληλότερο ερμηνευτικό πλαίσιο: το Μοντέλο Πεποιθήσεων για την Υγεία (Health Belief Model – HBM), η Θεωρία της Σχεδιασμένης Συμπεριφοράς (Theory of Planned Behaviour – TPB) και το μοντέλο της Από Κοινού Λήψης Αποφάσεων (Shared Decision Making – SDM).

A. Μοντέλο Πεποιθήσεων για την Υγεία (Health Belief Model)

Το Health Belief Model (HBM) αναπτύχθηκε τη δεκαετία του 1950 από την Ομοσπονδία Κοινωνικής Ψυχολογίας των ΗΠΑ και παραμένει ένα από τα σημαντικότερα θεωρητικά εργαλεία για την ερμηνεία συμπεριφορών υγείας (Rosenstock, 1974). Σύμφωνα με το μοντέλο, η απόφαση ενός ατόμου να αναλάβει προληπτική δράση εξαρτάται από τέσσερις παράγοντες: (α) την αντιλαμβανόμενη ευπάθεια (περιλαμβάνει την αίσθηση ότι είναι κανείς ευάλωτος στη νόσο), (β) την αντιλαμβανόμενη σοβαρότητα (πόσο επικίνδυνη είναι η νόσος αν εμφανιστεί), (γ) τα αντιλαμβανόμενα οφέλη της δράσης (κατά πόσο η παρέμβαση θα μειώσει τον κίνδυνο) και (δ) τα αντιλαμβανόμενα εμπόδια (το κόστος, η δυσκολία πρόσβασης, ο φόβος). Αργότερα προστέθηκε η παράμετρος της αυτοαποτελεσματικότητας (perceived self-efficacy), δηλαδή η πεποίθηση του ατόμου ότι μπορεί να εκτελέσει επιτυχώς την συσταθείσα δράση (Janz & Becker, 1984).

Στο πλαίσιο της γενετικής προδιάθεσης BRCA1/2, το HBM εφαρμόζεται ευρέως για την ανάλυση της συμπεριφοράς απέναντι στην γενετική διάγνωση και τις προτεινόμενες παρεμβάσεις. Έρευνα των Hagen et al. (2022) δείχνει ότι η αντιλαμβανόμενη ευπάθεια και τα αντιλαμβανόμενα οφέλη της δράσης είναι ισχυροί προβλεπτικοί παράγοντες της απόφασης για προφυλακτική μαστεκτομή σε φορείς BRCA1/2, ενώ τα αντιλαμβανόμενα εμπόδια (φόβος ανεπιθύμητων επιπτώσεων, αβεβαιότητα για το αποτέλεσμα της επέμβασης) αποτελούν τους ισχυρότερους ανασταλτικούς παράγοντες. Έχοντας υπόψη το HBM, η γενετική συμβουλευτική μπορεί να ενεργήσει ως κινητήρια δράσης (cue to action), ενισχύοντας την αυτοαποτελεσματικότητα και διευκολύνοντας την αντιμετώπιση των εμποδίων (Petrova et al., 2022; Michalopoulos & Pafili, 2024).

B. Θεωρία της Σχεδιασμένης Συμπεριφοράς (Theory of Planned Behaviour)

Η Theory of Planned Behaviour (TPB) του Ajzen (1991) προβλέπει ότι η συμπεριφορά ενός ατόμου καθορίζεται από την πρόθεσή του (intention), η οποία επηρεάζεται από τρεις παράγοντες: τη στάση (attitude) απέναντι στη συμπεριφορά, το υποκειμενικό κοινωνικό κανόνα (subjective norms) και την αντιλαμβανόμενη ελεγκτικότητα επί της συμπεριφοράς (perceived behavioural control).

control). Στην περίπτωση της γενετικής προδιάθεσης BRCA1/2, τα κοινωνικά πρότυπα και οι οικογενειακές περιστάσεις ασκούν ισχυρή επίδραση στα υποκειμενικά κοινωνικά κανόνα. Έρευνες των Kenenetal. (2023) δείχνει ότι η στάση του οικογενειακού περιβάλλοντος και η αντιλαμβανόμενη ελεγκτικότητα είναι ισχυρότεροι προβλεπτικοί παράγοντες της τελικής απόφασης για προφυλακτική επέμβαση σε φορείς BRCA1/2, σε σύγκριση με την αντιλαμβανόμενη ευπάθεια μόνη.

Γ. Από Κοινού Λήψη Αποφάσεων (Shared Decision Making)

Το μοντέλο της Από Κοινού Λήψης Αποφάσεων (Shared Decision Making – SDM) προσδιορίζει την ενεργό εμπλοκή του ασθενούς και του κλινικού ιατρού στη διαδικασία λήψης αποφάσεων (Charles et al., 1999). Αντί για μονοδρομική ενημέρωση από τον γιατρό προς τον ασθενή, το SDM απαιτεί αμφίδρομη ανταλλαγή πληροφοριών: ο επαγγελματίας υγείας παρέχει εξειδικευμένη ιατρική γνώση και ο ασθενής προσφέρει τις προσωπικές του αξίες, τις προτιμήσεις και την αντοχή του. Η εφαρμογή του SDM στη γενετική συμβουλευτική συνδέεται με υψηλότερη ικανοποίηση ασθενών, μειωμένο άγχος αποφάσεων και βελτιωμένη συμμόρφωση με τις ιατρικές συστάσεις (Brédart et al., 2021; Stacey et al., 2017). Συγκεκριμένα, γνωστικά εργαλεία του 2024 επιβεβαιώνουν ότι φορείς BRCA1/2 που έλαβαν μέρος σε διαδικασία SDM εμφάνισαν σημαντικά υψηλότερα ποσοστά αποδοχής προληπτικής χειρουργικής συγκριτικά με την παραδοσιακή μονοδρομική ενημέρωση (Pal et al., 2024).

Συνοψίζοντας, τα τρία αυτά μοντέλα είναι συμπληρωματικά μεταξύ τους. Το HBM ερμηνεύει τις εσωτερικές περιγραφές και το στάθμισμα ευπάθειας του ατόμου, η TPB ενσωματώνει την κοινωνική-περιβαλλοντική διάσταση και το SDM προσδιορίζει τον ρόλο της ιατρο-ασθενούς επικοινωνίας ως καταλύτη της δράσης. Η συνδυασμένη εφαρμογή των τριών μοντέλων παρέχει το ισχυρότερο ερμηνευτικό πλαίσιο για την κατανόηση της αποδοχής ή απόρριψης προληπτικών παρεμβάσεων σε φορείς BRCA1/2.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4: Ο ΥΠΟΣΤΗΡΙΚΤΙΚΟΣ ΡΟΛΟΣ ΤΩΝ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΩΝ ΥΓΕΙΑΣ

4.1 Η γενετική συμβουλευτική ως εργαλείο ψυχοκοινωνικής υποστήριξης

Η διαδικασία της γενετικής συμβουλευτικής συνιστά τον κεντρικό πυλώνα της κλινικής διαχείρισης των ατόμων που παραπέμπονται για έλεγχο των γονιδίων BRCA1 και BRCA2, υπερβαίνοντας την απλή, μονοδιάστατη μεταφορά ιατρικών και στατιστικών δεδομένων. Στη σύγχρονη ογκολογία, η συμβουλευτική λειτουργεί ως ένα εξειδικευμένο εργαλείο ψυχοκοινωνικής παρέμβασης, το οποίο στοχεύει στη νοητική επεξεργασία του κληρονομικού κινδύνου, τη σταθεροποίηση της συναισθηματικής κατάστασης και τη διασφάλιση της αυτονομίας του ατόμου κατά τη λήψη κρίσιμων αποφάσεων υγείας (Petrova et al., 2022). Η δομή της παρέμβασης αυτής αναπτύσσεται σε δύο διακριτές και εξίσου κρίσιμες φάσεις, την προδιαγνωστική και τη μεταδιαγνωστική, καθεμία από τις οποίες απαντά σε διαφορετικές ψυχικές και γνωστικές ανάγκες της συμβουλευόμενης (Petrova et al., 2022; Watson et al., 2004).

Κατά την προδιαγνωστική φάση, η γενετική συμβουλευτική εστιάζει στην προετοιμασία της γυναίκας για τις πιθανές εκβάσεις της εξέτασης, αποσαφηνίζοντας τις τεχνικές παραμέτρους του ελέγχου και τις επακόλουθες κλινικές επιλογές, ενώ παράλληλα χαρτογραφεί τις προσδοκώμενες ψυχολογικές αντιδράσεις (Petrova et al., 2022). Η έγκαιρη αυτή παρέμβαση αμβλύνει το διάχυτο άγχος και την αβεβαιότητα της αναμονής, καθώς παρέχει ένα σαφές γνωστικό πλαίσιο που ενισχύει την αίσθηση του ελέγχου και προλαμβάνει την εκδήλωση έντονου μετατραυματικού στρες κατά την επίσημη ανακοίνωση των αποτελεσμάτων (Watson et al., 2004).

Στη μεταδιαγνωστική φάση, ο ρόλος του συμβούλου μετατοπίζεται στην καθοδήγηση της γυναίκας μέσα από τα σύνθετα θεραπευτικά και προληπτικά διλήμματα, όπως η επιλογή μεταξύ της εντατικής απεικονιστικής παρακολούθησης και των ριζικών προφυλακτικών χειρουργικών επεμβάσεων (Segerer et al., 2020). Μέσα από μια προσεγγιστική διαδικασία κοινής λήψης αποφάσεων (*shareddecision-making*), η συμβουλευτική βοηθά στη στάθμιση των κλινικών οφελών έναντι των επιπτώσεων στη σωματική εικόνα και τη γονιμότητα, διασφαλίζοντας ότι οι τελικές επιλογές εναρμονίζονται πλήρως με τις προσωπικές αξίες και τις βιοτικές προτεραιότητες της γυναίκας (Segerer et al., 2020).

Πέραν της ατομικής υποστήριξης, η γενετική συμβουλευτική διαδραματίζει καθοριστικό ρόλο στη διαχείριση της συλλογικής διάστασης της γενετικής πληροφορίας, λειτουργώντας ως διευκολυντικός παράγοντας για την ενδοοικογενειακή επικοινωνία (Brédart et al., 2021). Οι έμπειροι επαγγελματίες υγείας παρέχουν στις γυναίκες τις απαραίτητες επικοινωνιακές

στρατηγικές και τη γνωστική υποστήριξη που απαιτείται για την αποκάλυψη του μεταλλαγμένου γονιδιώματος στους βιολογικούς συγγενείς, συμβάλλοντας έτσι στον μετριασμό των συναισθημάτων ενοχής και στην πρόληψη πιθανών διαπροσωπικών συγκρούσεων ή παρεξηγήσεων εντός του συγγενικού δικτύου (Brédart et al., 2021).

Υιοθετώντας μια ολιστική και ασθενοκεντρική προσέγγιση, η σύγχρονη γενετική συμβουλευτική δεν περιορίζεται στην αντιμετώπιση του αντικειμενικού βιολογικού κινδύνου, αλλά συνεκτιμά το ευρύτερο κοινωνικό, οικονομικό και πολιτισμικό υπόβαθρο του ατόμου (Brédart et al., 2021; Petrova et al., 2022). Η ενσωμάτωση αυτής της εξατομικευμένης φροντίδας στο ογκολογικό πρωτόκολλο καθιστά τη γενετική συμβουλευτική αναπόσπαστο τμήμα της μακροχρόνιας ψυχοκοινωνικής υποστήριξης, διασφαλίζοντας την ομαλή ψυχική προσαρμογή των γυναικών με κληρονομική προδιάθεση (Brédart et al., 2021; Watson et al., 2004).

4.2 Ο ρόλος του νοσηλευτή και της διεπιστημονικής ομάδας

Η ολοκληρωμένη κλινική και ψυχοκοινωνική διαχείριση των γυναικών με γενετική προδιάθεση για καρκίνο του μαστού και των ωοθηκών επιτάσσει την εφαρμογή ενός ολιστικού, διεπιστημονικού μοντέλου φροντίδας. Η πολυπλοκότητα που χαρακτηρίζει τη λήψη αποφάσεων γύρω από τις μεταλλάξεις στα γονίδια BRCA1 και BRCA2 καθιστά αναγκαία τη συγκρότηση μιας εξειδικευμένης ομάδας υγείας, η οποία συνενώνει διαφορετικές επιστημονικές ειδικότητες, διασφαλίζοντας τη συνέχεια και την εξατομίκευση της προσέγγισης (Boghosian et al., 2021). Εντός αυτού του συνεργατικού σχήματος, ο νοσηλευτής κατέχει κομβική θέση, καθώς αποτελεί το πρόσωπο αναφοράς με το οποίο η γυναίκα διατηρεί την πιο συχνή, άμεση και διαρκή επαφή σε όλα τα στάδια του γενετικού ελέγχου, της κλινικής παρακολούθησης και των προληπτικών ή θεραπευτικών παρεμβάσεων (Warner et al., 2021).

Ο νοσηλευτικός ρόλος εκτείνεται πέραν της παραδοσιακής παροχής κλινικής φροντίδας, αναδεικνύοντας τον επαγγελματία ως εκπαιδευτή, σύμβουλο και συντονιστή της φροντίδας (*casemanager*). Μέσω της εφαρμογής της ενεργητικής ακρόασης και της κλινικής ενσυναίσθησης, ο νοσηλευτής είναι σε θέση να αξιολογήσει έγκαιρα τις άτυπες εκδηλώσεις ψυχικής δυσφορίας, να αποκωδικοποιήσει τους λανθάνοντες φόβους της γυναίκας και να ιεραρχήσει τις ανάγκες της (Warner et al., 2021). Λειτουργώντας ως ο συνδετικός κρίκος ανάμεσα στη συμβουλευόμενη και το ευρύτερο νοσοκομειακό σύστημα, ο νοσηλευτής διευκολύνει τη ροή της πληροφορίας και μεταφράζει τις περίπλοκες ιατρικές επεξηγήσεις σε εύληπτα δεδομένα, ενισχύοντας την εμπιστοσύνη της γυναίκας προς τη θεραπευτική ομάδα και θωρακίζοντας την αυτονομία της κατά τη διαδικασία της κοινής λήψης αποφάσεων (Boghosian et al., 2021; Warner et al., 2021).

Η αποτελεσματικότητα της διεπιστημονικής ομάδας βασίζεται στον αυστηρό καταμερισμό των κλινικών αρμοδιοτήτων και στον συστηματικό συντονισμό των παρεμβάσεων. Ενώ οι κλινικοί γενετιστές επωμίζονται την ανάλυση του μοριακού υποβάθρου και οι ογκολόγοι με τους χειρουργούς καθορίζουν το φάσμα των θεραπευτικών και προληπτικών επιλογών, οι ψυχολόγοι και οι ψυχοθεραπευτές παρεμβαίνουν στοχευμένα για τη διαχείριση του παρείσακτου άγχους και την ενδυνάμωση των μηχανισμών ψυχικής ανθεκτικότητας (Boghosian et al., 2021). Παράλληλα, ο κοινωνικός λειτουργός συμπληρώνει το ολιστικό αυτό σχήμα, παρέχοντας καθοδήγηση για την αντιμετώπιση των πρακτικών, γραφειοκρατικών, εργασιακών και οικονομικών προκλήσεων που συχνά συνεπάγεται η διαχείριση ενός υψηλού γενετικού κινδύνου (Warner et al., 2021).

Η συστηματική ανταλλαγή πληροφοριών και η σύγκλιση των διαφορετικών επιστημονικών οπτικών εντός της διεπιστημονικής ομάδας αποτρέπουν τον κατακερματισμό της φροντίδας και θωρακίζουν τη γυναίκα απέναντι στη γνωστική σύγχυση. Η συνεργατική αυτή προσέγγιση, με τον νοσηλευτή σε ρόλο κλινικού διαμεσολαβητή και υποστηρικτή, αποτελεί τον θεμέλιο λίθο για τη μείωση της μακροχρόνιας ψυχικής επιβάρυνσης, τη διασφάλιση της ποιότητας ζωής και την επιτυχή προσαρμογή των γυναικών και των οικογενειών τους στη βιολογική πραγματικότητα της γενετικής προδιάθεσης (Boghosian et al., 2021; Warner et al., 2021).

4.3 Ψυχολογικές και ψυχοκοινωνικές παρεμβάσεις

Η ενσωμάτωση εξειδικευμένων ψυχολογικών και ψυχοκοινωνικών παρεμβάσεων στο θεραπευτικό πρωτόκολλο των γυναικών με παθογόνες παραλλαγές στα γονίδια BRCA1 και BRCA2 κρίνεται απαραίτητη για την άμβλυνση της μακροχρόνιας συναισθηματικής δυσφορίας και τη διασφάλιση της ποιότητας ζωής. Οι παρεμβάσεις αυτές αναπτύσσονται σε ένα ευρύ φάσμα μεθοδολογικών προσεγγίσεων, με πρωταρχικό στόχο τη μετάβαση από το αρχικό διαγνωστικό κράμα άγχους και αβοηθησίας σε μια κατάσταση λειτουργικής προσαρμογής και γνωστικής αναδιοργάνωσης του κινδύνου (Lombardi et al., 2019; Watson et al., 2004). Στο επίπεδο της ατομικής υποστήριξης, η κλινική ψυχολογική συμβουλευτική παρέχει έναν ασφαλή θεραπευτικό χώρο για την επεξεργασία των σύνθετων συναισθημάτων ενοχής, θλίψης και υπαρξιακού φόβου, διευκολύνοντας την αποδοχή της νέας βιολογικής πραγματικότητας και την αποκρυστάλλωση αποτελεσματικών προσαρμοστικών μηχανισμών (Michałowska, 2020).

Η γνωσιακή-συμπεριφορική ψυχοθεραπεία (CBT) αναγνωρίζεται βιβλιογραφικά ως μία από τις πλέον τεκμηριωμένες και αποτελεσματικές βραχείες παρεμβάσεις για τον συγκεκριμένο πληθυσμό (Warner et al., 2021). Μέσω της εφαρμογής εξειδικευμένων τεχνικών, όπως η γνωσιακή αναδόμηση, η διαχείριση του στρες και η ενίσχυση της αυτοαποτελεσματικότητας, η

CBT στοχεύει στον εντοπισμό και την τροποποίηση των καταστροφολογικών σκέψεων και των δυσλειτουργικών πεποιθήσεων που σχετίζονται με την απειλή του καρκίνου (Warner et al., 2021). Η μείωση των κλινικών συμπτωμάτων άγχους και καταθλιπτικής διάθεσης που επιτυγχάνεται, επιτρέπει στις γυναίκες να ανακτήσουν την αίσθηση του εσωτερικού ελέγχου, θωρακίζοντας την ψυχική τους υγεία κατά τη λήψη κρίσιμων αποφάσεων (Warner et al., 2021).

Συμπληρωματικά προς την ατομική θεραπεία, οι δομημένες ομάδες υποστήριξης με όμοια περιστατικά προσφέρουν ένα ισχυρό πλαίσιο κοινωνικής επικύρωσης και συναισθηματικής αποσυμπίεσης (Boghossian et al., 2021). Η αλληλεπίδραση με άλλες γυναίκες που μοιράζονται το ίδιο γενετικό υπόβαθρο αμβλύνει το αίσθημα της μοναχικότητας και του υπαρξιακής απομόνωσης, ενώ παράλληλα διευκολύνει την ανταλλαγή πρακτικών στρατηγικών διαχείρισης γύρω από την καθημερινότητα και τις προληπτικές χειρουργικές εμπειρίες, ενισχύοντας τη συλλογική ανθεκτικότητα (Boghossian et al., 2021). Το υποστηρικτικό αυτό δίκτυο επεκτείνεται και στο επίπεδο των οικογενειακών παρεμβάσεων και των θεραπειών ζεύγους, οι οποίες εστιάζουν στη βελτίωση των προτύπων επικοινωνίας και στην από κοινού διαχείριση των προκλήσεων που ανακύπτουν στη συζυγική οικειότητα και τον οικογενειακό προγραμματισμό, λειτουργώντας ως ισχυρός προστατευτικός παράγοντας έναντι των ενδοοικογενειακών κρίσεων (Fantini-Hauwel et al., 2025).

Τέλος, οι παρεμβάσεις ψυχοεκπαίδευσης και στοχευμένης πληροφόρησης διαδραματίζουν οργανικό ρόλο στη μείωση της γνωστικής αβεβαιότητας (Brédart et al., 2021). Η παροχή σαφών, επιστημονικά έγκυρων και εύληπτων δεδομένων σχετικά με τη φύση του κινδύνου και τα οφέλη των διαθέσιμων επιλογών παρακολούθησης αποδομεί τους άλογους ιατρικούς φόβους και καθιστά τη γυναίκα ενεργό και αυτόνομο εταίρο στη λήψη αποφάσεων (Brédart et al., 2021). Η συνδυαστική εφαρμογή αυτών των ψυχοκοινωνικών εργαλείων, υπό την εποπτεία εξειδικευμένων επαγγελματιών, δεν στοχεύει απλώς στην ανακουφιστική διαχείριση της οξείας δυσφορίας, αλλά επενδύει στη μακροπρόθεσμη ενδυνάμωση της προσωπικότητας, τη σταθεροποίηση της αυτοεκτίμησης και την ολιστική αναβάθμιση της ποιότητας ζωής των γυναικών υψηλού γενετικού κινδύνου για ανάπτυξη καρκίνου (Hall et al., 2016; Qiu et al., 2016).

4.4 Μοντέλα ολιστικής και ανθρωποκεντρικής φροντίδας

Η σύγχρονη κλινική πρακτική στο πεδίο της ογκολογικής γενετικής επιτάσσει τη μετάβαση από το παραδοσιακό, πατερναλιστικό βιοϊατρικό μοντέλο σε προηγμένα πλαίσια ολιστικής και ανθρωποκεντρικής φροντίδας. Η προσέγγιση αυτή βασίζεται στην αξιωματική αρχή ότι το άτομο πρέπει να αντιμετωπίζεται ως μια ενιαία και αδιαίρετη ολότητα, απορρίπτοντας τη μονοδιάστατη αναγωγή του σε απλό φορέα ενός παθογόνου γονοτύπου (Hall et al., 2016). Στην περίπτωση των γυναικών με μεταλλάξεις στα γονίδια BRCA1 και BRCA2, η εφαρμογή των μοντέλων αυτών καθίσταται επιτακτική, καθώς η γνώση της γενετικής προδιάθεσης δεν αποτελεί ένα στατικό ιατρικό εύρημα, αλλά μια δυναμική συνθήκη που διαπερνά οριζόντια τη σωματική, την ψυχική, την κοινωνική και την πνευματική διάσταση της ύπαρξης του ατόμου, επανακαθορίζοντας τον μακροχρόνιο σχεδιασμό της ζωής του (Lombardi et al., 2019).

Στον πυρήνα της ανθρωποκεντρικής φροντίδας βρίσκεται η ανάδειξη της υποκειμενικής εμπειρίας της συμβουλευόμενης ως ισότιμου παραμέτρου με τα αντικειμενικά κλινικά δεδομένα, διασφαλίζοντας τον απόλυτο σεβασμό στην προσωπική αυτονομία και το αξιακό σύστημα της γυναίκας (Segeer et al., 2020). Μέσα από αυτό το πρίσμα, η λήψη αποφάσεων αναφορικά με τη διαχείριση του κινδύνου μετουσιώνεται σε μια ισότιμη σύμπραξη, όπου η βιολογική αβεβαιότητα δεν αντιμετωπίζεται με επιβεβλημένα ιατρικά πρωτόκολλα, αλλά με την ενδυνάμωση του ατόμου να συνδιαμορφώσει την πορεία της υγείας του (Segeer et al., 2020). Η θεραπευτική συμμαχία που σφυρηλατείται υπό αυτές τις συνθήκες παρέχει ένα σταθερό υποστηρικτικό υπόβαθρο, το οποίο επιτρέπει τη μετατροπή της απειλητικής γενετικής πληροφορίας σε μια διαχειρίσιμη βιολογική παράμετρο, ενισχύοντας την ικανοποίηση της γυναίκας από το σύστημα υγείας και διασφαλίζοντας τη μακροχρόνια συμμόρφωσή της με τα προστατευτικά μέτρα (Brédart et al., 2021; Watson et al., 2004).

Η θεωρητική εμβάθυνση στα μοντέλα αυτά ενισχύεται σημαντικά από τη γνωσιακή θεωρία και ειδικότερα από την ενσωμάτωση του Μοντέλου Κοινής Λογικής για την Αναπαράσταση της Ασθένειας (*Common-Sense Model of Illness Representation* - CSM). Σύμφωνα με το συγκεκριμένο γνωσιακό πλαίσιο, οι γυναίκες αναπτύσσουν τις δικές τους παράλληλες, υποκειμενικές αναπαραστάσεις για τον γενετικό κίνδυνο, οι οποίες δομούνται τόσο σε γνωστικό επίπεδο (αντιλαμβανόμενη ταυτότητα της απειλής, χρονική διάρκεια, συνέπειες και δυνατότητα ελέγχου) όσο και σε συναισθηματικό επίπεδο (Fantini-Hauwel et al., 2025). Το μοντέλο CSM αναδεικνύει ότι ο τρόπος με τον οποίο η ίδια η γυναίκα νοσηματοδοτεί και ερμηνεύει τη μετάλλαξη BRCA1/2 – συχνά επηρεασμένη από προγενέστερα οικογενειακά βιώματα απώλειας – καθορίζει άμεσα το είδος των συναισθηματικών της αντιδράσεων, την υιοθέτηση προστατευτικών συμπεριφορών υγείας και την τελική ψυχοκοινωνική της προσαρμογή (Fantini-Hauwel et al., 2025).

Συνεπώς, η επιτυχής κλινική εφαρμογή των ολιστικών μοντέλων προϋποθέτει την ικανότητα των επαγγελματιών υγείας να αποκωδικοποιούν αυτές τις εσωτερικευμένες αναπαραστάσεις της ασθενούς. Η συστηματική αξιολόγηση και η θεραπευτική τροποποίηση των υποκειμενικών πεποιθήσεων, σε συνδυασμό με την παροχή εξατομικευμένης, σφαιρικής φροντίδας, αποτελούν τις βασικές συνιστώσες για την αποδόμηση του τραυματικού χαρακτήρα της διάγνωσης, την αποτελεσματική διαχείριση της υπαρξιακής αγωνίας και την ουσιαστική αναβάθμιση της ποιότητας ζωής των γυναικών που καλούνται να διαχειριστούν το βάρος της κληρονομικής προδιάθεσης (Boghosian et al., 2021; Warner et al., 2021).

ΜΕΡΟΣ Β: ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΟ ΜΕΡΟΣ

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5: ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ

5.1 Σκοπός και Επιμέρους Στόχοι της Έρευνας

Η παρούσα μελέτη αποτελεί ποσοτική, αναδρομική και περιγραφική έρευνα, η οποία επικεντρώνεται στη διερεύνηση της σχέσης μεταξύ της γενετικής προδιάθεσης για κληρονομικό καρκίνο μαστού και ωοθηκών και της αποδοχής προληπτικών ή θεραπευτικών παρεμβάσεων από τους ασθενείς. Η μελέτη εστιάζει ιδιαίτερα στις ψυχοκοινωνικές και κλινικές παραμέτρους που επηρεάζουν τη διαδικασία λήψης αποφάσεων σε άτομα με παθολογικές μεταλλάξεις στα γονίδια BRCA1, BRCA2 και σε άλλα γονίδια αυξημένου ογκολογικού κινδύνου. Σκοπός της έρευνας ήταν η διερεύνηση της επίδρασης του οικογενειακού ιστορικού καρκίνου και της επικοινωνίας με επαγγελματίες υγείας στην αποδοχή και πραγματοποίηση προφυλακτικών ή θεραπευτικών παρεμβάσεων. Αν και ο τίτλος της εργασίας αναφέρεται στις «ψυχολογικές επιπτώσεις» της γενετικής προδιάθεσης, διευκρινίζεται ότι η αποδοχή προληπτικών παρεμβάσεων αξιοποιείται εδώ ως έμμεσος και τεκμηριωμένος δείκτης ψυχολογικής επίδρασης (behavioral proxy). Σύμφωνα με το Health Belief Model (Rosenstock, 1974) και τη σχετική εμπειρική βιβλιογραφία, η τελική απόφαση για αποδοχή ή απόρριψη μιας προληπτικής παρέμβασης αντικατοπτρίζει την ψυχολογική επεξεργασία της απειλής για την υγεία, την αντιλαμβανόμενη αυτοαποτελεσματικότητα και τη συναισθηματική ετοιμότητα του ατόμου (Hagen et al., 2022). Κατά συνέπεια, η συμπεριφορά αποδοχής αποτελεί μετρήσιμο αποτέλεσμα της ψυχολογικής επίδρασης της γενετικής πληροφορίας και ευθυγραμμίζεται με τον τίτλο και τον σκοπό της παρούσας μελέτης.

Οι επιμέρους στόχοι της έρευνας ήταν η καταγραφή των γενετικών μεταλλάξεων και των κλινικών χαρακτηριστικών των συμμετεχόντων, η διερεύνηση της σχέσης μεταξύ οικογενειακού ιστορικού και αποδοχής προληπτικών παρεμβάσεων, η διερεύνηση της επίδρασης της επικοινωνίας με επαγγελματίες υγείας στη λήψη αποφάσεων και η εξέταση πιθανών διαφοροποιήσεων στην ηλικία πρώτης διάγνωσης ανάλογα με τον τύπο της γενετικής μετάλλαξης.

Στο πλαίσιο της μελέτης διαμορφώθηκαν τα ακόλουθα ερευνητικά ερωτήματα:

1. Το οικογενειακό ιστορικό καρκίνου επηρεάζει την αποδοχή και την πραγματοποίηση προφυλακτικών ή θεραπευτικών παρεμβάσεων σε άτομα με παθολογικές γενετικές μεταλλάξεις;

2. Η επικοινωνία και η συζήτηση με επαγγελματίες υγείας σχετίζεται με αυξημένη αποδοχή και πραγματοποίηση των προτεινόμενων προληπτικών παρεμβάσεων;
3. Η ηλικία πρώτης διάγνωσης καρκίνου διαφοροποιείται ανάλογα με τον τύπο γενετικής μετάλλαξης;

5.2 Δείγμα – Πληθυσμός Μελέτης – Μέθοδος Δειγματοληψίας

Το δείγμα της μελέτης αποτέλεσαν 232 άτομα που υποβλήθηκαν σε γενετικό έλεγχο για κληρονομικό καρκίνο μαστού και ωοθηκών και βρέθηκαν φορείς παθογόνων γενετικών μεταλλάξεων ή γενετικών παραλλαγών σχετιζόμενων με αυξημένο ογκολογικό κίνδυνο.

Η συλλογή των περιστατικών πραγματοποιήθηκε κατά το χρονικό διάστημα από το 2020 μέχρι το 2024. Οι συχνότερες μεταλλάξεις που καταγράφηκαν αφορούσαν τα γονίδια BRCA1 και BRCA2, ενώ μικρότερη συχνότητα εμφάνισαν μεταλλάξεις στα γονίδια PALB2, RAD51C, RAD51D, TP53, PTEN και BRIP1. Η πλειονότητα των συμμετεχόντων εμφάνιζε θετικό οικογενειακό ιστορικό καρκίνου, γεγονός που ενισχύει τον κληρονομικό χαρακτήρα του δείγματος. Παράλληλα, στο δείγμα συμπεριλήφθηκαν τόσο ασθενείς με ιστορικό καρκίνου όσο και υγιείς φορείς γενετικών μεταλλάξεων που βρίσκονταν υπό προληπτική παρακολούθηση. Η μέθοδος δειγματοληψίας που χρησιμοποιήθηκε ήταν μη πιθανολογική δειγματοληψία ευκολίας (convenience sampling), καθώς συμπεριλήφθηκαν διαθέσιμα περιστατικά από εξειδικευμένες δομές γενετικής συμβουλευτικής και ογκολογικής παρακολούθησης. Κριτήρια ένταξης στη μελέτη ήταν: (α) επιβεβαιωμένη παθογόνος μετάλλαξη ή παραλλαγή αβέβαιης σημασίας (VUS) σε γονίδιο συσχετισμένο με κληρονομικό καρκίνο μαστού/ωοθηκών, (β) ηλικία άνω των 18 ετών, και (γ) διαθεσιμότητα πλήρους κλινικού αρχείου στη GENEKOR για την εξεταζόμενη περίοδο. Κριτήρια αποκλεισμού αποτέλεσαν: (α) η ύπαρξη αποκλειστικά παραλλαγών αβέβαιης σημασίας χωρίς συνοδό παθογόνο εύρημα, (β) η ελλιπής καταγραφή βασικών μεταβλητών (γενετική μετάλλαξη, αποδοχή παρέμβασης), και (γ) η απουσία στοιχείων επικοινωνίας με επαγγελματίες υγείας. Αναφορικά με την πιθανή μεροληψία επιλογής (selection bias), επισημαίνεται ότι το δείγμα προέρχεται αποκλειστικά από εξειδικευμένο κέντρο γενετικής ανίχνευσης· επομένως, τα άτομα που ήδη έχουν απευθυνθεί σε τέτοια κέντρα είναι πιθανώς πιο ενημερωμένα και κινητοποιημένα από τον γενικό πληθυσμό, γεγονός που μπορεί να υπερεκτιμά τα ποσοστά αποδοχής παρεμβάσεων (Gronwald et al., 2023). Η πιθανή αυτή μεροληψία πρέπει να ληφθεί υπόψη κατά τη γενίκευση των ευρημάτων.

5.3 Συλλογή Δεδομένων

Η συλλογή των δεδομένων πραγματοποιήθηκε μέσω αναδρομικής καταγραφής στοιχείων από διαθέσιμα κλινικά και γενετικά αρχεία ασθενών που παρακολουθούνταν σε εξειδικευμένες δομές υγείας και γενετικής συμβουλευτικής.

Η διαδικασία συλλογής δεδομένων πραγματοποιήθηκε κατά το χρονικό διάστημα 2020 μέχρι το 2024. Οι πληροφορίες οργανώθηκαν σε ηλεκτρονική βάση δεδομένων Microsoft Excel και στη συνέχεια κωδικοποιήθηκαν κατάλληλα ώστε να είναι δυνατή η στατιστική επεξεργασία τους μέσω του λογισμικού SPSS.

Καταγράφηκαν μεταβλητές που αφορούσαν τη γενετική διάγνωση, το οικογενειακό ιστορικό καρκίνου, την ηλικία πρώτης διάγνωσης, τον τύπο καρκίνου, τη συμμετοχή σε γενετική συμβουλευτική, την επικοινωνία με επαγγελματίες υγείας, καθώς και την αποδοχή ή πραγματοποίηση προφυλακτικών και θεραπευτικών παρεμβάσεων. Η διαχείριση των δεδομένων πραγματοποιήθηκε με σεβασμό στην ανωνυμία και στην προστασία των προσωπικών δεδομένων των συμμετεχόντων.

5.4 Ανάλυση Δεδομένων

Η στατιστική ανάλυση των δεδομένων πραγματοποιήθηκε με τη χρήση του λογισμικού Statistical Package for Social Sciences (SPSS), έκδοση 27. Αρχικά εφαρμόστηκε περιγραφική στατιστική για την παρουσίαση των βασικών χαρακτηριστικών του δείγματος. Οι κατηγορικές μεταβλητές παρουσιάστηκαν με απόλυτες και σχετικές συχνότητες (N και %), ενώ οι συνεχείς μεταβλητές περιγράφηκαν μέσω μέσου όρου και τυπικής απόκλισης.

Τα αποτελέσματα παρουσιάστηκαν με τη χρήση πινάκων και γραφημάτων, όπως ραβδογράμματα και ιστογράμματα, με στόχο τη σαφέστερη αποτύπωση των δεδομένων.

Για τη διερεύνηση πιθανών συσχετίσεων μεταξύ κατηγορικών μεταβλητών χρησιμοποιήθηκε η μέθοδος Crosstabulation σε συνδυασμό με τον έλεγχο Pearson Chi-Square.

Ειδικότερα, εξετάστηκαν:

- η σχέση μεταξύ οικογενειακού ιστορικού καρκίνου και αποδοχής των παρεμβάσεων,
- η σχέση μεταξύ οικογενειακού ιστορικού και πραγματοποίησης παρεμβάσεων,

- καθώς και η σχέση της επικοινωνίας με επαγγελματίες υγείας με την αποδοχή και πραγματοποίηση των προτεινόμενων παρεμβάσεων.

Το επίπεδο στατιστικής σημαντικότητας ορίστηκε σε $p < 0,05$.

5.5 Δεοντολογία και Προστασία Δεδομένων

Η παρούσα έρευνα διεξήχθη σύμφωνα με τις αρχές της Διακήρυξης του Ελσίνκι και τις κατευθυντήριες οδηγίες του Γενικού Κανονισμού Προστασίας Δεδομένων (GDPR, Κανονισμός ΕΕ 2016/679). Η συλλογή κλινικών και γενετικών δεδομένων πραγματοποιήθηκε με άδεια της εταιρείας GENEKOR, η οποία παρείχε πρόσβαση στα αρχεία ασθενών υπό συγκεκριμένες δεοντολογικές προϋποθέσεις. Τα αποδεικτικά στοιχεία αδειοδότησης επισυνάπτονται στο Παράρτημα της παρούσας εργασίας.

Για την τήρηση της ανωνυμίας, κάθε περιστατικό κωδικοποιήθηκε με μοναδικό αριθμητικό barcode, χωρίς καμία αναφορά σε στοιχεία ταυτοποίησης (ονοματεπώνυμο, ΑΜΚΑ ή διεύθυνση). Η πρόσβαση στα δεδομένα περιορίστηκε αποκλειστικά στη φοιτήτρια και την επιβλέπουσα καθηγήτρια. Δεν απαιτήθηκε προσωπική συγκατάθεση συμμετεχόντων λόγω του αναδρομικού, ανώνυμου χαρακτήρα της μελέτης και της θεσμικής άδειας του φορέα.

5.6 Ηθικά Ζητήματα και Προστασία Δεδομένων

Η παρούσα μελέτη αφορά αναδρομική ανάλυση υφιστάμενων ιατρικών αρχείων και δεδομένων που είχαν ήδη συλλεχθεί στο πλαίσιο της κλινικής πρακτικής της εταιρείας GENEKOR. Η διεξαγωγή της έρευνας εγκρίθηκε από τη διοίκηση της GENEKOR, η οποία παρείχε γραπτή άδεια χρήσης των δευτερογενών δεδομένων για ερευνητικούς σκοπούς όπως φαίνεται και στο Παράρτημα.

Κάθε συμμετέχων είχε υπογράψει έγγραφη φόρμα συναίνεσης κατά την έναρξη του γενετικού ελέγχου και είχε ενημερωθεί για τον σκοπό της μελέτης. Τα δεδομένα ανωνυμοποιήθηκαν πλήρως πριν από την ανάλυση, μέσω αφαίρεσης κάθε αναγνωριστικού στοιχείου, και η επεξεργασία τους πραγματοποιήθηκε αποκλειστικά για ερευνητικούς σκοπούς, σύμφωνα με τις αρχές του Κανονισμού (ΕΕ) 2016/679 (GDPR).

Λόγω του αναδρομικού χαρακτήρα της μελέτης, οι συμμετέχοντες δεν ερωτήθηκαν εκ νέου, αλλά τα δεδομένα αντλήθηκαν από υφιστάμενα ιατρικά αρχεία. Αυτό εξασφαλίζει τη συμμόρφωση με την εξαίρεση που προβλέπει ο ΓΣΧΡ αρθρ. 89 για τη δευτερογενή αρχειακή έρευνα. Δεν υπήρξε

δυνατότητα ταυτοποίησης των συμμετεχόντων, καθώς η ανάλυση επικεντρώθηκε αποκλειστικά στα κλινικά δεδομένα και όχι σε στοιχεία ταυτότητας.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 6: ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Στο κεφάλαιο αυτό παρουσιάζονται τα ευρήματα της στατιστικής ανάλυσης με αυστηρή δομή: αρχικά η περιγραφική στατιστική του δείγματος και στη συνέχεια οι επαγωγικές αναλύσεις που απαντούν διαδοχικά στα τρία ερευνητικά ερωτήματα. Ο στατιστικός έλεγχος σημαντικότητας ορίστηκε σε επίπεδο $p < 0,05$.

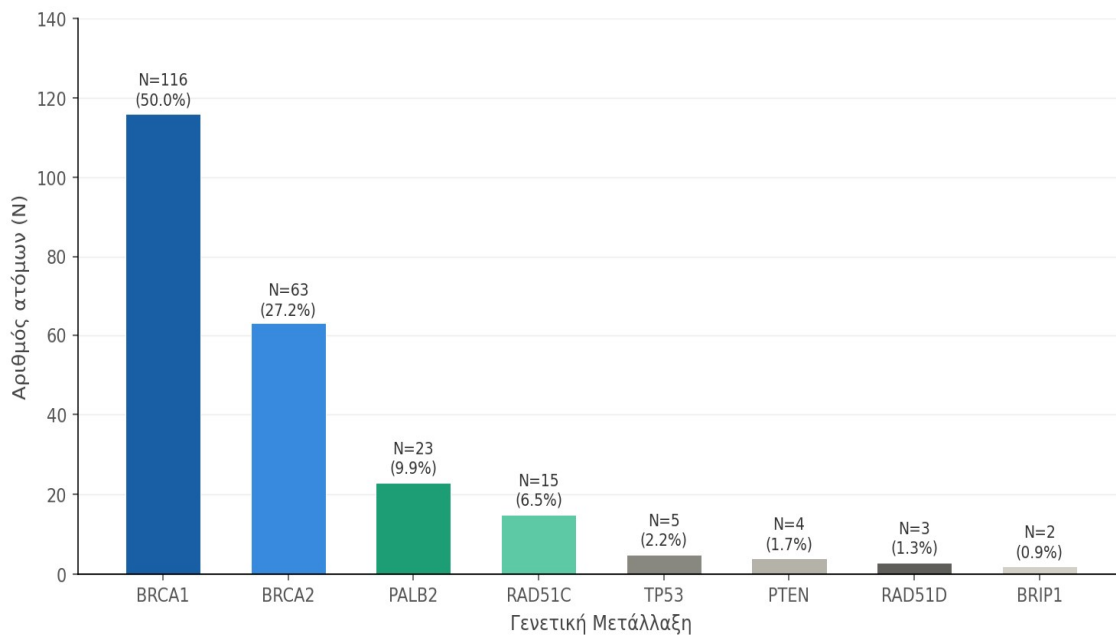
6.1 Περιγραφική Ανάλυση

Το δείγμα της μελέτης αποτέλεσαν 232 άτομα που βρέθηκαν φορείς παθογόνων γενετικών μεταλλάξεων σχετιζόμενων με κληρονομικό καρκίνο μαστού και ωοθηκών, κατόπιν γενετικού ελέγχου σε εξειδικευμένη δομή κατά το χρονικό διάστημα 2020–2024.

Πίνακας 6.1. Κατανομή γενετικών μεταλλάξεων στο δείγμα (N=232)

Γενετική Μετάλλαξη	N	%
BRCA1	116	50,0
BRCA2	63	27,2
PALB2	23	9,9
RAD51C	15	6,5
TP53	5	2,2
PTEN	4	1,7
RAD51D	3	1,3
BRIP1	2	0,9
RAD51C & BRCA1	1	0,4
Σύνολο	232	100,0

Σημείωση: Οι μεταλλάξεις BRCA1 και BRCA2 αποτελούν τις συχνότερες στο δείγμα, αντιπροσωπεύοντας συνολικά το 77,2% του συνόλου.



Γράφημα 6.1. Κατανομή γενετικών μεταλλάξεων στο δείγμα (N=232)

Αναφορικά με το οικογενειακό ιστορικό καρκίνου, το 82,3% (N=190) των συμμετεχόντων ανέφερε θετικό οικογενειακό ιστορικό, ενώ το 17,7% (N=41) δεν είχε γνωστό ιστορικό κακοήθειας στην οικογένεια (1 άτομο: missing value).

Πίνακας 6.2. Κατανομή τύπου καρκίνου στο δείγμα (N=232)

Τύπος Καρκίνου	N	%
Καρκίνος μαστού	148	63,8
Καρκίνος ωοθηκών	37	15,9
Υγιείς φορείς (χωρίς καρκίνο)	42	18,1
Άλλος / Μεταστατικός	4	1,7
Καρκίνος προστάτη	1	0,4
Σύνολο	232	100,0

Σημείωση: Υγιείς φορείς: άτομα με παθολόγο μετάλλαξη που δεν είχαν λάβει διάγνωση καρκίνου κατά τη χρονική στιγμή του γενετικού ελέγχου.

Η ηλικία πρώτης διάγνωσης καρκίνου υπολογίστηκε για τα άτομα που είχαν λάβει διάγνωση (N=184, εξαιρουμένων των υγιών φορέων). Τα αποτελέσματα παρουσιάζονται στον Πίνακα 7.3.

Πίνακας 6.3. Περιγραφικά στατιστικά ηλικίας πρώτης διάγνωσης ανά κυριότερο γονίδιο

Γονίδιο	N	ΜΟ (έτη)	ΤΑ	Διάμεσος	Εύρος
BRCA1	94	46,4	10,5	46	26–79
BRCA2	50	49,2	11,2	47	30–78
PALB2	16	53,2	13,4	54	32–76
RAD51C	12	52,3	8,6	53	37–66
Σύνολο (N=184)	184	48,1	11,3	47	26–80

Σημείωση: ΜΟ = Μέσος Όρος, ΤΑ = Τυπική Απόκλιση. Εξαιρούνται υγιείς φορείς (cancer_first=0).

6.2 Μονοπαραγοντική Ανάλυση

Για τη διερεύνηση του πρώτου ερευνητικού ερωτήματος εξετάστηκε η σχέση μεταξύ του οικογενειακού ιστορικού καρκίνου και της αποδοχής των προτεινόμενων παρεμβάσεων. Η ανάλυση πραγματοποιήθηκε σε 156 άτομα για τα οποία διέθετε πλήρη δεδομένα και για τις δύο μεταβλητές (76 άτομα: «σε αναμονή» ή N/A).

Πίνακας 6.4. Σχέση οικογενειακού ιστορικού καρκίνου και αποδοχής παρεμβάσεων

Οικογενειακό Ιστορικό	Αποδοχή: ΝΑΙ — N (%)	Αποδοχή: ΟΧΙ — N (%)	Σύνολο
Ναι	90 (69,8%)	39 (30,2%)	129
Όχι	23 (85,2%)	4 (14,8%)	27
Σύνολο	113 (72,4%)	43 (27,6%)	156

Pearson Chi-Square: $\chi^2(1) = 1,942$, $p = 0,163$.

Δεν διαπιστώθηκε στατιστικά σημαντική συσχέτιση μεταξύ του οικογενειακού ιστορικού καρκίνου και της αποδοχής των προτεινόμενων παρεμβάσεων ($p=0,163$). Αξιοσημείωτο είναι ότι τα άτομα χωρίς οικογενειακό ιστορικό εμφάνισαν υψηλότερο ποσοστό αποδοχής (85,2%) συγκριτικά με εκείνα με θετικό ιστορικό (69,8%), διαφορά που ωστόσο δεν αγγίζει το όριο στατιστικής σημαντικότητας.

6.2.1 Σχέση Οικογενειακού Ιστορικού Καρκίνου και Παρεμβάσεων

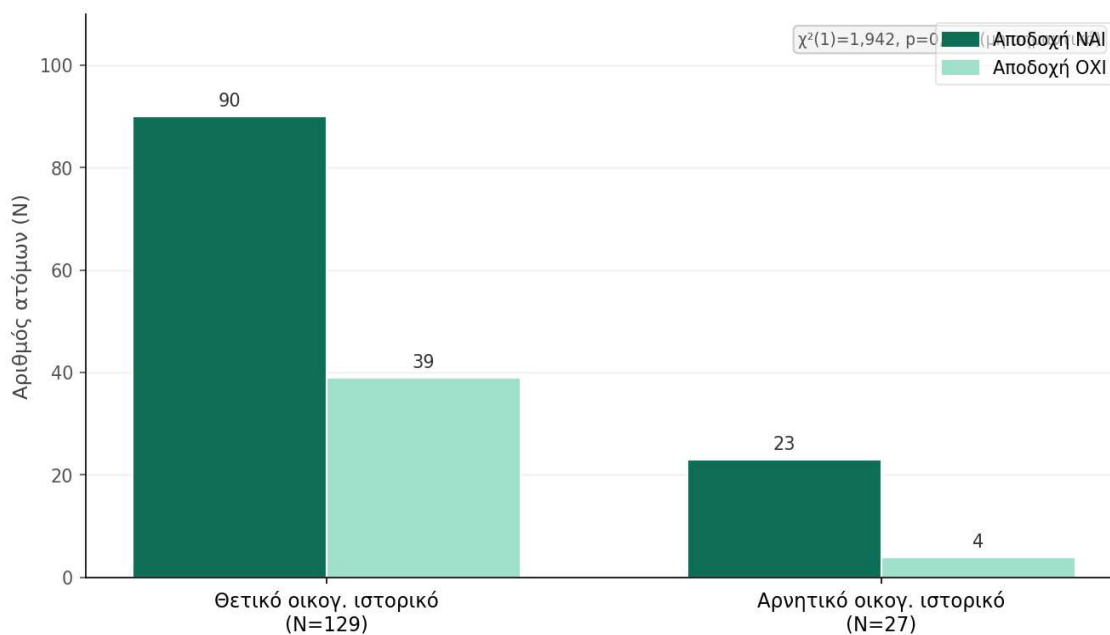
Εξετάστηκε επίσης η σχέση μεταξύ του οικογενειακού ιστορικού και της πραγματικής πραγματοποίησης των παρεμβάσεων, σε 108 άτομα με διαθέσιμα δεδομένα και για τις δύο μεταβλητές.

Πίνακας 6.5. Σχέση οικογενειακού ιστορικού και πραγματοποίησης παρεμβάσεων

Οικογενειακό Ιστορικό	Πραγμ.: ΝΑΙ — N (%)	Πραγμ.: ΟΧΙ — N (%)	Σύνολο
Ναι	73 (83,0%)	15 (17,0%)	88
Όχι	15 (75,0%)	5 (25,0%)	20
Σύνολο	88 (81,5%)	20 (18,5%)	108

Pearson Chi-Square: $\chi^2(1) = 0,258$, $p = 0,612$.

Δεν παρατηρήθηκε στατιστικά σημαντική σχέση μεταξύ οικογενειακού ιστορικού και πραγματοποίησης παρεμβάσεων ($p=0,612$). Το εύρημα αυτό υποδεικνύει ότι το οικογενειακό ιστορικό, αν και μπορεί να επηρεάζει τη στάση έναντι της πρόληψης, δεν αποτελεί από μόνο του επαρκή παράγοντα για την τελική υλοποίηση των παρεμβάσεων.



Γράφημα 6.2. Αποδοχή παρεμβάσεων ανά οικογενειακό ιστορικό καρκίνου ($\chi^2=1,942, p=0,163$)

6.2.2 Σχέση Επικοινωνίας με Επαγγελματίες Υγείας και Αποδοχής Παρεμβάσεων

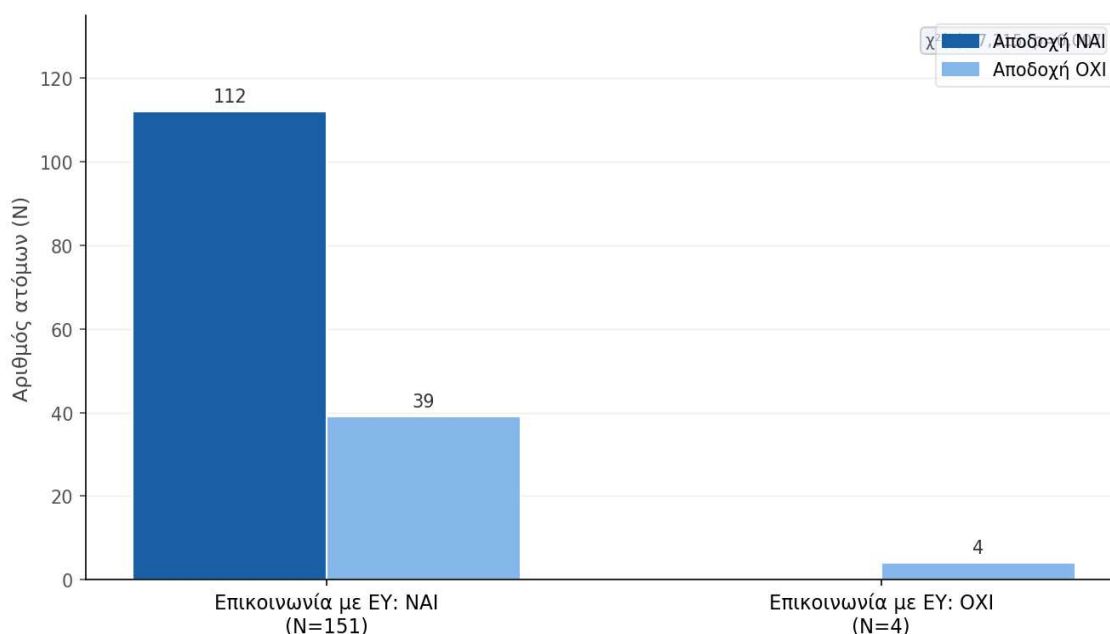
Για τη διερεύνηση του δεύτερου ερευνητικού ερωτήματος εξετάστηκε η σχέση μεταξύ της επικοινωνίας με επαγγελματίες υγείας και της αποδοχής των παρεμβάσεων. Ο συνολικός αριθμός αναλυθέντων περιστατικών ανήλθε σε 155 άτομα με πλήρη δεδομένα. Από τους 169 συμμετέχοντες που είχαν συζητήσει με επαγγελματία υγείας, 112 (74,2%) αποδέχθηκαν την παρέμβαση. Αντίθετα, κανένας από τους 4 συμμετέχοντες που δεν είχαν σχετική επικοινωνία και διέθεταν πλήρη δεδομένα αποδοχής δεν αποδέχθηκε την παρέμβαση.

Πίνακας 6.6. Σχέση επικοινωνίας με επαγγελματίες υγείας και αποδοχής παρεμβάσεων

Επικοινωνία με ΕΥ	Αποδοχή: NAI — N (%)	Αποδοχή: OXI — N (%)	Σύνολο
Ναι	112 (74,2%)	39 (25,8%)	151
Όχι	0 (0,0%)	4 (100,0%)	4
Σύνολο	112 (72,3%)	43 (27,7%)	155

Pearson Chi-Square: $\chi^2(1) = 7,315, p = 0,007$ · Fisher's exact test: $p = 0,005$.

Η ανάλυση ανέδειξε στατιστικά σημαντική σχέση μεταξύ επικοινωνίας με επαγγελματίες υγείας και αποδοχής των παρεμβάσεων ($p=0,007$). Τα άτομα που είχαν συζητήσει με επαγγελματίες υγείας εμφάνισαν σημαντικά υψηλότερα ποσοστά αποδοχής, γεγονός που αναδεικνύει τον καθοριστικό ρόλο της γενετικής συμβουλευτικής και της εξατομικευμένης ενημέρωσης στη διαδικασία λήψης αποφάσεων.



Γράφημα 6.3. Αποδοχή παρεμβάσεων ανά ομάδα επικοινωνίας με ΕΥ ($\chi^2=7,315$, $p=0,007$)

6.2.3 Σχέση Επικοινωνίας με Επαγγελματίες Υγείας και Πραγματοποίησης Παρεμβάσεων

Περαιτέρω αναλύθηκε η σχέση μεταξύ της επικοινωνίας με επαγγελματίες υγείας και της πραγματικής εκτέλεσης των παρεμβάσεων. Σημειώνεται ότι στο σύνολο των 33 ατόμων που δεν είχαν λάβει μέρος σε συζήτηση με επαγγελματία υγείας (κυρίως λόγω μεταστατικής νόσου ή άρνησης), κανένα δεν προχώρησε σε πραγματοποίηση παρέμβασης. Από τους 169 συμμετέχοντες που είχαν επικοινωνήσει με επαγγελματία υγείας, 87 (51,5%) πραγματοποίησαν παρέμβαση, 20 (11,8%) αρνήθηκαν, και 62 (36,7%) βρίσκονταν σε αναμονή ή αξιολόγηση.

Πίνακας 6.7. Κατανομή πραγματοποίησης παρεμβάσεων ανά ομάδα επικοινωνίας

Επικοινωνία με ΕΥ	Πραγμ.: ΝΑΙ — N (%)	Πραγμ.: ΟΧΙ — N (%)	Σε αναμονή — N (%)	Σύνολο
Ναι	87 (51,5%)	20 (11,8%)	62 (36,7%)	169
Όχι	0 (0,0%)	0 (0,0%)	33 (100,0%)	33
Σύνολο	87 (37,5%)	20 (8,6%)	125 (53,9%)	232

Σημείωση: «Σε αναμονή» περιλαμβάνει άτομα σε φάση αξιολόγησης, N/A, ή χωρίς καταγεγραμμένο αποτέλεσμα. Τα άτομα χωρίς επικοινωνία με ΕΥ ήταν αποκλειστικά περιπτώσεις μεταστατικής νόσου ή ρητής άρνησης (δεν τίθεται ζήτημα παρέμβασης).

Τα δεδομένα αναδεικνύουν ότι η σύνδεση με ειδικούς επαγγελματίες υγείας αποτελεί απαραίτητη προϋπόθεση για οποιαδήποτε περαιτέρω κλινική πρόοδο. Η επικοινωνία με επαγγελματίες υγείας λειτουργεί ως «πύλη εισόδου» στη διαδικασία πρόληψης, ενώ η απουσία της αποκλείει πρακτικά οποιαδήποτε παρέμβαση.

6.2.4 Σχέση Γενετικής Μετάλλαξης και Ηλικίας Πρώτης Διάγνωσης Καρκίνου

Το τρίτο ερευνητικό ερώτημα αφορά τη σχέση μεταξύ του τύπου γενετικής μετάλλαξης και της ηλικίας κατά την πρώτη διάγνωση καρκίνου. Η ανάλυση περιορίστηκε στα 184 άτομα με καταγεγραμμένη ηλικία διάγνωσης (εξαιρούνται υγιείς φορείς, N=47, και 1 άτομο με missingvalue).

Πίνακας 6.8. Ηλικία πρώτης διάγνωσης ανά τύπο γενετικής μετάλλαξης (N=184)

Γονίδιο	N	ΜΟ (έτη)	ΤΑ	Διάμεσος	Εύρος (min–max)
BRCA1	94	46,4	10,5	46,0	26–79
BRCA2	50	49,2	11,2	47,0	30–78
PALB2	16	53,2	13,4	54,0	32–76
RAD51C	12	52,3	8,6	53,0	37–66
Σύνολο	184	48,1	11,3	47,0	26–80

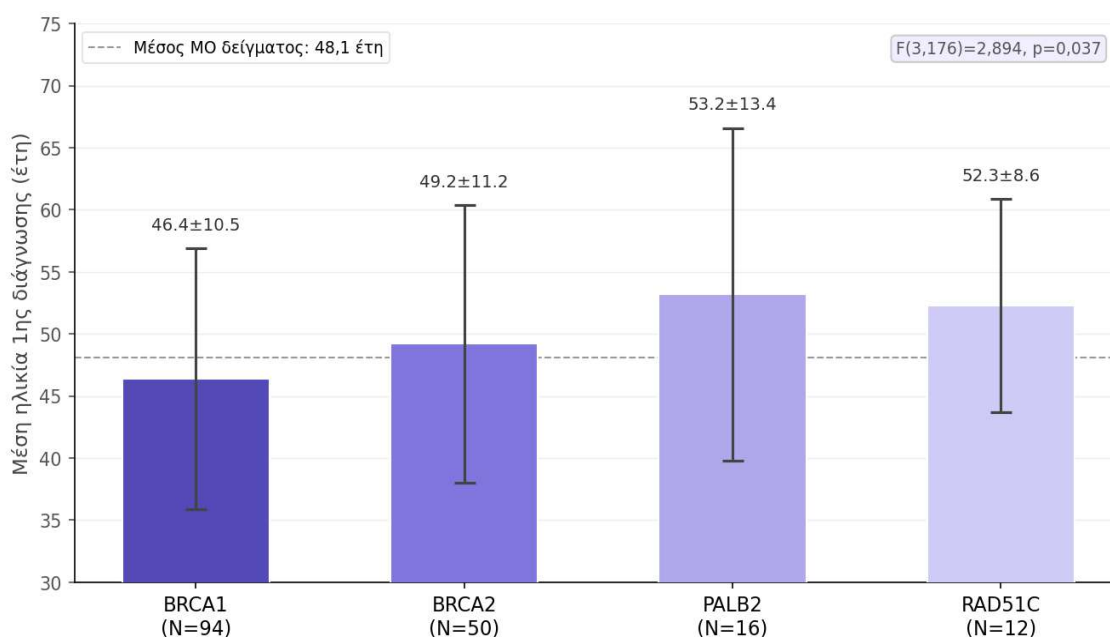
Πίνακας 6.9. Αποτελέσματα One-way ANOVA για ηλικία πρώτης διάγνωσης ανά γονίδιο

Πηγή Διακύμανσης	SS	df	MS	F	p
Μεταξύ ομάδων	967,4	3	322,5	2,894	0,037
Εντός ομάδων	19.606,2	176	111,4	—	—
Σύνολο	20.573,6	179	—	—	—

Σημείωση: SS = Sum of Squares, df = βαθμοίελευθερίας, MS = Mean Square. Επίπεδο σημαντικότητας: $p < 0,05$.

Η One-way ANOVA ανέδειξε στατιστικά σημαντική διαφορά στην ηλικία πρώτης διάγνωσης ανάλογα με τον τύπο γενετικής μετάλλαξης [$F(3,176)=2,894$, $p=0,037$]. Οι φορείς μεταλλάξεων BRCA1 εμφάνισαν νεαρότερη ηλικία πρώτης διάγνωσης (ΜΟ=46,4 έτη) συγκριτικά με τους φορείς PALB2 (ΜΟ=53,2 έτη) και RAD51C (ΜΟ=52,3 έτη). Η post-hoc ανάλυση (ανεξάρτητο t-test) έδειξε στατιστικά σημαντική διαφορά μεταξύ BRCA1 και PALB2 ($t=-2,275$, $p=0,025$), ενώ η διαφορά μεταξύ BRCA1 και BRCA2 δεν ήταν στατιστικά σημαντική ($t=-1,474$, $p=0,143$).

Τα ευρήματα αυτά επιβεβαιώνουν βιβλιογραφικά δεδομένα που τεκμηριώνουν ότι οι μεταλλάξεις BRCA1 σχετίζονται με πρόωμη έναρξη της νόσου και πιο επιθετικό φαινότυπο (τριπλά αρνητικός καρκίνος), υπογραμμίζοντας την κλινική σημασία της έγκαιρης γενετικής ανίχνευσης και της εξειδικευμένης παρακολούθησης από νεαρή ηλικία.



Γράφημα 6.4. Μέση ηλικία πρώτης διάγνωσης ανά γονίδιο — $F(3,176)=2,894$, $p=0,037$

6.3 Πολυπαραγοντική Ανάλυση (Binary Logistic Regression)

Προκειμένου να ελεγχθεί η ανεξάρτητη συνεισφορά κάθε παράγοντα στην απόφαση αποδοχής παρεμβάσεων, διεξήχθη Binary Logistic Regression με εξαρτημένη μεταβλητή την αποδοχή παρεμβάσεων (1=ναι, 0=όχι) και ανεξάρτητες το οικογενειακό ιστορικό, τον τύπο γενετικής μετάλλαξης και την ηλικία πρώτης διάγνωσης (N=155). Αναφορά γονίδιο: BRCA1 ως επικεφαλίδα κατηγορία. Λόγω του φαινομένου του τέλειου διαχωρισμού (perfect separation), όπου η απουσία επικοινωνίας προέβλεπε με απόλυτη ακρίβεια (100%) τη μη αποδοχή παρεμβάσεων, η συγκεκριμένη μεταβλητή εξαιρέθηκε από το τελικό μοντέλο της λογιστικής παλινδρόμησης προκειμένου να αποφευχθεί η αστάθεια των εκτιμήσεων (infinitely large coefficients). Η ισχυρή σχέση της επικοινωνίας με την αποδοχή αναλύθηκε εκτενώς μέσω χι-τετραγώνου στην ενότητα 6.2.2 ($p=0,007$) και τεκμηριώνει απόλυτη συσχέτιση με την αποδοχή.

Πίνακας 6.10. Αποτελέσματα Binary Logistic Regression για την αποδοχή παρεμβάσεων (N=155)

Μεταβλητή	OR	95% ΔΙ	p	Αξιοσημείωση
Οικογενειακό ιστορικό	0,299	[0,077–1,163]	0,082	—
Ηλικία πρώτης διάγνωσης	0,998	[0,980–1,020]	0,974	—
BRCA2 (vs BRCA1)	0,720	[0,291–1,785]	0,479	—
PALB2 (vs BRCA1)	0,184	[0,060–0,564]	0,003	**
RAD51C (vs BRCA1)	0,343	[0,083–1,413]	0,139	—

Εξαρτημένη μεταβλητή: Αποδοχή παρέμβασης (1=ναι, 0=όχι). Αναφορά γονίδιο: BRCA1. Nagelkerke $R^2=0,117$. N=155 (αποκλείστηκαν εγγραφές με αναμενόμενη N/A). OR=Odds Ratio, ΔΙ=Διάστημα Εμπιστοσύνης. ** $p<0,01$.

Η πολυπαραγοντική ανάλυση ανέδειξε ότι από τους εξεταζόμενους παράγοντες (οικογενειακό ιστορικό, ηλικία διάγνωσης, τύπος γενετικής μετάλλαξης), μόνο ο τύπος γενετικής μετάλλαξης αναδείχθηκε στατιστικά σημαντικός παράγοντας. Με κατηγορία αναφοράς το BRCA1, οι φορείς PALB2 εμφάνισαν σημαντικά χαμηλότερη πιθανότητα αποδοχής παρεμβάσεων (OR=0,184, 95% ΔΙ: [0,060–0,564], $p=0,003$). Ούτε το οικογενειακό ιστορικό (OR=0,299, $p=0,082$) ούτε η ηλικία διάγνωσης (OR=0,998, $p=0,974$) δεν αναδείχθηκαν στατιστικά σημαντικοί προβλεπτικοί παράγοντες. Η μεταβλητή επικοινωνία με επαγγελματίες υγείας, αναγνωρίστηκε ως τέλειος διαχωριστής (perfect separator) και η σχέση της με την αποδοχή αναλύθηκε εκτενώς μέσω χι-τετραγώνου ($p=0,007$) και τεκμηριώνει απόλυτη συσχέτιση με την αποδοχή. Η τιμή Nagelkerke $R^2=0,117$ υποδηλώνει ότι το μοντέλο εξηγεί περίπου το 11,7% της μεταβλητότητας της εξαρτημένης μεταβλητής.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 7: ΣΥΖΗΤΗΣΗ

7.1 Ερμηνεία Κυριότερων Ευρημάτων

Η παρούσα μελέτη εξέτασε τους παράγοντες που επηρεάζουν την αποδοχή και πραγματοποίηση προληπτικών παρεμβάσεων σε 232 φορείς παθογόνων μεταλλάξεων. Τρία κεντρικά ευρήματα αναδεικνύονται από την ανάλυση.

Πρώτον, το οικογενειακό ιστορικό καρκίνου δεν αποδείχθηκε στατιστικά σημαντικός προβλεπτικός παράγοντας ούτε για την αποδοχή ($p=0,163$) ούτε για την πραγματοποίηση παρεμβάσεων ($p=0,612$). Το εύρημα αυτό έρχεται να αμφισβητήσει την ευρέως διαδεδομένη υπόθεση ότι η έκθεση σε οικογενειακές εμπειρίες καρκίνου αποτελεί καθοριστικό κίνητρο συμμόρφωσης. Αντίθετα, παρατηρήθηκε η ανέλπιστη τάση τα άτομα χωρίς θετικό ιστορικό να εμφανίζουν ελαφρά υψηλότερη αποδοχή (85,2% έναντι 69,8%), γεγονός που ίσως αντικατοπτρίζει μεγαλύτερη ψυχολογική απελευθέρωση από τον φόβο που συνδέεται με την οικογενειακή τραυματική εμπειρία.

Δεύτερον, η επικοινωνία με επαγγελματίες υγείας αναδείχθηκε ως ο ισχυρότερος παράγοντας που σχετίζεται με την αποδοχή παρεμβάσεων ($p=0,007$, Fisher $p=0,005$). Κανένα από τα άτομα που δεν είχαν συζητήσει με ειδικό δεν αποδέχθηκε κάποια παρέμβαση, ενώ το 74,2% εκείνων που είχαν επικοινωνήσει αποδέχθηκε τις ιατρικές συστάσεις. Παράλληλα, το σύνολο των περιπτώσεων όπου δεν πραγματοποιήθηκε παρέμβαση ανήκε σε άτομα που είτε αρνήθηκαν τη συζήτηση (κυρίως λόγω μεταστατικής νόσου) είτε παρέμεναν σε φάση αναμονής μετά τη συζήτηση.

Τρίτον, η ανάλυση ANOVA ανέδειξε στατιστικά σημαντική διαφορά στην ηλικία πρώτης διάγνωσης ανάλογα με τον τύπο μετάλλαξης [$F(3,176)=2,894$, $p=0,037$]. Οι φορείς BRCA1 εμφάνισαν νεαρότερη ηλικία εκδήλωσης νόσου (ΜΟ=46,4 έτη) συγκριτικά με PALB2 ($p=0,025$), υπογραμμίζοντας την ανάγκη διαφοροποιημένων πρωτοκόλλων παρακολούθησης ανά γονίδιο.

7.2 Σύνδεση με Διεθνή Βιβλιογραφία

Η απουσία στατιστικά σημαντικής σχέσης μεταξύ οικογενειακού ιστορικού και συμμόρφωσης συνάδει με τα ευρήματα των Segerer et al. (2020), οι οποίοι επισημαίνουν ότι το βαρύ οικογενειακό ιστορικό μπορεί να λειτουργήσει αμφίδρομα: αφενός αυξάνει την αντιλαμβανόμενη ευπάθεια, αφετέρου ενδέχεται να δημιουργεί τραυματικές αναμνήσεις που οδηγούν σε αποφυγή και αναβλητικότητα. Το Μοντέλο Πεποιθήσεων για την Υγεία (Health Belief Model) προβλέπει ότι η αντιλαμβανόμενη ευπάθεια είναι ικανή συνθήκη για τη λήψη προληπτικής δράσης, αλλά όχι επαρκής χωρίς παράλληλα κίνητρα δράσης (Petrova et al., 2022).

Η ισχυρή σχέση επικοινωνίας και αποδοχής επιβεβαιώνει τα ευρήματα των Boghosian et al. (2021) και Warner et al. (2021), οι οποίοι τεκμηριώνουν ότι η δομημένη γενετική συμβουλευτική μειώνει δραστικά τη γνωστική αβεβαιότητα. Σύμφωνα με τους Watson et al. (2004), η ύπαρξη σχέσης εμπιστοσύνης με τον επαγγελματία υγείας αποτελεί κρίσιμο μεσολαβητικό παράγοντα μεταξύ της γνώσης του κινδύνου και της μετάφρασής της σε συμπεριφορά πρόληψης. Ο Brédart et al. (2021) αναφέρουν ότι η κοινή λήψη αποφάσεων (shared decision-making) μεταξύ ασθενούς και κλινικού ιατρού συνδέεται με σημαντικά υψηλότερα ποσοστά συμμόρφωση, εύρημα πλήρως σύμφωνο με τα δεδομένα της παρούσας μελέτης.

Αναφορικά με τις διαφορές ηλικίας εκδήλωσης ανά γονίδιο, τα ευρήματα επιβεβαιώνουν τη διεθνή βιβλιογραφία: οι φορείς με BRCA1 εκδηλώνουν νόσο σε σχετικά νεαρότερη ηλικία και συχνότερα με τριπλά αρνητικό φαινότυπο (Hong & Xu, 2022), ενώ οι φορείς PALB2 και RAD51C εμφανίζουν μεταγενέστερη έναρξη νόσου (Öfverholm et al., 2023). Τα δεδομένα της παρούσας μελέτης (BRCA1: MO=46,4 vs PALB2: MO=53,2 έτη) βρίσκονται σε πλήρη συμφωνία με τα παγκόσμια επιδημιολογικά δεδομένα.

7.3 Προτάσεις για Κλινική Πράξη και Πολιτική Υγείας

Τα ευρήματα έχουν σαφείς κλινικές συνέπειες. Πρώτον, η στατιστικά σημαντική σχέση επικοινωνίας–αποδοχής καθιστά επιτακτική την καθιέρωση υποχρεωτικών, δομημένων συνεδριών γενετικής συμβουλευτικής πριν και μετά τον γενετικό έλεγχο. Νοσοκομεία και εξειδικευμένοι φορείς οφείλουν να επενδύσουν στη συγκρότηση μόνιμων διεπιστημονικών ομάδων, με τον εξειδικευμένο νοσηλευτή να λειτουργεί ως συντονιστής φροντίδας (case manager) και συνδετικός κρίκος μεταξύ ασθενούς, γενετιστή και χειρουργού.

Δεύτερον, η απουσία σημαντικότητας του οικογενειακού ιστορικού ως παράγοντα συμμόρφωσης υποδεικνύει ότι οι κλινικοί δεν πρέπει να επαναπαύονται στην αρχική θετική στάση γυναικών με επιβαρυνμένο ιστορικό. Απαιτείται στοχευμένη ψυχολογική υποστήριξη για τον εντοπισμό εκείνων που εγκλωβίζονται σε μηχανισμούς άρνησης λόγω τραυματικών βιωμάτων.

Τρίτον, η νεαρότερη ηλικία εκδήλωσης νόσου στους φορείς BRCA1 (MO=46,4 έτη) επιβάλλει την έναρξη εντατικού προσυμπτωματικού ελέγχου με MRI μαστών ήδη από την ηλικία των 25 ετών, παράλληλα με εξειδικευμένη συμβουλευτική για τη διατήρηση γονιμότητας.

7.4 Προτάσεις για Μελλοντική Έρευνα

Η παρούσα εργασία ανοίγει νέες κατευθύνσεις για μελλοντική έρευνα. Συγκεκριμένα, προτείνεται η διεξαγωγή προοπτικών, διαχρονικών μελετών (longitudinal studies) που θα καταγράφουν τις μεταβολές ψυχολογικών δεικτών σε βάθος χρόνου. Επίσης, κρίνεται σκόπιμη η διεξαγωγή ποιοτικών μελετών (ημιδομημένες συνεντεύξεις) για τη διερεύνηση των υποκειμενικών βιωμάτων και των ψυχολογικών μηχανισμών που εξηγούν το χάσμα μεταξύ αποδοχής και τελικής υλοποίησης. Τέλος, προτείνεται η σχεδίαση τυχαιοποιημένων ελεγχόμενων δοκιμών (RCTs) για την αξιολόγηση διαφορετικών μοντέλων γενετικής συμβουλευτικής ,τηλε-συμβουλευτική έναντι δια ζώσης.

7.5 Περιορισμοί και Πλεονεκτήματα της Έρευνας

Η παρούσα έρευνα, όπως κάθε μελέτη αυτού του τύπου, έχει κάποιους περιορισμούς, οι οποίοι οφείλουν να ληφθούν υπόψη κατά την ερμηνεία των αποτελεσμάτων. Αρχικά, ο αναδρομικός και περιγραφικός χαρακτήρας του σχεδιασμού σημαίνει ότι τα δεδομένα αποτυπώνουν στάσεις και συμπεριφορές των συμμετεχόντων σε μία συγκεκριμένη χρονική στιγμή, χωρίς να επιτρέπουν την παρακολούθηση της εξέλιξής τους στον χρόνο. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα να μην καθίσταται δυνατή η εξαγωγή συμπερασμάτων αιτιότητας μεταξύ των μεταβλητών που εξετάστηκαν, παρά μόνο η διαπίστωση συσχετίσεων.

Επιπλέον ένας ακόμα περιορισμός αφορά την ποιότητα και την πληρότητα των δεδομένων. Σε σημαντικό αριθμό περιστατικών, 76 ως προς την αποδοχή των παρεμβάσεων και 124 ως προς την πραγματοποίησή τους, οι καταγραφές ήταν είτε ελλιπείς είτε χαρακτηρίζονταν ως «σε αναμονή». Το γεγονός αυτό μειώνει αναπόφευκτα τη στατιστική ισχύ των σχετικών αναλύσεων και θα πρέπει να ληφθεί υπόψη όταν αξιολογούνται τα ευρήματα που αφορούν αυτές τις μεταβλητές.

Τέλος, η σύνθεση του δείγματος ως προς τον τύπο των γενετικών μεταλλάξεων δεν ήταν ισόρροπη, καθώς οι μεταλλάξεις στα γονίδια BRCA1 και BRCA2 αντιπροσώπευαν το 77,2% του συνόλου. Η ανισοκατανομή αυτή περιορίζει την ικανότητα της μελέτης να εξάγει αξιόπιστα συμπεράσματα για τα λιγότερο συχνά γονίδια, τα ευρήματα για τα οποία θα πρέπει να ερμηνεύονται με μεγαλύτερη επιφύλαξη.

Παρά τους περιορισμούς αυτούς, η μελέτη παρουσιάζει και αρκετά σημαντικά πλεονεκτήματα. Το μέγεθος του δείγματος, που ανέρχεται σε 232 άτομα, μπορεί να θεωρηθεί ικανοποιητικό για τα ελληνικά ερευνητικά δεδομένα στον συγκεκριμένο τομέα, όπου τέτοιου είδους μελέτες είναι σχετικά σπάνιες. Ιδιαίτερη αξία έχει επίσης το γεγονός ότι τα δεδομένα αντλήθηκαν από πραγματικά κλινικά αρχεία και όχι από αυτοαναφορές των συμμετεχόντων, κάτι που ενισχύει την αξιοπιστία και την εγκυρότητα των ευρημάτων, αποφεύγοντας μεροληψίες που συχνά συνοδεύουν τις μελέτες αυτοαναφοράς. Επιπλέον, η απόφαση να συμπεριληφθούν στο δείγμα τόσο γυναίκες με ενεργό διάγνωση καρκίνου όσο και υγιείς φορείς γενετικών μεταλλάξεων προσέφερε μια πιο ολοκληρωμένη και ρεαλιστική εικόνα του φαινομένου, καλύπτοντας διαφορετικά στάδια της εμπειρίας του γενετικού κινδύνου.

Τέλος, αξίζει να σημειωθεί ότι η μελέτη ανέδειξε μια ιδιαίτερα ισχυρή στατιστική σχέση ανάμεσα στην επικοινωνία με επαγγελματίες υγείας και την αποδοχή των προτεινόμενων παρεμβάσεων ($p=0,007$). Πρόκειται για ένα εύρημα με σαφή κλινική χρησιμότητα, καθώς αναδεικνύει συγκεκριμένα και εφαρμόσιμα σημεία παρέμβασης που θα μπορούσαν να αξιοποιηθούν στην καθημερινή κλινική πρακτική για τη βελτίωση της φροντίδας των ασθενών.

7.6 Η συνεισφορά της μελέτης στο ερευνητικό πεδίο

A. Τι γνωρίζουμε ήδη

Η διεθνής βιβλιογραφία έχει τεκμηριώσει εκτενώς τις ψυχολογικές επιπτώσεις της γενετικής διάγνωσης BRCA1/2, συμπεριλαμβάνοντας το άγχος, την κατάθλιψη, την αλλοίωση της εικόνας σώματος και τις επιπτώσεις στις οικογενειακές σχέσεις (Lombardi et al., 2019; Warner et al., 2021; Boghosian et al., 2021). Είναι επίσης κατανοητός ότι η γενετική συμβουλευτική συμβάλλει στη μείωση του άγχους και την βελτίωση της ποιότητας ζωής (Christie et al., 2012; Metcalfe et al., 2022). Αρκετές προληπτικές παρεμβάσεις, όπως η γνωστική-συμπεριφορική θεραπεία (CBT), οι ομάδες υποστήριξης και η τηλε-συμβουλευτική είναι αποδεδειγμένες από τη διεθνή ερευνητική κοινότητα ως αποτελεσματικές στη βελτίωση της ψυχοκοινωνικής προσαρμογής (Fantini-Hauwel et al., 2025).

B. Τι δεν γνωρίζουμε — το ερευνητικό κενό

Παρά τις σημαντικές γνώσεις που διαθέτει η βιβλιογραφία, παραμένουν σημαντικές αγνώστες περιοχές. Κατά πρώτον, η συστηματική μελέτη των συγκεκριμένων ψυχοκοινωνικών παραγόντων που επηρεάζουν την απόφαση για προφυλακτικές παρεμβάσεις σε ελληνικό πληθυσμό παραμένει ουσιαστικά ανεξερεύνητη. Η πλειονότητα των μελετών προέρχεται από σκανδιναβικές ή βρετανικές κοινότητες και δεν αντικατοπτρίζει τις ιδιαιτερότητες του ελληνικού συστήματος υγείας (Garutti et al., 2023). Κατά δεύτερον, καμία προηγούμενη μελέτη δεν εξέτασε συστηματικά τον ρόλο της επικοινωνίας με επαγγελματίες υγείας ως προβλεπτικού παράγοντα της αποδοχής παρεμβάσεων σε ελληνικό κλινικό πλαίσιο. Κατά τρίτον, η έλλειψη μελετών που εφαρμόζουν πολυπαραγοντικά μοντέλα — συνεκτίμηση συγχυτικών παραγόντων (logistic regression) και καταγραφή ψυχομετρικών εργαλείων μέτρησης άγχους, απουσιάζει από την ελληνική βιβλιογραφία στον τομέα αυτόν.

Γ. Ο ρόλος της παρούσας μελέτης στην κάλυψη του ερευνητικού κενού

Η παρούσα μελέτη συμβάλλει αποφασιστικά στην κάλυψη αυτών των ερευνητικών κενών. Αποτελεί την πρώτη ελληνική μελέτη που αναλύει συστηματικά τη σχέση μεταξύ της επικοινωνίας με επαγγελματίες υγείας και της αποδοχής προληπτικών παρεμβάσεων σε φορείς γενετικών μεταλλάξεων, αξιοποιώντας πραγματικά κλινικά αρχεία από εξειδικευμένο κέντρο γενετικής συμβουλευτικής. Οι εφαρμογές του HBM και του SDM στην ερμηνεία των ευρημάτων αναδεικνύουν ότι η επικοινωνία με επαγγελματίες υγείας λειτουργεί ως κινητήριο δρόμος (cue to action), ενισχύει την αντιλαμβανόμενη αυτοαποτελεσματικότητα και επιτρέπει την από κοινού λήψη αποφάσεων, καλύπτοντας εν μέρει το ερευνητικό κενό στον ελληνικό χώρο.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 8: ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Η παρούσα μελέτη ανέδειξε τους κρίσιμους παράγοντες που διαμορφώνουν τη διαδικασία λήψης αποφάσεων σε άτομα με παθογόνες μεταλλάξεις στα γονίδια BRCA1/2 και στα συναφή γονίδια. Τα αποτελέσματα συνοψίζονται στα ακόλουθα βασικά συμπεράσματα.

Αρχικά η επικοινωνία με τους επαγγελματίες υγείας αποτελεί τον ισχυρότερο παράγοντα που σχετίζεται με την αποδοχή προληπτικών παρεμβάσεων. Η στατιστικά σημαντική αυτή σχέση ($p=0,007$) υπογραμμίζει τον αναντικατάστατο ρόλο της γενετικής συμβουλευτικής, της διεπιστημονικής φροντίδας και της ανθρωποκεντρικής προσέγγισης στη διαχείριση της γενετικής προδιάθεσης.

Στη συνέχεια, το οικογενειακό ιστορικό καρκίνου, παρά την αναμενόμενη ευαισθητοποίηση που παρέχει, δεν αποδείχθηκε από μόνο του στατιστικά σημαντικός παράγοντας συμμόρφωσης, ούτε για την αποδοχή ($p=0,163$) ούτε για την πραγματοποίηση ($p=0,612$) παρεμβάσεων. Η αντίφαση αυτή υπενθυμίζει ότι η γνώση κινδύνου δεν μεταφράζεται αυτόματα σε προστατευτική συμπεριφορά, και επιβεβαιώνει την ανάγκη στοχευμένης ψυχολογικής υποστήριξης ακόμη και για άτομα με έντονο οικογενειακό βάρος.

Επιπλέον, οι φορείς μεταλλάξεων BRCA1 εμφανίζουν στατιστικά σημαντικά νεαρότερη ηλικία πρώτης διάγνωσης ($MO=46,4$ έτη) συγκριτικά με φορείς PALB2 ($MO=53,2$ έτη) [$F(3,176)=2,894$, $p=0,037$], γεγονός με άμεσες κλινικές συνέπειες για τον χρόνο έναρξης του προσυμπτωματικού ελέγχου.

Εν κατακλείδι, η μελέτη καταδεικνύει ότι η αποτελεσματική διαχείριση της γενετικής προδιάθεσης απαιτεί ολιστική, εξατομικευμένη και διεπιστημονική προσέγγιση. Η γενετική συμβουλευτική, η ψυχολογική υποστήριξη και η ανθρωποκεντρική φροντίδα δεν αποτελούν πρόσθετες υπηρεσίες αλλά τον πυρήνα ενός αποτελεσματικού κλινικού πρωτοκόλλου. Ιδιαίτερα στο ελληνικό σύστημα υγείας, τα ευρήματα αυτά αναδεικνύουν την ανάγκη θεσμοθέτησης δομημένων προγραμμάτων γενετικής συμβουλευτικής και ψυχοκοινωνικής υποστήριξης για άτομα υψηλού ογκολογικού κινδύνου. Η γενετική πληροφορία ενέχει τη δυναμική να μετατραπεί από πηγή φόβου και αβεβαιότητας σε εργαλείο ενδυνάμωσης και πρόληψης, υπό την προϋπόθεση ότι συνοδεύεται από επαρκή υποστήριξη από τους επαγγελματίες υγείας και το σύστημα φροντίδας υγείας.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- Boghosian, T., McCuaig, J. M., Carlsson, L., & Metcalfe, K. A. (2021). Psychosocial interventions for women with a BRCA1 or BRCA2 mutation: A scoping review. *Cancers*, 13(7), Article 1486. <https://doi.org/10.3390/cancers13071486>
- Branković-Magić, M., Dobričić, J., & Krivokuća, A. (2012). Genetics of breast cancer: Contribution of BRCA1/2 genes alterations to hereditary predisposition. *Vojnosanitetski Pregled*, 69(8), 700–706.
- Brédart, A., De Pauw, A., Anota, A., Tüchler, A., Dick, J., Müller, A., Bouisson, A., Stoppa-Lyonnet, D., & Dolbeault, S. (2021). Information needs on breast cancer genetic and non-genetic risk factors in relatives of women with a BRCA1/2 or PALB2 pathogenic variant. *The Breast*, 60, 38–44. <https://doi.org/10.1016/j.breast.2021.08.012>
- Brédart, A., Kop, J. L., Depauw, A., Caron, O., Sultan, S., Leblond, D., de Pauw, A., Stoppa-Lyonnet, D., & Dolbeault, S. (2013). 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. *British Journal of Cancer*, 108(5), 1012–1020. <https://doi.org/10.1038/bjc.2013.48>
- Christie, J., Quinn, G. P., Malo, T., Lee, J. H., Zhao, X., McIntyre, J., Mullan, P., Pal, T., & Vadaparampil, S. T. (2012). Cognitive and psychological impact of BRCA genetic counseling in before and after definitive surgery breast cancer patients. *Annals of Surgical Oncology*, 19(13), 4003–4011. <https://doi.org/10.1245/s10434-012-2482-z>
- Fantini-Hauwel, C., Geerts-Crabbé, L., & Antoine, P. (2025). Relevance of the common-sense model for people living with a genetic predisposition for breast and ovarian cancer. *British Journal of Health Psychology*, 30(1), e12752. <https://doi.org/10.1111/bjhp.12752>
- Fantini-Hauwel, C., Bodson-Clément, A., & Antoine, P. (2025). Psychological interventions for women carrying BRCA1/2 mutations: A systematic review. *Psycho-Oncology*, 34(1), e70056. <https://doi.org/10.1002/pon.70056>
- Garutti, M., Foffano, L., Mazzeo, R., Michelotti, A., Da Ros, L., Viel, A., Miolo, G., Zambelli, A., & Puglisi, F. (2023). Hereditary cancer syndromes: A comprehensive review with a visual tool. *Genes*, 14(5), Article 1025. <https://doi.org/10.3390/genes14051025>
- Giaquinto, A. N., Sung, H., Newman, L. A., Freedman, R. A., Smith, R. A., Star, J., Jemal, A., & Siegel, R. L. (2024). Breast cancer statistics 2024. *CA: A Cancer Journal for Clinicians*. <https://doi.org/10.3322/caac.21863>
- Gronwald, J., Cybulski, C., Huzarski, T., Jakubowska, A., Debniak, T., Lener, M., Narod, S. A., & Lubinski, J. (2023). Genetic testing for hereditary breast cancer in Poland: 1998–2022. *Hereditary Cancer in Clinical Practice*, 21(1), Article 9. <https://doi.org/10.1186/s13053-023-00253-1>

- Hall, M. J., Obeid, E. I., Schwartz, S. C., Mantia-Smaldone, G., Forman, A. D., & Daly, M. B. (2016). Genetic testing for hereditary cancer predisposition: BRCA1/2, Lynch syndrome, and beyond. *Gynecologic Oncology*, 140(3), 565–574. <https://doi.org/10.1016/j.ygyno.2015.11.002>
- Hong, R., & Xu, B. (2022). Breast cancer: An up-to-date review and future perspectives. *Cancer Communications*, 42(10), 913–936. <https://doi.org/10.1002/cac2.12358>
- Jones, T., Freeman, K., Ackerman, M., Trivedi, M., Silverman, T., Shapiro, P., Sonalkar, S., & Crew, K. (2020). Mental illness and BRCA1/2 genetic testing intention among multiethnic women undergoing screening mammography. *Oncology Nursing Forum*, 47(1), E13–E24. <https://doi.org/10.1188/20.ONF.E13-E24>
- Lombardi, L., Bramanti, S. M., Babore, A., Stuppia, L., Trumello, C., Antonucci, I., & Cavallo, A. (2019). Psychological aspects, risk and protective factors related to BRCA genetic testing: A review of the literature. *Supportive Care in Cancer*, 27(10), 3647–3656. <https://doi.org/10.1007/s00520-019-04906-3>
- Metcalfe, K. A., Eisen, A., Wright, F., Poll, A., Candib, A., McCready, D., ... Narod, S. A. (2022). Impact of rapid genetic testing for BRCA1 and BRCA2 at time of breast cancer diagnosis on psychosocial functioning. *Breast Cancer Research and Treatment*, 191(3), 631–641. <https://doi.org/10.1007/s10549-021-06462-z>
- Michałowska, S. (2020). Psychosocial context of the decision-making process and the consequences of preventive procedures in a patient with BRCA1 genetic mutation. *Archives of Psychiatry and Psychotherapy*, 22(1), 57–63. <https://doi.org/10.12740/APP/115995>
- Nunes, J. D., Demeestere, I., & Devos, M. (2024). BRCA mutations and fertility preservation. *International Journal of Molecular Sciences*, 25(1), Article 204. <https://doi.org/10.3390/ijms25010204>
- Obeagu, E. I., & Obeagu, G. U. (2024). Breast cancer: A review of risk factors and diagnosis. *Medicine*, 103(6), e36905. <https://doi.org/10.1097/MD.00000000000036905>
- Öfverholm, A., Törngren, T., Rosén, A., Arver, B., Einbeigi, Z., Haraldsson, K., Ståhlbom, A. K., Kuchinskaya, E., Lindblom, A., Melin, B., Paulsson-Karlsson, Y., Stenmark-Askmal, M., Tham, E., von Wachenfeldt, A., Kvist, A., Borg, Å., & Ehrencrona, H. (2023). Extended genetic analysis and tumor characteristics in over 4600 women with suspected hereditary breast and ovarian cancer. *BMC Cancer*, 23, Article 738. <https://doi.org/10.1186/s12885-023-11266-6>
- Pal, M., Das, D., & Pandey, M. (2024). Understanding genetic variations associated with familial breast cancer. *World Journal of Surgical Oncology*, 22, Article 271. <https://doi.org/10.1186/s12957-024-03463-0>
- Petrova, D., Cruz, M., & Sánchez, M. J. (2022). BRCA1/2 testing for genetic susceptibility to cancer after 25 years: A scoping review and a primer on ethical implications. *The Breast*, 61, 66–76. <https://doi.org/10.1016/j.breast.2021.11.001>

- 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*, 11(7), e0158531. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0158531>
- Segerer, R., Peschel, C., Kämmerer, U., Häussler, S., Wöckel, A., & Segerer, S. (2020). Factors impacting on decision-making towards prophylactic surgeries in BRCA mutation carriers and women with familial predisposition. *Breast Care*, 15(3), 253–259. <https://doi.org/10.1159/000503833>
- Sokolova, A., Johnstone, K. J., McCart Reed, A. E., Simpson, P. T., & Lakhani, S. R. (2023). Hereditary breast cancer: Syndromes, tumour pathology and molecular testing. *Histopathology*, 82(1), 70–82. <https://doi.org/10.1111/his.14706>
- Tutt, A. N. J., Garber, J. E., Kaufman, B., Viale, G., Fumagalli, D., Rastogi, P., Gelber, R. D., de Azambuja, E., Fielding, A., Balmaña, J., Domchek, S. M., Gelmon, K. A., Hollingsworth, S. J., Korde, L. A., Linderholm, B., Bandos, H., Senkus, E., Suga, J. M., Shao, Z., ... Geyer, C. E. (2021). Adjuvant olaparib for patients with BRCA1- or BRCA2-mutated breast cancer. *New England Journal of Medicine*, 384(25), 2394–2405. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa2105215>
- Warner, N. Z., Matthews, S., Groarke, A., & McSharry, J. (2021). A systematic review of psychosocial interventions for individuals with a BRCA1/2 pathogenic variant. *Journal of Genetic Counseling*, 30(6), 1695–1706. <https://doi.org/10.1002/jgc4.1432>
- Watson, M., Foster, C., Eeles, R., Eccles, D., Ashley, S., Davidson, R., ... Evans, D. G. R. (2004). Psychosocial impact of breast/ovarian (BRCA1/2) cancer-predictive genetic testing in a UK multi-centre clinical cohort. *British Journal of Cancer*, 91(10), 1787–1794. <https://doi.org/10.1038/sj.bjc.6602207>
- Xiong, X., Zheng, L. W., Ding, Y., Chen, Y. F., Cai, Y. W., Wang, L. P., Huang, L., Liu, C. C., Shao, Z. M., & Yu, K. D. (2025). Breast cancer: Pathogenesis and treatments. *Signal Transduction and Targeted Therapy*, 10(1), Article 49. <https://doi.org/10.1038/s41392-024-02108-y>
- Zang, B., Helms, M., Besch, L., Kalmbach, N., Stegen, S., Blohmer, J.-U., & Speiser, D. (2023). Interdisciplinary risk counseling for hereditary breast and ovarian cancer: Real-world data from a specialized center. *Archives of Gynecology and Obstetrics*, 307(5), 1585–1592. <https://doi.org/10.1007/s00404-022-06832-4>
- Ajzen, I. (1991). The theory of planned behavior. *Organizational Behavior and Human Decision Processes*, 50(2), 179–211. [https://doi.org/10.1016/0749-5978\(91\)90020-T](https://doi.org/10.1016/0749-5978(91)90020-T)
- Charles, C., Gafni, A., & Whelan, T. (1999). Decision-making in the physician–patient encounter: Revisiting the shared treatment decision-making model. *Social Science & Medicine*, 49(5), 651–661. [https://doi.org/10.1016/S0277-9536\(99\)00145-8](https://doi.org/10.1016/S0277-9536(99)00145-8)
- Hagen, A. I., Vos, J. R., Evans, D. G., Easton, D. F., & Hoogerbrugge, N. (2022). Use of the Health Belief Model to evaluate adherence to breast cancer surveillance in BRCA1/2 mutation

carriers. *Hereditary Cancer in Clinical Practice*, 20(1), Article 5. <https://doi.org/10.1186/s13053-022-00211-3>

- Janz, N. K., & Becker, M. H. (1984). The health belief model: A decade later. *Health Education Quarterly*, 11(1), 1–47. <https://doi.org/10.1177/109019818401100101>
- Kenen, R., Ardern-Jones, A., Bottomley, S., Bacon, J., & Eeles, R. (2023). Family norms and decisions about prophylactic surgery in BRCA mutation families. *Journal of Genetic Counseling*, 32(3), 523–534. <https://doi.org/10.1002/jgc4.1672>
- Michalopoulos, I., & Pafili, K. (2024). Psychosocial determinants of BRCA testing uptake and preventive behavior: A systematic review and meta-analysis. *Psycho-Oncology*, 33(4), e6315. <https://doi.org/10.1002/pon.6315>
- Rosenstock, I. M. (1974). Historical origins of the health belief model. *Health Education Monographs*, 2(4), 328–335. <https://doi.org/10.1177/109019817400200403>
- Stacey, D., Légaré, F., Lewis, K. B., Barry, M. J., Bennett, C. L., Eden, K. B., Holmes-Rovner, M., Llewellyn-Thomas, H., Lyddiatt, A., Thomson, R., & Trevena, L. (2017). Decision aids for people facing health treatment or screening decisions. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, 4, Article CD001431. <https://doi.org/10.1002/14651858.CD001431.pub5>

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ

1) Ερωτηματολόγιο Έρευνας

Questionnaire Heredigene-Coherence with NCCN proposedSurgicalManagement

Στη παρούσα μελέτη συγκεντρώθηκαν όλα τα περιστατικά που παραπέμφθηκαν στην GENEKOR, στο χρονικό διάστημα 2020-2024, στα οποία ανιχνεύθηκαν κληρονομούμενα παθογόνα/πιθανώς παθογόνα ευρήματα σε γονίδια για τα οποία οι διεθνείς κατευθυντήριες οδηγίες προτείνουν συγκεκριμένη επεμβατική διαχείριση (BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, PALB2, RAD51C, RAD51D, PTEN, STK11 TP53). Επιχειρείται η αναδρομική εκτίμηση των περιστατικών σχετικά με την επιλογή ή όχι της προτεινόμενης προφυλακτικής χειρουργικής προσέγγισης (αμφοτερόπλευρη μαστεκτομή, αμφοτερόπλευρησάλπιγγο-ωοθηκεκτομή) βάσει του αποτελέσματος του γενετικού ελέγχου. Τα αποτελέσματα πρόκειται να κατατεθούν ως εργασία στα πλαίσια διεθνούς συνεδρίου.

Gene	Discussoption of RRM	Recommend RRSO	Consider RRSO	Discussoption of hysterectomy
BRCA1	X	X		X
BRCA2	X	X		
BRIP1		X		
CDH1	X			
PALB2	X		X	
PTEN	X			X
RAD51C		X		
RAD51D		X		
STK11	X			
TP53	X			

1. Patient'sName/BARCODE:

2. Is the examinee healthy or has been diagnosed with cancer?

Healthy ☐

Diagnosed ☐

If he/she has been diagnosed, please specify which type of cancer and age of diagnosis:

3. Pathogenic variant detection in which gene?

Gene	Variant (NM_/c./p.)	Classification	Zygosity

4. Did you discuss with the examinee about prophylactic surgical management?

Yes ☐

No ☐

N/A ☐

If yes, please specify which type of treatment:

If no, could you please specify the reason?

5. Did the examinee agree to undergo prophylactic surgical management?

Yes	☐
No	☐
N/A	☐

If yes, please specify which type of treatment:

If no, could you please specify the reason?

6. If the patient has agreed to perform prophylactic surgery, has the surgery already been performed?

Yes	☐
No	☐

If no, could you please specify the reason?

Comments:

2) Φόρμα συναίνεσης εξεταζομένων

Genekor

Committed to Biotechnological Innovation

ΕΝΤΥΠΟ ΔΗΛΩΣΗΣ ΕΝΗΜΕΡΩΣΗΣ & ΣΥΝΑΙΝΕΣΗΣ ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟΥ - ΕΞΟΥΣΙΟΔΟΤΗΣΗ

Ο/Η κάτωθι υπογράφων/ουσα, δηλώνω με το παρόν ότι διάβασα το ΕΝΤΥΠΟ ΔΗΛΩΣΗΣ – ΕΝΗΜΕΡΩΣΗΣ ΓΙΑ ΤΗΝ ΕΠΕΞΕΡΓΑΣΙΑ ΠΡΟΣΩΠΙΚΩΝ ΔΕΔΟΜΕΝΩΝ στη δεύτερη σελίδα του παρόντος και ενημερώθηκα πλήρως και ενδελεχώς σχετικά με την αναγκαιότητα, το σκοπό, τη φύση, τον τρόπο διενέργειας, από τον ιατρό μου, ή/και τον υπεύθυνο ιατρό ή/και τον διευθυντή επιστημονικού προσωπικού, της εταιρείας με την επωνυμία «GENEKOR ΙΔΙΩΤΙΚΟ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΟ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ ΙΑΤΡΙΚΗ ΑΝΩΝΥΜΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ» για τις διαγνωστικές εξετάσεις, όπως αυτές ζητήθηκαν από τον παραπέμποντα ιατρό μου

Κατόπιν της ενημέρωσής μου αυτής, ο/η κάτωθι υπογράφων/ουσα, δηλώνω ότι δίνω ανεπιφύλακτα τη συγκατάθεσή μου στην ανωτέρω ιατρική εταιρεία να προχωρήσει με το αρμόδιο και κατάλληλο προσωπικό στη διενέργεια της/των διαγνωστικής/ων εξέτασης/ων καθώς και της κάθε ενέργειας, η οποία κριθεί αναγκαία κατά τη διάρκεια αυτής/ων. Σε περίπτωση που για τη διενέργεια των διαγνωστικών εξετάσεων είναι αναγκαία η επεξεργασία δεδομένων υγείας πλησιέστερων συγγενών για λόγους κληρονομικότητας, τότε δηλώνω υπεύθυνα ότι έχω ενημερώσει πλήρως τα πρόσωπα αυτά σχετικά με την διαβίβαση και επεξεργασία των προσωπικών τους δεδομένων και έχω λάβει τη σχετική προς τούτο συγκατάθεσή τους.

Η επεξεργασία των προσωπικών μου δεδομένων θα γίνει σύμφωνα με τον Γενικό Κανονισμό 2016/679 και τον Ν. 4624/2019.

Περαιτέρω, δίνω ρητώς τη συγκατάθεσή μου στην κοινοποίηση των αποτελεσμάτων των εξετάσεών μου στον παραπέμποντα ιατρό.

Κατόπιν των ανωτέρω, δηλώνω ότι επιθυμώ τα αποτελέσματά μου **(συμπληρώστε ένα από τα παρακάτω):**

να μου σταλούν στην προσωπική ηλεκτρονική διεύθυνση μου
(email):..... ή

να μου σταλούν στην προσωπική ταχυδρομική διεύθυνση
μου:..... ή

να παραδοθούν στοντου, με την
επίδειξη της ταυτότητάς του, τον οποίο ειδικά, με το παρόν έγγραφο εξουσιοδοτώ.

Επίσης, εκτός από τον παραπέμποντα ιατρό παρακαλώ όπως αποστείλετε τα αποτελέσματα μου και στον κάτωθι
ιατρό:

.....

Ενημερώθηκα ότι το βιολογικό μου υλικό ενδέχεται να αναλωθεί πλήρως για τις ανάγκες των
αναλύσεων και εξουσιοδοτώ την εταιρεία «GENEKOR ΙΔΙΩΤΙΚΟ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΟ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ ΙΑΤΡΙΚΗ ΑΝΩΝΥΜΗ
ΕΤΑΙΡΕΙΑ» όπως επιστρέψει το τυχόν εναπομείναν βιολογικό υλικό (όταν και όπου είναι απαραίτητο) στο
παθολογοανατομικό εργαστήριο, το οποίο διενήργησε την ιστολογική εξέταση μου. Σε διαφορετική περίπτωση
ζητώ να αποσταλεί σ.....

Γέρακας, Παλλήνης:/...../ 20....

Υπογραφή:

Ονοματεπώνυμο:

ΑΜΚΑ:

t 210 6032 138 | f 210 6032 148
| info@genekor.com | www.genekor.com

Genekor.ICF_V.6.2021

Λ. Σπάτων 52, 15344 Γέρακας, Αττική

Σελ - 1 - από 2

Αρ. Γ.Ε.ΜΗ. : 7856001000

ΕΝΤΥΠΟ ΔΗΛΩΣΗΣ - ΕΝΗΜΕΡΩΣΗΣ

ΓΙΑ ΤΗΝ ΕΠΕΞΕΡΓΑΣΙΑ ΠΡΟΣΩΠΙΚΩΝ ΔΕΔΟΜΕΝΩΝ

Τα προσωπικά στοιχεία (προσωπικά δεδομένα – ευαίσθητα και μη π.χ. στοιχεία ταυτότητας, επικοινωνίας, στοιχεία απαραίτητα για έκδοση νόμιμων φορολογικών παραστατικών, δεδομένα που αφορούν κατάσταση υγείας και ιατρικό ιστορικό) που δηλώνονται πρέπει να είναι ακριβή και διαβιβάζονται στην Ιατρική εταιρεία με την επωνυμία «GENEKOR ΙΔΙΩΤΙΚΟ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΟ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ ΙΑΤΡΙΚΗ ΑΝΩΝΥΜΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ» και το διακριτικό τίτλο «GENEKOR Ι.Α.Ε.» για την επεξεργασία αυτών με σκοπό την παροχή σε εμένα των ιατρικών υπηρεσιών, τις οποίες αιτήθηκα από την άνω εταιρεία καθώς και την τήρηση του ιατρικού μου αρχείου σύμφωνα με την ιατρική νομοθεσία.

Ενημερώθηκα ότι υπεύθυνος επεξεργασίας για τα προσωπικά μου δεδομένα είναι η Ιατρική Εταιρεία με την επωνυμία «GENEKOR ΙΔΙΩΤΙΚΟ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΟ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ ΙΑΤΡΙΚΗ ΑΝΩΝΥΜΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ» και το διακριτικό τίτλο «GENEKOR Ι.Α.Ε.», με έδρα στον Γέρακα Παλλήνης Αττικής, (Λ. Σπάτων 52), με τηλέφωνο επικοινωνίας: 210-6032138, φαξ: 210-6032148 και email: info@genekor.com

Ενημερώθηκα επίσης, ότι τα προσωπικά μου δεδομένα δεν θα χρησιμοποιηθούν για κανέναν άλλο σκοπό, ούτε θα διαβιβαστούν σε κανένα τρίτο εντός και εκτός της Ευρωπαϊκής Ένωσης εκτός από τις περιπτώσεις για τις οποίες κρίνεται απαραίτητη η διαβίβαση των προσωπικών μου δεδομένων και του βιολογικού μου υλικού σε συνεργαζόμενα εργαστήρια για την ολοκλήρωση των εξετάσεών μου ή σε αρμόδιες φορολογικές αρχές και οργανισμούς κοινωνικής ασφάλισης ή θα γνωστοποιηθούν τα αποτελέσματα των εξετάσεών μου στα πρόσωπα που έχω υποδείξει χορηγώντας στην Ιατρική Εταιρεία ειδική σχετική εντολή προς τούτο την οποία μπορώ να ανακαλέσω οποτεδήποτε. Εάν θέλω να δώσω τη συγκατάθεσή μου να κοινοποιηθούν τα ιατρικά δεδομένα μου σε κάποιον τρίτο (π.χ. παραπέμποντα ιατρό, οικογενειακό ιατρό κλπ) τότε έχω ενημερωθεί ότι η Ιατρική Εταιρεία είναι μόνο υπεύθυνη για τη σύννομη διαβίβαση των δεδομένων μου στα τρίτα πρόσωπα αυτά και ότι οι δραστηριότητες επεξεργασίας των τρίτων αυτών αποδεκτών είναι εκτός ελέγχου και ευθύνης της. Ενημερώθηκα, επίσης, ότι σε περίπτωση αποστολής ή μεταφοράς δείγματος από και

προς την Ιατρική Εταιρεία με χρήση εταιρείας courier, η Ιατρική Εταιρεία δεν φέρει καμία ευθύνη για οτιδήποτε συμβεί κατά το στάδιο της μεταφοράς για το οποίο αποκλειστική υπεύθυνη είναι η εταιρεία courier.

Ενημερώθηκα επίσης, ότι για τις ανάγκες της τέλεσης της εξέτασης OncotypeDX, BreastRecurrenceScore® test, ή οποιασδήποτε ανάλυσης διενεργείται από την Genomic Health, το βιολογικό μου υλικό και τα προσωπικά μου δεδομένα πρέπει να διαβιβαστούν στην Εταιρεία Genomic Health Inc. Laboratories που βρίσκεται στις Η.Π.Α.

Ενημερώθηκα ότι τα αποτελέσματα των ιατρικών μου εξετάσεων, και γενικά ο ιατρικός μου φάκελος φυλάσσεται κατά τρόπο ασφαλή από την ανωτέρω Ιατρική Εταιρεία σύμφωνα με την Ιατρική Νομοθεσία και τη Νομοθεσία περί Προσωπικών Δεδομένων δυνάμει της οποίας το ιατρικό αρχείο πρέπει να τηρείται για χρονικό διάστημα δέκα (10) ετών από την τελευταία επίσκεψη του ασθενούς στα ιδιωτικά ιατρεία. Ενημερώθηκα, επίσης, ότι το εναπομείναν γενετικό μου υλικό (DNA/RNA), σε περίπτωση που δεν έχει αναλωθεί πλήρως για τις ανάγκες των αναλύσεων, θα φυλάσσεται για διάστημα τριών (3) ετών από την απομόνωσή του και κατόπιν θα καταστρέφεται.

Ενημερώθηκα, επίσης, ότι η Ιατρική Εταιρεία στο πλαίσιο της συνεχούς βελτίωσης των ιατρικών υπηρεσιών της, μπορεί να προβεί σε ανωνυμοποίηση ενός αντιγράφου των προσωπικών μου δεδομένων προκειμένου να χρησιμοποιηθεί αυτό για στατιστικούς σκοπούς και σκοπούς ιατρικής έρευνας και ανάπτυξης. Η ανωνυμοποίηση καθιστά παντελώς αδύνατη την ταυτοποίηση του προσώπου με το οποίο σχετίζονται τα προσωπικά δεδομένα. Τα ανωνυμοποιημένα δεδομένα μου, δεν θα χρησιμοποιηθούν για κανένα άλλο σκοπό και δεν θα περιέχουν ταυτοποιήσιμες πληροφορίες.

Ενημερώθηκα ότι μπορώ ανά πάσα στιγμή να ζητήσω εγγράφως από την ανωτέρω Ιατρική Εταιρεία πληροφορίες για τα προσωπικά μου δεδομένα (δικαίωμα πρόσβασης), όπως επίσης να ζητήσω εγγράφως την διόρθωση, την τροποποίηση, τη διαγραφή και τον περιορισμό της επεξεργασίας. Επίσης αντιλαμβάνομαι ότι έχω δικαίωμα εναντίωσης στην επεξεργασία καθώς και δικαίωμα στη φορητότητα των δεδομένων σύμφωνα με το Νόμο. Επιπλέον, ότι μπορώ να ανακαλέσω τη συγκατάθεσή μου οποτεδήποτε χωρίς να θιγεί η νομιμότητα της επεξεργασίας που βασίστηκε στη συγκατάθεση αυτή πριν από την ανάκλησή της και γνωρίζω ότι έχω δικαίωμα καταγγελίας σε περίπτωση που αντιληφθώ ότι δεν τηρείται ο Νόμος περί προστασίας προσωπικών μου δεδομένων στην αρμόδια Αρχή Προστασίας Δεδομένων

Προσωπικού Χαρακτήρα (Κηφισίας 1-3, Τ.Κ. 115 23, Αθήνα, τηλ: 2106475600
Ιστοσελίδα για υποβολή καταγγελίας: www.dpa.gr. Τέλος, ότι μπορώ να ασκήσω τα
παραπάνω δικαιώματά μου αρκεί να μην προσκρούει οποιοδήποτε των άνω
δικαιωμάτων μου στην υποχρέωση από τον Νόμο που έχει η προαναφερθείσα
εταιρεία περί τήρησης του ιατρικού μου αρχείου.

Συμπληρωματικές του παρόντος εντύπου πληροφορίες σχετικά με την επεξεργασία
των προσωπικών είναι διαθέσιμες ανά πάσα στιγμή στη Γενική Πολιτική Απορρήτου
που είναι αναρτημένη στην ιστοσελίδα της Ιατρικής Εταιρείας www.genekor.com

t 210 6032 138 | f 210 6032
148 | info@genekor.com |
www.genekor.com

Genekor.ICF_V.6.2021

Σελ - 2 - από 2

Λ. Σπάτων 52, 15344
Γέρακας, Αττική

Αρ. Γ.Ε.ΜΗ. : 7856001000

ΒΕΒΑΙΩΣΗ ΠΑΡΟΧΗΣ ΑΔΕΙΑΣ ΧΡΗΣΗΣ ΔΕΔΟΜΕΝΩΝ

Προς κάθε ενδιαφερόμενο,

Με την παρούσα βεβαιώνεται ότι η εταιρεία Genekor Ιατρική Ανώνυμη Εταιρεία, παρέχει στην υπάλληλο της, Αρβανιτά Ευγενία φοιτήτρια του Ελληνικού Ανοικτού Πανεπιστημίου του Μεταπτυχιακού Προγράμματος ,Διοίκησης Μονάδων Υγείας, άδεια πρόσβασης και χρήσης δεδομένων της εταιρείας για τους σκοπούς εκπόνησης της διπλωματικής της εργασίας με τίτλο:

«Ψυχολογικές επιπτώσεις της γενετικής προδιάθεσης (BRCA1/2) για καρκίνο μαστού και ο ρόλος των επαγγελματιών υγείας»

Τα δεδομένα θα χρησιμοποιηθούν αποκλειστικά για ακαδημαϊκούς και ερευνητικούς σκοπούς στο πλαίσιο της ανωτέρω εργασίας και δεν επιτρέπεται η χρήση τους για οποιονδήποτε άλλο σκοπό χωρίς προηγούμενη έγγραφη έγκριση της εταιρείας. Η φοιτήτρια υποχρεούται να τηρεί τις αρχές εμπιστευτικότητας και προστασίας δεδομένων, καθώς και κάθε σχετική νομοθετική και κανονιστική διάταξη.

Η παρούσα βεβαίωση εκδίδεται κατόπιν αιτήματος της ενδιαφερομένης για χρήση ενώπιον του ακαδημαϊκού ιδρύματος και για κάθε νόμιμη χρήση.

Ημερομηνία: 24/ 06 / 2026

Για τη **GENEKOR Ιατρική Ανώνυμη Εταιρεία**

Ονοματεπώνυμο Υπευθύνου: Τσούλος Νικόλαος

Υπογραφή & Σφραγίδα Εταιρείας :


GENEKOR I.A.E.
ΙΔΙΩΤΙΚΟ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΟ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ
ΙΑΤΡΙΚΗ ΑΝΩΝΥΜΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ
Λ. ΣΠΑΤΩΝ 52 - Τ.Κ. 153 44 ΠΕΡΑΚΑΣ
Α.Φ.Μ.: 998278160 - Δ.Ο.Υ.: ΚΕ.ΦΟ.Δ.Ε. ΑΤΤΙΚΗΣ
ΑΡ.Γ.Ε.ΜΗ: 7856001000 -Α.Φ.: 676016