

El rol del psicólogo en el abordaje de personas con un diagnóstico de una enfermedad poco frecuente. Una revisión teórica desde la psicología de la salud

The role of the psychologist in dealing with people with a rare diagnosis. A theoretical review from health psychology

Vázquez Natalia*

Ortega Javiera**

Vázquez Victoria***

Ruiz Camila Andrea****

Scavone Kevin*****

Resumen

En el caso de las enfermedades poco frecuentes con baja prevalencia en la población, el asesoramiento genético es un proceso complejo y requiere de un acompañamiento de distintos profesionales de la salud capacitados en la temática. Un punto en el que acuerdan la mayoría de las investigaciones publicadas es que los psicólogos deberían trabajar desde un modelo

psicoeducativo que ofrezca información y contención, pudiendo trasladar, de manera clara, los conocimientos que la genética y la genómica ofrecen para promover la salud y el bienestar de aquellas personas diagnosticadas con una enfermedad poco frecuente y sus familiares. El objetivo del presente trabajo de revisión bibliográfica es esclarecer cuál es el abordaje que realiza el psicólogo en torno a la complejidad que atraviesan muchas personas con un diagnóstico de una

* Pontificia Universidad Católica Argentina. Facultad de Psicología y Psicopedagogía. Centro de Investigaciones en Psicología y Psicopedagogía (CIPP) ; Fundación de psicología aplicada a enfermedades huérfanas (Fupaeh). ; Pontificia Universidad Católica Argentina. Facultad de Filosofía y Letras. Mail de contacto: natalia_vazquez@uca.edu.ar

** Pontificia Universidad Católica Argentina. Facultad de Psicología y Psicopedagogía. Centro de Investigaciones en Psicología y Psicopedagogía (CIPP) ; Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET).

*** Fundación de psicología aplicada a enfermedades huérfanas (Fupaeh) ; Asociación para el desarrollo de la Educación Especial y la Integración (ADEEI) ; Pontificia Universidad Católica Argentina. Facultad de Filosofía y Letras

**** Fundación de psicología aplicada a enfermedades huérfanas (Fupaeh) ; Asociación Síndrome de Down de la República Argentina (ASDRA) ; Pontificia Universidad Católica Argentina. Facultad de Psicología y Psicopedagogía

***** Pontificia Universidad Católica Argentina. Facultad de Psicología y Psicopedagogía. Centro de Investigaciones en Psicología y Psicopedagogía (CIPP)

DOI: <https://doi.org/10.46553/RPSI.17.34.2021.p35-46>

Fecha de recepción: 9 de abril de 2021 - Fecha de aceptación: 30 de septiembre de 2021

enfermedad poco frecuente.

Palabras clave: Enfermedades poco frecuentes, asesoramiento genético, psicología de la salud

Abstract

Genetic counseling is a complex process when working with rare diseases. It requires the accompaniment of different health professionals trained in the subject. Most published articles agree that psychologists should work from a psychoeducational model that offers information and support, being able to clearly transfer the knowledge that genetics and genomics offer to promote the health and well-being of those people diagnosed with a rare disease and their families. The aim of this review is to clarify on the approach that psychologists take regarding the complexity of having a rare diagnosis.

Key Words: rare diseases, genetic counseling, health psychology.

Introducción

Acercamiento a las enfermedades poco frecuentes, raras o también denominadas huérfanas

Las enfermedades raras o poco frecuentes son un problema de salud y de interés social. Podrían ser definidas como un conjunto amplio y variado de condiciones que se caracterizan por afectar, cada una de ellas, a un reducido número de individuos en la población, ser crónicas y muchas veces generar discapacidad. En los últimos años, el modo de comprender la etiología de las enfermedades orgánicas ha cambiado. Desde Watson y Crick, quienes recibieron el

premio Nobel a mediados del siglo XX por su descripción del ADN como una estructura de doble hélice, hasta la revolución de los genes, se han producido numerosos avances científicos y tecnológicos. Progresivamente se fue adquiriendo mayor capacidad diagnóstica a un menor costo. La creación del Proyecto Genoma Humano permitió demostrar la asociación entre variaciones poco frecuentes en la información genética —mutaciones— y ciertas enfermedades orgánicas, que por su naturaleza son en su mayoría de carácter crónico (Gunder & Martin, 2010; Sheth et al., 2014).

En este contexto surge, inicialmente en los países más desarrollados, el término de enfermedades raras (ER) como un concepto capaz de englobar y de algún modo representar a múltiples enfermedades crónicas con distintos niveles de afección en cuanto a su morbilidad y mortalidad, pero con su baja prevalencia en la población en común (Avellaneda et al., 2007). Sin embargo, el concepto de rareza de estas enfermedades presenta una paradoja, porque si bien son enfermedades raras en cuanto a su prevalencia, no es raro padecer una de estas enfermedades, ya que en su conjunto afectan a más de 30 millones de personas (EURODIS, 2005).

Esta cualidad de rareza, que en inglés se mantiene como Rare Diseases, se fue modificando en algunos países de habla hispana a “enfermedades poco frecuentes” (EPOF). Este nuevo término hace foco en la baja prevalencia de estas enfermedades. Para ser considerada como una enfermedad poco frecuente su prevalencia debe ser igual o inferior a 1 en 2000 habitantes según la legislación de cada país. Se han descrito entre 6.000 y 8.000 condiciones

consideradas raras o poco frecuentes que en su conjunto afectan a millones de personas (Hernández & Alcaraz, 2013). Muchas de ellas tienen una causa genética conocida, y se predecía que la mayoría de las mutaciones genéticas causantes de enfermedad, aún no descubiertas, serían identificadas antes del 2020 (Boycott et al., 2013).

Una tercera denominación para estas enfermedades es el de enfermedades huérfanas. El término huérfanas surge a partir de la declaración del Acta de Drogas Huérfanas de Estados Unidos en 1983 que buscó promover el desarrollo de tratamientos, principalmente farmacéuticos, para enfermedades que no resultaban atractivas por los laboratorios debido a la baja prevalencia de las enfermedades (Thomas & Caplan, 2019). Las enfermedades huérfanas se caracterizan por su baja prevalencia y por el abandono del sistema de salud en términos de tratamiento, investigación y políticas de salud (Comisión Europea, 2008). Entonces, si bien los términos enfermedades raras, enfermedades poco frecuentes y enfermedades huérfanas suelen utilizarse como sinónimos, cada uno de estos hace foco y agrega un nuevo aspecto de estas enfermedades.

Las enfermedades poco frecuentes o huérfanas reúnen entonces condiciones usualmente de origen genético, crónicas, que provocan algún tipo de discapacidad o afectación de la salud, que en su mayoría carecen de un tratamiento curativo, y que históricamente, han sido descuidadas desde el ámbito de investigación y desarrollo farmacológico (EURODIS, 2005). Existen algunas circunstancias particulares que afectan a la mayoría de las personas que padece alguna de estas enfermedades:

la falta de conocimiento científico sobre sus enfermedades, la dificultad para el acceso a un diagnóstico correcto, la falta de información y la calidad del apoyo en el momento del diagnóstico, así como también cierto desinterés por parte de los profesionales de la salud (Palau, 2010).

Si bien no existe una única clasificación de este grupo de entre 6.000 y 8.000 condiciones poco frecuentes, Orphanet (2021) propone una clasificación según las principales afecciones: neurológicas, dermatológicas, metabólicas, cardíaca, ósea, respiratoria, inmunológica, entre otras. A su vez, el Ministerio de Salud de la Nación (2021) aprobó un listado de enfermedades poco frecuentes que se encuentran dentro del alcance de la Ley Nacional 26.689 y la posibilidad de que el médico tratante o el equipo de salud que hace el seguimiento registre al paciente en el registro nacional de pacientes con EPOF. Puede afirmarse entonces que las enfermedades poco frecuentes, raras o huérfanas representan un problema de salud pública y un desafío para todos los trabajadores de la salud.

Situación actual en Argentina

En Argentina quienes más han trabajado en difundir los conocimientos actuales sobre las enfermedades poco frecuentes son las asociaciones de pacientes y/o familiares. Muchas de estas asociaciones están agrupadas en la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes [FADEPOF] creada en el año 2011 con la finalidad de reunir a múltiples ONGs y agrupaciones de pacientes y familiares (FADEPOF, s.f)

Los esfuerzos sostenidos de estas asociaciones cumplieron una meta común, la reglamentación de la Ley Nacional 26.689,

sancionada en el año 2011 y reglamentada en el año 2015, para el cuidado integral de la salud de las personas con enfermedades poco frecuentes. Esta Ley promueve la detección precoz, el diagnóstico, el tratamiento y la consecuente recuperación de la persona con una enfermedad poco frecuente. Propone la creación de un organismo multidisciplinario especializado en estas temáticas y la elaboración de un listado de estas condiciones con sus respectivos datos de prevalencia; entre otros aspectos. Por otro lado, en la provincia de Buenos Aires, existe la Ley N° 14.239, reglamentada en el año 2014 por la cual devino la creación de un Centro Provincial de Referencia, Seguimiento y Divulgación de Enfermedades Raras. Se evidencia aquí la importancia que se le otorga a la contención de estos pacientes. Las autoridades prevén la creación de equipos interdisciplinarios donde la especialidad de Psicología o Psiquiatría se dispone como obligatoria (Ministerio de Salud [MSAL], 2013).

Como limitaciones puede mencionarse que en Argentina aún no se dispone de registros nacionales de prevalencia de enfermedades genéticas y de exposición a factores de riesgo (Penchaszadeh, 2013). Tampoco se cuenta con una amplia trayectoria en el abordaje de las enfermedades poco frecuentes de origen genético desde el campo de la psicología de la salud y se advierte la ausencia de ofertas de posgrado que permitan la capacitación del psicólogo como asesor genético. Si bien este aspecto es una desventaja en comparación con otros contextos con mayor experiencia, puede ser también considerado como una oportunidad de desarrollo a futuro (Baty et al., 2016). Se espera que en los próximos

años el avance en las políticas públicas sea aún mayor, ante la reciente reglamentación de la Ley Nacional 26.689 para el cuidado integral de la salud de las personas con enfermedades poco frecuentes y la creación del Programa Nacional de Enfermedades poco Frecuentes y Anomalías Congénitas.

Rol del psicólogo en el asesoramiento genético

En términos generales, el rol del psicólogo en el asesoramiento genético debería estar dirigido a disminuir el impacto psicológico que puede generar la comunicación del diagnóstico o del riesgo genético (Biesecker, 2010), basándose en un modelo psicoeducacional que promueva el entendimiento y el bienestar psicológico de la persona a partir de favorecer su adaptación a la enfermedad o al riesgo genético (Biesecker, 2001). Promover el entendimiento por parte de la persona, respecto de su condición genética, se relaciona de manera directa con traducir la información proveniente de los resultados del laboratorio a un lenguaje más amigable, para que pueda ser tanto intelectual como emocionalmente procesado (Evans, 2006; Hart et al., 2012; Shiloh et al., 2006b).

Aquellas personas que acuden a un asesoramiento genético suelen sentirse confundidas y emocionalmente desbordadas por esta nueva información que se les brindó, por este motivo se destaca que un buen asesor debe poder desplegar sus conocimientos en técnicas de psicoterapia para poder ser de ayuda (Yager, 2014). Se las debe orientar para que puedan comprender y logren adaptarse a las implicancias médicas, psicológicas y familiares de las contribuciones genéticas de su enfermedad (Resta et al., 2006). El

objetivo principal es incrementar o potenciar la capacidad de la persona y su familia para utilizar esta información de un modo personal y significativa, promoviendo el entendimiento, facilitando el proceso de toma de decisiones, reduciendo el malestar psicológico, aumentando el sentido de control personal y favoreciendo su adaptación a los eventos estresantes (Biesecker & Peters, 2001).

De esta forma el abordaje del impacto psicológico del diagnóstico por parte del asesor le permite a la persona dar significado a su situación para poder adaptarse a ella (Helm, 2015). Se busca que el paciente pueda incorporar esa información a su vida cotidiana, lo cual incluye ayudarlos a pensar cómo transmitirlo a sus familiares (Middleton et al., 2014a). Sin embargo, según algunos trabajos de revisión publicados en los últimos años, el proceso de comunicación sigue orientado principalmente hacia la información de los resultados, sin poner especial foco en los aspectos psicológicos (Paul et al., 2015; Skirton et al., 2014).

Repercusiones psicológicas del asesoramiento genético en pediatría

Como se ha mencionado, las enfermedades poco frecuentes son condiciones crónicas, que frecuentemente tienen una causa genética y en su mayoría presentan sus manifestaciones clínicas desde la infancia. En estos casos, los padres del niño recurren a un médico genetista en busca de un diagnóstico. Para arribar al resultado el médico suele indicar pruebas genéticas de laboratorio, las cuales producen en los padres un impacto psicológico en términos de estrés, ansiedad, dolor, y tristeza; dando lugar a la aparición de sentimientos de

preocupación, incertidumbre, ira, vergüenza y culpa (Biesecker, 2010; Dinc & Terzioglu, 2006; Kessler et al, 1984; McAllister et al., 2007). La comunicación de un diagnóstico, la falta del mismo, o el riesgo de desarrollar o transmitir una enfermedad, puede generar desorientación o una crisis a nivel familiar (Biesecker, 2010).

Como es de esperar, se ha demostrado que el impacto es más significativo cuando el diagnóstico es positivo (González-Lamuño & Fuentes, 2008) debido, en parte, a la pérdida de la expectativa de un hijo saludable (Biesecker & Erby, 2008). Al mismo tiempo se pudo observar que el impacto es mayor en las madres, por ser quienes más se preocupan por la salud y el desarrollo de sus hijos como establecen distintos estudios (Ballesteros de Valderrama et al., 2006).

Es importante considerar que el niño, y sus familiares, mayormente llegan al asesoramiento genético en su momento más vulnerable (Middleton et al., 2014a). En general, previamente han sido derivados a diferentes especialistas en búsqueda de respuestas o explicaciones a los síntomas de sus pequeños. En ocasiones esta incertidumbre previa al diagnóstico no concluye en esta etapa debido a que el asesoramiento genético no siempre está acompañado de la contención y orientación familiar necesaria (Vázquez, 2012). Según algunos estudios el asesoramiento genético es vivido por los padres como una experiencia emocionalmente difícil dado que las enfermedades poco frecuentes son condiciones muy poco conocidas; consecuentemente, los padres del niño no suelen tener información previa sobre la enfermedad, el impacto emocional es más significativo que en otras consultas médicas

y puede llegar a generar cambios en el grupo familiar (González-Lamuño & Fuentes, 2008). En ocasiones los padres reconocen no haber entendido o estar confundidos sobre la información que reciben debido al lenguaje técnico y la falta de oportunidades para poder hacer preguntas (Ashtiani et al., 2014; Gallo, Knafl & Angst, 2009). De este modo, puede identificarse que uno de los principales obstáculos de este proceso es la comprensión de la información.

Como una medida del impacto del diagnóstico, algunos autores diseñaron un instrumento para evaluar el empoderamiento de los padres (*empowerment*); este concepto está relacionado con la capacidad para tomar decisiones, y el sentimiento de tener control sobre aspectos relacionados con la salud (McAllister et al., 2011; McAllister et al., 2012). Se ha podido observar que los padres que experimentan mayores niveles de incertidumbre sienten menos control sobre la condición que afecta la salud de sus hijos, lo que puede conducir a un afrontamiento menos eficaz y a una peor adaptación. Esto se manifiesta de manera más aguda en padres menos optimistas y que perciben una mayor severidad en la enfermedad de sus hijos (Madeo et al., 2012).

En base a lo mencionado, puede sostenerse que si un niño tiene una enfermedad genética o existe el riesgo de padecerla, el núcleo familiar se verá afectado. Esta situación hace indispensable un abordaje bio-psicosocial (Ferrerías et al., 2011), con intervenciones multidimensionales que consideren las necesidades particulares de cada familia con el propósito de favorecer su adaptación psicológica al diagnóstico (Biesecker & Erby, 2008; Gallo et al., 2010). Este núcleo familiar deberá reorganizarse

para encontrar la mejor manera de hacer frente a sus preocupaciones, relacionadas con la cobertura social del niño, su rendimiento en el colegio y el modo de articular los cuidados de su hijo y responder a las obligaciones laborales (Gallo et al., 2008).

Dada su baja prevalencia, las llamadas enfermedades poco frecuentes tienen poca difusión en la comunidad, por lo tanto, es necesario que se brinde orientación adecuada a los padres para que ellos puedan generar un ambiente más propicio para el niño, compartiendo la información en los diferentes ámbitos en los que desarrolla sus actividades como pueden ser los familiares, escolares o comunitarios. A su vez, es central asesorar a los padres sobre cómo éstos deben comunicarle al niño su diagnóstico, este punto se considera clave para el logro de una aceptación saludable (Gallo, Knafl & Angst, 2009; Gallo, Angst & Knafl, 2009; Ulph et al., 2010) y en consecuencia para una mayor adhesión al tratamiento. Por ello se deben brindar oportunidades a los padres para que sean participantes activos dentro de este asesoramiento (Babul-Hirji et al., 2010).

Un factor importante a considerar es la tendencia que pueden tener en sobreproteger a sus hijos o en aferrarse a ellos; es allí donde el psicólogo debe intervenir para contener la angustia y ansiedad de los padres (Evans, 2006). Para estos núcleos familiares es muy importante lograr llevar adelante una vida cotidiana familiar convencional y satisfactoria (Knafl et al., 2010), siendo el asesoramiento genético el primer lugar desde el cual se puede favorecer esto. Si bien las condiciones genéticas tienen el potencial de generar importantes consecuencias negativas en la vida de los niños, hacer hincapié por parte del asesor en ciertos factores como el

bienestar psicológico, el afrontamiento, y la percepción de la enfermedad puede mejorar significativamente su calidad de vida (Cohen & Biesecker, 2010).

Discusión y conclusiones

El presente artículo buscó reflexionar sobre el rol del psicólogo en el abordaje de personas con un diagnóstico de una enfermedad poco frecuente. Considerando que se trata de un conjunto de condiciones huérfanas de investigación, tratamiento y políticas públicas, este trabajo es una invitación a los profesionales de la salud mental para comprometerse en el acompañamiento a las familias y en el desarrollo de mayor conocimiento científico.

Como se ha mencionado, las enfermedades poco frecuentes, raras o huérfanas continúan teniendo una escasa difusión en la comunidad científica y no científica, generando mayores dificultades en el proceso diagnóstico y un largo peregrinar de la familia entre distintos especialistas. Son muchos los avances que se han realizado en el estudio de la genética humana, llegando incluso a reemplazarse el término de asesoramiento genético por el de asesoramiento genómico. Pero esto ha instalado nuevos dilemas para el asesoramiento familiar, porque no siempre es clara la relación entre mutaciones y variantes halladas en el genoma y el cuadro clínico. Algo similar ocurre con los avances en las oportunidades terapéuticas, cada vez es más frecuente empezar a escuchar hablar de terapias génicas. Esto supone dos conflictos importantes, por un lado, la tecnología avanza a pasos agigantados, sin demasiado tiempo para que los profesionales puedan

capacitarse de manera adecuada, dejando a los miembros de la sociedad aún menos preparados para beneficiarse de esta nueva información. Por otra parte, las terapias farmacológicas diseñadas para el tratamiento de enfermedades poco frecuentes suelen ser muy costosas, como es el caso de la terapia génica, dificultando el acceso equitativo a ellas.

Según los estudios revisados el asesoramiento genético es vivido por las familias como una experiencia emocionalmente difícil. Muchas veces, lo primero que necesita la persona que consulta, o su familia en el caso de niños, es ser escuchada, para que pueda libremente expresar sus miedos, inquietudes y ansiedades sobre el futuro. El rol de un psicólogo debe estar dirigido a contener la angustia que esta situación puede generar. Cuando se trata de una consulta pediátrica no solo se debe tener en cuenta los aspectos emocionales de los padres, sino también del propio niño, más aún cuando la enfermedad requiere de un tratamiento prolongado como ocurre en toda enfermedad crónica. Esto puede lograrse a partir de un proceso psicoeducativo que oriente a la persona que consulta, o en el caso de niños a sus padres, con el fin último de empoderarlos; es decir que puedan usar la información que se les brinda de un modo personal, sintiéndose capaces de tomar decisiones respecto de su salud, o la de sus hijos.

Del mismo modo que se ha visto una evolución en los términos para referirse a condiciones poco frecuentes en la población y se ha dado una evolución en los métodos diagnósticos y las oportunidades terapéuticas, se espera de manera muy necesaria que haya una evolución en el campo de la psicología

para poder acompañar mejor a estas familias. Se plantea la necesidad de abordar los aspectos psicológicos de las enfermedades genéticas, y esto no solo en los niños sino también en sus padres y cuidadores.

Las implicancias de este artículo para el trabajo clínico podrían resumirse en comenzar a pensar en la oportunidad de brindar acompañamiento psicoeducativo a las familias en tres momentos claves: búsqueda del diagnóstico, comunicación del diagnóstico y adherencia al tratamiento. En el ámbito académico se plantea la necesidad de desarrollar estudios de variables

psicológicas asociadas al asesoramiento genético, como la alfabetización en genética, el empoderamiento y la adaptación psicológica al diagnóstico; así como también el desarrollo de estudios que demuestran la eficacia de intervenciones psicológicas en esta población.

Sin lugar a dudas, queda mucho por seguir trabajando desde el campo de la psicología, tanto en la investigación como en la práctica clínica, para mejorar la calidad de vida de las familias que conviven con un diagnóstico poco frecuente.

Referencias Bibliográficas

- Ashtiani, S., Makela, N., Carrion, P., & Austin, J. (2014). Parents' experiences of receiving their child's genetic diagnosis: A qualitative study to inform clinical genetics practice. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 164(6), 1496-1502. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.36525>
- Austin, J., Semaka, A., & Hadjipavlou, G. (2014). Conceptualizing genetic counseling as psychotherapy in the era of genomic medicine. *Journal of genetic counseling*, 23(6), 903-909. <https://doi.org/10.1007/s10897-014-9728-1>
- Avellaneda, A., Izquierdo, M., Torrent-Farnell, J., & Ramón, J.R. (2007). Enfermedades raras: enfermedades crónicas que requieren un nuevo enfoque sociosanitario. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 30(2), 177-190. Recuperado de http://scielo.icsiii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272007000300002&lng=es&tln g=pt.
- Babul-Hirji, R., Hewson, S., & Frescura, M. (2010). A sociolinguistic exploration of genetic counseling discourse involving a child with a new genetic diagnosis. *Patient education and counseling*, 78(1), 40-45. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2009.06.007>
- Ballesteros de Valderrama, B. P., Novoa Gómez, M. M., Muñoz, L., Suárez, F. & Zarante, I. (2006). Calidad de vida en familias con niños menores de dos años afectados por malformaciones congénitas perspectiva del cuidador principal. *Universitas Psychologica*, 5(3), 457-474. Recuperado de http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S11657-92672006000300003&lng=pt&tln

- g=es.
- Baty, B. J., Trepanier, A., Bennett, R. L., Davis, C., Erby, L., Hippman, C., Lerner, B., Matthews, A., Myers, M. F., Robbins, C. B. & Singletary, C. N. (2016). Developing a Model of Advanced Training to Promote Career Advancement for Certified Genetic Counselors: An Investigation of Expanded Skills, Advanced Training Paths, and Professional Opportunities. *Journal of genetic counseling*, 1-10. <https://doi.org/10.1007/s10897-015-9916-7>
- Biesecker, B. B. (2001). Goals of genetic counseling. *Clinical genetics*, 60(5), 323-330. <https://doi.org/10.1034/j.1399-0004.2001.600501.x>
- Biesecker, B. B. (2010). Genetic Counselling: Psychological Issues. *Encyclopedia of Life Sciences (ELS)*. <https://doi.org/10.1002/9780470015902.a0005616.pub2>
- Biesecker, B. B., & Erby, L. (2008). Adaptation to living with a genetic condition or risk: a mini-review. *Clinical genetics*, 74(5), 401-407. <https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.2008.01088.x>
- Biesecker, B. B., & Peters, K. F. (2001). Process studies in genetic counseling: peering into the black box. *American Journal of Medical Genetics*, 106(3), 191-198. <https://doi.org/10.1002/ajmg.10004>
- Boycott, K. M., Vanstone, M. R., Bulman, D. E., & MacKenzie, A. E. (2013). Rare-disease genetics in the era of next-generation sequencing: discovery to translation. *Nature Reviews Genetics*, 14(10), 681-691. <https://doi.org/10.1038/nrg3555>
- Cohen, J. S., & Biesecker, B. B. (2010). Quality of life in rare genetic conditions: a systematic review of the literature. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 152(5), 1136-1156. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.33380>
- Dinc, L., & Terzioglu, F. (2006). The psychological impact of genetic testing on parents. *Journal of clinical nursing*, 15(1), 45-51. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2702.2005.01228.x>
- Evans, C. (2006). *Genetic counselling: a psychological approach*. Cambridge University Press.
- Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes [FADEPOF]. (s.f.). *Acerca de FADEPOF*. https://fadepof.org.ar/diamundial/acercade_fadepof.php
- Ferreras, A. P., Gomariz, M. J. B., & Lozano, M. P. F. (2011). Las enfermedades raras: naturaleza, características e intervención biopsicosocial. *Portularia: Revista de Trabajo Social*(11), 11-23. <https://doi.org/10.5218/prts.2011.0002>
- Gallo, A. M., Angst, D. B., & Knafel, K. A. (2009). Disclosure of genetic information within families: how nurses can facilitate family communication. *The American journal of nursing*, 109(4), 65. <https://doi.org/10.1097/01.NAJ.0000348607.31983.6e>
- Gallo, A. M., Angst, D. B., Knafel, K. A., Twomey, J. G., & Hadley, E. (2010). Health care professionals'

- views of sharing information with families who have a child with a genetic condition. *Journal of genetic counseling*, 19(3), 296-304. <https://doi.org/10.1007/s10897-010-9286-0>
- Gallo, A. M., Hadley, E. K., Angst, D. B., Knafl, K. A., & Smith, C. A. M. (2008). Parents' Concerns About Issues Related to Their Children's Genetic Conditions. *Journal for Specialists in Pediatric Nursing*, 13(1), 4-14. <https://doi.org/10.1111/j.1744-6155.2008.00129.x>
- Gallo, A. M., Knafl, K. A., & Angst, D. B. (2009). Information management in families who have a child with a genetic condition. *Journal of pediatric nursing*, 24(3), 194-204. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2008.07.010>
- González-Lamuño, D., & Fuentes, M. G. (2008). Enfermedades raras en pediatría Rare diseases in paediatrics. *An. Sist. Sanit. Navar*, 31(Suplemento 2). Recuperado de <http://scielo.isciii.es/pdf/asisna/v31s2/original3.pdf>
- Gunder, L., & Martin, S. (2010). *Essentials of medical genetics for health professionals*: Jones & Bartlett Learning.
- Harper, P. S. (1988). *Practical genetic counselling*. Elsevier.
- Hart, K. J., Baldwin, E. E., & Best, D. H. (2012). The Role of Genetic Counseling in Everyday Medical Practice *Molecular Genetics and Personalized Medicine* (pp. 199-213): Springer.
- Helm, B. M. (2015). Exploring the Genetic Counselor's Role in Facilitating Meaning-Making: Rare Disease Diagnoses. *Journal of genetic counseling*, 24, 205-212. <https://doi.org/10.1007/s10897-014-9812-6>
- Hernández, A. M. B., & Alcaraz, J. F. (2013). Internacionalización, formación y análisis de la realidad. Tres conceptos esenciales en el desarrollo de acciones positivas por parte de FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras). *Revista Española de Discapacidad*, 1(2), 135-141. Recuperado de <https://www.cedd.net/redis/index.php/redis/article/view/69>
- Kessler, S. (1992). Psychological aspects of genetic counseling. VIII. Suffering and countertransference. *Journal of genetic counseling*, 1(4), 303-308. <https://doi.org/10.1007/BF00962826>
- Kessler, S. (1997). Psychological aspects of genetic counseling. X. Advanced counseling techniques. *Journal of genetic counseling*, 6(4), 379-392. <https://doi.org/10.1023/A:1025644825912>
- Kessler, S. (1998). Psychological aspects of genetic counseling: XII. More on counseling skills. *Journal of genetic counseling*, 7(3), 263-278. <https://doi.org/10.1023/A:1022895207096>
- Kessler, S. (1999). Psychological aspects of genetic counseling: XIII. Empathy and decency. *Journal of genetic counseling*, 8(6), 333-343. <https://doi.org/10.1023/A:1022967208933>
- Kessler, S. (2001). Psychological aspects of genetic counseling.

- XIV. Nondirectiveness and counseling skills. *Genetic Testing*, 5(3), 187-191. <https://doi.org/10.1089/10906570152742227>
- Knafelz, K. A., Darney, B. G., Gallo, A. M., & Angst, D. B. (2010). Parental perceptions of the outcome and meaning of normalization. *Research in nursing & health*, 33(2), 87-98. <https://doi.org/10.1002/nur.20367>
- Madeo, A. C., O'Brien, K. E., Bernhardt, B. A., & Biesecker, B. B. (2012). Factors associated with perceived uncertainty among parents of children with undiagnosed medical conditions. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 158(8), 1877-1884. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.35425>
- McAllister, M., Davies, L., Payne, K., Nicholls, S., Donnai, D., & MacLeod, R. (2007). The emotional effects of genetic diseases: implications for clinical genetics. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 143(22), 2651-2661. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.32013>
- McAllister, M., Dunn, G., Payne, K., Davies, L., & Todd, C. (2012). Patient empowerment: the need to consider it as a measurable patient-reported outcome for chronic conditions. *BMC health services research*, 12(1), 157. <https://doi.org/10.1186/1472-6963-12-157>
- McAllister, M., Wood, A. M., Dunn, G., Shiloh, S., & Todd, C. (2011). The Genetic Counseling Outcome Scale: a new patient-reported outcome measure for clinical genetics services. *Clinical genetics*, 79(5), 413-424. <https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.2011.01636.x>
- Ministerio de Salud de la Nación (2013). Cuidado integral de personas con enfermedades raras. *Serie la APS renovada en la Provincia de Buenos Aires*. Argentina: Ministerio de Salud de la Provincia de Buenos Aires.
- Ministerio de Salud de la Nación (6 de octubre del 2021). Listado de enfermedades poco frecuentes en Argentina. [Argentina.gob.ar https://www.argentina.gob.ar/salud/pocofrecuentes/listado](https://www.argentina.gob.ar/salud/pocofrecuentes/listado)
- Orphanet (6 de octubre 2021). Clasificación de Orphanet de las enfermedades genéticas raras. Orphanet. https://www.orphanet/consor/cgi-bin/Disease_Classif.php?lng=ES&data_id=156&PatId=13071&search=Disease_Classif_Simple&new=1
- Palau, F. (2010). Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI. *Medicina clínica*, 134(4), 161-168. <https://doi.org/10.1016/j.medcli.2009.06.038>
- Paul, J., Metcalfe, S., Stirling, L., Wilson, B., & Hodgson, J. (2015). Analyzing communication in genetic consultations—A systematic review. *Patient education and counseling*, 98(1), 15-33. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2014.09.017>
- Penchaszadeh, V. B. (2013). Genetic testing and services in Argentina. *Journal of community genetics*, 4(3), 343-354. <https://doi.org/10.1007/s12687-012-0093-1>

- Resta, R., Biesecker, B. B., Bennett, R. L., Blum, S., Estabrooks Hahn, S., Strecker, M. N., & Williams, J. L. (2006). A new definition of genetic counseling: National Society of Genetic Counselors' task force report. *Journal of genetic counseling, 15*(2), 77-83. <https://doi.org/10.1007/s10897-005-9014-3>
- Sheth, F., Sheth, H., Pritti, K., Tewari, S., Desai, M., Patel, B., & Sheth, J. (2014). Evolution of Cytogenetics in Disease Diagnosis. *Journal of Translational Toxicology, 1*(1), 3-9. <https://doi.org/10.1166/jtt.2014.1008>
- Shiloh, S. (1996). Genetic counseling: A developing area of interest for psychologists. *Professional Psychology: Research and Practice, 27*(5), 475. <http://dx.doi.org/10.1037/0735-7028.27.5.475>
- Shiloh, S., Berkenstadt, M., Meiran, N., Bat-Miriam-Katznelson, M., & Goldman, B. (1997). Mediating Effects of Perceived Personal Control in Coping With a Health Threat: The Case of Genetic Counseling. *Journal of Applied Social Psychology, 27*(13), 1146-1174. <https://doi.org/10.1111/j.1559-1816.1997.tb01799.x>
- Shiloh, S., Gerad, L., & Goldman, B. (2006a). The facilitating role of information provided in genetic counseling for counselees' decisions. *Genetics in Medicine, 8*(2), 116-124. <https://doi.org/10.1097/01.gim.0000196823.50502.a4>
- Shiloh, S., Gerad, L., & Goldman, B. (2006b). Patients' information needs and decision-making processes: What can be learned from genetic counselees? *Health Psychology, 25*(2), 211-219. <https://doi.org/10.1037/0278-6133.25.2.211>
- Skirton, H., Cordier, C., Ingvaldstad, C., Taris, N., & Benjamin, C. (2014). The role of the genetic counsellor: a systematic review of research evidence. *European Journal of Human Genetics, 22*(11), 1116-1124. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2014.116>
- Thomas, S., & Caplan, A. (2019). The orphan drug act revisited. *Jama, 321*(9), 833-834. <https://doi.org/10.1001/jama.2019.0290>
- Ulph, F., Leong, J., Glazebrook, C., & Townsend, E. (2010). A qualitative study exploring genetic counsellors' experiences of counselling children. *European Journal of Human Genetics, 18*(10), 1090-1094. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2010.86>
- Vázquez, N. (2012). Aprendizaje colaborativo en investigadores sobre discapacidad. En EDUCA (Ed.), *Discapacidad e investigación: aportes desde la práctica*. Buenos Aires, Argentina.
- Yager, G. G. (2014). Commentary on "Conceptualizing Genetic Counseling as Psychotherapy in the era of Genomic Medicine". *Journal of genetic counseling, 23*(6), 935-937. <https://doi.org/10.1007/s10897-014-9734-3>