

# Una reflexión sobre la incertidumbre en el asesoramiento genético

Juan Carlos Huicochea-Montiel,<sup>a</sup> Alan Cárdenas-Conejo,<sup>a</sup>  
María Teresa Cervantes-Díaz,<sup>a</sup> María Antonieta de Jesús Araújo-Solís<sup>a</sup>

## Insights about uncertainty in genetic counseling

Genetic counseling is an information process to help people in the understanding and adaptation to the medical, psychological and family implications of the genetic contribution in diseases. This counseling encompasses all sorts of patients. This represents a challenge in the daily work of the medical geneticist, because giving information in a meaningful way to the patient and his family implies an emotional and psychological burden. Generally we can see two outcomes in the medical practice of genetics, which converge after a diagnosis process: 1) we can face the inability to reach a diagnostic conclusion or 2) we can establish or confirm a diagnosis with certainty, which is the main piece in the genetic counseling. However, in all the situations the uncertainty is a fact, since in the case of those individuals who come in for genetic counseling before symptoms appear or those in prenatal cases, the absence of clinical manifestations and the impossibility to change the course of events lead to the appearance of helplessness and despair. In those cases without diagnostic conclusion, this situation represents a reason for uncertainty, and even in those patients with a diagnosis, certain factors can modify the circumstances in which genetic counseling occurs, such as unpredictability or lack of control. Therefore, it is important to consider the management of uncertainty as an inherent part throughout the process of care in medical genetics. The teaching of medical genetics should also consider the inclusion of topics related to this circumstance.

Keywords	Palabras clave
Genetic counseling	Asesoramiento genético
Uncertainty	Incertidumbre

Recibido: 14/08/2014

Aceptado: 01/09/2015

El médico genetista tiene un campo de acción que puede ser muy variado. Actualmente no se circumscribe al ámbito de la dismorfología y el retraso mental, sino que puede abarcar la atención de pacientes con entidades de comienzo en edad adulta, así como diversas enfermedades complejas, entre ellas el cáncer y las enfermedades cardiovasculares comunes. Otra área importante que hay que tomar en cuenta al hablar de la función del genetista clínico es la atención que otorga dentro del área de salud reproductiva y prenatal.<sup>1</sup>

Como en cualquier otra área de la medicina, el resultado de la interacción médico-paciente en genética médica no está excluido de la posibilidad de verse afectado por la influencia de la incertidumbre, y esto puede suceder en cualquier momento durante el proceso de atención en el área clínica.

La incertidumbre médica, es decir, el carecer de certeza sobre cómo proceder frente a un problema de salud de una persona puede provenir de una amplia variedad de situaciones posibles en la práctica clínica diaria. La sensación de estrés o de incomodidad que crea es una constante conocida, aunque puede variar en intensidad. Es similar a la experiencia de la irresolución o indecisión en la vida cotidiana, pero con responsabilidad adicional por el enfermo. Además del aumento de las preocupaciones sobre la seguridad del paciente y la responsabilidad médica, es probable que la incertidumbre también contribuya al costo general de la atención de la salud debido a un aumento en las pruebas solicitadas. Por tanto, es importante aprender a manejar la incertidumbre.

Algunos investigadores han afirmado que la incertidumbre es principalmente una función de la adquisición del conocimiento, el procesamiento y la memoria y refieren que su origen es la insuficiencia de recursos en tres tipos de conocimiento: técnico (conocimientos técnicos o procedimentales inadecuados), personal (no conocer los deseos del paciente) o conceptual (dificultad para aplicar criterios abstractos a situaciones concretas). Otros investigadores sugieren que la experiencia de la incertidumbre es más que un fenómeno cognitivo, pues han identificado dos reacciones relacionadas con el estrés que experimentan los médicos cuando se enfrentan a la incertidumbre: la ansiedad, por la misma incertidumbre, y la preocupación por los malos resulta-

<sup>a</sup>Departamento Clínico de Genética Médica, Hospital de Pediatría, Centro Médico Nacional Siglo XXI, Instituto Mexicano del Seguro Social, Distrito Federal, México

Comunicación con: Juan Carlos Huicochea-Montiel  
Teléfono: (55) 56 27 69 00, extensión 22281  
Correo electrónico: juan.huicochea@imss.gob.mx

El asesoramiento genético es un proceso de información para ayudar a las personas a adaptarse a las implicaciones médicas, psicológicas y familiares de la contribución genética en las enfermedades. Sus escenarios abarcan todo tipo de pacientes. Esto es un reto para el médico genetista, pues otorgar información de manera significativa al paciente y su familia conlleva una carga emotiva y psicológica. Hay dos desenlaces de la práctica médica en el área de la genética que convergen después de un proceso diagnóstico: 1) no llegar a una conclusión diagnóstica y 2) el resultado final confirma un diagnóstico de certeza alrededor del cual trata el asesoramiento genético. No obstante, en todas las situaciones la incertidumbre es un hecho patente, pues en aquellos individuos que acuden antes de la

aparición de síntomas o en casos prenatales, la ausencia de manifestaciones clínicas y la imposibilidad de modificar el curso de los acontecimientos propician la aparición de impotencia y desolación. En los casos sin conclusión esto representa una razón de incertidumbre y en aquellos pacientes con un diagnóstico pueden presentarse factores que modifiquen las circunstancias en que se produce el asesoramiento genético, como la imprevisibilidad. Estos factores producen distintos grados de incertidumbre en aquellos que debieran beneficiarse con esta información; por tanto: el manejo de la incertidumbre es inherente al proceso de atención en genética médica. La enseñanza de la genética médica debe incluir tópicos relacionados a esta circunstancia durante el proceso.

## Resumen

dos. Estos conceptos son producto de la aplicación del modelo clásico de Lazarus del estrés, que es notable por su reconocimiento del contexto cultural en el que la incertidumbre clínica tiene lugar (una cultura médica que exige certidumbre) y las reacciones de estrés afectivo que experimentan los médicos cuando sus recursos técnicos, personales o conceptuales no son capaces de satisfacer la demanda de seguridad. Con estos dos puntos de vista, resulta importante realizar un estudio que busque una relación entre estos factores y la aparición de la incertidumbre, además del tipo de respuesta de los médicos ante ella.<sup>2</sup>

En este sentido la incertidumbre se presenta desde el momento en que se han tratado de definir las funciones que lleva a cabo el médico genetista. Al menos en nuestro medio esta función es dual, dado que es el encargado de llevar a cabo el proceso diagnóstico y también el responsable del proceso de comunicación, conocido como *asesoramiento genético*. El tratar de definir la amplitud de este concepto es lo que ha dado lugar a la presencia de incertidumbre, pues para algunos autores el asesoramiento genético no debe ceñirse únicamente a la interacción con los pacientes o familias que padecen una enfermedad genética, considerando tanto los aspectos médicos, como los psicológicos, sociológicos, económicos y otros más, sino que también se puede extender a todo el proceso previo que permitió llegar a un diagnóstico de "certeza". Entonces, la incertidumbre puede manifestarse desde que existen enfoques diferentes sobre la amplitud de acciones que se pueden englobar dentro del asesoramiento genético. Se puede decir que en algunos casos, y dependiendo del escenario clínico, establecer un diagnóstico es el punto final al que se llega después de las sesiones de asesoramiento. Ejemplos de ello son los individuos que se someten a pruebas de tamizaje o diagnóstico presintomático (por ejemplo, en el cáncer de mama familiar) y las parejas que piden diagnóstico prenatal, casos en los que se debe interactuar con ellos

previamente a la prueba, y considerar todos los posibles resultados, para, después de ello, tomar la decisión de realizar o no dichos procedimientos.

Sea el enfoque que se tome en relación con el momento en el que la práctica profesional del genetista puede ser llamada asesoramiento genético, este nos permite, como en cualquier otra área de la medicina, una oportunidad para brindar la información necesaria de acuerdo con el padecimiento en cuestión. Es por ello importante recordar la definición más reciente propuesta por la National Society of Genetic Counselors (NSGC), en la cual se establece que el asesoramiento genético es el proceso de ayuda a las personas para entender y adaptarse a las implicaciones médicas, psicológicas y familiares de la contribución genética en las enfermedades. Este asesoramiento integra:

- La interpretación de los antecedentes familiares y médicos para evaluar la probabilidad de ocurrencia o recurrencia de la enfermedad.
- Educación acerca de la herencia, pruebas, manejo, prevención, recursos e investigación.
- Asesoramiento para promover las elecciones informadas y la adaptación al riesgo o a la condición.<sup>3</sup>

Entonces, la incertidumbre se puede presentar en la fase de estudio de un paciente debido a las particularidades del proceso y durante la elección de pruebas diagnósticas apropiadas. Asimismo, puede aparecer al momento de llegar al análisis de la información disponible al notar que no fue factible establecer un diagnóstico.

La mayoría de los individuos que acuden para recibir asesoramiento genético son enviados por un médico especialista y algunos otros por petición expresa del paciente o el familiar responsable. Este puede sentirse preocupado debido a que piensa en tomar una decisión equilibrada. Muchos esperan una respuesta completamente tranquilizadora, aunque por

lo general son bastante realistas para comprender que deben estar preparados también para un resultado no deseado. Lo que esperan es que exista una información decisiva que sea consistente con buenas o con malas noticias, lo cual estaría en sintonía con uno de los objetivos del asesoramiento genético (proveer información para la toma de decisiones). Sin embargo, muy raramente se puede dar respuestas definitivas, por lo que la información otorgada puede resultar potencialmente amenazante.<sup>4</sup>

Podemos considerar que la incertidumbre es una característica del proceso de asesoramiento genético, dado que acompaña al médico durante la información sobre el riesgo de recurrencia, el riesgo de enfermedad, su historia natural o su curso clínico. Habrá algunos desenlaces que puedan ser inciertos, porque el curso del padecimiento es variable y no se conocen las probabilidades de ocurrencia de cualquiera de los desenlaces posibles. Por otro lado, habrá otros en los que se conozca la probabilidad de que suceda cada uno de los resultados posibles, pero no se tendrá la certeza de que ocurra uno de ellos. Sin embargo, en ambas situaciones es posible que exista cierta incertidumbre, inherente a la naturaleza probabilística de la predicción en la ocurrencia de un desenlace, debido a que un evento inaudito puede alterar los resultados esperados (altamente probables) o el pronóstico informado.

Por lo tanto, en el área de la genética médica la incertidumbre puede estar presente en múltiples momentos y formas: se puede presentar relacionada con circunstancias prenatales o puede tener relación con eventos a lo largo de la vida. Puede tener muchas dimensiones, tanto biológicas, como psicológicas, sociales, económicas y morales, sin importar el tipo de padecimiento, el momento clínico de la atención o el tipo de pruebas diagnósticas que se realicen.

Desde el punto de vista de la génesis de la incertidumbre, hay reportes que nos hablan del problema que implica el no poder establecer una conclusión sobre el origen de las alteraciones presentes en un paciente con un padecimiento que incluso haya sido estudiado por un buen número de especialistas y al que le hayan realizado diversas pruebas diagnósticas. Este es un factor suficiente de incertidumbre tanto en el paciente o en su familia como en el médico que trata de llegar a un resultado.

En aquellos casos en los que se realizan estudios de investigación genética reciente, puede existir una falta de certeza en cuanto a los resultados debido a la existencia de hallazgos incidentales o reportes de variaciones cuyo significado clínico sea incierto. Los descubrimientos y aplicaciones de la investigación genómica han tenido un desarrollo sorprendente en un lapso de tiempo que se puede considerar corto. Tal es el caso de las tecnologías de secuenciación del DNA.

En el área de la genética médica, estos avances se han utilizado en diferentes grupos de pacientes, tanto en aquellos con malformaciones congénitas múltiples con o sin trastornos del desarrollo, como en aquellos con enfermedades complejas o en el estudio de diversos tipos de neoplasias. En esta área la incertidumbre puede estar presente desde la atención prenatal hasta aquella que se otorga a lo largo de toda la vida del individuo, porque, en general, la idea que las personas pueden tener acerca de la información genética es que esta funciona a manera de un mapa de nuestra biología y que sus consecuencias son inmutables e inevitables, de tal modo que al realizar una prueba genética, ya sea predictiva o diagnóstica, sus resultados son inamovibles. Esta idea es difícil de cambiar dentro de la percepción que el paciente tiene en el momento en el que se le otorga el asesoramiento genético.

En el ámbito del diagnóstico prenatal, si el médico genetista informa a la pareja que los resultados son negativos para una enfermedad genética, puede tranquilizar a la pareja, pero en el caso de identificarse una anormalidad, ellos enfrentarán una toma de decisiones importante. Esto resulta difícil sobre todo cuando el resultado es ambiguo debido al amplio margen de expresión de ciertas alteraciones genéticas, su baja frecuencia o un resultado con significado desconocido. Además, el diagnóstico prenatal de una anomalía casi siempre plantea preguntas acerca de lo que un niño con una discapacidad puede significar para los futuros padres, la familia y el entorno en que se desenvuelva, cuáles podrían ser las necesidades y las perspectivas médicas del niño, si la familia va a ser capaz de proporcionar un apoyo adecuado y cómo podrían responder a la decisión de continuar con el embarazo o interrumpirlo.

Las pruebas genéticas para trastornos monogénicos plantean una serie de preguntas similares. Mientras que en algunos casos las alteraciones descubiertas en un gen indican un claro pronóstico de la enfermedad, la mayoría de las enfermedades genéticas son causadas por una combinación de factores genéticos, ambientales y de comportamiento. Las pruebas para estas enfermedades varían en su valor predictivo en función de lo que se conoce sobre la frecuencia de las mutaciones en la población, la probabilidad de que aquellos que portan la o las mutaciones presenten los síntomas, la gravedad y la edad de aparición además del rango de variación en la expresión. Las pruebas genéticas también conllevan riesgos sociales de discriminación para un empleo o en los seguros, la preocupación por la salud de los miembros de la familia y las posibles cargas sociales o psicológicas, todo lo cual puede contribuir a la incertidumbre en la toma de decisiones.

Estas aplicaciones de la tecnología se han ido relacionando de forma progresiva con la función que lleva

a cabo el médico genetista dentro de su faceta de responsable del proceso diagnóstico. Se asume que sean una herramienta que nos permita abordar aquellos casos de pacientes que esperan la conclusión sobre un diagnóstico. Sin embargo, como bien es sabido, el significado clínico de mucha de esta información genómica no es preciso o no tiene el grado de certeza necesario para poder cumplir el objetivo de culminar en el diagnóstico definitivo. De esta manera, las características de la práctica médica en genética humana deben tener presente la existencia de la incertidumbre, de tal modo que para disminuir su efecto se requiere de una comunicación efectiva, particularmente en relación con este conocimiento incompleto que la ciencia aún investiga. Esto es de importancia vital si se quiere brindar un servicio que sea de utilidad, informativo y apropiado para los pacientes y sus familias.<sup>5,6</sup>

### **Incertidumbre y vulnerabilidad**

La incertidumbre no solamente se presenta en el médico sino también en aquellos que acuden a un departamento de genética, ya sea como pacientes, familias o individuos que tengan una relación con un evento de índole genética. El estar enfermo puede provocar una serie de preguntas y reacciones en el individuo; el tener un riesgo para estar enfermo o para transmitir una enfermedad puede inquietar al individuo en relación con las decisiones que ha tomado o con aquellas que podría tomar y que podrían representar una carga o una responsabilidad para otros.

Es difícil darle un significado al estar enfermo o al hecho de tener un riesgo relacionado con el estado de salud o con la transmisión de una alteración hereditaria. Realizar pruebas presintomáticas implica incertidumbre, pues “estar en riesgo” tiene implícita la posibilidad de que surjan más preguntas que las respuestas disponibles.

La información otorgada durante el asesoramiento genético puede considerarse un estresor potencial que se debe tomar en cuenta por las repercusiones psicológicas que puede tener en los individuos que la reciben. El cálculo de probabilidades de afección o de transmisión a la descendencia es uno de los temas centrales del proceso de asesoramiento genético. Entre las preguntas que pueden surgir durante el proceso seguramente estarán aquellas relacionadas con la gravedad de los síntomas de la alteración genética en juego, su grado de injerencia en la vida y en las metas para el futuro del individuo, y eso no puede ser precisado en la mayoría de los casos. Por lo tanto aun y cuando las pruebas genéticas ofrecen posibilidades de información en relación con el cálculo de riesgos antes comentado, dichas pruebas no son determinantes para evaluar todo

lo que implicaría una enfermedad genética. Esto mismo puede suceder si se plantea la interrogante sobre la gravedad de la alteración en la descendencia, pues eso no puede predecirse al haber entonces un rango amplio de posibilidades en cuanto a repercusiones. Además de la gravedad, los siguientes aspectos han demostrado tener un importante impacto negativo: la imprevisibilidad, la posibilidad de control, la novedad, la inminencia y la duración/volatilidad.

La *imprevisibilidad* puede referirse a un tipo de evento (y puede tomarse como ambigüedad también), o concernir a la probabilidad de que una enfermedad ocurra en el tiempo. En términos generales, la imprevisibilidad se suma a la tensión experimentada.

La *posibilidad de control* está relacionada con la previsibilidad, pero no es sinónimo de esta. Una previsibilidad baja obstaculiza la posibilidad de control, mientras que para los factores de estrés con alta predictibilidad, el control puede o no ser posible. En el contexto del asesoramiento genético, carecer de la posibilidad de control puede tomar la forma de una ausencia relativa de posibilidades de tratamiento o medidas preventivas.

La *novedad de la información* se refiere a la información que está más allá del alcance de las expectativas de una persona, dado que se pueden dar a conocer resultados completamente inesperados para el individuo. Esto se relaciona con la percepción inicial del riesgo.<sup>4,7</sup>

La *inminencia* es planteada en el contexto de la toma de decisiones y se refiere al momento de recibir asesoramiento genético. Este es el caso de enfermedades de comienzo en el adulto o cuando se alcanza la edad promedio de aparición de síntomas en la familia.

La *duración o volatilidad* se refiere a la naturaleza temporal de las enfermedades. En el caso de las alteraciones genéticas no se cumple esta característica sino que además de perdurar, algunas pueden volverse más graves con el tiempo.

La forma de interpretar los riesgos genera incertidumbre y pueden aparecer varias conductas relacionadas. Conocer que existe un riesgo como algo medible no necesariamente libera al individuo de esa sensación de incertidumbre. La interpretación del riesgo en el sujeto asesorado se ve influida por múltiples causas: factores ambientales, parecido físico con la persona afectada, aspectos de los antecedentes familiares, cuestiones sociales, experiencias personales a nivel emocional e incluso la misma naturaleza humana. Todos ellos se consideran de origen evolutivo y de adaptación con ensayo y error. El riesgo se interpreta en general como una pérdida potencial y un riesgo solo se vuelve significativo cuando la persona lo interpreta.

En otras áreas de la medicina este riesgo se siente “real”, pues existe algo que lo sustenta, como los signos y síntomas de la enfermedad o los resultados

anormales de estudios de laboratorio y gabinete. En cambio, en el área de la genética, puede no existir una evidencia concreta de que la enfermedad pueda afectar a un futuro descendiente, sino que esta probabilidad se representa con un número.

La forma en que se le presentan los riesgos al paciente también es un factor que influye en la incertidumbre. Se relaciona también con el tipo de personalidad del individuo, lo que ocasiona que su reacción varíe ante la información recibida. Estas formas de presentarle los riesgos al paciente son: la heurística (actuar con base en las experiencias previas), la representatividad, la disponibilidad y el anclaje.<sup>8</sup>

En algunas regiones tecnológicamente menos desarrolladas del mundo, la incertidumbre es omnipresente y en cierta medida puede ser aceptada como algo inevitable. Pero en occidente, gran parte de la innovación social, médica, tecnológica e institucional está diseñada para minimizar los riesgos de enfermedades. Con la confianza occidental en el albedrío, la razón, la investigación biomédica y la tendencia a centrarse en el futuro, la importancia de controlar el riesgo es para algunos similar a un imperativo moral. Esto ha hecho que los seguros para prácticamente todas las contingencias se conviertan en una normativa para los ricos. Pero el afán por la salud vuelto moda afecta la atención, dado que el médico es más vulnerable a la creciente incertidumbre por la demanda obligada de salud de las personas.

En países donde las cantidades de fondos públicos y privados se dedican a comercializar las pruebas genéticas para el combate de enfermedades, lesiones, accidentes, el sufrimiento y el envejecimiento, estas se perciben por la población como una oportunidad para gestionar responsablemente los riesgos. En efecto puede ser así cuando las pruebas descartan ciertos riesgos con cierto grado de confianza. Sin embargo, toda evaluación de riesgo es altamente estresante debido a su ambigüedad. Por ello es de interés particular hablar de la respuesta del individuo a la forma en que interpreta las cifras de riesgos y probabilidades, en el esfuerzo de ayudarle a reducir el estrés u orientarlo hacia la toma de decisiones.

### **Abordaje conceptual para manejar la incertidumbre**

Es posible adoptar una serie de enfoques diferentes en favor de la importancia y las implicaciones del manejo de la incertidumbre.

Entre los enfoques filosóficos se encuentra el existencialista, según el cual la mayoría de las veces los seres humanos logran cerrar la brecha entre la necesidad de orden y constancia, por un lado, y la realidad inevi-

table de la existencia solitaria y limitada en un mundo caótico e impredecible por el otro. Por lo tanto, la incertidumbre surge cuando la presentación de un paciente produce una sensación de impotencia en el médico (un producto de la realidad existencial de toda la vida).

Si se adoptase un enfoque psicológico, podríamos decir que la incertidumbre puede surgir debido a un proceso cognitivo (dificultad en la percepción e interpretación de los hechos por parte del médico) o un choque de personalidades o como parte indivisible de la interacción y la comunicación médico-paciente. Por el contrario, la literatura sociológica desafía la suposición de que los seres humanos son responsables de las decisiones racionales y en su lugar se describe el “modelo social de procesos” para la toma de decisiones. El pensamiento racional es una parte importante del proceso, pero no es toda la historia. En vez de equilibrar los pros y los contras de cualquier decisión de forma objetiva y lógica, el modelo de procesos sociales hace hincapié en el contexto más amplio desde el que se toman las decisiones: el riesgo es gestionado y la incertidumbre se trata. La toma de decisiones es vista como un complejo e iterativo proceso social, influenciado por las experiencias personales y por las opiniones y consejos de otros (cuya validez se basa en el nivel de confianza entre el donante y el receptor de la información). Por tanto, la racionalidad juega a veces solo una parte pequeña en un proceso de “construcción del conocimiento” que subyace en la manera como las personas hacen frente a la incertidumbre, conforme toman decisiones clínicas. El proceso de toma de decisiones como parte del manejo de la incertidumbre es algo sobre lo que se ha estudiado ampliamente.<sup>9</sup>

El manejo de la incertidumbre es complejo. Varios estudios y revisiones han identificado estrategias de uso común para la gestión de la incertidumbre que no están comprobadas. Estas incluyen, pero no se limitan a:

- El ejercicio de buenas habilidades de comunicación.
- La articulación de la información sobre los antecedentes que el paciente necesita para interpretar sus síntomas.
- Ser exhaustivo y abierto con el proceso de diagnóstico.
- Negociar un plan con el paciente.
- Permitir la evolución de los hallazgos clínicos.
- Formar un plan de contingencia.

De hecho, el respeto, la empatía y la compasión son esenciales en cualquier relación médico-paciente, por lo que deben facilitar la adquisición de los conocimientos necesarios para abordar tanto la evaluación médica como los aspectos psicosociales necesarios.<sup>10</sup>

Finalmente, las corrientes educativas actuales de los currículos basados en competencias tienen sus raíces en el constructivismo y tomando esta dirección de pensamiento como base del trabajo en el área médica, es importante considerar la influencia no solo de las cuestiones fisiológicas, bioquímicas, de las descripciones morfológicas y mediciones, sino que también es fundamental conocer las percepciones y el entendimiento de la persona afectada y de la familia, así como su ambiente físico y social. De esta manera el médico

tendrá sólidas bases para mejorar la comunicación y ayudar a sus pacientes a disminuir su ansiedad durante la atención de la salud, lo que puede mejorar su adaptación a la propia incertidumbre.

**Declaración de conflicto de interés:** los autores han completado y enviado la forma traducida al español de la declaración de conflictos potenciales de interés del Comité Internacional de Editores de Revistas Médicas, y no fue reportado alguno en relación con este artículo.

## Referencias

1. Araujo-Solís MA, Huicochea-Montiel JC, Vázquez-Estupiñán MF. La participación del médico genetista en la consulta pediátrica. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc.* 2014;52 (Supl 2):S94-7.
2. Evans L, David RM, Trotter DRM. Epistemology and uncertainty in primary care: an exploratory Study. *Fam Med.* 2009;41(5):319-26.
3. Resta R, Biesecker BB, Bennett RL, Blum S, Hahn SE, Strecker MN, et al; National Society of Genetic Counselors' Definition Task Force. A new definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force report. *J Genet Couns.* 2006 Apr;15(2):77-83.
4. van Zuuren FJ, van Schie ECM, van Baaren NK. Uncertainty in the information provided during genetic counseling. *Patient Educ Couns.* 1997;32(1):129-39.
5. Lewis C, Skilton H, Jones R. Living without a diagnosis: the parental experience. *Genet Test Mol Biomarkers.* 2010;14(6):807-15.
6. Cavalli P. Genetic counseling: a medical approach. *Genet Test Mol Biomar.* 2009; 13(1):1-5.
7. Gillespie C. The experience of risk as 'measured vulnerability': health screening and lay uses of numerical risk. *Sociol Health Illn.* 2012;34(2):194-207.
8. White MT. Making sense of genetic uncertainty: The role of religion and spirituality. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet.* 2009 151C:68-76.
9. O'Riordan M, Dahinden A, Aktürk Z, Ortiz JM, Dağdeviren N, Elwin G, et al. Dealing with uncertainty in general practice: an essential skill for the general practitioner. *Qual Prim Care* 2011;19(3):175-81.
10. Welberry C. A case of medical uncertainty Am Fam Physician. 2012;85(5):507-8.