



**Características psicológicas en familiares de pacientes con Alzheimer, vinculados al
asesoramiento genético brindado por el Grupo de Neurociencias de Antioquia**

Claudia Cristina Madrigal Mesa

Monografía presentada para optar al título de Especialista en Psicopatología y Estructuras
Clínicas

Asesora

Maricelly Gómez Vargas, Doctor (PhD) en Psicología

Universidad de Antioquia
Facultad de Ciencias Sociales y Humanas
Especialización en Psicopatología y Estructuras Clínicas
Medellín, Antioquia, Colombia

2025

Cita	(Madrigal Mesa, 2025)
Referencia	Madrigal Mesa, C. C. (2025). <i>Características psicológicas en familiares de pacientes con Alzheimer vinculados al asesoramiento genético brindado por el grupo de neurociencias de Antioquia</i> . [Trabajo de grado especialización]. Universidad de Antioquia, Medellín, Colombia.
Estilo APA 7 (2020)	



Especialización en Psicopatología y Estructuras Clínicas, Cohorte VIII.
 Grupo de Investigación Neurociencias de Antioquia.
 Sede de Investigación Universitaria (SIU).



CRAI María Teresa Uribe (Facultad de Ciencias Sociales y Humanas)

Repositorio Institucional: <http://bibliotecadigital.udea.edu.co>

Universidad de Antioquia - www.udea.edu.co

El contenido de esta obra corresponde al derecho de expresión de los autores y no compromete el pensamiento institucional de la Universidad de Antioquia ni desata su responsabilidad frente a terceros. Los autores asumen la responsabilidad por los derechos de autor y conexos.

Dedicatoria

A la asesora quien con su sabiduría apoyó mi iniciativa.

A los participantes de asesoría genética por el apoyo incondicional.

Al grupo de genética por sus saberes y permitirme expandir el conocimiento.

A mi familia, principalmente a mi hija y sobrino, quienes siempre me apoyaron en este
transitar.

Agradecimientos

Quisiera iniciar mis agradecimientos con las palabras de nuestro maestro, el doctor Francisco Lopera Restrepo: “Nada es imposible para el que quiere”. Él me permitió estar a su lado, aportando grandes enseñanzas cada día, desde la humildad, solidaridad, sabiduría y perseverancia. Fue un pilar para mi vida personal y profesional, hasta posibilitar el estudio que realicé, e interactuar con los participantes de los proyectos y permitirme estar en el grupo de genética, que valoro con gran admiración.

Destaco al doctor en Neurociencias David Aguillón que, con su entrega y dedicación, hoy sucesor del doctor Lopera y con apoyo permanente, me permite este gran espacio profesional y académico; valoro también al genetista doctor Mauricio Arcos Burgos, quien con su experticia me aporta en cada momento del compartir laboral y a la apreciada psiquiatra candidata a doctora Claudia Patricia Ramos, mentora y maestra de vida. En general agradezco a todos los participantes de los diferentes proyectos y al Grupo de Neurociencias por permitirme estar aprendiendo y compartiendo cada día los más bellos instantes de mi vida laboral y académica, esta última que con el gran apoyo del grupo de genética y el de la asesora se viene construyendo.

Tabla de contenido

1. Planteamiento del problema.....	10
1.1 Pregunta de investigación.....	13
1.2 Objetivos.....	13
1.2.1 <i>Objetivo general</i>	13
1.2.2 <i>Objetivos específicos</i>	13
1.3 Justificación.....	14
2. Marco teórico.....	15
3. Metodología.....	17
3.1 Enfoque.....	17
3.2 Participantes.....	18
3.3 Técnicas de investigación.....	18
3.4 Plan de análisis.....	19
3.5 Fases del proyecto.....	21
4. Resultados y discusión.....	22
4.1 Características de los individuos que conocen su estatus genético de riesgo de desarrollo de la enfermedad de Alzheimer.....	23
4.1.1. <i>Las características subjetivas</i>	23
4.1.2. <i>Las características relacionales</i>	35
4.1.3 Características sociales.....	44
4.2 Identificación de los desafíos del asesoramiento genético a familiares de pacientes con enfermedad de Alzheimer.....	47
4.3 Particularidades de la práctica psicológica en la asesoría genética.....	55
Conclusiones y recomendaciones.....	59
Referencias bibliográficas.....	61

Lista de Figuras

Figura 1. Paradigma de codificación.	20
Figura 2. Combinación de recolección de datos, análisis y elaboración de resultados.	21
Figura 3. Mantener en secreto el riesgo de demencia.	29
Figura 4. Sentimiento de tristeza después de recibir la prueba.	32
Figura.5. Resultado de experimentar oleadas de sentimientos intensos al respecto.	33
Figura 6. Tengo una mayor necesidad de lo habitual de tener certeza de que otros se preocupan por mí.	38
Figura 7. Sensación de desigualdad en las relaciones con otras personas.	39
Figura 8. Dificultad para hablar sobre los resultados con la familia.	40
Figura 9. Apoyo familiar durante el proceso.	41

Siglas, acrónimos y abreviaturas

APA	American Psychological Association
Cms.	Centímetros
ERIC	Education Resources Information Center
Esp.	Especialista
MP	Magistrado Ponente
MSc	Magister Scientiae
Párr.	Párrafo
PhD	Philosophiae Doctor
PBQ-SF	Personality Belief Questionnaire Short Form
PostDoc	PostDoctor
UdeA	Universidad de Antioquia

Resumen

Este estudio exploró las características psicológicas de familiares de pacientes con Alzheimer de inicio temprano vinculados al asesoramiento genético del Grupo de Neurociencias de Antioquia. De esta forma, el objetivo principal fue identificar aspectos psicológicos de esta población y discutir las particularidades de la asesoría genética desde una visión de la psicología. A través de un enfoque cualitativo con metodología etnográfica, se analizaron entrevistas y resultados de unas escalas aplicadas a 88 participantes que asistieron a una sesión de asesoría genética. Los hallazgos revelaron que el conocimiento del estatus genético genera respuestas diversas, desde estrés y ansiedad hasta resiliencia y adaptación, identificando las redes de apoyo familiar y social. Asimismo, se identificaron desafíos asociados al asesoramiento genético, como la comunicación de resultados y la necesidad de intervenciones psicológicas para mitigar el impacto emocional. Se concluyó que el asesoramiento genético debe ser integral, considerando tanto aspectos médicos como psicosociales, para promover un afrontamiento saludable y ético.

Palabras clave: alzhéimer, asesoramiento genético, características psicológicas, bienestar emocional, resiliencia.

Abstract

This study explored the psychological characteristics of relatives of patients with early-onset Alzheimer's linked to genetic counseling from the Antioquia Neuroscience Group. In this way, the main objective was to identify psychological aspects of this population and discuss the particularities of genetic counseling from a psychological perspective. Through a qualitative approach with ethnographic methodology, interviews and results of scales applied to 88 participants who attended a genetic counseling session were analyzed. The findings revealed that knowledge of genetic status generates diverse responses, from stress and anxiety to resilience and adaptation, identifying family and social support networks. Likewise, challenges associated with genetic counseling were identified, such as the communication of results and the need for psychological interventions to mitigate the emotional impact. It was concluded that genetic counseling must be comprehensive, considering both medical and psychosocial aspects, to promote healthy and ethical coping.

Keywords: alzheimer's disease, genetic counseling, psychological characteristics, emotional well-being, resilience.

1. Planteamiento del problema

Este trabajo tiene como objetivo la identificación de las características psicológicas de los familiares de pacientes con Alzheimer de inicio temprano, que genera incertidumbre porque pueden ser posibles portadores de la mutación. Teniendo como base la demencia tipo Alzheimer (DTA), Balea & Alonso (2020) plantean que se hace evidente la distinción entre la curación y el cuidado. La enfermedad de Alzheimer es una condición neurodegenerativa para la cual actualmente no existe un tratamiento que la cure, por lo cual se busca trabajar en la caracterización de los factores psicológicos que influyen en los familiares de pacientes con Alzheimer, para así abordar problemáticas que puedan ser nocivas en el futuro.

La Sociedad Americana de Genética Humana define el asesoramiento genético como el proceso de comunicación que se orienta en el abordaje de los problemas vinculados con la presencia o el posible desarrollo de una enfermedad genética dentro de una familia (Blamaña et al., 2010). Los familiares asisten al asesoramiento genético buscando un espacio de privacidad, tranquilidad, calma y seguridad, para ser escuchadas sus inquietudes y angustias, es ahí donde se posibilita el acompañamiento por parte del psicólogo del equipo de genética. Ante esta situación surgen varios interrogantes ¿cómo esta población percibe el saberse portador de una mutación? ¿cuál es su prospección? ¿tendrán elementos resilientes? ¿qué es lo habitual en su estilo de vida? y ¿tienen soporte familiar?

En cada ser humano los eventos vitales y experiencias familiares generan una serie de emociones y sentimientos que confrontan la existencia, partiendo de las diferentes características del individuo, el reconocimiento del impacto o la forma como la carga emocional de ser portador de la mutación genética influye o como lo afirma Wain, esta preocupación interfiere, en determinados casos con las decisiones de futuro y el bienestar emocional (como se citó en García, 2019). Estos justifican este trabajo para explorar desde la psicología las evidencias de la forma como es vivenciado este proceso.

Según lo planteado por Angulo (2016), en la relación entre la calidad en el estilo de vida en salud y las condiciones en la carga física diferentes estudios vienen describiendo el incremento de carga con variables clínicas y asistenciales, “siendo los más importantes la edad y la vulnerabilidad clínica del cuidador y el grado de deterioro funcional y cognitivo del paciente atendido” (p. 23). Esto a su vez pone en mayor vulnerabilidad al cuidador

familiar del paciente con Alzheimer, lo cual vale la pena determinar si influye en las respuestas psicológicas en forma positiva o negativa, al conocer el estatus genético, teniendo en cuenta otros estudios en diferentes países.

Los familiares de personas con Alzheimer, que se ven en la responsabilidad de ser cuidadores, se ven enfrentados a una difícil situación debido a que la relación paciente-cuidador se puede ver afectada por los lazos afectivos que se tienen entre las partes, esto se da por el deterioro asociado a la enfermedad del paciente y los efectos negativos sobre el bienestar emocional del cuidador (García, 2019).

Identificar el momento en que se encuentre la persona, sea antes, durante o posterior al resultado de ser o no portador de la mutación en PSEN 1 (presenilina1), tiene sus particularidades, como lo es el factor genético en el desarrollo de la demencia familiar de inicio temprano, el cual tiene consecuencias inmediatas para los familiares más cercanos, quienes quedan expuestos al riesgo de padecer la misma enfermedad en el futuro. Esto puede generar disparidades psicológicas y psiquiátricas no deseadas debido a las diversas implicaciones a largo plazo asociadas con este trastorno neurodegenerativo.

Sin embargo, la detección de un factor genético también brinda la oportunidad de establecer un plan integral de asesoramiento para ayudar a las personas afectadas a comprender la naturaleza de la enfermedad, su transmisión y las opciones de manejo adecuadas. En este contexto, el asesoramiento genético se convierte en un proceso determinante para reducir la culpa, la vergüenza y el estigma asociados con la enfermedad, al tiempo que se promueve la salud mental y se guía a los individuos en la toma de decisiones relacionadas con las pruebas genéticas y la planificación familiar, siempre respetando su autonomía.

Indagar sobre las familias, las condiciones socioculturales, el conocimiento previo de la enfermedad de Alzheimer y los efectos de la consejería genética requiere la articulación entre los saberes de la psicología, psiquiatría y las “ciencias de la vida y de cuidados de la salud”, (Rodríguez & Soto, 2020, p. 149), para así hacer más evidente la influencia del bienestar en la salud humana.

Vásquez et al. (2021) señalan respecto al rol del psicólogo en el asesoramiento genético, que debería apuntar a reducir el impacto psicológico asociado con la comunicación del diagnóstico o del riesgo genético, utilizando un enfoque psicoeducativo que promueve la

comprensión y el bienestar emocional de la persona al facilitar su adaptación a la incertidumbre o la certeza. Facilitar la comprensión de la condición genética por parte del individuo implica transmitir la información de los resultados del laboratorio de manera más accesible, de modo que pueda ser comprendida, asimilada y manejada según sus capacidades y condiciones.

Determinar la influencia de los factores protectores, permite el reconocimiento del rol que ocupan las familias de los pacientes con enfermedad de Alzheimer, en el diagnóstico, tratamiento y progresión de esta, el cual se verá afectado en forma progresiva en sus capacidades físicas y ocupacionales, donde la utilización de estrategias “genera la necesidad de adaptar y afrontar” (Minuchin, 2009, p. 5). Otro aspecto importante se da en el texto de Minuchin (2009) donde afirma que “a ello se suma la preocupación de una adecuada calidad de vida, así como el equilibrio en la dinámica familiar y social” (p. 5), siendo el soporte fundamental para cada integrante, la influencia de la red de apoyo.

La experiencia de tener un consanguíneo enfermo de Alzheimer y apoyados en la capacidad del ser humano de ser resilientes y auto perceptivos, puede influir en la decisión de realizarse un estudio genético, para conocer su estatus, el cual puede incidir en su presente y futuro, reconociendo que “es fundamental el papel de un asesoramiento genético con efectividad y ética”(Rojas & Marcheco, 2021, p. 11), debido a que el resultado del examen genético puede tener consecuencias en la vida de la persona.

Si uno de los padres portadores de la mutación desarrolla la enfermedad puede brindar el 50% de riesgo a los hijos, información que según García (2019) puede acelerar lo precoz de la propia enfermedad, de allí la necesidad del asesoramiento para minimizar los impactos de la notificación. Los hijos de personas ya diagnosticadas, que buscan al Grupo de Neurociencias de la Universidad de Antioquia, llegan a cuestionarse una serie de asuntos relacionados con su existencia y proyecto de vida en las diferentes esferas: ¿cómo organizar la vida? si desarrollo la enfermedad, ¿quién me cuidará? y ¿cómo planear mi futuro?

Esto trae influencias psicológicas y en la vida diaria, pues “disponiendo de información genética más detallada se ofrece sin duda beneficios para la salud del sujeto, pero también podría plantear riesgos y volverlo vulnerable a la discriminación” (Fernández et al., 2013, p. 42), factor que, aunque sigue siendo reprochable, es con el que se va a enfrentar el paciente en algún momento de su vida y se debe estar preparado para ello.

Una de las razones que motivan la realización de este trabajo es la vinculación que tienen las personas con afectaciones neurodegenerativas o sus familiares en procesos investigativos, acudiendo en búsquedas de soluciones para los afectados y para sí mismos, viéndose en la necesidad de saber su estatus genético, como planteó Giddens (2001), sus “almacenes de conocimiento” pueden llegar a verse afectados por la enfermedad y con esto alterar el estado emocional y psicológico de estas personas o por el contrario reconocer su realidad para ser afrontada.

1.1 Pregunta de investigación

¿Cuáles son las características psicológicas de familiares de pacientes con Alzheimer vinculadas al asesoramiento genético brindado por el Grupo de Neurociencias de Antioquia y cuáles las particularidades de esta práctica en psicología?

1.2 Objetivos

1.2.1 Objetivo general

Analizar las características psicológicas en familiares de pacientes con Alzheimer, vinculados al asesoramiento genético y las particularidades de esta práctica en el campo de la psicología.

1.2.2 Objetivos específicos

1. Reconocer las características subjetivas, relacionales y sociales de los individuos que conocen su estatus genético de la enfermedad neurodegenerativa.
2. Identificar los desafíos del asesoramiento genético para familiares de pacientes con enfermedad de Alzheimer.
3. Describir las particularidades de la práctica psicológica en la asesoría genética.

1.3 Justificación

Este trabajo contribuye con una reflexión sobre las implicaciones subjetivas en la inseguridad, el malestar y la intranquilidad. Esto puede orientar una escucha atenta en los procesos de asesoramiento genético, así como un camino para diversificar las estrategias que promuevan la reducción del estigma respecto a las personas que padecen de esta enfermedad o presentan riesgo para el desarrollo. También orienta la toma de decisiones en la planeación y organización individual, familiar, académica o laboral de lo concerniente a su propia vida o determinar una muerte digna, según el resultado de su estatus genético.

2. Marco teórico

En este trabajo, el asesoramiento genético (AG) se entiende desde el enfoque propuesto por Sheldon Reed (1974), quien acuñó el término *genetic counseling* para referirse al acompañamiento genético-social que ofrecía a las familias; este consistía en brindar apoyo e información sobre patrones de herencia y recurrencia, dejando de lado cualquier intención eugenésica. Este autor estableció tres requisitos elementales para este proceso: 1) tener un conocimiento en Genética Humana, 2) respetar las emociones, actitudes y reacciones de los pacientes, y 3) transmitir información genética accesiblemente para su comprensión generalizada.

Más recientemente, entre 2016 y 2017, se propuso un marco conceptual para la organización y análisis de los distintos resultados que puede tener el asesoramiento genético (AG). Es decir, este marco buscó la conexión de esos hallazgos con el componente comunicativo del proceso, partiendo de la idea de que los marcos conceptuales integran teorías y modelos ya existentes, permitiendo así abordar las brechas entre la teoría, la práctica y la evidencia. El resultado final fue el modelo FOCUS-GC. (Rojas, 2021).

Este modelo, aún en construcción, se desarrolló a través de un enfoque interactivo que incluyó la revisión de literatura, el análisis temático y la consolidación de resultados. A partir de este proceso, se definieron componentes o dominios como las estrategias de comunicación, las medidas del proceso comunicativo, las experiencias de atención al paciente, los cambios observados en el paciente, su estado de salud y las transformaciones en la familia. De esta forma, este enfoque procura el fácil diseño, la organización y el análisis de investigaciones relacionadas con los resultados de la comunicación sobre riesgos y el asesoramiento genético, tanto en servicios de Genética como en otros ámbitos de la salud pública (Rojas, 2021).

La asesoría genética permite a los participantes tener una mejor comprensión y adaptación a las repercusiones médicas, psicológicas y familiares de los aspectos genéticos a las diferentes enfermedades. Este proceso permite interpretar las historias médicas y familiares evaluando la viabilidad que se presente y se repita la enfermedad. Incluye la educación sobre herencia, pruebas, gestión, prevención, recursos e investigación, además de brindar un asesoramiento para promover opciones informadas y adaptación al riesgo o

condición (Resta et al., 2006). También es relevante la noción de factores protectores y de riesgo, definidos por la Organización Mundial de la Salud (OMS, 2013), como aquellos factores físicos, psicológicos, emocionales y sociales, que pueden determinar que una persona tenga salud mental o desarrolle un trastorno psicosocial o enfermedad mental.

Los factores de riesgo facilitan que una enfermedad ocurra, pueden ser estresores de la vida diaria como acumulación de trabajo, cuidado o situaciones inesperadas que desencadenan un trastorno como la muerte de un ser querido o un abuso sexual; también pueden ser situaciones a las que la persona está expuesta constantemente como la violencia, (OMS, 2013). Los factores protectores, son los que previenen que ocurra una enfermedad o trastorno después de exponerse a estresores o situaciones difíciles o de sufrimiento en la vida. Es verdad que esas situaciones no afectan a todos los individuos por igual y ciertas características de las personas los pueden auxiliar a enfrentar de mejor manera esos estresores, por eso los factores son de gran ayuda apoyando a las personas a desarrollar estas habilidades y estilos de vida para prevenir enfermedades y tener una mejor calidad de vida (OMS, 2013).

3. Metodología

3.1 Enfoque

El diseño de la investigación es de tipo cualitativo, porque tiene interés en la comprensión del comportamiento de las personas desde sus propios puntos de vista, con un enfoque interpretativo de las experiencias prácticas y vivencias de los participantes en forma amplia. Esto en tanto cada individuo plantea su propio significado o atributo a la realidad y la comprensión de ésta, la cual es construida por influencia cultural, familiar o social. La exploración de estos significados puede lograrse a través del reconocimiento de la subjetividad individual de los participantes y del investigador, teniendo en cuenta el contexto y adaptando la metodología con flexibilidad y constante reflexión por el investigador en su papel e influencia en la investigación, buscando una comunicación abierta, colaborativa y participativa (Krause, 1995).

Como estrategia se utiliza el método etnográfico que consiste en "un argumento acerca de un grupo humano. Este argumento es un pronunciamiento sobre un problema que se funda en interpretaciones y datos, y sigue una cierta organización textual " (Jacobson, 1992, citado por Guber, 2014, p.130). Ahora bien, la etnografía como argumento está direccionada por problemas y hallazgos anotados en el sitio, permitiendo visualizar características de la población. En consonancia con lo anterior, vale la pena tener en cuenta, que, en este trabajo, las pretensiones pueden darse por comparación, interpretación y narración.

Teniendo en cuenta la especificidad de los datos verbalizados y las conductas, se resaltan las particularidades, expresiones y manifestaciones según la forma de pensar o de interpretar las vivencias, con sus características y representaciones sin desconocer la cultura de los participantes de asesoramiento genético del Grupo de Neurociencias de la Universidad de Antioquia.

3.2 Participantes

Los participantes son las personas que asisten a consejería genética realizada por el Grupo de Neurociencias de la Universidad de Antioquia; pertenecen a las familias con mutación genética autosómica dominante para la enfermedad de Alzheimer, entre los cuales se encuentran participantes tanto sanos y como sintomáticos. Siguiendo el protocolo definido por el Grupo de Neurociencias, son evaluadas las percepciones y estrategias de afrontamiento, material que fue utilizado para dar cuenta de las características psicológicas de los 88 participantes, los cuales, aceptaron participar en este estudio. El contacto se dio por medio de celular; con citas presenciales en una de las sedes del Grupo de Neurociencias, o de modo virtual por link de plataforma o de video llamada de WhatsApp. Se explicó el objetivo del proyecto y la utilización para fines académicos.

3.3 Técnicas de investigación

Respecto a las técnicas del proceso de recolección de información, se cuenta con los registros escritos según guías y protocolos del programa de asesoramiento genético, mediante las entrevistas. Ahora bien, explicando la característica de la entrevista, conviene tener en cuenta el sexo, edad, nacionalidad, residencia, ocupación/es y escolaridad de cada participante. Así mismo, si es cuidador o ha sido cuidador de pacientes con enfermedad de Alzheimer, características sociales o familiares, actitudes generales y actividades desarrolladas. Por otra parte, identificar el vínculo que mantiene con enfermos de Alzheimer ante el cuidado. De igual modo, los motivantes relacionados al resultado de la prueba genética, resaltando la razón que lo lleva a participar en el asesoramiento genético. También fueron utilizados los resultados de unas escalas aplicadas a las personas que buscaron la asesoría genética, datos que contribuyeron a los análisis y resultados del trabajo monográfico.

3.4 Plan de análisis

El material escrito obtenido de las prácticas de asesoramiento genético se analizó así:

1. En el primer momento, durante las visitas se fue recopilando la información según la guía y protocolo del asesoramiento genético.

2. Un resumen de los datos relevantes priorizó los temas objeto de estudio con el informante entrevistado, clarificando las dudas durante la recopilación, evaluando las limitantes de los encuentros y del investigador (Guber, 2014).

3. En el segundo momento, se recogió información general, sobre genética, la enfermedad y el riesgo genético, con aplicación de las escalas: *Ansiedad de Hamilton*, *Zung para Ansiedad*, *Genetic Counselling Outcome Scale (GCOS)*, *Inventario Corto de Ansiedad por la salud (SHAI)* y *Montgomery-Asberg Depression Rating Scale (MADRS)*.

4. En el tercer momento, se citó a los participantes para entregarles o no el resultado del estatus genético, de acuerdo con la información recolectada a ese momento y según el deseo de conocer o desconocer este resultado.

5. Se brindaba acompañamiento por salud mental según necesidad en el mismo momento y se agendaba para brindar acompañamiento, si era necesario se hacía remisión interinstitucional o se contactaba soporte en la red de apoyo familiar.

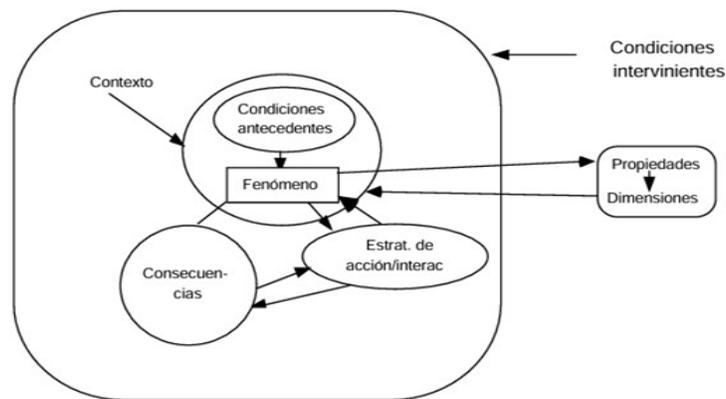
6. El seguimiento se dio tres meses después de la entrega del resultado, para aplicar las escalas descritas anteriormente y se adicionaban las siguientes: el Instrumento de Impacto del testeo genético para EA (*IGT-AD*), la *EQ-5D-5L Versión en español*, *Escala de Arrepentimiento de Decisiones*, *Escala de Impacto Social Modificada*, *Escala Revisada del Impacto de Eventos (IES-R)*.

Hay que mencionar, además, que ante los modos de acción o conductas la observación es fundamental por parte del psicólogo, adicionando el uso del lenguaje verbal para hacer precisiones de lo no verbal, es decir, la realidad de los participantes para mejor interpretación de los hallazgos, que lleva a una “flexibilidad o apertura”; se cuenta con técnicas como la observación participante y métodos de registro (Guber, 2014). Después de la sistematización de los datos, estos eran fragmentados, conceptualizados y luego articulados mediante un análisis propio, en donde los conceptos y categorías resultantes por la codificación dieran cuenta de la hipótesis que luego se contrastó en el análisis (Krause, 1995).

Posteriormente, se hizo comparación permanente y registro de estos resultados, en forma de trozos de textos, los cuales en el desarrollo de la investigación se compararon con los iniciales para el establecimiento de la relación entre las categorías construidas. El análisis se basó en el paradigma de codificación propuesto por la “grounded theory” (Glaser & Strauss, 1967; Glaser, 1978; Strauss & Corbin, 1990 citado por Krause, (1995), Como se muestra en la Figura 1:

Figura 1.
Paradigma de codificación.

Mariane Krause: La investigación cualitativa - Un campo de posibilidades y desafíos



Nota. Fuente: Krause (1995, p. 32).

Para el presente estudio, los códigos facilitaron la organización del material obtenido del diario de campo de la investigadora y de los demás tipos de documentos; ellos consolidaron los contenidos de las categorías que respondieron a los objetivos específicos, ellas son: características psicológicas, desafíos del asesoramiento y particularidades de la práctica psicológica en el asesoramiento genético.

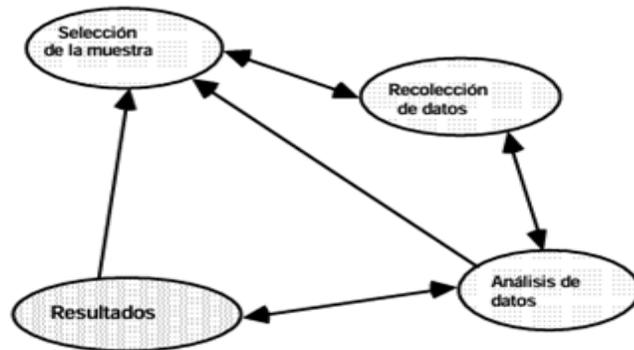
3.5 Fases del proyecto

En las fases del proceso se tuvo en cuenta el modelo planteado por Krause, (1995), que es ejemplificado en la Figura 2. Se trata de un proceso continuo y recíproco desde la selección de la muestra, la recolección de los datos, el análisis, la generación de resultados que permite el contraste de elementos que dan lugar a los hallazgos.

Figura 2.

Combinación de recolección de datos, análisis y elaboración de resultados.

Mariane Krause: La investigación cualitativa - Un campo de posibilidades y desafíos



Nota. Fuente: Krause (1995, p.29).

4. Resultados y discusión

En el estudio participaron 88 personas, todas de primer grado de consanguinidad con pacientes diagnosticados con enfermedad de Alzheimer (EA). Del total de participantes, el 40% eran hombres y el 60% mujeres, con una edad promedio de 45 años y 46 años, respectivamente. En cuanto a las condiciones de convivencia, se encontró que el 94% de los participantes vivían con algún familiar o pareja, mientras que, el 6% residía solo.

Con relación al nivel educativo, se observó que el 2% cuenta con estudios de especialización, 1% tienen nivel de maestría, 10% tienen formación profesional, 16% estudios técnicos, 46% son bachilleres sin otros títulos adicionales, y 25% no culminó la educación secundaria, pero cursó algún grado escolar. Todos los participantes son colombianos, provenientes tanto de ciudades como de centros poblados y zonas rurales. En términos de distribución geográfica, 68% reside en Antioquia, 15% en Córdoba, 10% en Cundinamarca, 3% en el Valle del Cauca y 4% en Quindío, Atlántico, Chocó y Meta.

Respecto a la actividad económica, 55% son empleados en el sector público o privado desempeñándose en roles como docentes, agricultores, administradores, cuidadores, contadores, escritores, obreros y técnicos, entre otros. Por su parte, 27% son amas de casa y 18% se encuentran desempleados. En cuanto a la experiencia en el cuidado de pacientes con EA, 68% de los participantes tiene experiencia previa, mientras que 32% no la posee.

La recolección de información se llevó a cabo a través de visitas de asesoramiento genético en primera, segunda y tercera sesión, con seguimientos realizados a los tres meses o más después de la entrega de resultados. Sin embargo, se registró un 22% de suspensión del proceso, ya sea por decisiones personales o por lineamientos del grupo de genética. Además, tras concluir todo el proceso de asesoramiento, un 7% de los participantes optó por no recibir los resultados genéticos. Durante las valoraciones realizadas, se analizaron las percepciones, estrategias de afrontamiento y el impacto emocional frente a los resultados genéticos, empleando un método cualitativo con enfoque etnográfico. De acuerdo con los objetivos específicos que orientaron este proyecto, se presentan a continuación los hallazgos de cada uno de ellos.

4.1 Características de los individuos que conocen su estatus genético de riesgo de desarrollo de la enfermedad de Alzheimer

4.1.1. *Las características subjetivas*

En el marco de este trabajo, las características subjetivas aluden a las ideas o creencias que se tienen frente a la genética y a la enfermedad; a la *percepción* ante el riesgo genético de ser portador; a la *expectativa* ante la prueba para determinar el estatus, en donde influye el impacto emocional del diagnóstico, sí se es portador; a las *actitudes* sobre la prueba genética, así como a la *visión sobre el futuro*; resaltando lo que esté a su alcance para mantener el control individual incluyendo ansiedad, estrés, esperanza, vergüenza, optimismo, culpa, tristeza, miedo, pérdida y temores. Las ideas y creencias, tomadas desde lo planteado por José Ortega y Gasset (2021) son:

Las ideas -a las que también denomina, quizá poco afortunadamente, ocurrencias- son los "pensamientos" (razonamientos) sobre el tema que sea y cualquiera sea su grado de verdad; en cualquier caso, son ideas que a un sujeto se le ocurren, ya sea originalmente o ya sea inspirándose en las ideas de otro [...]. Las creencias, a diferencia de las ideas- ocurrencias, son ideas ya asumidas por la sociedad y con las que el sujeto en su desarrollo se encuentra y adopta como interpretación de la realidad (p,130).

Las creencias de los participantes en la asesoría genética en el inicio del proceso, es decir, antes de conocer el estatus son determinadas principalmente por el concepto que tengan de la genética y lo relacionado a la enfermedad neurodegenerativa (EA), asociado a lo que culturalmente se sabe o al concepto familiar. Los participantes refieren de la genética como, “lo que marca la familia”, “va de padres a hijos”, “es lo que se lleva desde que se nace”, “eso que heredé de mi padre, que borra mis pensamientos y me hace perder la memoria”.

En efecto, si se tiene la creencia que la genética se sale de todo control humano y con ello una postura pesimista en donde “todo se acaba”, la presencia de la enfermedad como certeza, propicia el reforzamiento de creencias negativas e incertidumbre, lo que conlleva a vulnerabilidad para psicopatologías, a la falta de adherencia y a desistir del proceso.

Sin embargo, la certidumbre permite tener un sentido de naturalidad, como es evidente en este relato: “en la vida, como en el Alzheimer uno puede enfermarse de cáncer o de otras enfermedades, por lo que hay que vivir, se vive” (L.S.O, comunicación personal ,07 de mayo de 2024). Este participante considera que la genética por medio de la ciencia puede abrir esperanzas, por la búsqueda de la cura por parte de los científicos y por ello participar en el asesoramiento genético, ensayos clínicos o aportar a la ciencia para que avancen. Otro participante lo expresa así: “si no es para mí (la cura o tratamiento), al menos para los hijos o nietos” (N.J.L, comunicación personal, 07 de mayo de 2024).

Planear lo relacionado con la vida se convierte en el pilar de la estructura personal, por si se tiene poco tiempo antes del inicio de la enfermedad, asumir metódicamente la organización de lo prioritario, según las particularidades de cada uno, esto asociado a el “decidir si tener o no hijos” (A.M.G., comunicación personal, 04 de mayo de 2024) adicionando; “Para que los hijos no tengan el riesgo genético de esta terrible enfermedad [...]”, que lleva según la participante, “al olvido de los seres queridos, luego a perder todo lo que se aprendió y lo más duro a una cama donde se pierde la dignidad”.

En las entrevistas realizadas, emergen diversas perspectivas sobre la experiencia y comprensión de la enfermedad de Alzheimer en los participantes. Algunos manifiestan una percepción de normalidad frente a la enfermedad, expresando ideas como: “Pienso que igual, mi vida continúa normal” (L.S.O, comunicación personal, 07 de mayo de 2024), lo que refleja un intento de mantener la estabilidad emocional y adaptarse a la nueva realidad sin cambios en su cotidianidad.

Por otro lado, se observa una creciente conciencia sobre la enfermedad. Esto se evidencia en afirmaciones como: “soy consciente de que tengo la enfermedad de Alzheimer” (L.S.O, comunicación personal ,07 de mayo de 2024) y “es mejor saber todo de uno” (R.S.L, comunicación personal ,22 de mayo 2024). Este reconocimiento parece facilitar un enfoque más activo hacia el autocuidado, ejemplificado en declaraciones como: “además, quiero cuidarme” (R.S.L, comunicación personal, 22 de mayo de 2024).

La comprensión de la dimensión genética de la enfermedad también actúa como un factor de resiliencia en algunos participantes, quienes asumen una postura proactiva respecto al tratamiento y la prevención, lo que se evidencia en expresiones como: “quiero recibir medicamentos o tratamientos”(R.S.L, comunicación personal, 22 de mayo de 2024),

“cuidarme y hacerme remedios” (R.S.L, comunicación personal, 22 de mayo de 2024) , y “consultar al médico cuando se necesite” (E.P., comunicación personal, 28 de mayo de 2024). Estas respuestas indican una intención clara de mitigar los efectos de la enfermedad y mejorar su calidad de vida. Finalmente, algunos participantes relacionan la enfermedad con una dimensión espiritual, integrando sus creencias religiosas como parte de su aceptación. Una participante señala: “pienso que no cambiaría la vida, por ser cosas de Dios” (E.P., comunicación personal, 28 de mayo de 2024), sugiriendo una resignación basada en la fe y una reinterpretación de la enfermedad como parte de un orden superior.

En contraste con el consejo genético en pacientes que padecen otras enfermedades no neurodegenerativas como los de riesgo de cáncer, encontramos en Blamaña et al., (2010) “Creencias sobre la etiología del cáncer. [...] Cada individuo y familia puede diferir en sus creencias acerca de porqué se desarrolla el cáncer, alegando motivos ambientales, religiosos, u otros factores, de los cuales dependerá entender una posible predisposición genética” (p.281), algunos de estos elementos también aparecen en los participantes de riesgo de enfermedades como el Alzheimer, considerando un relato: “mis tíos creían que era una enfermedad puesta (que otra persona les había hecho un mal- una mirada sobrenatural), pero ahora entiendo que es por herencia” (Y.J.V., comunicación personal, 12 de mayo de 2024), “la enfermedad nos quita la vida muy ligero” (V.H.O., comunicación personal, 19 de junio de 2024), “nos debemos preparar para cuidarnos” (Y.A.P., comunicación personal, 23 de mayo de 2024), “es donde todo se olvida hasta los hijos” (Y.A.P., comunicación personal, 23 de mayo de 2024), “en donde uno se pierde, ya no se acuerda de nada, ni de comer” (Y.A.P., comunicación personal, 23 de mayo de 2024), “se sufre mucho al principio tanto el que tiene la enfermedad como nosotros como familia quién tiene el mal” (Y.A.P., comunicación personal, 23 de mayo de 2024).

Después de conocer el estatus genético, continuando con las ideas y creencias, refieren los participantes: “la enfermedad de Alzheimer, es una realidad, que no puedo cambiar, lo mejor es aceptarla como algo normal, es continuar la vida lo mejor posible” (O.J.O, comunicación personal, 04 de junio de 2024), aparecen ideas como, “veo todo normal, aunque cuando recibí el resultado, sentí tristeza, los primeros días” (M.A.Z., comunicación personal, 18 de mayo de 2024), hay quien expresa, “es mejor tener la certeza, sobre quien me cuidará” (N.J.L, comunicación personal, 07 de mayo de 2024), por otro lado,

“no pienso en la enfermedad, vivo cada momento” (A.O.P., comunicación personal, 19 de junio de 2024). Aparecen pensamientos recurrentes tales como “se me olvida algo, creo que ya me empezó la enfermedad, soy sugestionada y olvido más cosas” (A.O.P., comunicación personal, 19 de junio de 2024). En los nuevos enfoques genómicos se busca brindar asesoramiento por parte del consejero, enfocado en el paciente, identificando valores, creencias y barreras relevantes hacia el cambio de comportamiento de la salud, respetando las ideas y pensamientos del participante, buscando una promoción y salud preventiva (Ormond, 2013).

Ante el riesgo genético algunos participantes tienen una doble percepción: expectativa por ser positivo; y la esperanza que sea negativo. Además, desde antes de ingresar al asesoramiento, hay quienes refieren que deseaban saber si son portadores de la mutación para (EA), unos con gran anterioridad como es el caso de alguien que lo quería: “hace aproximadamente 6 años conocí sobre la Enfermedad de Alzheimer y el grupo de neurociencias de Antioquia, desde ese entonces he querido saberlo” (A.M.P., comunicación personal, 04 de mayo de 2024). Por otra parte, “en la vida dos años atrás, no quería saberlo [...]” (G.E.R, comunicación personal, 08 de junio de 2024), luego de una reflexión en un viaje, “me permitió mirar la importancia de planear la vida, a partir del saber si tengo la vulnerabilidad genética de desarrollar la enfermedad de Alzheimer, para no dejar las cosas y mi vida al azar” (G.E.R, comunicación personal, 08 de junio de 2024).

Otros ante la vulnerabilidad del resultado positivo, buscan el aseguramiento, mencionan que, “compré un seguro de vida, para organizar mi futuro”, “quiero tener todo muy organizado para el presente y para el futuro” (A.M.G, comunicación personal, 04 de mayo de 2024); otros ante el riesgo de ser positivos expresan que: “mantendría el ritmo de vida”, “organizaría programas en los que pueda participar y medicamentos”(A.M.G, comunicación personal, 04 de mayo de 2024). Ante esta posibilidad se anteponen en la formación, “reprogramar la proyección académica” (A.P.G, comunicación personal, 23 de mayo de 2024). En estudios realizados a varios procesos de consejería genética de diferentes patologías en forma sistemática, llegan a evidenciar que mediante el proceso de asesoramiento genético puede disminuir la angustia, despejarse dudas, conocer más sobre la patología y llevar a beneficios para los participantes (Madlensky, 2017).

De la misma manera, se ha definido que: “La percepción de riesgo de cáncer que un individuo pueda tener puede ser el factor más importante que determine sus decisiones sobre la adherencia a las recomendaciones de prevención [...]” (Blamaña et al., 2010, p.280). En la población objeto de este estudio, posterior a recibir el resultado se evidencia una receptividad para cambios en calidad de vida, modificación de hábitos, el valor de la información genética, la prioridad de la salud individual, la privacidad, la comunicación, autonomía, independencia, seguridad y confianza. Además, las herramientas para la resolución de conflictos, la capacidad para el procesamiento de la información no habitual o compleja y la ayuda en la comprensión de dicha estimación de riesgo, son fundamentales en el proceso de asesoramiento pues influyen directamente en la toma de decisiones (Blamaña et al.,2010).

Por su parte, el propósito de vida se convierte en el autocuidado a partir de tener su resultado, “sirve para replantear situaciones de la vida” (J.M.P, comunicación personal, 23 de mayo de 2024), “contemplar quién puede apoyar en determinado momento” (L.R.O, comunicación personal, 17 de mayo de 2024). Ante la prueba influye el impacto emocional del diagnóstico, haciendo énfasis que es una decisión autónoma, recapitulando el proceso, el significado del resultado y de un ambiente de seguridad que será factor determinante en el afrontamiento.

Dicho lo anterior, los que deciden recibir el resultado siendo positivo el riesgo para el desarrollo de la EA, relatan “me confirman lo que yo ya sabía” (A.L.Q., comunicación personal, 24 de mayo de 2024), “era lo esperado, soy yo quien más se parecía a mi madre que sufrió la enfermedad” (L.P.G, comunicación personal, 23 de mayo de 2024). Por lo tanto, otros obtienen lo no esperado, “siento susto, tenía la esperanza que fuera negativo” (A.L.Q., comunicación personal, 24 de mayo de 2024), “me siento contenta, aunque es positivo, por salir de la incertidumbre, que me acompañó toda la vida” (L.P.G, comunicación personal, 23 de mayo de 2024), “siento un vacío, en mi cuerpo, sé que esto pasará”, “no siento nada, es como si lo supiera desde hace muchos años” (A.L.Q., comunicación personal, 24 de mayo de 2024).

Los que dudan en conocer su resultado, presentan las siguientes causas, no lo quería saber, pero se sentían “presionados por miembros de la familia” (S.Y.U., comunicación personal, 08 de junio de 2024). No estar preparados para recibirlo en el momento, en la

entrega se confrontan, “siento miedo por no saber qué hacer” (S.Y.U., comunicación personal, 08 de junio de 2024), lleva a presentar desesperanza y falta de motivación para continuar, “el ser una enfermedad sin cura o no tener tratamiento actual, genera temor para conocer el resultado” (V.H.O., comunicación personal, 19 de junio de 2024); pensar en la progresión de la enfermedad y las causas mencionadas los lleva a la reflexión y en algunos casos al desistimiento.

En cambio, los que reciben el resultado con estatus negativo para el gen predictor de la mutación, se encuentran unos en contradictoria crisis por haber venido con anterioridad con los pensamientos de tener la enfermedad (antes del resultado) y ahora cuesta asumir el estatus genético; sin embargo, otros se ven afectados por ser los únicos en la familia de obtener el resultado negativo, con pensamientos como tener que cuidar a sus familiares que se enfermen. También hay otros con pensamientos proactivos, refieren: “iniciaré organizando un espacio para cuidar los que se vayan enfermando” (E.Y.O., comunicación personal, 08 de junio de 2024); en otros casos han requerido acompañamiento por pensarse únicos sobrevivientes, aunque ahora se tenga únicamente el resultado sin síntomas de la enfermedad Alzheimer.

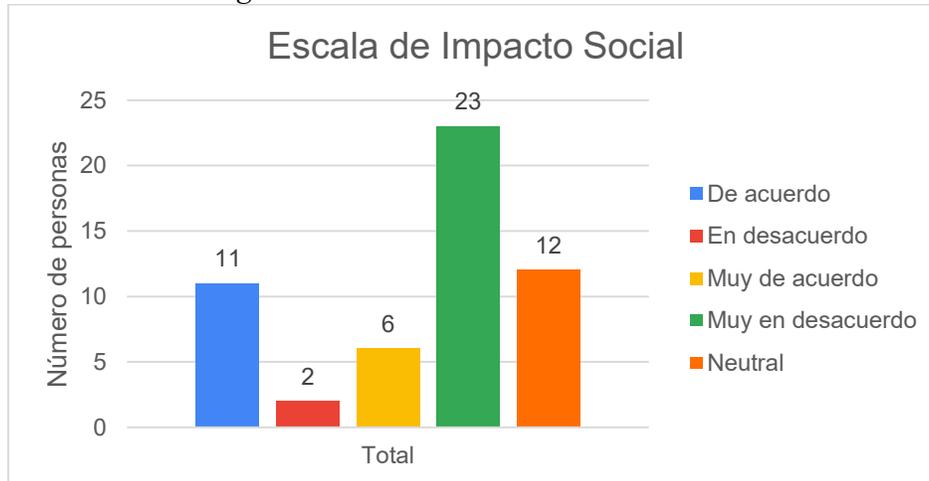
Las actitudes sobre la prueba genética, así como la visión sobre el futuro, es tomada por algunos en la búsqueda de alternativas de autocuidado, practican deportes, buscan una buena alimentación, refieren ir mejorando el estilo de vida para mantenerse estable y con calidad en la salud física y emocional. Estas ideas son dadas para retrasar la edad de inicio de la enfermedad, según la atención primaria, orientada por la comunidad internacional. Sin embargo, otros ante el temor de la pérdida de la pareja o cambios en la dinámica familiar, permanecen en silencio, para no desestructurar o generar impacto al interior del hogar o con la familia extendida, temiendo dar a conocer el resultado del estatus genético.

Teniendo en cuenta la Figura 3, y además de las expectativas de la organización personal, académica y financiera, ante el resultado genético, algunos participantes emiten poca precisión y ambigüedad entre ellas, “quizás no me afectaría tanto” (D.P.P., comunicación personal, 18 de junio de 2024), “para llevar la vida en forma moderada”, “saber que puede hacer en general y lo que no puede hacer” (F.J.O., comunicación personal, 22 de mayo de 2024) , “coger la vida suave, resolviendo y viviendo lo que se tiene que vivir” (A.M.M., comunicación personal, 15 de mayo de 2024), en donde se ve manifestada la

resignación frente a ser portador, acompañado de posición corporal, que da cuenta de lo verbalizado. Sin embargo, otros lo toman como una aprobación, permitiendo proveer para el futuro lo requerido y cuando se sabe que puede pasar en la vida, es más fácil “organizar las condiciones para el futuro” (E.Y.O., comunicación personal, 08 de junio de 2024).

Figura 3.

Mantener en secreto el riesgo de demencia.



Nota: SIS3. Sienten la necesidad de mantener en secreto el riesgo de demencia por EA el 31,4% (de acuerdo 11 y muy de acuerdo 6), no sintiendo la necesidad de mantener en secreto el riesgo el 46,3% (en desacuerdo 2 y muy en desacuerdo 23) y los que responden en forma neutral son el 22,2% (neutral 12). concluyendo que hay una diferencia de 15% más de los que desean no mantener en secreto el riesgo de los que lo desean mantener.

En el sentir son característicos los sentimientos y emociones como la ansiedad, estrés, esperanza, vergüenza, optimismo, culpa, tristeza, miedo, pérdida y temores. Así, vale la pena mencionar, los que, con equilibrio emocional, mantienen su dinámica personal, en las diferentes esferas de desempeño, personal, laboral, académico y social, con la eficacia, eficiencia, imagen de sí mismos y autoestima, con un papel relevante, ante la escala de la identificación con su familia, teniendo en cuenta la capacidad crítica y reflexiva. (International Psychogeriatric Association, 2002; Ruiz et al., 2022).

Así mismo, sin dejar de reconocer la influencia que tiene en la persona el significado de la enfermedad en la cultura, en donde es fundamental lo social, lo espiritual y familiar, formando parte de un soporte en algunos encontrando refugio y acompañamiento, para asumir la realidad, generando una serie de sentimientos y emociones: “sirve para replantar situaciones de la vida” (N.J.L., comunicación personal, 07 de mayo de 2024), “contemplar

quién lo puede apoyar a uno en determinado momento” (N.J.L., comunicación personal, 07 de mayo de 2024), “para tomar decisiones” (E.A.G., comunicación personal, 17 de mayo de 2024) o por el contrario ser generadores de estigmas, rechazos, etiquetas o discriminación. Consentir el apoyo por los miembros de la familia o sociedad permiten una serie de emociones que según estos sean brindados y percibidos generan un propio sentir, estos pueden ser en forma positiva o negativa; con optimismo, disposición, rechazo u oposición. Posibilitando a su vez, búsqueda de alternativas sociales, institucionales, que conllevan a mantener esperanza, búsqueda de alternativas o estrés y desesperanza.

Sin embargo, como lo dijo el participante, (M.G.B, comunicación personal, 13 de junio de 2024), quien manifiesta un gran interrogante del saber o no su resultado, con voz entrecortada y tono bajo, da a conocer su postura, en donde, no lo sabe, “dudaría mucho más, me afectaría el saberlo”, “pensaría que mal saberlo”, “temo esta realidad”, sintiendo la incertidumbre de un cambio de vida radical como, “tener que dejar la vida laboral y de pareja”, “no tener una buena economía me afecta, yo era muy independiente”. Aportando, “viajaba por el mundo, no considerando a Colombia como país para vivir”, aunque la familia vive en este país, siendo su principal red de soporte, sin ser suficiente como apoyo familiar para él debido a las expectativas frente a la progresión de la enfermedad.

Los que mencionan encontrar poca red de apoyo, entran en estadios de estrés o presentan síntomas de ansiedad, depresión o manifestaciones de alteración del sueño, cambios en los hábitos alimentarios o presentan síntomas comportamentales como el aislamiento, hay quienes manifiestan vergüenza, es también presente la culpa por el temor que sus hijos tengan el gen mutado (Bandura, 1997 citado por Olivari, 2007).

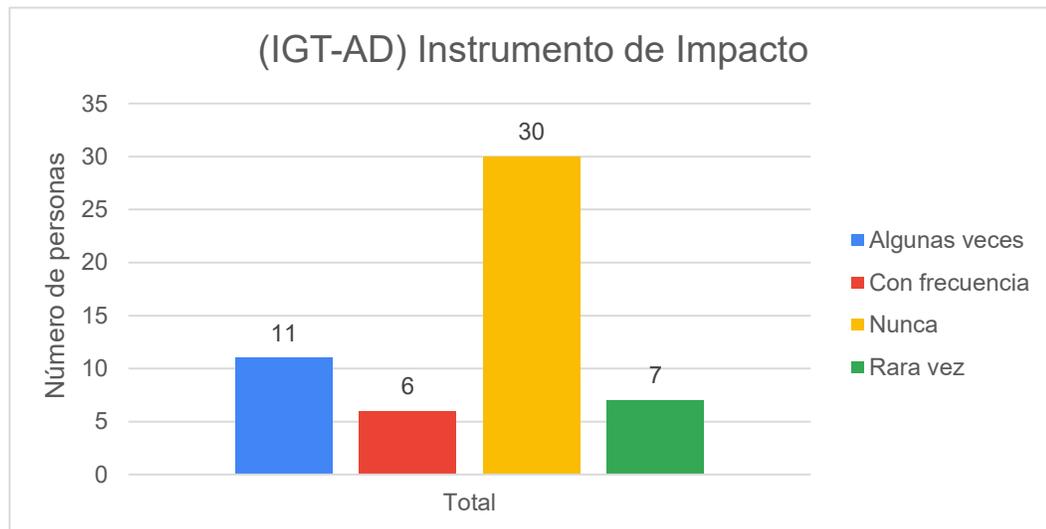
Posterior a la entrega de los resultados, los participantes identifican factores personales, sociales y familiares de gran importancia, permitiendo la adaptación y el proceso de elaboración del reconocimiento de su propia realidad, además, se encuentran participantes que están viendo su resultado de riesgo de tener la enfermedad, como esa oportunidad de búsqueda de ayuda médica y organización personal y familiar, con planeación del futuro y aportando a la ciencia para encontrar el tratamiento o la cura.

La resiliencia y la estructura de planeación personal dan cuenta de respuestas como, “al saber que se tiene, se pueden solucionar las situaciones relacionadas”, “para organizarme”, “cuando se sabe que puede pasar en la vida, es más fácil organizarse” (E.Y.

O., comunicación personal, 08 de junio de 2024). Por otro lado, otros plantean “quiero el tratamiento del Alzheimer para mí [...]” (M.E.P., comunicación personal, 08 de mayo de 2024), “si les puedo aportar en el tratamiento para mí sería una gran alegría” (I.R.R., comunicación personal, 19 de junio de 2024), “quiero manejar con calma las situaciones y si soy positiva, quiero ver si el medicamento sirve” (L.R.O., comunicación personal, 17 de mayo de 2024). Una de las expectativas en los participantes es organizar lo relacionado al cuidado, lo que se convierte en una preocupación muy generalizada y otra que refieren con gran inquietud es la firma de voluntades anticipadas, esta última para no sentirse en estado de postración, por ser la etapa final de la enfermedad Alzheimer.

La preparación como eje fundamental en un proceso de adaptación a una realidad, permite una estabilidad emocional, teniendo la esperanza como soporte vital, como lo indicó el participante (I.R.R., comunicación personal, 19 de junio de 2024): “quisiera tener tratamiento en caso de tener la enfermedad”, “organizar el futuro de mis hijos y lo que siga”, “quiero planear mi vida”, “es importante además cambiar de prioridades, en cuestión de salud y de los hijos”, “desde hace días quiero que me den la oportunidad de saber si tengo el daño o no”, “es mejor asumir el daño y hacer lo que Dios manda”, asimismo, (E.P.M., comunicación personal, 28 de mayo de 2024), dijo: “uno sabe que la enfermedad de Alzheimer lo deteriora hasta la muerte, pero es mejor saberlo”. En algunos la planeación es su principal soporte de estructura, lo cual interviene en el sentir y poder vivir el presente y preparar condiciones para el futuro los llena de tranquilidad, calma y les permite mejor afrontamiento de las situaciones.

Figura 4.
Sentimiento de tristeza después de recibir la prueba.



Con lo planteado en la Figura 4, en primer lugar 24 de los participantes, equivalente al 44%, reportan tristeza algunas veces, con frecuencia y rara vez al conocer su resultado genético, mientras que el 56% (30 participantes) no experimentan esta emoción, así, el conocimiento del estatus genético se presenta como un evento disruptivo que genera reacciones emocionales variadas, dependiendo de los recursos psicológicos de cada individuo y del contexto en el que recibe la noticia. Este hallazgo concuerda con investigaciones que identificaron la influencia del entorno familiar y la percepción cultural del riesgo genético en las reacciones iniciales (Ramos et al., 2020).

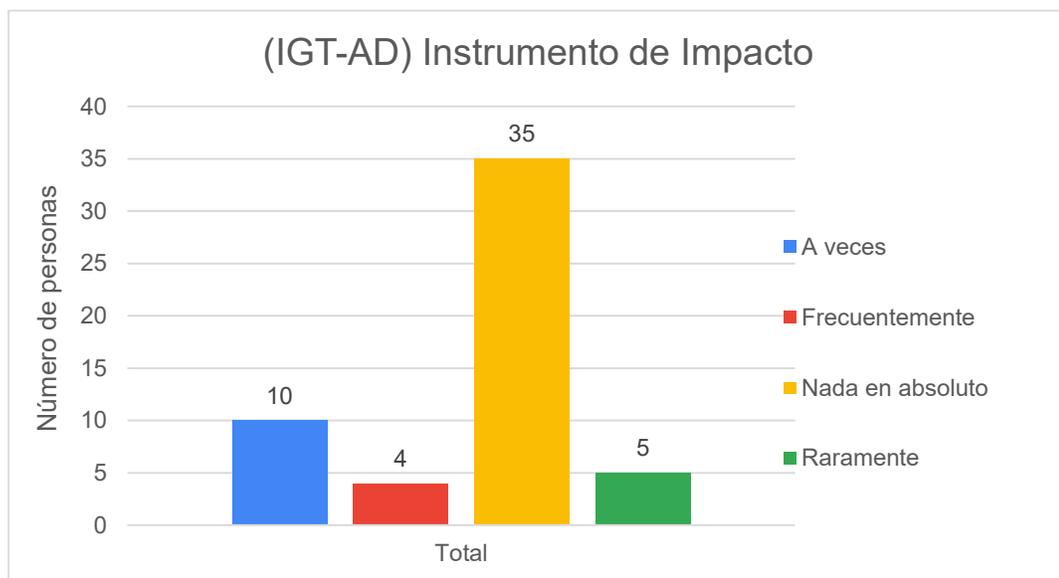
Por otro lado, el hecho de que más de la mitad de los participantes no reporten tristeza expone la complejidad de las respuestas emocionales, pues algunos pueden encontrar un sentido de alivio al confirmar o descartar sus sospechas previas, mientras que otros se apoyan en estrategias de afrontamiento como la negación o la racionalización para mitigar el impacto emocional (Galluzzi et al., 2022).

Además, la variabilidad en las respuestas emocionales puede estar influenciada por factores como la alfabetización genética y la resiliencia personal, dado que, los individuos con mayor conocimiento sobre las implicaciones del riesgo genético pueden experimentar menor tristeza al interpretar los resultados desde una perspectiva pragmática y orientada a la prevención (Ortega et al., 2021).

Lo anterior, pone en evidencia la necesidad de estrategias diferenciadas de intervención psicológica, que consideren las respuestas emocionales individuales; un enfoque personalizado puede ayudar a abordar las preocupaciones específicas de quienes experimentan tristeza, mientras se refuerzan los mecanismos de afrontamiento en aquellos que logran manejar esta información de manera más positiva (Aschenbrenner et al., 2020).

Figura.5.

Resultado de experimentar oleadas de sentimientos intensos al respecto.



Asimismo, como se muestra en la

Figura.5, 35 de los partícipes equivalente al 65%, no reportan experimentar oleadas de sentimientos intensos luego de recibir el resultado de la prueba genética (nada en absoluto). La intensidad emocional reportada de 19 (35%) de los participantes durante el proceso de conocer su estatus genético expone la magnitud del impacto psicológico que puede tener esta información. Este fenómeno ha sido descrito en otros estudios sobre enfermedades genéticas, estableciendo la ansiedad anticipatoria como un componente crítico (Galluzzi et al., 2022).

Así, la intensidad emocional también puede estar influenciada por la falta de control percibido sobre el riesgo genético, en la medida en que, algunos participantes pueden sentir

que la información genética es una sentencia inevitable, lo que exacerba el estrés y la preocupación (Ramos et al., 2020). De esta forma, estas oleadas emocionales también pueden ser un reflejo de la esperanza y la motivación para tomar decisiones informadas sobre el manejo de riesgos. Los resultados de estudios como el de Ortega et al. (2021) exponen que el conocimiento genético puede inspirar a algunos individuos a implementar cambios positivos en su estilo de vida y a buscar apoyo social o médico proactivo.

Entonces, en un primer lugar, las percepciones de la genética como herramienta médica varían ampliamente entre las personas que conocen su riesgo genético de enfermedades como el Alzheimer; algunos ven la genética como una fuente de esperanza, confiando en el avance científico para desarrollar terapias efectivas o incluso curas en el futuro cercano (Sobregrau et al., 2022). Sin embargo, otros expresan un conformismo profundamente marcado, viendo la predisposición genética como un destino inmodificable, lo que refuerza la creencia en la "herencia inevitable" como se ha dicho anteriormente.

En segundo lugar, la experiencia emocional al conocer el estatus genético es compleja y multifacética, pues los participantes experimentan emociones como ansiedad, estrés, vergüenza, optimismo, culpa y esperanza ante el riesgo genético. La ansiedad y el estrés son comunes, particularmente antes de recibir los resultados de un examen genético, también emergen sentimientos de optimismo y esperanza, especialmente en quienes interpretan el conocimiento genético como una oportunidad para tomar medidas preventivas o planificar el futuro (Van Cauwenberghe et al., 2016). Sin embargo, las emociones de culpa y vergüenza a menudo afectan a aquellos que sienten una responsabilidad personal por transmitir el riesgo genético a las siguientes generaciones.

En tercer lugar, la aceptación del diagnóstico varía desde resiliencia hasta miedo y desesperanza, dado que, el proceso de aceptación del estatus genético se caracteriza por un espectro emocional que oscila entre la resiliencia activa y el miedo paralizante. Aquellos que logran integrar esta información en su vida diaria tienden a utilizar estrategias de afrontamiento positivas, como la reinterpretación favorable y la búsqueda de apoyo social (COPE Inventory, citado en Sobregrau et al., 2022).

Por último, algunos perciben la genética como determinista ("herencia inevitable") mientras otros ven oportunidad para planear y prevenir. La visión determinista de la genética puede tener efectos psicológicos, moldeando la forma en que las personas perciben su futuro

y toman decisiones vitales; muchos ven la genética como un destino fijo, lo que puede limitar su capacidad para visualizar un futuro positivo, por el contrario, aquellos que adoptan una perspectiva más flexible, ven la genética como una herramienta para planificar y prevenir, lo que mejora su bienestar emocional y promueve un enfoque proactivo hacia el manejo de riesgos, como lo indica el modelo FOCUS-GC (Rojas, 2021).

4.1.2. Las características relacionales

Son tomadas teniendo como base el vínculo interpersonal, calidad de las relaciones con la pareja y los familiares. Allí la historia de la enfermedad Alzheimer tiene valor, por la forma que se percibe en los miembros de la familia en los cuales, la comunicación, los patrones de la dinámica, la estructura, el funcionamiento, el soporte, la red de apoyo para la interrelación, los hábitos y estilos de vida de los miembros, son el apoyo, soportado en lo emocional y en el acompañamiento. Facilitando en unos casos, la ayuda en la toma de la decisión se da por compartir la problemática en común, favoreciendo la confianza, la seguridad y la protección en los integrantes de las familias.

Encontrando interrelaciones variables, en donde en unos casos, es poco favorable o nula, dado que en núcleos familiares existen distancias tanto comunicativas como de apoyo, en contraste con las dinámicas y hábitos en los estilos de vida, que se dan con vínculos de soporte permanente. Es por ello que asistentes al asesoramiento genético, ante la probabilidad del desarrollo de la enfermedad, la visión es de ser internados independientes de su familia; otros autorizan las voluntades anticipadas realizando legalmente el proceso, para no llegar a un estado terminal, organizan la documentación respectiva, y hay otros que priorizan estar más en casa (J.F.M., comunicación personal, 21 de mayo de 2024), unificando alternativas de soporte como: “pasar más tiempo con la familia y disfrutar de lo que más se pueda” (F.J.O., comunicación personal, 22 de mayo de 2024), priorizando la compañía por el deseo de mantener activo el vínculo afectivo o lazo familiar.

Fortaleciendo el entorno familiar, “dejar los hijos preparados” (E.A.G., comunicación personal, 17 de mayo de 2024), “organizarse financieramente para dejar los hijos organizados y prepararse [...] para la enfermedad” (E.A.G., comunicación personal, 17 de mayo de 2024), permitiendo el aprovechamiento del tiempo, por otra parte, hay quien describe que: “vengo trabajando el proceso con las hermanas” (E.Y.O., comunicación personal, 08 de junio de

2024), para buscar alternativas de beneficio mutuo, evidenciado la exteriorización de la disposición ante el presente o futuro.

Al mismo tiempo, proporcionando espacios para mantener la familiaridad y la búsqueda de opciones, por las vivencias frente a la enfermedad, experiencias vividas y el impacto de la falta de los seres queridos o los duelos; por el fallecimiento de madre, padre, hermanos u otros familiares siendo portadores y que luego desarrollaron la enfermedad; en acompañamiento, afrontando la presencia de la mutación en forma colectiva, pero, si se vive solo es un desafío en forma individual, generando otro tipo de impacto. Además, la vivencia es diferente cuando actualmente hay miembros afectados en el grupo familiar: “cambios en una hermana tanto en la memoria, como en la funcionalidad” (D.P.P., comunicación personal, 18 de junio de 2024). Esto incrementa la cercanía afectiva que antes no se tenía, viéndose reflejada en la búsqueda de determinar el estatus genético, “quiero saberlo, al igual que mis hermanos” (L.S.O., comunicación personal, 07 de mayo de 2024) con el fin de alternativas de beneficio común o individual, es así como, “seguiría mi vida normal” (L.S.O., comunicación personal, 07 de mayo de 2024), adecuando condiciones, “para que mis hijos no sufran” (L.P.G., comunicación personal, 23 de mayo de 2024).

Organizando todo lo relacionado al cuidado y a los hijos para que no pasen lo que pasaron los padres y familiares, sin querer ser una carga para nadie, además con posiciones, en los cuales terceros entren, “no quiero que el hijo de mi pareja disfrute de lo que nos corresponde a mí y a mis hijos” (L.P.G., comunicación personal, 23 de mayo de 2024). Aportando, “[...] si puedo ayudar a mis hijos y nietos” (L.E.C., comunicación personal, 15 de mayo de 2024), planeando lo individual “me siento diferente a mi hermana y por eso creo que tengo la enfermedad de Alzheimer” (L.P.G., comunicación personal, 23 de mayo de 2024), “ya solo sería confirmarlo” (M.E.P., comunicación personal, 08 de mayo de 2024), ante esto organizar el cuidado contando con la red familiar y “[...] no dejar a mi hijo solo, lo quiero mucho” (Y.A.P., comunicación personal, 23 de mayo de 2024).

Así mismo, el grupo familiar se viene favoreciendo de los espacios familiares y de compartir, apoyándose en el cuidado entre hermanos y a sus hijos en caso de enfermarse, es decir, del encargarse de los sobrinos, reorganizando condiciones de los estilos vida, proyectando entre hermanos y primos espacios para compartir en la progresión de la enfermedad y de ayuda mutua.

“Organizar el futuro de mis hijos y lo que siga” , “es importante además cambiar de prioridades, en cuestión de salud y de los hijos” (Y.A.P., comunicación personal, 23 de mayo de 2024), “para que los hijos tengan un mejor futuro y puedan tener ayuda” (J.M.P., comunicación personal, 23 de mayo de 2024), teniendo como base para que la familia principalmente los hijos se formen para enfrentar y afrontar lo que les toque vivir, partiendo de las experiencias ante el cuidado, las renunciadas laborales y sociales por la dependencia que genera la enfermedad, aunque algunos invitan a “tomarlo con calma es lo mejor”. (Y.J.V., comunicación personal, 12 de mayo de 2024), “sería aceptar” , tornándose en posición de resignación ante una postura de afrontamiento y de negación, tomando las herramientas para vivir cada instante, “es mejor saberlo de igual forma quiero” (Y.J.V., comunicación personal, 12 de mayo de 2024), algunos consideran que no tienen nada, “estoy aferrada a Dios que la enfermedad no la herede de mi mamá” (Y.J.V., comunicación personal, 12 de mayo de 2024).

En conclusión, ante los resultados los hermanos con alguno de los padres enfermos presentan angustias, miedos y no solo por enfermarse, sino por el cuidado, encontrando en estos grupos familiares un vínculo efectivo de interrelación, que permite en la mayoría contar con red de apoyo positiva, principalmente entre los hermanos y primos. Ahora frente al resultado refieren diferentes posturas, incluso en mantener en secreto el resultado, para que sus hermanos no sufran por no ser portadores, detonando gran afectación emocional.

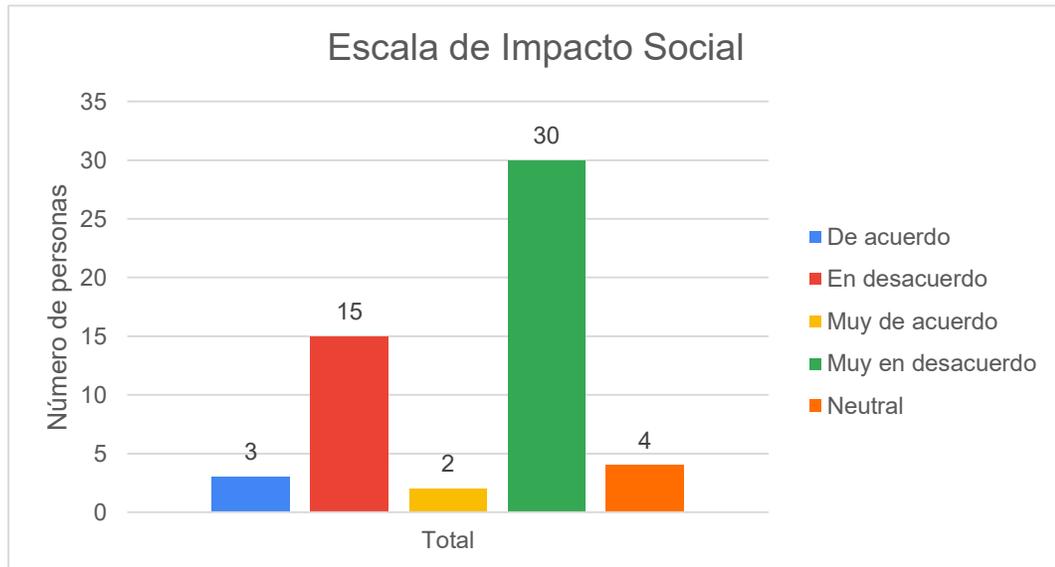
Cuando se ha convivido con personas ante la progresión de la enfermedad de Alzheimer, en la búsqueda del resultado se teme enfermarse de la misma manera y quedar en cama “sin saber ante quien estarán frente al cuidado”, mencionando los pocos que viven solos y presentan poca o nula red de apoyo familiar y social, presentando más alta vulnerabilidad de factores asociados a la soledad.

Por otro lado, según la Figura 6 el 9.2% de los participantes manifiestan un aumento en la necesidad de tener certeza de que las personas que los rodean se preocupan por ellos, lo que refleja una vulnerabilidad psicológica frente al proceso de asesoramiento genético. Este deseo de mayor apoyo puede estar vinculado a la ansiedad y la incertidumbre asociadas al conocimiento del estatus genético. Por otro lado, el 83.3% que no percibe esta necesidad sugiere una mayor autoconfianza o apoyo previo consolidado. La neutralidad del 7.5% indica una posible fluctuación en la necesidad de respaldo, dependiendo de las circunstancias. En otras palabras, la

Figura 6 evidencia la importancia de ofrecer recursos personalizados que atiendan las necesidades emocionales de cada individuo.

Figura 6.

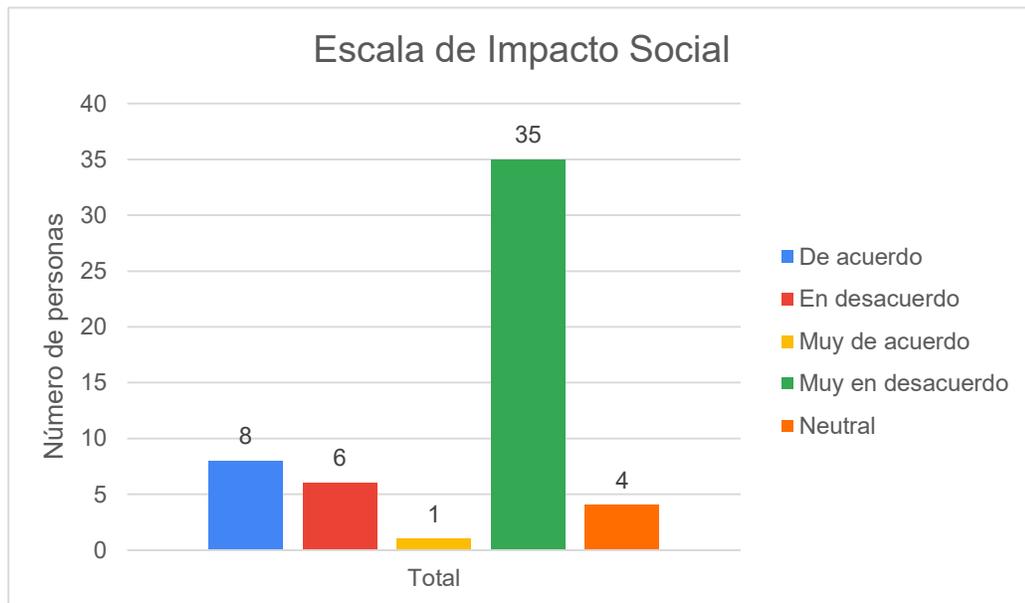
Tengo una mayor necesidad de lo habitual de tener certeza de que otros se preocupan por mí.



Por su parte, la Figura 7 muestra que 9 (8 de acuerdo y 1 muy de acuerdo) de los participantes consideran que su riesgo de demencia por Alzheimer impacta socialmente (pues se desprende la sensación de estar en desigualdad en sus relaciones con otras personas debido al riesgo de demencia por enfermedad) un 17%. Este sentimiento puede derivar del estigma asociado a la enfermedad o de la percepción de que el conocimiento genético los coloca en una posición distinta frente a otros. En contraste, 41 (6 en desacuerdo y 35 muy en desacuerdo), perciben igualdad en sus relaciones, lo que sugiere un entorno social más inclusivo o una mayor resiliencia individual en un 76% y 4 se mantienen neutrales señala incertidumbre o situaciones donde la igualdad depende del contexto en un 7%.

Figura 7.

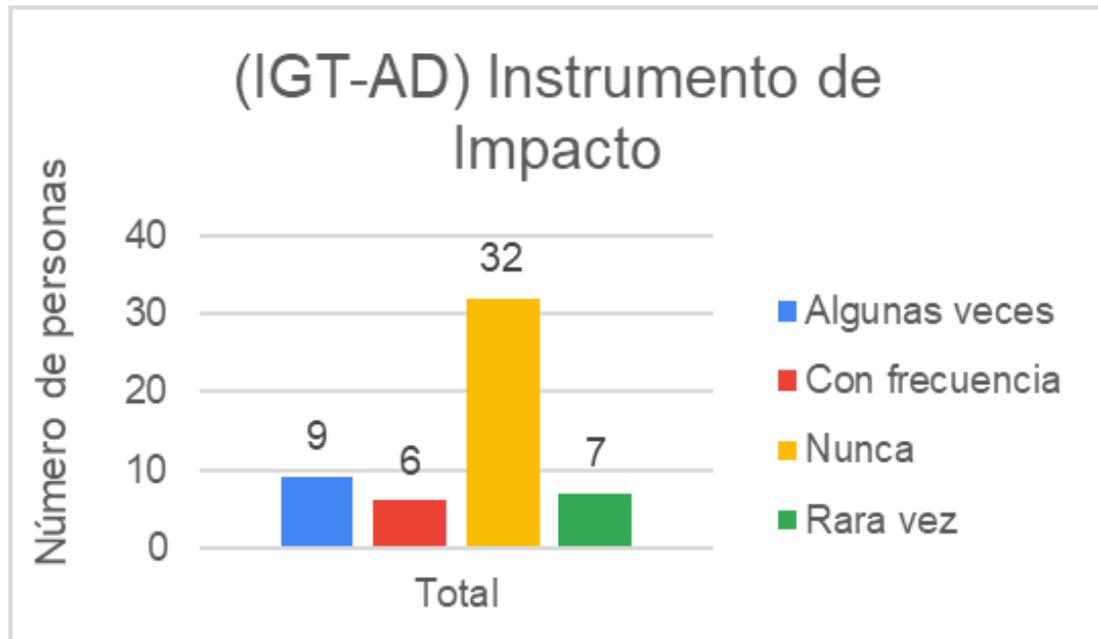
Sensación de desigualdad en las relaciones con otras personas.



Además, la Figura 8 señala que el 41% (algunas veces 9, con frecuencia 6, rara vez 7) de los participantes reporta dificultad para comunicar los resultados de la prueba genética a sus familiares. Esto podría deberse al temor de generar preocupación, al estigma o a dinámicas familiares tensas. En contraste, el 59% (nunca 32) no enfrenta este problema, lo que puede indicar relaciones familiares sólidas o habilidades comunicativas efectivas. Este gráfico expone la necesidad de estrategias psicoeducativas que faciliten la comunicación abierta y empática dentro de las familias durante el proceso de asesoramiento genético.

Figura 8.

Dificultad para hablar sobre los resultados con la familia.



Respecto a lo descrito en la Figura 8, cabe añadir que el 41% reporta dificultades para hablar sobre los resultados de su prueba genética con sus familiares, lo que evidencia limitación en la expresión del lenguaje fluido y asertivo; barreras comunicativas que señalan el temor a generar angustia en otros miembros de la familia junto con la percepción de estigma y la falta de estrategias adecuadas para abordar estos temas delicados (Sobregrau et al., 2022), lo que puede generar tensiones familiares que complican la adaptación a la información genética, afectando la cohesión del grupo y exacerbando el aislamiento emocional del individuo.

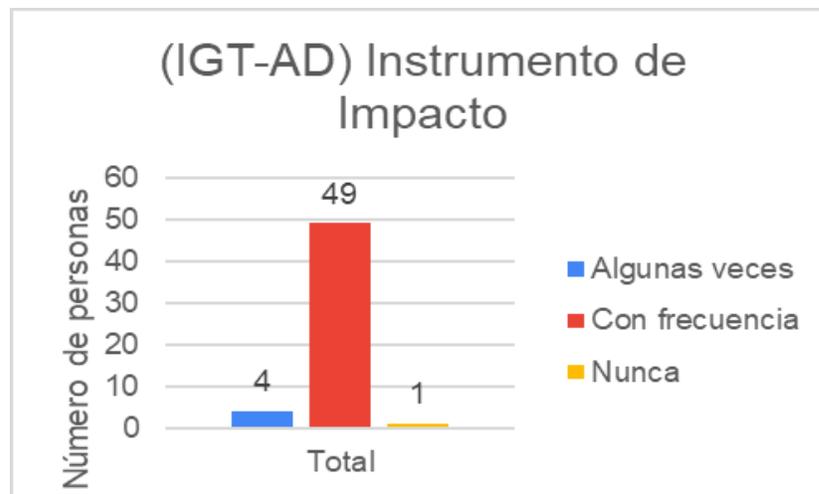
Por otro lado, los participantes que no tienen dificultades para compartir la información genética con los miembros de la familia son 32, que equivalen al 59%, lo que sugiere que las dinámicas familiares con mejor habilidad para la comunicación, basadas en la confianza y el apoyo mutuo, facilitan diálogos y expresión de situaciones individuales. Así, este grupo es más proclive a integrar el conocimiento genético en sus decisiones y estrategias familiares, promoviendo un enfoque colectivo del manejo del riesgo genético (Galluzzi et al., 2022). Sin embargo, tanto en los casos de apertura como en los de dificultad, conviene que el asesoramiento genético incluya orientación específica para mejorar la

comunicación intrafamiliar, reduciendo barreras y fortaleciendo las relaciones durante el proceso.

Por otro lado, la Figura 9 de 54 participantes, 53 perciben apoyo de su familia durante el proceso de asesoramiento y las pruebas genéticas, equivalente a un 98% indicador positivo que resalta la relevancia de los vínculos familiares en el manejo emocional. Sin embargo, 1 participante equivalente al 2% que no se siente apoyado refleja una vulnerabilidad, que requiere intervenciones externas, como redes comunitarias o grupos de apoyo.

Figura 9.

Apoyo familiar durante el proceso.



Además, el 98% (algunas veces 4 y con frecuencia 49) de los participantes se sienten apoyados por su familia durante el proceso de asesoramiento y pruebas genéticas, lo que expone el papel del entorno familiar como red de seguridad emocional; apoyo que puede manifestarse en formas tangibles, como acompañamiento a las citas médicas, y en formas intangibles, como la validación emocional y la empatía. Por el contrario, el 2% (nunca 1) de los participantes que no perciben apoyo familiar muestra la importancia de las intervenciones externas, como el acompañamiento psicológico, para compensar esta ausencia. Estudios como los de Sobregrau et al. (2022) señalan que el fortalecimiento de los lazos familiares y la educación sobre las implicaciones del riesgo genético son herramientas que garantizan que

todos los miembros del núcleo familiar se sientan integrados y preparados para enfrentar las posibles consecuencias del diagnóstico.

Desde otro lugar, las relaciones familiares desempeñan un eje en la experiencia emocional de conocer el estatus genético, pues las dinámicas familiares pueden ser una fuente de fortaleza o un factor de estrés para los individuos que enfrentan esta realidad; en familias con relaciones funcionales y de apoyo, se observa un impacto positivo en la capacidad del individuo para manejar las emociones derivadas del diagnóstico genético, mientras que en aquellas con conflictos previos, el proceso puede intensificar las tensiones existentes (Ramos et al., 2020).

Así las cosas, el apoyo familiar se traduce en beneficios tangibles, como la ayuda práctica y emocional, que mitiga los sentimientos de ansiedad y aislamiento asociados al diagnóstico, y las redes familiares unidas promueven la resiliencia, facilitando el afrontamiento proactivo de las incertidumbres futuras (Ortega et al., 2021). Sin embargo, en familias donde prevalecen la incompreensión o el estigma, los individuos pueden enfrentar barreras emocionales adicionales que complican el procesamiento de la información genética. Consecuentemente, la interacción con familiares puede generar tensiones, especialmente cuando los miembros tienen percepciones contrarias sobre el valor o las implicaciones del diagnóstico genético, lo que puede derivar en conflictos interpersonales, exacerbando el estrés emocional del proceso (Aschenbrenner et al., 2020).

Por lo tanto, la calidad de las relaciones familiares afecta directamente cómo los individuos perciben el apoyo y la seguridad frente a su diagnóstico genético. Estudios como los de Ramos et al. (2020) señalan que la presencia de vínculos sólidos se asocia con mejores resultados emocionales y una mayor disposición a enfrentar el riesgo genético de manera constructiva. Por el contrario, relaciones marcadas por la ambivalencia o la discordia tienden a intensificar el miedo y la incertidumbre.

Las familias con altos niveles de cohesión emocional tienden a brindar un entorno de apoyo que facilita la toma de decisiones informadas y reduce el impacto psicológico del diagnóstico (Ortega et al., 2021), lo que permiten a los individuos planificar su futuro con mayor confianza, basándose en la percepción de un respaldo incondicional por parte de sus seres queridos. Sin embargo, cuando la calidad de los vínculos familiares es deficiente, los individuos pueden sentirse más vulnerables y expuestos, lo que puede llevar a una mayor

dependencia de recursos externos, como los profesionales de la salud mental (Aschenbrenner et al., 2020). El trabajo de los psicólogos y consejeros genéticos debe enfocarse en fortalecer estos vínculos, ofreciendo herramientas que permitan a las familias crear un entorno emocionalmente seguro. Estrategias como la terapia familiar y los talleres educativos pueden ser esenciales para lograr este objetivo, promoviendo la empatía y la comprensión mutua entre los miembros.

Asimismo, las dinámicas familiares se reorganizan ante la posibilidad del diagnóstico, priorizando el bienestar de hijos y otros dependientes; ante la posibilidad de la vulnerabilidad genética, las familias tienden a reorganizar sus prioridades, enfocándose en garantizar el bienestar de los miembros más sensibles, como los hijos o personas dependientes. En este proceso, los padres y cuidadores suelen experimentar una dualidad emocional, equilibrando su preocupación por el futuro de sus hijos con la necesidad de enfrentar sus propios miedos e incertidumbres (Ramos et al., 2020). Este fenómeno puede fortalecer la unidad familiar, pero también puede generar tensiones si no se cuenta con los recursos adecuados para manejar la situación.

Además, la reorganización familiar puede incluir la toma de decisiones difíciles, como la planificación financiera o la búsqueda de servicios de apoyo, lo que puede incrementar temporalmente el estrés en el hogar (Ortega et al., 2021). Sin embargo, estas acciones también refuerzan un sentido de control y proactividad frente a la incertidumbre. Así, el asesoramiento genético debe abordar estas dinámicas familiares, brindando orientación práctica y emocional para facilitar la transición; promover la comunicación abierta y la toma de decisiones conjunta puede ayudar a las familias a adaptarse a los desafíos del diagnóstico genético, fortaleciendo al mismo tiempo su cohesión.

Por consiguiente, el cuidado de un miembro de la familia con una enfermedad neurodegenerativa puede ser una experiencia emocionalmente compleja, generando tensiones, pero también oportunidades para fortalecer los lazos familiares. Los hallazgos mostraron que, los cuidadores frecuentemente enfrentan una carga emocional y física considerable, lo que puede afectar su bienestar mental y su relación con otros miembros de la familia. Sin embargo, en algunas familias, el proceso de cuidado puede actuar como un catalizador para una mayor solidaridad y apoyo mutuo. Estas experiencias compartidas pueden fortalecer los lazos familiares, promoviendo un sentido de propósito colectivo frente

a la adversidad (Ramos et al., 2020). Este fenómeno se observa particularmente en familias con altos niveles de resiliencia y cohesión.

También, las tensiones generadas por el cuidado también pueden derivar en conflictos si no se distribuyen las responsabilidades o si no se reconocen los esfuerzos de los cuidadores principales (Aschenbrenner et al., 2020). Por ello, conviene que las familias desarrollen estrategias para manejar el estrés y prevenir el agotamiento emocional. Por su parte, el apoyo externo, como programas de educación para cuidadores y servicios de relevo, puede ser conveniente para mitigar las tensiones y fortalecer los lazos familiares; integrar estos recursos en el asesoramiento genético puede marcar una diferencia en la experiencia de cuidado y en la calidad de vida de todos los involucrados.

4.1.3 Características sociales

Esta categoría se refiere a la calidad de las relaciones con amigos, red de apoyo social, acceso a recursos y apoyo de la comunidad. Los participantes evidenciaron aquellos rasgos que quieren brindar un aporte a la población en general, como parte de conocer su estatus, como es el caso, “experimentación en caso de tenerla, para ayudar” (J.M.P., comunicación personal, 23 de mayo de 2024), “definitivamente quiero aportar para la cura de la enfermedad” ” (J.M.P., comunicación personal, 23 de mayo de 2024), “incluirse a los programas del grupo de Neurociencias de la Universidad de Antioquia” (E.A.G., comunicación personal, 17 de mayo de 2024), como soporte emocional.

Entonces, se identificó que la red de apoyo social, acceso a recursos y apoyo de la comunidad, se restringe a los miembros de la familia y sus relaciones con otros grupos sociales, vecinos e instituciones, con poco apoyo del Estado por la falta de políticas que apoyen a las poblaciones con esta vulnerabilidad. La mayoría priorizan la situación laboral, siendo los principales cabezas de hogar como proveedores económicos, con labores dependientes e independientes, y los que se dedican a las actividades en el hogar, como el ser ama de casa, está ligado a una mayor dedicación al cuidado, aunque esto no implica mayor sobrecarga, el cuidado es considerado como una actividad propia de este rol (Cerquera et al., 2012; Ruiz et al., 2022), elemento que es necesario cuestionar porque se trata de una nueva

dinámica social al tratarse de mujeres con deseos de estudiar o hacer cosas distintas al cuidado. O sea, se trata de una construcción social que puede cambiar con el tiempo.

El parentesco es determinante en las diferencias en el vínculo de compromiso, afecto y obligación, lo que puede influir en aquellos que están dedicados al cuidado, influyendo en la sobrecarga emocional. Además, las parejas de la persona con riesgo genético experimentan inversión emocional, preocupaciones financieras y de salud, falta de apoyo efectivo y sentimientos de aislamiento social (Kaiser & Panegyres, 2006; Vellone, Piras, Talucci & Cohen, 2008). La interrelación y el tipo de convivencia influye para la percepción subjetiva, así como la probabilidad de sufrir depresión, aislamiento social y deterioro en la salud (International Psychogeriatric Association, 2002; Ruiz et al., 2022).

Los aspectos culturales como la religiosidad y el valor atribuido a la familia suelen amortiguar los sentimientos negativos frente al cuidado o al enfoque de cuidar (Gelman, 2010, 2014; Hilgeman et al., 2009; Stuckey, 2001). El impacto personal en el cuidador es mayor en cuanto más tiempo ha transcurrido desde que asumió su rol. Sin embargo, con el paso del tiempo, el cuidador desarrolla más habilidades de cuidado y temores frente al desarrollo de la enfermedad, viéndose reflejado ante el resultado de la prueba genética, en ocasiones aumentando sus recursos personales para afrontar las situaciones sin desconocer el impacto emocional (Deví & Ruiz, 2002).

Por otra parte, el apoyo social amortigua en dos modos el impacto de situaciones adversas, la primera hace referencia a evitar que situaciones sean estresantes, al incrementarse la percepción de contar con elementos materiales y emocionales para afrontarla. La segunda se da permitiendo que las personas clarifiquen el evento estresor y lo contenga por medio de herramientas no estresantes. (Castro, Campero, & Hernández, 1997). Se debe agregar, que la percepción de contar con apoyo prioriza el rol de la evaluación subjetiva de la persona en la interacción del apoyo social y la salud. Investigaciones han referenciado un vínculo entre la satisfacción con el apoyo, la percepción de proveer apoyo y el estatus psicológico (Matud et al. 2002).

En conclusión, la mayor parte de los asistentes al asesoramiento cuentan con apoyo de tipo familiar o social, este último tomado desde los vínculos sociales, la provisión actual de apoyo social y los procesos involucrados en ella, como soporte y apoyo, en el proceso de

asesoramiento genético, es decir, los recursos que los participantes tienen y cómo acceden a ellos (Matud et al. 2002).

Por un lado, el 9.2% de los participantes reporta una necesidad incrementada de aseguramiento emocional, identificando cómo la incertidumbre y el riesgo genético pueden intensificar la dependencia en las redes de apoyo cercanas; esta necesidad de aseguramiento puede estar relacionada con factores como el miedo al rechazo o al estigma, así como la búsqueda de validación para manejar el impacto psicológico del diagnóstico. En contraste, el 83.3% de los individuos indica que no requiere mayor aseguramiento, lo cual expone diferencias en las estrategias de afrontamiento y resiliencia emocional. Estudios previos, como los realizados por Galluzzi et al. (2022), indican que las personas con mayor percepción de control interno y habilidades de afrontamiento tienden a depender menos del apoyo externo para manejar el estrés asociado con el riesgo genético.

El impacto social del riesgo genético visto en la Figura 7 también varía entre los individuos. Mientras que el 17% de los participantes percibe desigualdad en sus relaciones sociales debido a su estatus genético, el 76% no reporta cambios en este aspecto, lo que muestra una diversidad en cómo se interpreta y maneja el riesgo genético en contextos sociales. Aquellos que perciben desigualdad pueden experimentar sentimientos de exclusión o discriminación, lo cual podría estar relacionado con el estigma asociado a las enfermedades neurodegenerativas. Según Aschenbrenner et al. (2020), la percepción de desigualdad puede ser amplificada por barreras culturales o falta de información en las comunidades sobre la genética y sus implicaciones. Mientras que, las personas que mantienen percepciones de igualdad suelen mostrar una mayor integración social y resiliencia, factores que contribuyen a un mejor manejo del estrés y la ansiedad relacionados con el diagnóstico genético.

De esta forma, el acceso a redes de apoyo social entre los participantes es altamente variable y expone desigualdades tanto en el contexto comunitario como en los recursos familiares; mientras algunos individuos reportan la presencia de una comunidad solidaria que facilita su proceso de adaptación al conocimiento genético, otros se enfrentan al aislamiento debido a la falta de estas redes o al estigma asociado a las enfermedades neurodegenerativas. Este fenómeno es consistente con estudios previos que resaltan cómo el apoyo comunitario puede actuar como un amortiguador frente al estrés emocional, mientras que su ausencia exacerba sentimientos de vulnerabilidad y soledad (Galluzzi et al., 2022).

La percepción de apoyo social es un factor crítico que influye en el bienestar psicológico de los individuos al conocer su estatus genético. Los participantes que reportan sentirse respaldados por su entorno social tienden a manejar mejor el estrés y la ansiedad relacionados con el riesgo de desarrollar enfermedades neurodegenerativas. Estudios como los de Ramos et al. (2020) confirman que un entorno social positivo ayuda a amortiguar las reacciones emocionales negativas y facilita la planificación y la toma de decisiones proactivas en torno a la salud.

Entonces, para algunos participantes, el proceso de pruebas genéticas se percibe como una experiencia personal y como una contribución al avance científico y al beneficio de la comunidad. Esta perspectiva altruista es más frecuente entre individuos con un fuerte sentido de responsabilidad social, quienes valoran el potencial de sus resultados genéticos para informar investigaciones futuras y ayudar a otras familias en situaciones similares. Este hallazgo coincide con las observaciones de Galluzzi et al. (2022), que identificaron cómo la participación en estudios genéticos puede generar un sentido de propósito y empoderamiento en los participantes, mitigando el impacto emocional negativo del proceso.

4.2 Identificación de los desafíos del asesoramiento genético a familiares de pacientes con enfermedad de Alzheimer

Se evidencian antecedentes importantes como asuntos traumáticos o situaciones que problematizan saber el estatus genético o afrontar el resultado para una enfermedad neurodegenerativa de inicio temprano, evidenciando en participantes dificultades en su capacidad de juicio y raciocinio y no siendo claro si el paciente comprende apropiadamente el proceso de diagnóstico genético del que está participando en la actualidad; esta situación se da por tener participantes sintomáticos o con perturbaciones emocionales asociadas a morbilidades o duelos. En otros momentos, se retoman nuevamente las guías y protocolos para evaluar la comprensión, en donde se vuelve a explicar en qué consiste este proceso y para qué se está realizando y de su sentimiento para continuar. En otros se encuentran situaciones en progresión como, por ejemplo, si tiene una capacidad parcialmente conservada de juicio y raciocinio, a pesar de trastorno neurocognitivo mayor por demencia tipo

Alzheimer, se considera una nueva evaluación para continuar con el proceso de asesoramiento genético.

Para las familias es una vivencia emocionalmente compleja recurriendo en ocasiones para ser visibilizadas y escuchadas, utilizando este espacio para liberar miedos, ansiedades e inquietudes, que en parte son relacionadas con el futuro. Las comorbilidades crónicas o transitorias pueden afectar el equilibrio de los participantes, como los que tienen de base, dolores y molestias de enfermedades orgánicas que generan incomodidad y ante el conocimiento del estatus genético puede agudizar sus patologías o desertar del proceso.

Como lo expresó el participante, (E.P.M., comunicación personal, 28 de mayo de 2024), uno de los desafíos es “el saber que tengo una enfermedad, me haría sentir mal, al saber que no tiene cura”, adiciona, “el saber que se le va a dar lata a la gente me hace sentir mal”, entrando en reflexión “sería mejor la duda, para no sufrir”. Dando respuestas como, "mejor lo dejo así, mejor estar ahí como neutro, no saber nada”.

Los imaginarios y referentes por experiencias vividas hacen parte del temor para afrontar situaciones similares, “llegar al estadio en cual llegó mi padre”, tornándose ambivalente. Teme llegar al estadio de enfermedad de su padre, desde que se enteró de la enfermedad de Alzheimer, siente miedo, “quiero saberlo, pero me da miedo de enfermarme” (V.H.O., comunicación personal, 19 de junio de 2024); no es precisa con su respuesta, se considera hacer seguimiento y de acuerdo con la evolución de su condición anímica, podrá continuar con el proceso de asesoramiento genético, es allí donde se dan variabilidades en la secuencia y periodicidad del proceso, se decide hacer seguimiento y de acuerdo con su estado emocional al momento de la nueva evaluación, podría continuar o no con el proceso de asesoramiento genético.

Se encuentran eventos durante el proceso que modifican los objetivos de querer saber cómo portador de la mutación, los eventos como, “muerte del padre y de la mascota”, refiriendo "no" quererlo saber, “si sé que tengo la mutación me afectaría mucho”, “pensaría mucho, cuando llegue al estado como mi padre” (L.D.R., comunicación personal, 22 de mayo de 2024), “me generaría inseguridad”, “sería intranquila”, “no quiero verme dando guerra” (A.P.G., comunicación personal, 23 de mayo de 2024). En el momento, refiere no querer saber su estatus genético, además, se evidencian síntomas de ansiedad, adaptativos y antecedentes familiares de autolisis y conductas suicidas efectivas. En consecuencia, el

participante, L.D.R (2024) no es apto para continuar con el proceso, es importante tener en cuenta que refirió, “si supiera que tengo la mutación, eso me afectaría mucho”(L.D.R., comunicación personal, 22 de mayo de 2024).

Conocer el estatus genético puede ser un riesgo físico o mental evitable, se considera que no es apto para continuar con el proceso de asesoramiento genético cuando son observados retos en el proceso genético como la detección de aquellos riesgos que puedan afectar a los participantes, directa o indirectamente. Como cunado presentan ambivalencias en la posición si a mediano plazo quisiera saber su estatus genético, “que en el momento si lo quisiera saber, pero que es complicado el mañana no sabe, si a mediano plazo podría pensar sí o no”; “en ocasiones es complicado recibir las noticias”, “siento muchas molestias estomacales, vengo en tratamiento, pero siempre permanezco con síntomas”, su principal angustia es, “lo que puede pasar con su hijo y pareja en caso de enfermar” (A.J.V., comunicación personal, 02 de julio de 2024), ¿El qué lo lleva al sí o no del estatus genético?, Si fuera recibir la noticia y vivir el día a día, y por el contrario el no, podría brindar tranquilidad y aceptación de la realidad continuando la vida que se lleva.

Encontrando antecedentes de complicaciones o conflictos no resueltos, el paciente A.Y.V. en una comunicación personal el 01 de marzo de 2024) refirió que en la historia de vida como en los últimos años se ha sentido diferente en cuanto a sus emociones, no hay nada que lo motive tanto o le de felicidad, pero menciona no sentirse deprimido, hace referencia que, desde la muerte de su madre desde hace más de 10 años, pero en los últimos meses se ha sentido más plano, lo relaciona con el conflicto de pareja que se viene agudizando continuando con particularidades

Usualmente se considera ser tranquilo y ante los conflictos con su pareja, realiza actividad física; luego llega tranquilo nuevamente a casa, recordando constantemente a su madre deseando que pudiera estar para disfrutar con el nieto, siendo cuidador de la mamá durante varios años en la agudización de su estado de salud, encargándose de las actividades en hogar y en el apoyo del padre y hermano (el cual inicia el consumo de sustancias psicoactivas), "era una época muy dura".

Manteniendo relación con los dos, distante pero periódica. [...], en términos generales sentirse apoyado por su pareja y con una dependencia hacia ella, siendo la principal pareja de su vida, negando rumiaciones mentales sobre otras preocupaciones, niega presencia de

ideas de muerte o ideación suicidas en el momento, sin conductas o antecedentes, sintiendo con su actividad física relajación, despejar la mente principalmente, con pocas alteraciones del sueño y variación en el hábito de la alimentación.

Ante la situación anterior del paciente (A.J.V., comunicación personal, 01 de marzo de 2024) es un reto para el grupo de genética cuando se presenta ambivalencia respecto a su deseo de conocer el estatus genético: siente que hay cosas positivas y negativas de recibir esta información, que lo llevan a no estar seguro de querer o no querer recibir este tipo de información. Por tanto, se hará seguimiento para evaluar la evolución de su condición anímica y determinar su posición frente a la posibilidad de continuar con el asesoramiento. Se cita para apoyarlo en su salud mental, según necesidades. Se evidencian factores de rasgos y otros síntomas que se convierten en factores de obstáculo, generando una brecha para realizar el proceso de asesoramiento.

Otros factores que los participantes repiten es el factor laboral además de las afectaciones físicas, con otras secuelas tenemos situaciones en donde se centra la preocupación como la situación económica con quejas de sensación de fatiga. Hace una semana sintió "dormido" el hemicuerpo izquierdo, lo llevaron al hospital, [...], refiere no sentirse aún bien" (L.G.A., comunicación personal, 19 de junio de 2024). En otros el "quedarse sin empleo [...]" (A.M.P, comunicación personal, 08 de mayo de 2024).

Las experiencias frente a la percepción influyen en la forma como se ve la enfermedad y el querer o saber del resultado, encontrando expresiones como, " El estado en el que llegaron mis familiares que se enfermaron de Alzheimer" (C.M.P., comunicación personal, 13 de marzo de 2024), el definir si tener o no hijos, llegando a conclusiones como "no tener hijos propios", hallando otros factores, la relación con la pareja o las rupturas, "La separación", "Irritabilidad, la cual era más fuerte antes ahora logra sentir menos malestar" (L.M.M., comunicación personal, 13 de marzo de 2024), en otros la forma de percibir sus molestias influyen en su resultado, como "Cirugía de quiste sebáceo y de ombligo" (D.A.R., comunicación personal, 13 de marzo de 2024), es verbalizado como factores traumáticos, "Separación con la pareja sentimental [...]" (J.F.P., comunicación personal, 13 de marzo de 2024), afecta en el proceso por las incertidumbres generadas, ante la reproductividad y la influencia en la adquisición de nuevas parejas.

Sin desconocer otros eventos anteriores como “Gestación no planeada, no programada e inesperada de su hijo menor” y “muerte de hermana”, denotando sentimientos de culpa, preocupación y apegos ante el vínculo, en este último, “Cambios en una hermana tanto en la memoria como en la funcionalidad”, por enfermedad de Alzheimer. Es también encontrar padres con hijos con afectaciones en el neurodesarrollo, “tener hijo de 14 años que por su condición requiere mucho acompañamiento”, “saber si se tiene o no la predisposición de la enfermedad de Alzheimer” (Y.A.P., comunicación personal, 06 de febrero de 2024). Se convierte en una confrontación personal para el futuro.

Por otra parte, la imagen y la corporalidad son aspectos que influyen en el campo del ejercicio profesional, pero no en la decisión de conocer el estatus genético, “mi peso, me viene afectando para la labor que desempeño” (Y.P.O., comunicación personal, 02 de julio de 2024, pero ante el conocimiento del resultado de ser portador, se generan otras inquietudes en búsquedas de satisfacción, “si lo se me enfoco en lo que deseo hacer, como viajar, además de apoyar para buscar la cura para mi hijo y la humanidad, me gustaría aprovechar al máximo el tiempo” (Y.A.P., comunicación personal, 06 de febrero de 2024, “disfrutaría de mi vida al máximo”, “conocería sitios y disfrutaría con la familia” (Y.P.O., comunicación personal, 02 de julio de 2024).

Las características psicosociales forman parte importante en algunos miembros partícipes, como, “vivencias de violencia psicológica con la pareja” (N.J.L., comunicación personal, 24 de enero de 2024), como también otros trastornos mixtos de ansiedad y depresión, secundarios a experiencias de violencia y maltrato, como la ausencia de hijos por dicha causa, el no querer saber para su propio proceso y es determinado porque, “generaría zozobra”, “si me confirman me daría temor y me restringiría de decir algo”, “me preocuparía”, “me traumatizaría”, “nunca he querido saber”, “me puse de acuerdo con unas primas para no saberlo” (M.C.R., comunicación personal, 08 de junio de 2024, análisis de factores psicológicos asociados a la decisión, acuerdos con familiares para no saberlo y respeto por la decisión propia. En medio de estos factores evidenciamos, otras situaciones, en donde se da “acoso laboral”.

En algunos se presentan ideas que generan angustia y ambivalencias, sin conocer su estatus genético, los cuales requieren apoyo adicional, como: “sería reafirmar que tengo la Enfermedad de Alzheimer, porque yo sé que tengo la mutación”, “hace un tiempo pelee con

Dios y estuve muy mal, ahora la acepto.....esto es lo que es”, “ya no pelearé con nadie, ni con Dios, estoy segura de estar enferma”, “pero aún le pregunto a la vida porque yo?, pero al fin continuo disfrutando de mis hijas, mi esposo y mis perros”, “quiero saberlo, pero sé que lo tengo”, “tengo miedo para lo que viene, pero aquí voy”. Encontrando positiva red de soporte familiar que permite apoyo en el acompañamiento.

En el proceso manifiestan no querer saber su resultado, teniendo en cuenta que había otros factores que lo llevan a quererlo saber, encontramos en otros que las decisiones no son por su propio deseo, sino más bien por presión de otros y a la final llegan a no recibirlo, por decisión personal o por ser detectados por el equipo de genética y se deja abierta la posibilidad de la entrega en el momento, que reafirmen o clarifiquen su posición. En otros casos se encuentran situaciones para no recibir el resultado, es la falta de un medicamento en estudio para encontrar la cura o para su aplicación y factores emocionales que pueden confrontar al participante, ante la pregunta de querer saber el estatus, se dan respuestas como, no lo sabe, “dudaría mucho más, me afectaría el saberlo”, “pensaría que mal saberlo”, “temo esta realidad”. Se encuentran factores que indican síntomas de ansiedad de larga data producto de factores personales como el desempleo, el tener que estar y no saber qué hacer para el futuro (International Psychogeriatric Association, 2002; López et al., 2005).

La medicina genómica ha llegado con nuevas exigencias, como las dificultades para asesorar e interpretar los datos genómicos, la falta de profesionales capacitados en este campo y la limitada disponibilidad de recursos tecnológicos para aprovechar la información generada. Es decir, para la implementación, se deben integrar nuevos perfiles profesionales, como bioinformáticos y asesores genéticos, en los equipos de genética, además de formar equipos multidisciplinarios que combinen genetistas con otros especialistas. También conviene la promoción de la educación en genética, tanto entre los profesionales de la salud que no trabajan directamente en esta área como entre los participantes, sus familias y la sociedad en general.

Asimismo, se requiere un avance tecnológico que facilite el almacenamiento, gestión, intercambio y análisis de datos genómicos dentro del contexto de la historia clínica de cada paciente. Entonces, la medicina genómica ya está transformando el tratamiento de enfermedades raras, el cáncer y la farmacogenética, con el potencial para impulsar el desarrollo de nuevos medicamentos, mejorar la atención médica y beneficiar la salud de la

población en general. En la nueva perspectiva de avance investigativo, es cambiado el nombre de asesoramiento genético por asesoría genómica (Vásquez, 2021).

La comunicación de los resultados del diagnóstico genético representa un desafío para una proporción considerable de los participantes, donde el 41% enfrenta dificultades en este aspecto. Este problema expone la carga emocional inherente a la información genética y la complejidad de las dinámicas familiares y la percepción del estigma asociado a las enfermedades neurodegenerativas. Según estudios, la falta de habilidades de comunicación dentro de las familias puede intensificar las tensiones y promover el aislamiento social de los portadores del riesgo genético (Sobregau et al., 2022).

Asimismo, el manejo de emociones intensas, reportado por el 35% de los participantes durante el proceso de asesoramiento genético, plantea una problemática para los profesionales de la salud. Estas emociones incluyen ansiedad, miedo y, en algunos casos, alivio, lo que subraya la necesidad de una respuesta personalizada y empática por parte del equipo de asesoramiento genético. Según Aschenbrenner et al. (2020), la capacidad del personal de salud para identificar y manejar estas emociones puede determinar el éxito del proceso y la adherencia de los pacientes a las recomendaciones genéticas. Por su parte, la percepción de desigualdad en las relaciones sociales afecta al 17% de los participantes y señala cómo el conocimiento del estatus genético puede alterar la dinámica social junto con las interacciones personales. Este sentimiento de desigualdad puede derivar del estigma asociado a las enfermedades neurodegenerativas, lo que podría conducir a un mayor aislamiento social. Según Ramos et al. (2020), el estigma social limita las oportunidades de apoyo social y agrava los efectos psicológicos del diagnóstico genético.

El temor a conocer los resultados del estatus genético constituye uno de los desafíos emocionales en el proceso de asesoramiento genético. Este miedo está relacionado con las implicaciones psicológicas y prácticas que pueden derivarse de recibir un resultado positivo, como el riesgo de desarrollar la enfermedad de Alzheimer y las decisiones futuras relacionadas con la salud y la familia. Según Ortega et al. (2021), el conocimiento del estatus genético puede desencadenar niveles elevados de ansiedad y estrés, especialmente en individuos con antecedentes familiares cercanos de la enfermedad. Además, la ambivalencia frente al conocimiento del estatus genético refleja un dilema emocional recurrente entre los participantes. Por un lado, existe el deseo de tener claridad sobre el futuro, mientras que, por

otro, el miedo a las implicaciones emocionales y sociales del diagnóstico puede generar resistencia (Galluzzi et al., 2022). Esta dualidad puede dificultar el proceso de toma de decisiones, ya que las emociones contradictorias influyen en la percepción del riesgo y en la disposición para actuar sobre los resultados obtenidos. El asesoramiento genético debe abordar esta ambivalencia mediante un enfoque centrado en el paciente, ofreciendo apoyo continuo que facilite una exploración segura de estas emociones y promueva la toma de decisiones informadas y autónomas.

La presencia de antecedentes familiares traumáticos, como la pérdida de un ser querido debido a la enfermedad de Alzheimer, añade una dimensión adicional de complejidad emocional al asesoramiento genético. Estos antecedentes pueden intensificar los sentimientos de miedo, tristeza y desesperanza, afectando la capacidad del individuo para procesar la información genética y planificar el futuro. Estudios previos han demostrado que las experiencias traumáticas familiares también pueden influir en la percepción del riesgo genético y en la disposición a buscar apoyo psicológico (Aschenbrenner et al., 2020). La estabilidad económica y laboral es un factor que impacta directamente el acceso y continuidad en los procesos de asesoramiento genético. Los familiares de pacientes con Alzheimer enfrentan múltiples tensiones relacionadas con la gestión de recursos económicos para costear pruebas genéticas y terapias complementarias. Esta situación se ve agravada en regiones donde los sistemas de salud no garantizan una cobertura integral para estas intervenciones. Bocchetta et al. (2016) refieren que las barreras económicas limitan el acceso al asesoramiento y generan estrés adicional, afectando la capacidad de los individuos para tomar decisiones informadas sobre su salud y la de sus familiares.

Por último, las diferencias en los niveles educativos y la alfabetización genética representan un desafío en el proceso de asesoramiento, pues los participantes con menor formación académica suelen tener dificultades para comprender conceptos técnicos relacionados con la herencia genética y las implicaciones del diagnóstico; barrera comunicativa que puede generar frustración y confusión, limitando la efectividad del asesoramiento y aumentando la ansiedad en los pacientes y sus familias. Galluzzi et al. (2022) sugieren que los profesionales en genética adopten estrategias psicoeducativas adaptadas al nivel de comprensión de cada individuo, empleando herramientas visuales para facilitar la asimilación de la información.

Así, el acceso desigual a servicios de apoyo psicológico y redes comunitarias constituye un obstáculo en el asesoramiento genético para familias afectadas por Alzheimer. La falta de estos recursos aumenta el riesgo de aislamiento emocional y dificulta el manejo del estrés y la ansiedad asociados al proceso. Estudios como el de Bocchetta et al. (2016) muestran la importancia de integrar servicios de salud mental y redes de apoyo comunitario como parte del protocolo de asesoramiento genético; redes que brindan un espacio seguro para compartir experiencias, y fortalecen el bienestar psicológico de los participantes, ayudándoles a afrontar mejor las incertidumbres del diagnóstico genético.

4.3 Particularidades de la práctica psicológica en la asesoría genética

El quehacer del psicólogo en asesoría genética se centra en varios roles, uno de ellos es contener las manifestaciones de angustia, según la forma como es percibida y manifestada, la experiencia de pertenecer a las familias y la visión para recibir el resultado de la prueba del estatus de ser o no portador; estudios afirman que el asesoramiento genético es vivido por las familias como una experiencia emocionalmente difícil (Vásquez, 2021).

Ante el indicio de un inconveniente en la decisión o en el afrontar la información, el participante o familia se valoran por el psicólogo, para determinar hallazgos al respecto y acompañar o direccionar. Según las reacciones emocionales ante el riesgo de recibir el resultado de la prueba genética, “como el miedo, el enfado o la culpabilidad”, permitirán identificar características como el individuo o su familia afrontarán la información del estatus genético, en donde niveles exacerbados de malestar emocional, podrían obstaculizar el proceso de la entrega de los datos (tomado del Módulo II *Principio del asesoramiento genético* según los autores, Blamaña, 2010).

Continuando con los autores anteriores, el profesional debe tener técnicas específicas en el consejo genético que permita facilitar una alianza terapéutica y que sea una elección informada. Posibilitando una intervención no directiva y priorizando el interés del participante, como facilitar la expresión de sentimientos, la percepción de control (la incertidumbre y la percepción de amenaza), identidad, la imagen, el papel que para él es su familia, el antecedente de pérdidas de familiares, duelos complicados, no resueltos o

recientes, evaluando pertinencia actual del continuar o aplazar el asesoramiento, en comunicación con el grupo de genética (Blamaña et al., 2010).

En particular, el psicólogo es el facilitador con el grupo de genética de la expresión de emociones, buscando en el participante, el procesamiento y la moderación del vínculo de las ideas intrusivas del riesgo de sufrir una enfermedad y el estrés. Si el punto inicial es la intervención del participante, debe posibilitar sus sentimientos e inquietudes o preocupaciones, empatizando con ello en una relación de aceptación sin condiciones, posibilitando un contexto terapéutico seguro para la expresión del sentir con confianza, invitando al valor de lo simple y lo complejo, sin minimización de expresiones. El terapeuta con actitud empática, manteniendo los silencios y permitiendo la escucha activa, genera al participante la comunicación, la posibilidad del sentir y expresar (Blamaña et al., 2010).

Por otra parte, presentar incertidumbre y sentir la amenaza de tener o no una enfermedad neurodegenerativa, es común entre las personas, de allí la importancia de la información por medio de la psicoeducación para el participante, impactando en la ansiedad y los síntomas en el estado de ánimo, sin desconocer otros sentimientos o emociones que se puedan presentar, como la culpa, con un enfoque realista ante el riesgo personal y familiar, sin ser futurista ante lo que puede o no pasar, buscando la competencia personal, con mejor control. Posibilitando la manifestación de miedos y los sentimientos generados por el riesgo de tener la mutación, motivar para aclarar y entender su situación actual, los cuidados y la reducción de riesgo de la progresión temprana, puntualizando los factores predisponentes, en búsqueda de herramientas potenciadoras y por último el uso de técnicas de control de la ansiedad o disminución de factores estresores (Blamaña et al., 2010).

Hay que mencionar además, la importancia del rol del psicólogo en el acompañamiento frente a la identidad y la autoimagen, tomando la identidad como su género sea hombre o mujer y la imagen corporal que se tenga, además de los valores y creencias, enfocado en las medidas preventivas frente a su capacidad de afrontamiento cuando obtenga el resultado del estatus genético, previniendo el posible daño o impacto que pueda afectar su integridad, de allí lo fundamental de la valoración psicológica o por salud mental previa a la entrega del resultado, buscando la mejor toma de decisión consentida, informada y compartida con el participante, en el cual se estudie los beneficios y probable impacto

emocional y social del estudio genético y lo que pueda generar sobre la imagen y de sí mismo (Blamaña et al., 2010).

Ahora, la interrelación del participante con el grupo familiar y la postura del psicólogo, partiendo de la concepción para el participante o de su familia en particular y de lo que conlleva pertenecer a la consanguinidad de portadores de enfermedad neurodegenerativa con la connotación que para la familia además implica esta condición.

Considerándose una fuerza estabilizadora o por el contrario no ser generadora de equilibrio o estabilidad, en donde el apoyo y la cohesión y la dinámica familiar, permitirá incorporar esta sensación de incertidumbre o certeza y poder permitir los acompañamientos y seguimientos preventivos por el psicólogo convirtiéndose en facilitador del proceso en donde interviene familia y participante con soporte del profesional, además se apoya al participante con resultado positivo en el estatus genético, para comunicar a la familia, considerando lo que esto genera en forma individual (Blamaña et al., 2010 año).

Dicho lo anterior, conviene tener presente en el proceso de acompañamiento por el psicólogo, las pérdidas consanguíneas y los duelos tanto inesperados como complicados, en el grupo familiar. Conviene la valoración y la priorización para determinar la permanencia o el aplazamiento ante el asesoramiento genético, dando tiempo para la elaboración o normalización ante la pérdida (Blamaña, 2010).

La asesoría genética para familias en riesgo de enfermedades neurodegenerativas, como el Alzheimer hereditario, demanda un enfoque psicoeducativo para abordar el impacto emocional y cognitivo de este proceso; brindar información contextualizada sobre las implicaciones genéticas reduce la incertidumbre y el estrés asociados con el diagnóstico genético. Estudios como los de Sobregrau et al., (2022) refuerzan la importancia de promover estrategias de afrontamiento positivo, incluyendo la reinterpretación favorable y la aceptación, que permiten a los participantes manejar mejor las emociones intensas y prevenir respuestas negativas como la evitación o la negación.

Otro aspecto en la práctica psicológica es la capacidad de los profesionales para adaptar el lenguaje y la información a las características y capacidades de cada participante, lo que incluye la simplificación de conceptos técnicos y el uso de herramientas visuales que faciliten la comprensión de los resultados genéticos y sus implicaciones. Galluzzi et al.

(2022) exponen que una comunicación efectiva reduce el riesgo de malentendidos y promueve una asimilación más adecuada de la información genética.

El proceso de asesoría genética incluye momentos como la entrega de resultados, que demandan un acompañamiento emocional inmediato; durante estos puntos, los participantes suelen experimentar un pico de ansiedad que requiere intervenciones psicológicas rápidas y efectivas. Asimismo, la identificación de casos de alta vulnerabilidad emocional, como el 2% que no percibe apoyo familiar, subraya la importancia de derivar a estas personas a redes comunitarias o institucionales que brinden soporte psicológico y social continuo (Sobregrau et al., 2022).

Conclusiones y recomendaciones

El manejo de la fuerte carga emocional requiere de una intervención psicológica adaptada, que ayude a los individuos a procesar estas emociones constructivamente. La implementación de protocolos estandarizados de consejería genética, como los propuestos en investigaciones internacionales, puede ser clave para mitigar las reacciones adversas y promover un bienestar psicológico sostenido. Así, la investigación y análisis sobre las características psicológicas y sociales, las problemáticas del asesoramiento genético y las particularidades de la práctica psicológica en este contexto revelaron la complejidad emocional y social enfrentada por los familiares de pacientes con Alzheimer. Las emociones intensas, experimentadas por un 35% de los participantes durante el proceso de asesoramiento genético, señalan la necesidad de estrategias de apoyo personalizadas que permitan un manejo eficaz del estrés y la ansiedad asociados. La presencia de apoyo familiar, reportada por el 98%, señala su papel en el proceso, pero también resalta la vulnerabilidad del 2% que carece de este respaldo, quienes necesitan acceso a recursos externos y redes de apoyo comunitario para enfrentar el impacto emocional y social del diagnóstico.

El estudio identificó desafíos en el asesoramiento genético, incluyendo las barreras económicas, el acceso desigual a recursos educativos y psicológicos, y las tensiones familiares derivadas del diagnóstico. Los antecedentes traumáticos y la percepción de desigualdad en las relaciones sociales agravan estas dificultades, lo que evidencia la importancia de integrar el contexto social y cultural de los participantes en las estrategias de intervención. Además, la práctica psicológica debe enfocarse en adaptar el lenguaje y las herramientas comunicativas al nivel educativo de los participantes, facilitando la comprensión y el manejo emocional del diagnóstico genético. Momentos críticos, como la entrega de resultados, requieren intervenciones inmediatas para mitigar las respuestas emocionales adversas y promover la resiliencia.

Por último, se recomienda que los programas de asesoramiento genético incorporen intervenciones psicoeducativas personalizadas que aborden la ansiedad y el estrés; la formación continua de los profesionales en técnicas de manejo emocional y comunicación efectiva es fundamental para brindar un apoyo integral a los participantes. Asimismo, conviene desarrollar políticas públicas que garanticen la cobertura económica y el acceso a

recursos educativos, psicológicos y comunitarios para todas las familias involucradas, lo que incluye crear programas que reduzcan las brechas educativas y faciliten la alfabetización genética.

Es recomendable, la promoción, creación y fortalecimiento de redes de apoyo comunitarias que puedan actuar como un recurso adicional para los participantes que carecen de apoyo familiar, brindar espacios de encuentro, diálogo y soporte emocional, junto con el asesoramiento de las dinámicas culturales, familiares y sociales de los participantes, respetando sus creencias y valores mientras se promueve un entorno inclusivo y libre de estigma.

Referencias bibliográficas

- Aschenbrenner, A. J., James, B. D., McDade, E., et al. (2020). Conciencia del riesgo genético en la Red de Alzheimer de Herencia Dominante. *Alzheimer's & Dementia*, 16(1), 219–228. <https://doi.org/10.1002/alz.12011>
- Balea Fernández, J., & Alonso Ramírez, P. (2020). Distinción entre la curación y el cuidado en la demencia tipo Alzheimer. *Revista de Neuropsicología*, 35(2), 123-134.
- Blamaña, C. et al. (2010). Proceso de comunicación y asesoramiento genético. *Revista Genética Clínica*, 28(4), 275-289.
- Bocchetta, M., Mega, A., Di Fede, G., et al. (2016). Asesoramiento y pruebas genéticas para la enfermedad de Alzheimer y la degeneración lobar frontotemporal: un protocolo de consenso italiano. *Journal of Alzheimer's Disease*, 51(2), 277–291. <https://doi.org/10.3233/JAD-150803>
- Castro, R., Campero, L., & Hernández, B. (1997). La investigación sobre la familia y la salud en México: temas, enfoques y perspectivas. *Salud Pública de México*, 39(4), 379-389.
- Cerquera Córdoba, A. M., Pabón Poches, D. K., & Uribe Báez, D. M. (2012). Nivel de depresión experimentada por una muestra de cuidadores. *Ansiedad y Estrés*, 22(1), 20-27.
- Deví, M. C., & Ruiz, M. T. (2002). El impacto emocional en cuidadores de pacientes con enfermedad de Alzheimer. *Revista Española de Geriatria y Gerontología*, 37(3), 177-183.
- Fernández Viadero, C., et al. (2013). Riesgos y beneficios de la información genética en enfermedades neurodegenerativas. *Neurociencias Clínicas*, 42(1), 41-47.
- Galluzzi, S., Mega, A., Di Fede, G., et al. (2022). Impacto psicológico de las pruebas genéticas predictivas para la enfermedad de Alzheimer hereditaria y la demencia frontotemporal. *Alzheimer Disease Associated Disorders*, 36(2), 118–124. <https://doi.org/10.1097/WAD.0000000000000487>
- García, L. (2019). Bienestar emocional y carga genética en familias con enfermedad de Alzheimer. *Psicología y Salud*, 20(3), 45-60.

- Gelman, C. R. (2010). Learning from recruitment challenges: Barriers to diagnosis, treatment, and research participation for Latinos with symptoms of Alzheimer's disease. *Journal of Gerontological Social Work, 53*(1), 94-113.
- Gelman, C. R. (2014). Familismo and its impact on the family caregiving of Latinos with Alzheimer's disease: A complex narrative. *Research on Aging, 36*(1), 40-71.
- Giddens, A. (2001). Modernidad e identidad. (López & Fuentesanta, Trads.). Editora Multicultural.
- Hilgeman, M. M., Allen, R. S., DeCoster, J., & Burgio, L. D. (2009). Positive aspects of caregiving and adaptation to bereavement. *Psychology and Aging, 24*(3), 665-675.
- International Psychogeriatric Association. (2002). The IPA complete guides to behavioral and psychological symptoms of dementia. *International Psychogeriatrics, 14*(S1), 1-49.
- Kaiser, S., & Panegyres, P. K. (2006). The psychosocial impact of young onset dementia on spouses. *American Journal of Alzheimer's Disease & Other Dementias, 21*(6), 398-402.
- Krause, I. (1995). Estrategias etnográficas en la investigación cualitativa. Fondo Editorial Universitario.
- Matud, P.; Carballeira, M.; López, M.; Marrero, R.; Ibáñez, I. (2002). Apoyo social y salud: un análisis de género. *Salud Mental*, vol. 25, núm. 2, pp. 32-37
- Minuchin, S. (2009). Dinámicas familiares y calidad de vida. En Sánchez-Márquez, A., & Bilbao-Fuente, C. (2018). *Perspectivas familiares en el tratamiento del Alzheimer. Editorial Salud Mental*, pp. 5-7.
- Organización Mundial de la Salud (OMS). (2013). Definición de factores protectores y de riesgo en salud mental. *Informe de Salud Mental Mundial*, 89-95.
- Ortega, J., Vázquez, N., Arberas, C. (2021). Genetic Literacy and Psychological Adaptation in Adolescents with Genetic Disorders. *Revista de la Facultad de Ciencias Médicas de Córdoba, 78*(1), 3-8. <https://doi.org/10.31053/1853.0605.v78.n1.28272>
- Ramos, C., Aguillón, D., Cordano, C., et al. (2020). Genética de la demencia: conocimientos desde América Latina. *Dementia & Neuropsychologia, 14*(3), 223-236. <https://doi.org/10.1590/1980-57642020dn14-030003>

- Reed, S. (1974). Definición de asesoramiento genético. *Journal of Genetic Counseling*, 2(3), 123-130.
- Resta, R., et al. (2006). Educación y manejo en genética médica. *Journal of Genetic Medicine*, 18(4), 322-333.
- Rodríguez, G., & Soto Ortigoza, C. (2020). Ciencias de la vida y salud en enfermedades neurodegenerativas. *Medicina Integral*, 15(4), 149-152.
- Rojas, J., & Marcheco, B. (2021). Ética y efectividad en el asesoramiento genético. *Revista de Bioética y Salud*, 5(2), 10-12.
- Ruiz Martínez, A., O.; Vargas Santillán, M., L.; Rodríguez García, C.; Ruelas González, M., G.; González Arratia López Fuentes, N., I. (2022). Sobrecarga y calidad de vida en cuidadores informales de pacientes con demencia. *Gaceta Sanitaria*, 31(4), 359-360.
- Sandler, I. N., & Barrera, M. (1984). Toward a multimethod approach to assessing the effects of social support. *American Journal of Community Psychology*, 12(1), 37-52.
- Sarason, I. G., Levine, H. M., Basham, R. B., & Sarason, B. R. (1983). Assessing social support: The Social Support Questionnaire. *Journal of Personality and Social Psychology*, 44(1), 127-139.
- Sobregau, P., Peria, J. M., Sánchez del Valle, R., Molinuevo, J. L., Barra, B., & Pintor, L. (2022). Características psiquiátricas y psicosociales de una cohorte de individuos españoles que asistieron a asesoramiento genético debido al riesgo de demencia condicionada genéticamente. *Journal of Alzheimer's Disease Reports*, 6(1), 461–478. <https://doi.org/10.3233/ADR-210067>
- Stuckey, J. C. (2001). Blessed assurance: The role of religion and spirituality in Alzheimer's disease caregiving and other significant life events. *Journal of Aging Studies*, 15(1), 69-84.
- Vásquez, N., et al. (2021). El rol del psicólogo en el asesoramiento genómico. *Psicología de la Salud*, 34(1), 112-115.
- Vellone, E., Piras, G., Talucci, C., & Cohen, M. Z. (2008). Quality of life for caregivers of people with Alzheimer's disease. *Journal of Advanced Nursing*, 61(2), 222-231.
- Wain, D., et al. (2009). Impacto emocional del diagnóstico genético en enfermedades neurodegenerativas. *Journal of Genetic Psychology*, 22(3), 45-50.