



GUÍA DE ASESORAMIENTO PRECONCEPCIONAL DESDE ATENCIÓN PRIMARIA

La consulta de **Atención Primaria** podría ser el lugar idóneo para iniciar y orientar correctamente el **Asesoramiento Preconcepcional**.

Ismael Ejarque Doménech, María Isabel Castelló López
y José Vicente Sorlí Guerola.



Societat Valenciana de Medicina
Familiar i Comunitària

GUÍA DE
ASESORAMIENTO
PRECONCEPCIONAL
DESDE ATENCIÓN PRIMARIA

©2018 Sociedad Valenciana de Medicina Familiar y Comunitaria

C/ Santa Cruz de la Zarza 4 bajo

46021 Valencia

<http://sovamfic.net/>

Primera edición: octubre 2018

Quedan rigurosamente prohibidas, sin la autorización escrita del titular del Copyright, bajo las sanciones establecidas en las leyes, la reproducción parcial o total de esta obra por cualquier medio o procedimiento, comprendidos la reprografía y el tratamiento informático y la distribución de ejemplares de ella mediante alquiler préstamo públicos. El infractor puede incurrir en responsabilidad penal y civil.

Coordinación y dirección editorial

Sociedad Valenciana de Medicina Familiar y Comunitaria

C/ Santa Cruz de la Zarza 4 bajo

46021 Valencia

svmfyc@svmfyc.org

ISBN: 978-84-09-03281-5

Printed in Spain

PRÓLOGO

La presente guía de Asesoramiento Preconcepcional desde Atención Primaria (AP) cubre una necesidad formativa y es clave para completar las habilidades y competencias del médico de familia en genética clínica y enfermedades raras. Es fundamental conocer y diferenciar conceptos como congénito, genético y hereditario; y es por ello, una herramienta útil de trabajo para médicos de familia, matronas y pediatras que trabajan en AP, e incluso para pacientes, cuidadores y familiares.

Conocer cómo se valoran las parejas y cómo se interviene en ellas, ayuda a los pacientes con enfermedades raras a que se sientan amparados, informados, formados y asesorados en todas las dimensiones. Sabemos que las enfermedades raras, entre un 80-90 % son de etiología genética, es decir, tienen su causa en el ADN. Cada médico de familia tiene entre 10-15 pacientes con enfermedades raras en su cupo, y este profesional junto al resto del Equipo de Atención Primaria (EAP) deben estar preparados para atenderlas y asesorarlas con un enfoque holístico y bio-psico-social, igual que lo hacemos con los celíacos, los diabéticos, los asmáticos y los hipertensos. Conocer los criterios de derivación desde AP hacia los Servicios de Genética Clínica es esencial para todos los EAP.

Que las enfermedades raras sean de baja prevalencia, de gran morbi-mortalidad, que tengan sus enfermos mala calidad de vida, y que sean de difícil diagnóstico, no es motivo para el olvido, ni el desinterés. Tanto el asociacionismo, FEDER, como las Administraciones Sanitarias, así como la Unión Europea ya han demostrado que se pueden impulsar Planes Estratégicos de Genética Clínica y Enfermedades Raras, así como registros de estas enfermedades para compartir recursos, conocimientos y experiencias.

Esta guía pretende ser una semilla más, para el desarrollo e impulso de la nueva metodología DGP (Diagnóstico Genético Preimplantación) que puede prevenir la aparición de enfermedades hereditarias. Por eso, la identificación y el diagnóstico precoz desde la atención primaria, puede vehiculizar dentro del sistema sanitario estos problemas de salud, que precisan un abordaje integral, abaratar gastos sanitarios y mejorar la calidad de vida de estos pacientes.

Mi enhorabuena a los autores.

Esta semilla tendrá su fruto.

Es una semilla con mucho futuro.

Aurelio Duque Valencia.
Presidente de SoVaMFIC.

GUÍA DE ASESORAMIENTO PRECONCEPCIONAL DESDE ATENCIÓN PRIMARIA

ÍNDICE

1.- ¿De qué hablamos?	6
a) Justificación	6
b) En qué consiste	6
c) Objetivos	7
d) Indicaciones	8
e) Asesoramiento genético	8
2.- ¿Cómo se valora a la pareja?	12
A) <i>Anamnesis:</i>	12
a) Antecedentes familiares	12
b) Historia Clínica personal de la pareja	13
c) Datos ambientales y Sociales	14
d) Estilos de vida	15
B) <i>Exploración física y pruebas diagnósticas:</i>	15
a) Exploraciones básicas	16
b) Pruebas de laboratorio	16
c) Otras pruebas	17
3.- Intervenciones a realizar:	18
a) Suplemento ácido fólico	18
b) Otros suplementos	18
c) Peso	19
d) Adicciones	19
e) Tratamiento de enfermedades crónicas	19
f) Tratamiento de infecciones	20
g) Educación y prevención ante exposiciones laborales	20
h) Asesoramiento genético preconcepcional	20

4.- Recursos materiales y personales	21
5.- Proceso de actividades	22
6.- Criterios de derivación desde Atención Primaria hacia los Servicios de Genética Clínica	24
7.- Bibliografía	28
8.- Abreviaturas	31
9.- Anexos	32
- Anexo I: Árbol Genealógico	32
- Anexo II: Historia Clínica de la pareja	
A) Mujer	33
B) Hombre	39
- Anexo III: Exploración física y pruebas diagnósticas de la pareja	42
- Anexo IV: Información para el Profesional	46
- Anexo V: Información para la Pareja	50
10.- Autores	54