

Evaluación de los factores sociodemográficos, clínicos, del resultado de la prueba y del asesoramiento genético, y su asociación con los niveles de ansiedad y depresión en pacientes colombianos con sospecha de síndrome de cáncer hereditario

Juan Sebastián Rincón Redondo, MD1,2 · Ignacio Manuel Zarante Montoya, MD, PhD1,2,3
Carlos Gómez Restrepo, MD, MSc1,3 · Jorge Armando Rojas Martínez, MD, PhD1,2
Luis Fernando Visbal, MD1,2,3 · Laura Lizeth Grimaldo Gaitán, MD3 · Juan Carlos Prieto Rivera, MD1,2
1 Facultad de Medicina, Instituto de Genética Humana, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, D.C., Colombia. 2 Servicio de Oncogenética, Hospital Universitario San Ignacio, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, D.C., Colombia. 3 Facultad de Medicina, Hospital Universitario San Ignacio, Bogotá, D.C., Colombia.
Autor de correspondencia: Juan Sebastián Rincón Redondo, MD · jsrincon@javeriana.edu.co · ORCID 0000-0002-4908-1329
NANOPORE DAY COLOMBIA 2026 · 27 DE AGOSTO DE 2026 · INSTITUTO NACIONAL DE CANCEROLOGÍA · BOGOTÁ, COLOMBIA

INTRODUCCIÓN

La evaluación genética por sospecha de cáncer hereditario puede asociarse con cambios emocionales relevantes. En Colombia no existe formalmente la profesión de asesor genético: el asesoramiento recae en médicos genetistas, y los resultados suelen llegar al paciente por correo o de forma física antes de la consulta formal de asesoramiento post-test. La evidencia longitudinal latinoamericana es escasa. Identificar los momentos de mayor vulnerabilidad emocional puede ayudar a rediseñar la ruta de atención.

OBJETIVO

Evaluar los cambios longitudinales en los síntomas de ansiedad y depresión durante la ruta de evaluación genética de cáncer hereditario, y analizar su asociación con factores sociodemográficos, clínicos, el resultado de la prueba y el asesoramiento genético.

METODOLOGÍA

- Cohorte prospectiva longitudinal, observacional.
- Servicio de Oncogenética, Hospital Universitario San Ignacio, Bogotá, Colombia.
- Periodo: octubre de 2024 a diciembre de 2025.
- Adultos con sospecha de síndrome de cáncer hereditario y prueba genética germinal.
- Cinco evaluaciones (T1–T5) con GAD-7 y PHQ-9..
- Pruebas no paramétricas para medidas repetidas (Friedman) y modelos lineales mixtos.
- Ajuste por resultado genético, estrato socioeconómico, sexo y edad.

ruta de evaluación genética · T1–T5

T1

Basal

Antes de la consulta inicial.

T2

Pretest

Después del asesoramiento pretest.

T3

Post-resultado

Antes del asesoramiento post-test.

T4

Post-test

Después del asesoramiento post-test.

T5

Seguimiento

Seguimiento a un mes.

Intervalo	Descripción	Media (rango), días
T1 → CP	Línea de base a consulta inicial con asesoramiento pretest	24,6 (0–160)
CP → T2	Consulta pretest a evaluación post-pretest	6,7 (2–23)
T2 → RES	Evaluación post-pretest a recepción del resultado genético	67,0 (4–604)
RES → T3	Recepción del resultado a evaluación post-resultado	35,5 (0–127)
T3 → CC	Evaluación post-resultado a consulta de asesoramiento post-test	107,0 (4–549)
CC → T4	Consulta post-test a evaluación posterior al asesoramiento	9,4 (0–56)
T4 → T5	Evaluación post-test a seguimiento final	41,5 (0–78)
T1 → T5	Duración total de la ruta de seguimiento	270,0 (112–666)

FLUJO DE PARTICIPANTES

n = 281

Pacientes identificados

n = 127

Excluidos antes del seguimiento

Reporte previo 71 · No criterios 18 · Pérdida comunicación 13 · Otros 25

n = 154

Elegibles / incluidos

n = 96

No completaron T1–T5

Interrumpido tras T2: 65 · Tras T1: 18 · Tras T3: 13

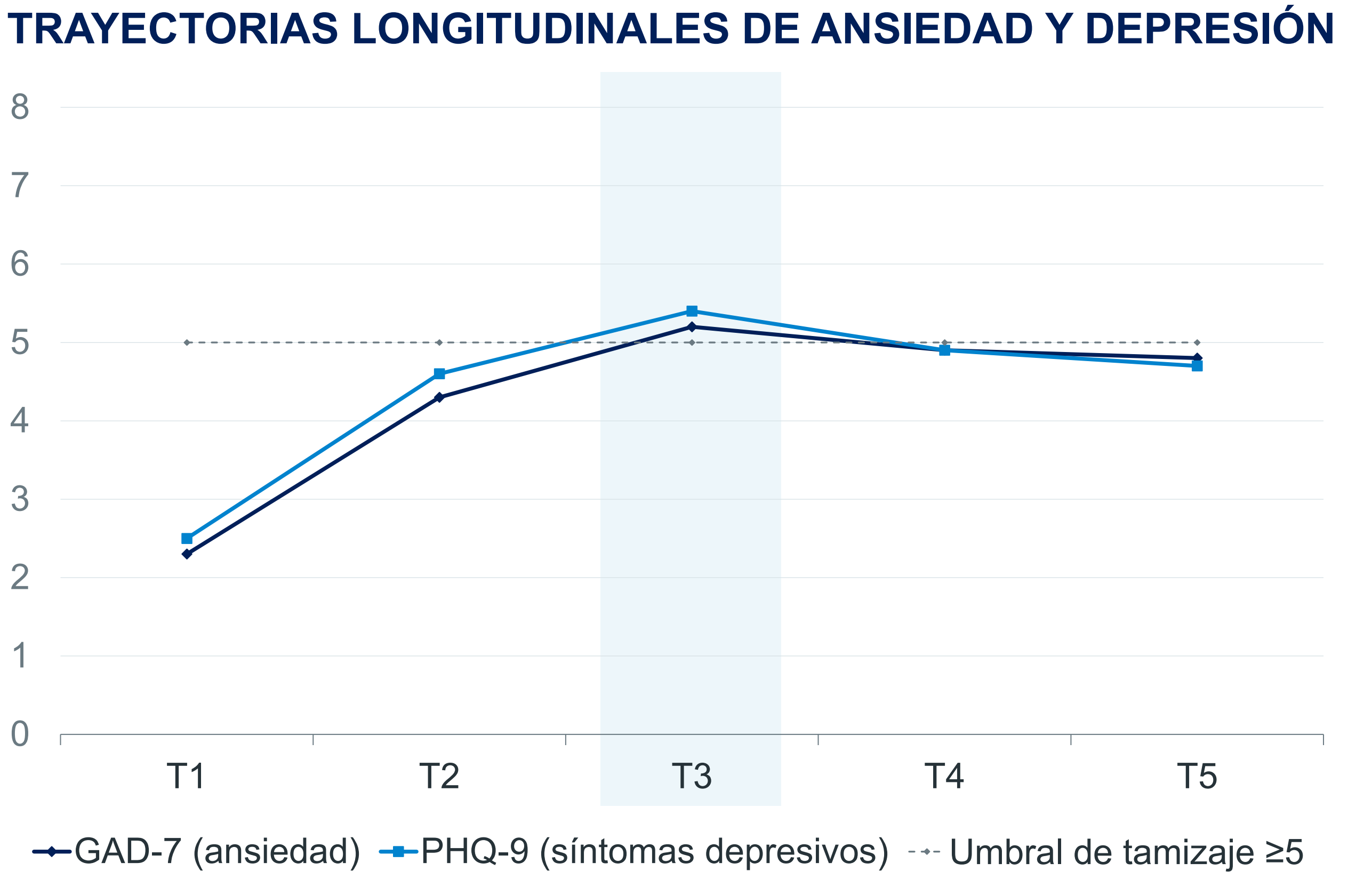
n = 58

Cohorte analítica final

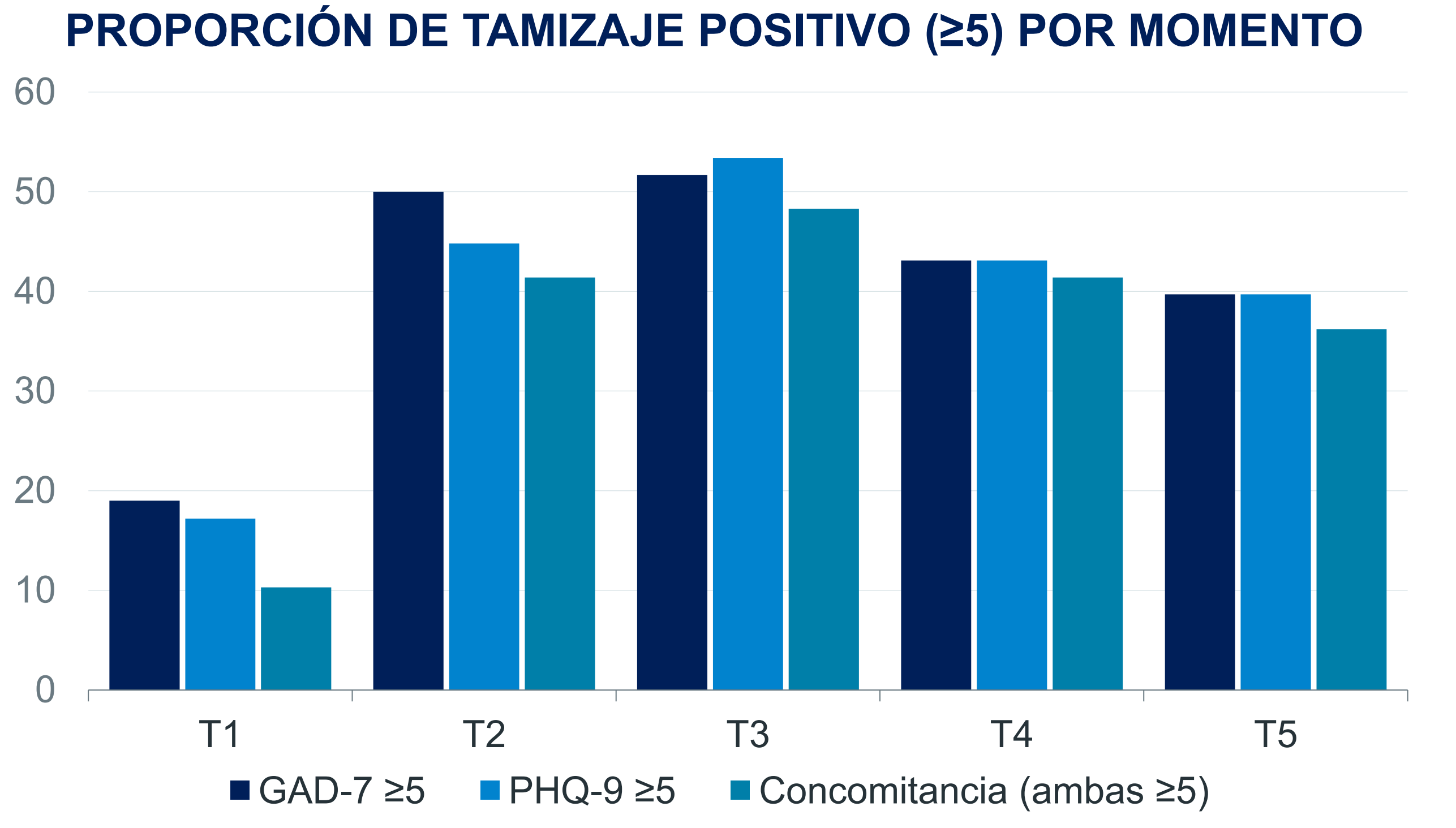
PERFIL DE LA COHORTE · N = 58

Variable	n	%
Características sociodemográficas		
Femenino	38	65,5
Masculino	20	34,5
Edad media (DE), años	56,0 (15,5)	—
Unión libre / casado(a)	37	63,9
Soltero(a)	14	24,1
Viudo(a)	4	6,9
Divorciado(a)	3	5,2
Con hijos	47	81,0
Sin hijos	11	19,0
Escolaridad — primaria	6	10,3
Escolaridad — secundaria	15	25,9
Escolaridad — técnico	17	29,3
Escolaridad — pregrado	15	25,9
Escolaridad — posgrado	5	8,6
Estrato socioeconómico bajo (1–2)	26	44,8
Estrato socioeconómico alto (3–6)	32	55,2
Régimen contributivo	51	87,9
Régimen subsidiado	4	6,9
Régimen privado	3	5,2
Práctica religiosa — sí	49	84,5
Práctica religiosa — no	9	15,5

Variable	n	%
Contexto oncológico		
Diagnóstico personal de cáncer	54	93,1
Cáncer de mama	25	43,1
Cáncer de próstata	9	15,5
Cáncer de colon	7	12,1
Cáncer gástrico	3	5,2
Cáncer de endometrio	2	3,4
Otros	8	15,5
Segundo tumor primario — Sí	10	17,2
Segundo tumor primario — No	44	75,8
Estadio de la enfermedad I–II	34	58,6
Estadio de la enfermedad III–IV	20	34,5
Metástasis	10	17,2
Historia familiar de cáncer — sí	53	91,4
Historia familiar de cáncer — no	5	8,6
Resultado genético		
Negativo	32	55,2
Incierto / VUS	18	31,0
Positivo	8	13,8



T3 · periodo post-resultado (banda resaltada) — escalas GAD-7 0–21, PHQ-9 0–27. Mayor carga después de recibir el resultado y antes del asesoramiento post-test (T3). Los puntajes no retornaron completamente al nivel basal en T5 (seguimiento). Cambio global significativo en ambas escalas (Friedman, p<0,001).



Tamizaje positivo para síntomas leves o mayores (umbral ≥5). Las proporciones aumentaron respecto a la línea basal y no retornaron completamente a los valores basales en T5.

MAGNITUD DEL CAMBIO

GAD-7
T1 → T2
Δ = +2,02
r = 0,77
p < 0,001

PHQ-9
T1 → T2
Δ = +2,12
r = 0,77
p < 0,001

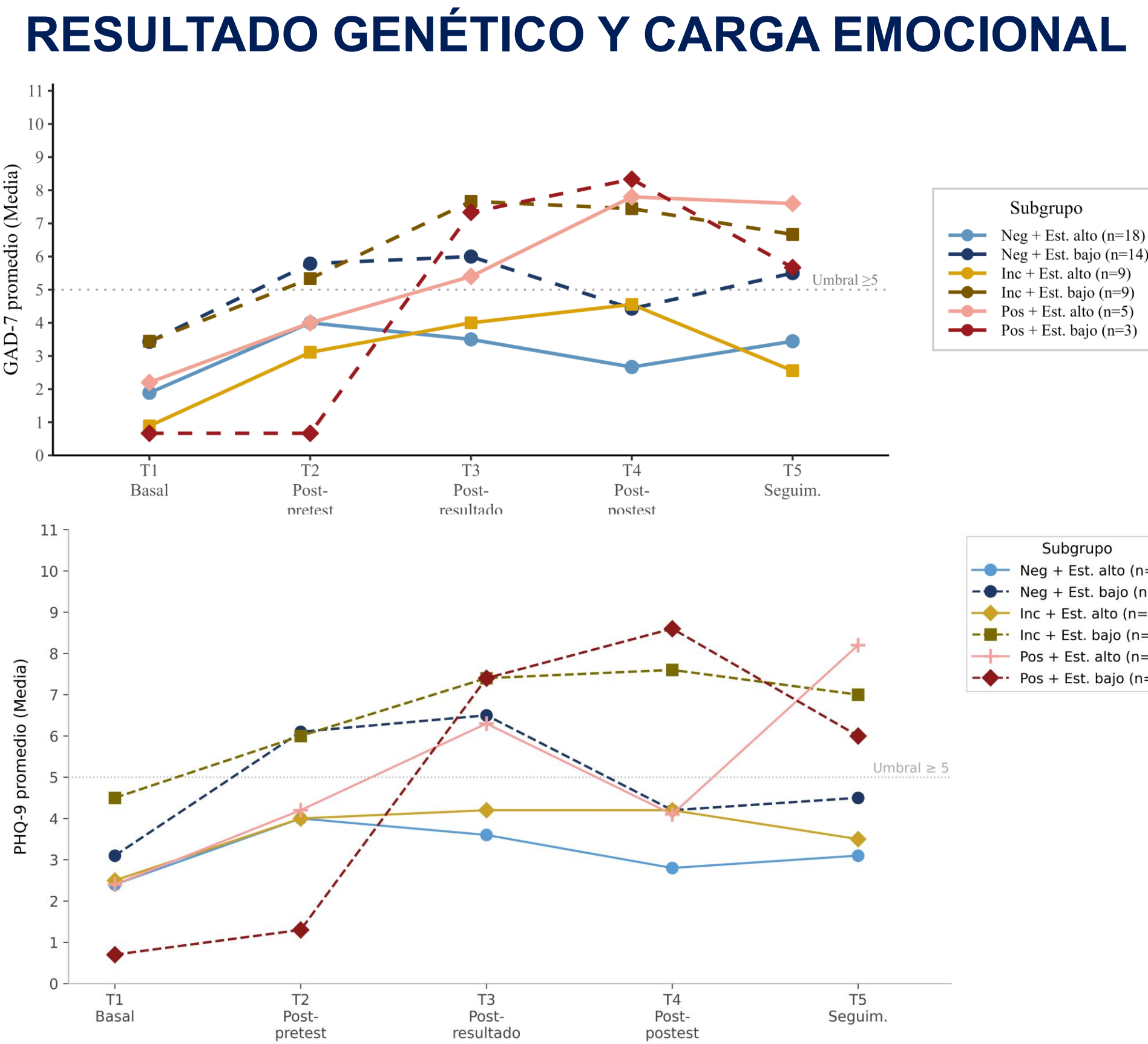
GAD-7
T1 → T5
Δ = +2,47
r = 0,70
p < 0,001

PHQ-9
T1 → T5
Δ = +2,19
r = 0,69
p < 0,001

“En la ruta de oncogenética, el resultado genético no es solo un dato molecular: es un evento emocional que requiere acompañamiento clínico oportuno.”

RESULTADO GENÉTICO

Negativo: n=32 (55,2%) · Incierto/VUS: n=18 (31,0%) · Positivo: n=8 (13,8%)



Trayectorias de GAD-7 y PHQ-9 por subgrupo de resultado genético y estrato socioeconómico (Est.). Los subgrupos con resultado positivo y estrato bajo (n=3) mostraron la mayor carga; interpretar con cautela por tamaño muestral reducido.

FACTORES SOCIODEMOGRÁFICOS ASOCIADOS

Estrato socioeconómico bajo: GAD-7 $\beta=+1,56$ (IC95% 0,37–2,76); PHQ-9 $\beta=+1,43$ (IC95% 0,25–2,61); ambos p<0,05.

Sexo femenino: asociación basal, sin persistencia longitudinal.

Menor edad y práctica religiosa: tendencias puntuales, sin efecto longitudinal concluyente.

El estrato socioeconómico bajo fue el predictor más consistente de mayor carga de síntomas durante la ruta.

BÚSQUEDA AUTÓNOMA DE INFORMACIÓN

43,1%

buscó información antes del post-test (25/58)

76,0%

de quienes buscaron usó internet (19/25)

GAD-7 en T3 — buscadores 6,52±2,80 vs. no buscadores 4,18±3,84 (p=0,004)
PHQ-9 en T3 — buscadores 6,64±3,46 vs. no buscadores 4,42±3,50 (p=0,022)
Comparación transversal, no ajustada: no permite establecer si la búsqueda aumentó los síntomas o si los pacientes con mayor carga buscaron más información.

HACIA UNA RUTA CON SOPORTE EMOCIONAL

Tamizar

GAD-7 y PHQ-9 en momentos críticos; identificar aumentos relevantes.

Seguir y derivar

Seguimiento oportuno y derivación a salud mental si hay riesgo.

Acompañar

Evitar resultados sin contexto clínico; contacto temprano en vulnerables.

Anticipar y asesorar

Preparar al paciente para todo resultado y sus implicaciones familiares.

LIMITACIONES

- Cohorte analítica final de 58 pacientes; análisis por casos completos.
- Subgrupos pequeños, especialmente resultado positivo (n=8).
- GAD-7 y PHQ-9 son instrumentos de tamizaje, no diagnósticos.
- Estudio de un único servicio; variabilidad real en tiempos de atención..

CONCLUSIONES

- Los síntomas de ansiedad y depresión aumentaron durante la ruta, con mayor carga tras recibir el resultado.
- Los puntajes y proporciones de tamizaje positivo no retornaron completamente a los valores basales en el seguimiento.
- Resultados positivos, VUS y estrato socioeconómico bajo identificaron subgrupos con mayor vulnerabilidad.
- La ruta debe integrar tamizaje emocional, información anticipatoria, asesoramiento oportuno y derivación a salud mental.