



# 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](mailto: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

|                                                       |           |
|-------------------------------------------------------|-----------|
| <b>1.- ¿De qué hablamos?</b>                          | <b>8</b>  |
| a) Justificación                                      | 8         |
| b) En qué consiste                                    | 8         |
| c) Objetivos                                          | 9         |
| d) Indicaciones                                       | 10        |
| e) Asesoramiento genético                             | 10        |
| <b>2.- ¿Cómo se valora a la pareja?</b>               | <b>14</b> |
| <i>A) Anamnesis:</i>                                  | 14        |
| a) Antecedentes familiares                            | 14        |
| b) Historia Clínica personal de la pareja             | 15        |
| c) Datos ambientales y Sociales                       | 16        |
| d) Estilos de vida                                    | 17        |
| <i>B) Exploración física y pruebas diagnósticas:</i>  | 17        |
| a) Exploraciones básicas                              | 18        |
| b) Pruebas de laboratorio                             | 18        |
| c) Otras pruebas                                      | 19        |
| <b>3.- Intervenciones a realizar:</b>                 | <b>20</b> |
| a) Suplemento ácido fólico                            | 20        |
| b) Otros suplementos                                  | 20        |
| c) Peso                                               | 21        |
| d) Adicciones                                         | 21        |
| e) Tratamiento de enfermedades crónicas               | 21        |
| f) Tratamiento de infecciones                         | 22        |
| g) Educación y prevención ante exposiciones laborales | 22        |
| h) Asesoramiento genético preconcepcional             | 22        |

|                                                                                                        |           |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|
| <b>4.- Recursos materiales y personales</b>                                                            | <b>23</b> |
| <b>5.- Proceso de actividades</b>                                                                      | <b>24</b> |
| <b>6.- Criterios de derivación desde Atención Primaria<br/>hacia los Servicios de Genética Clínica</b> | <b>26</b> |
| <b>7.- Bibliografía</b>                                                                                | <b>30</b> |
| <b>8.- Abreviaturas</b>                                                                                | <b>33</b> |
| <b>9.- Anexos</b>                                                                                      | <b>34</b> |
| - Anexo I: Árbol Genealógico                                                                           | 34        |
| - Anexo II: Historia Clínica de la pareja                                                              |           |
| A) Mujer                                                                                               | 35        |
| B) Hombre                                                                                              | 41        |
| - Anexo III: Exploración física y pruebas diagnósticas de la pareja                                    | 44        |
| - Anexo IV: Información para el Profesional                                                            | 48        |
| - Anexo V: Información para la Pareja                                                                  | 52        |
| <b>10.- Autores</b>                                                                                    | <b>56</b> |

## **1.- ¿DE QUÉ HABLAMOS?**

### **1.a) Justificación.**

Los avances científicos y tecnológicos crecientes en el campo de la Genética Humana están revolucionando la Medicina y la percepción del ciudadano sobre el significado y la repercusión de las enfermedades genéticas en su día a día. Existe una preocupación creciente sobre el hecho de que determinadas enfermedades, trastornos o anomalías congénitas puedan ser hereditarias en una familia. Por lo tanto, es habitual que cuando una pareja decide concebir un hijo se plantee la posibilidad de que dicha eventualidad suceda. Nuestra propuesta tiene como objetivo que esa primera toma de contacto y orientación pueda iniciarse desde el ámbito de la Atención Primaria (AP). Todos los miembros del equipo se encuentran en una situación privilegiada si consideramos que son los profesionales sanitarios que mejor conocen la historia personal y familiar de cada individuo y por lo tanto, juegan un papel determinante en la identificación precoz de las familias con patología de base genética. Consideramos que la consulta de AP podría ser el lugar idóneo para iniciar y orientar correctamente el Asesoramiento Preconcepcional, para posteriormente complementarse, si fuera necesario, en las unidades de referencia de Genética Clínica.

### **1.b) En qué consiste.**

En la presente guía clínica pretendemos desarrollar un protocolo asistencial que auxilie a los profesionales sanitarios de AP a llevar a cabo la primera fase del Asesoramiento Preconcepcional. La población objeto de este protocolo son todas aquellas parejas que planifiquen un embarazo y deseen orientación antes de concebir.

La implementación de este protocolo en los Centros de Atención Primaria requerirá tener en cuenta determinados ajustes en la organización de la actividad asistencial. Estimamos, a modo de orientación, que una primera consulta puede requerir entre 35 y 45 minutos, pudiéndose programar las sucesivas en función de la recopilación de información y resultados.

Existen en AP dos escenarios posibles de abordaje para asesorar a una pareja sobre las repercusiones de sufrir o transmitir una determinada enfermedad genética: un embarazo en curso o la planificación del mismo en el futuro. La actitud, procedimientos, impacto de la consulta y pautas de actuación sanitarias son completamente diferentes en cada situación.



En primer si la mujer está embarazada, y sabemos que ella, su pareja o algún miembro de la familia padece una determinada enfermedad genética, se debería determinar en primer lugar el riesgo de transmisión de dicha enfermedad y consecuentemente valorar la posibilidad de que el feto pueda estar afecto o no. En caso de que hubiera riesgo o indicios de que la enfermedad genética pueda desarrollarse o transmitirse, la derivación a un Servicio de Genética Clínica debe ser prioritaria para poder informar de las consecuencias, valorar si existe posibilidad de diagnóstico prenatal y determinar si se puede prevenir, evitar o mejorar.

En segundo lugar, el equipo de AP puede encontrarse ante el planteamiento de una pareja que desea concebir y que solicita conocer de antemano el riesgo de transmisión de una determinada enfermedad o de que existan, por ejemplo, riesgos asociados a edad materna o paterna avanzada o consanguinidad.

La orientación clínica en estos contextos implicaría además conocimiento sobre determinados procedimientos de diagnóstico prenatal y de técnicas de reproducción asistida.

### **1.c) Objetivos.**

Podemos dividir los objetivos en generales y específicos.

► El objetivo general es: captar precozmente a la pareja que planifica un embarazo, valorando su estado de salud y así, poder orientarla hacia la prevención y diagnóstico precoz de las enfermedades genéticas que puedan complicar el embarazo, afectando la salud de la madre y la del futuro hijo.

► Los objetivos específicos son:

1.c.1) Evaluar la salud materna.

1.c.2) Promocionar hábitos de vida saludables que disminuyan el riesgo de defectos congénitos en ambos progenitores.

1.c.3) Identificar en la pareja las situaciones o factores de riesgo de transmitir una enfermedad genética.

1.c.4) Prevenir la aparición y recurrencia de enfermedades genéticas y defectos congénitos en una misma familia.

1.c.5) Cuando fuera preciso, derivar a la pareja a un servicio de referencia de Genética Clínica.

### 1.d) Indicaciones.

Se realizará la captación de las parejas lo más precozmente posible a través de:

- las consultas de cita previa (médico de familia, pediatra de AP o matrona).
- la derivación de otros profesionales del equipo de AP.

Una vez captada se remitirá a la primera visita del programa.

Muestra: la población objeto de esta guía clínica serán todas aquellas parejas que planifiquen un embarazo y deseen orientación antes de la concepción.

Se propondrá una consulta específica para la implementación de esta guía clínica o dentro de las consultas programadas del médico de familia, del pediatra o de la matrona de AP.

### Tabla 1. Criterios de inclusión en la guía clínica preconcepcional

- Parejas que deseen información previa a su embarazo.
- Parejas que sospechan de posibles riesgos por los antecedentes familiares de enfermedad genética.
- Parejas con hijo previo afecto de patología genética.
- Parejas con factores de riesgo personal de ser transmisores de patología genético-hereditaria.

### 1.e) Asesoramiento genético:

#### • ¿Qué es el Asesoramiento Genético?

El asesoramiento genético es el proceso de comunicación por el que se informa al solicitante o a los familiares con riesgo de padecer una enfermedad que es, o puede ser, hereditaria, sobre su patrón de herencia, riesgos de padecerla y/o de transmitirla a su descendencia. Las enfermedades hereditarias se deben a anomalías genéticas (cromosómicas, génicas, mitocondriales, multifactoriales, por *imprinting*

génico, etc.) y se transmiten a los descendientes con una probabilidad determinada por las leyes de la herencia genética.

### ► Definición de conceptos genético, hereditario y congénito:

Conviene definir una serie de conceptos importantes previamente para una mejor comprensión del objetivo de esta guía clínica. Se dice que una característica o enfermedad es **“congénita”** cuando aparece en el nacimiento y es **“genética”** cuando reside en el ADN de la célula. Decimos que es **“hereditaria”** cuando pasa de padres a hijos y de hijos a nietos. Todo lo hereditario es genético, pero no todo lo genético es hereditario. El 100% de los cánceres son genéticos porque el cáncer reside en una alteración del ADN celular, pero no todos los cánceres son hereditarios. De hecho sólo entre el 5 y 10% de los cánceres son hereditarios. Para que se hereden es necesario que se transmita un gen de susceptibilidad hereditaria al cáncer.

No todo lo congénito es hereditario ni genético. De hecho las malformaciones producidas porque las madres tomaron un fármaco o un tóxico en el embarazo son congénitas, pero no son genéticas ni hereditarias.

También es importante aclarar el concepto de poligénico y el de monogénico:

Estos conceptos se aplican a las enfermedades genéticas. Se dice que son *poligénicas* si son debidas a un sumatorio de genes donde cada gen tiene una pequeña aportación al resultado final. En cambio son *monogénicas* cuando una alteración en un único gen es suficiente para producir la enfermedad. Que sean *monogénicas* o *poligénicas* dependerán de la naturaleza de la propia enfermedad.

Entre el 3 y el 4% de todos los nacimientos está asociado con defectos congénitos, retraso mental o enfermedad genética. Es cada vez mayor el número de enfermedades genéticas para las que existen test genéticos, que utilizan diferentes métodos para su diagnóstico precoz.

### • ¿Cuál es su objetivo?

El objetivo del asesoramiento genético consiste en hacer que el paciente esté en condiciones de tomar sus propias decisiones de forma consciente e informada, ayudando a:

- 1) Comprender los aspectos médicos, el diagnóstico y la probable evolución de la patología, así como las posibilidades de abordarla;
- 2) Comprender el mecanismo de herencia de la patología y el riesgo de recurrencia en la pareja y en los familiares;
- 3) Comprender las opciones para afrontar el riesgo de recurrencia;
- 4) Elegir el comportamiento que parece más apropiado considerando los objetivos y riesgos de cada familia. Por tanto, se debe actuar en armonía con las decisiones de la familia.

• **¿Cómo se realiza el proceso de Asesoramiento Genético?**

El proceso del asesoramiento genético está compuesto por una serie de pasos:

- a) recogida de la información o anamnesis.
- b) construcción del árbol genealógico de al menos tres generaciones.
- c) exploración física del paciente (y si fuera necesario de sus familiares).
- d) solicitud de pruebas complementarias (y si fuera necesario realizar test genéticos).
- e) informe por escrito donde se recogerá el riesgo de recurrencia, el pronóstico de la patología y su seguimiento clínico.

Se ha de tomar nota de la mayor información posible de cada miembro de la familia, haciendo hincapié en los sujetos afectados:

- Edad de comienzo de la enfermedad, causa y edad de fallecimiento, informe de autopsia.
- Procedencia étnica y geográfica de los miembros de la familia.
- Existencia de abortos en la familia, malformaciones congénitas, retraso mental, esterilidad/infertilidad.
- Muertes perinatales.
- Consanguinidad.
- Casos de ictus y/o trombosis en edad precoz (< 45 años), etc.

- **¿Dónde se realiza?**

Una vez aclarada la indicación de realizar un determinado test genético, es imprescindible iniciar un adecuado asesoramiento genético pretest. Para su realización, se derivará al solicitante y/o a su familia al servicio de genética clínica de referencia, donde recibirán asesoramiento genético pretest y deberán mostrar su conformidad con el test genético mediante un documento de consentimiento informado por escrito. El resultado del test se le comunicará mediante asesoramiento genético posttest.

- **Cuestiones a tener en cuenta:**

Es importante señalar que durante el proceso bidireccional del asesoramiento genético ningún médico debe aconsejar a sus pacientes, sino que debe limitarse a aclarar conceptos y dudas, e informarles adecuadamente para que ellos puedan tomar sus decisiones de forma libre y autónoma. Se debe respetar el principio de “no-directividad”, de autonomía del paciente y del derecho a la información y evitar toda postura paternalista.

## **2.- ¿CÓMO SE VALORA A LA PAREJA?**

Es importante hacer una buena anamnesis porque toda la información obtenida puede ayudar a orientar las acciones posteriores a seguir. No olvidemos que el objetivo principal es detectar todo posible riesgo de transmisión de enfermedades genéticas y hereditarias que provengan de alguno de los miembros de la pareja o de ambos. Así pues, seguiremos el siguiente guion para facilitar este proceso.

### **► A) ANAMNESIS**

#### **2.A.a) Antecedentes familiares de la pareja.**

Nuestro objetivo es evitar la transmisión de enfermedades hereditarias, pero de éstas, se puede evitar la transmisión de las enfermedades genéticas monogénicas a través de la aplicación de la metodología del Diagnóstico Genético Preimplantación (DGP). Sin embargo, no se pueden evitar las enfermedades genéticas multifactoriales que dependen de la herencia poligénica y del medio ambiente, como por ejemplo el asma o la hipertensión arterial.

Por todo ello debería hacerse una buena anamnesis de las enfermedades familiares, si existen e identificar cuáles son tanto por vía materna como paterna y poder hacer lo más exhaustivamente posible el árbol genealógico de la pareja que debe contemplar al menos las 3 generaciones anteriores. (*Anexo I*).

En caso de detectar o sospechar una enfermedad hereditaria, se derivarán a las parejas al servicio de genética clínica de referencia. Es muy importante diagnosticarlas antes de que ella se quede embarazada para poder planificar mejor los cuidados en su futuro embarazo. Así se podrían beneficiar de la nueva metodología que supone el DGP.

#### **NOTA IMPORTANTE:**

**El listado de los servicios de referencia de Genética Clínica de España aparece en la web de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH): <http://www.aegh.org/>, aunque su acceso es restringido. Por lo tanto, dicha información podría ser aportada por cada Consejería Autonómica de Sanidad.**

## 2.A.b) Historia clínica personal de la pareja: (Anexo II).

En ambos miembros de la pareja habrá que recoger los **datos sociodemográficos** básicos (fecha de nacimiento, lugar, país...) pero haremos hincapié en conocer el grupo étnico, la edad y la profesión.

Todos estos datos estarán encaminados a orientarnos sobre diferentes enfermedades que se dan en unas etnias y no en otras, que se dan en unos países más que en otros. La profesión es importante por si existe posibilidad de riesgo de exposición a tóxicos ambientales. Y la edad, un factor a tener muy en cuenta para evaluar el riesgo de diferentes síndromes genéticos (S. Down, S. Edwards...).

También es importante saber desde cuando se busca el embarazo, información que nos puede orientar del nivel de ansiedad, o estado psicológico de la pareja o algún problema con la fertilidad. Y por supuesto, muy importante descartar cualquier tipo de parentesco o consanguinidad entre la pareja, caso en el que los riesgos se vean multiplicados.

A continuación seguiremos con los **antecedentes médicos** de ambos y les ofreceremos la posibilidad de descartar algunas de las enfermedades importantes pero que por ser bastante comunes no suelen referirlas como tal y podrían no estar registradas en el historial médico.

Especialmente en las mujeres con algún tipo de enfermedad crónica deberán ser derivadas al especialista pertinente para que controle su patología y/o el tratamiento pautado para ajustarlo ante el futuro embarazo.

Así mismo, será relevante conocer el calendario de vacunación de ella, ya que existen riesgos no sólo con las patologías no cubiertas, sino también por gestar durante un periodo corto después de la vacunación o peor si se estuviese embarazada cuando se vacune por desconocimiento de este hecho. En este caso es importante informar a la mujer que si se ha vacunado de rubéola, varicela o hepatitis B, debe guardar un periodo mínimo de 3 meses antes de un nuevo embarazo según las “Guidelines for vaccinating pregnant women” de los CDC.

Otro aspecto a conocer muy importante en la historia clínica de la mujer es todo lo referente a los antecedentes obstétricos-ginecológicos:

**Tabla 2. Antecedentes obstétricos-ginecológicos de la mujer**

- Edad de la menarquia.
- Fórmula Menstrual (FM) y alteraciones menstruales.
- Fecha de última regla (FUR).
- Uso de anticonceptivos.
- Enfermedades infecciosas de transmisión sexual (ITS).
- Problemas de fertilidad.
- Gestaciones anteriores y su evolución (existencia o no de patologías).
- Abortos previos (sólo tener en cuenta los abortos espontáneos y las interrupciones por malformación congénita).

**IMPORTANTE:** En caso de detectar patologías será pertinente derivar al especialista para su seguimiento y control previo a la futura gestación.

En el caso del hombre también será imprescindible conocer si existen patologías en el aparato genital (próstata, testículos, etc.) o si se ha realizado alguna prueba previa que determine su fertilidad en el caso de no tener descendencia, como es en el de posibles azoospermias no diagnosticadas.

Será muy importante valorar a la pareja en caso de problemas de infertilidad (más de 1 año de búsqueda de gestación) o esterilidad para derivar a la consulta del especialista que haga evaluación y/o tratamiento adecuado.

A la hora de valorar los antecedentes de abortos, solamente servirán como criterio a tener en cuenta si éstos han sido espontáneos o por malformación congénita, descartando la Interrupción Voluntaria del Embarazo (IVE) y la Interrupción Legal del Embarazo (ILE) que no sea por causa de malformación fetal.

### **2.A.c) Datos ambientales y sociales:**

Como el objetivo es prevenir riesgos, en ambos casos será oportuno conocer los **datos ambientales y sociales**: Ambientales referidos a las



posibles exposiciones teratógenas (Radiaciones, tóxicos) o de riesgo como el estrés.

En el ámbito de lo social, es importante conocer la situación familiar, si se cuenta con apoyo en éste ámbito, pues muchas veces van a necesitar del mismo en caso de iniciar todo el proceso. El no contar con apoyo social puede generar altos riesgos de estrés y ansiedad.

#### **2.A.d) Estilo de vida:**

Otro apartado importante, el **estilo de vida** de ambos que nos indicará futuros riesgos de sufrir enfermedad y que en caso de la mujer habrá que reeducar si queremos un embarazo con un niño sano, por lo tanto habrá que explorar:

- Hábitos de alimentación (dietas, suplementos, alergias...). Destacar si hay trastornos en la conducta alimentaria su posible tratamiento.
- Actividad física (ejercicios, sedentarismo...). Riesgo de obesidad o trastornos vasculares y/o cardíacos
- Hábitos tóxicos (tabaco, drogas, alcohol...). Conocer si hay adicciones para derivar al especialista antes de iniciar el proceso de gestación
- Fármacos (por tratamientos crónicos, automedicación...). Riesgo de incompatibilidad con la gestación o por ser teratógenos.
- Otros: animales domésticos, viajes, etc. Riesgo de enfermedades endémicas en algunos países, o animales.

En **resumen**, es muy importante saber realizar una buena anamnesis que recoja la mayoría de información necesaria para una mejor orientación en la detección de riesgos y prevención de enfermedades que puedan impedir o dificultar una futura y sana gestación.

### **► B) EXPLORACIÓN FÍSICA Y PRUEBAS DIAGNÓSTICAS**

Después de realizar la anamnesis completa, deberemos pasar a hacer las exploraciones físicas oportunas, o como mínimo las básicas y si es necesario, solicitar las pruebas de laboratorio o de otras técnicas para así orientar mejor, no sólo el posible diagnóstico sino la orientación hacia el especialista oportuno que pueda tratar el problema o patología detectada si fuera necesario.

Para ello realizaremos las siguientes exploraciones: (*Anexo III*).

### **2.B.a) Exploraciones básicas:**

En ambos miembros de la pareja es muy importante valorar el estado de salud en el momento de realizar el asesoramiento preconcepcional, por ello será básico y necesario ir descartando posibles factores de riesgo que a veces van asociados con la dificultad de concebir hijos. Así iremos explorando los diferentes sistemas y órganos.

- Problemas nutricionales: peso, talla, IMC (Índice de Masa Corporal)
- Problemas cardiorrespiratorios: auscultación cardíaca y respiratoria
- Problemas gastrointestinales: exploración abdominal
- Problemas endocrinológicos: exploración tiroidea
- Rasgos evidentes de dismorfias: exploración de las mismas y de lo que el médico considere oportuno tras la valoración de la anamnesis previa.

En el caso de la mujer sería conveniente completar la exploración con una revisión ginecológica y mamaria y en el caso del hombre, una exploración urogenital. En ambas situaciones se requiere la exploración del especialista, primero para descartar posibles patologías y segundo, en caso de haberlas detectado, por la anamnesis o por comunicación directa por parte de la pareja, éstas puedan ser tratadas antes de iniciar el resto de actividades reflejadas en esta Guía de Práctica Clínica.

### **2.B.b) Pruebas de laboratorio:**

Las pruebas a solicitar estarán en función de confirmar posibles diagnósticos o para descartar patologías, así como, para valorar la repercusión de los resultados en el proceso que se inicia.

Será conveniente conocer si la pareja se ha hecho pruebas recientes en el laboratorio y en qué se ha solicitado para evitar repetirlas si son válidas para este protocolo.

Entre las pruebas básicas, se debe solicitar a la pareja un estudio hematológico completo (incluido el Grupo y Rh), un estudio bioquímico y también, en el caso de la mujer, solicitar la serología para conocer el estado inmunológico ante enfermedades de gran repercusión en el caso de posible embarazo, por ejemplo, la rubeola, hepatitis B y C, toxoplasmosis, y otras. Para solicitar la prueba de VIH, habrá que informar

a la mujer y obtener su consentimiento verbal o escrito. Se recomienda solicitar las pruebas serológicas también a la pareja.

Es recomendable hacer una valoración general en orina (sedimento y anormales) y específicas en caso de sospecha de infecciones (urinocultivos).

Se puede solicitar un test de embarazo a la mujer para descartar que ya esté embarazada, en cuyo caso, el proceso a seguir sería el del protocolo de diagnóstico prenatal.

Aunque estas pruebas pueden entrar en el rango de lo básico, sería pertinente solicitar, en el caso del hombre, una prueba específica como es el espermiograma, tras un año de intento fallido de concepción o gestación, cuyo resultado podría modificar el procedimiento a seguir y tener que derivarse a la consulta del especialista que tratase los posibles problemas de infertilidad y/o esterilidad.

Dentro de las pruebas específicas, se solicitará también en la mujer un perfil hormonal femenino completo (progesterona, estradiol, LH, FSH, prolactina) y a ser posible en mitad del ciclo menstrual.

### **2.B.c) Otras pruebas:**

Cabe destacar que con toda la valoración de la anamnesis, la exploración y las pruebas solicitadas podemos hacer un buen Asesoramiento Preconcepcional, pero también nos orientará en caso de problemas o patologías detectadas hacia el especialista al que debemos derivar y que solicitará el resto de pruebas oportunas y/o más cruentas o invasoras.

Si el médico o la matrona lo consideran oportuno, se puede solicitar una citología o cultivos para descartar posibles ITS.

### **3.- ¿QUÉ INTERVENCIONES SE PUEDEN REALIZAR?**

En este apartado pretendemos orientar al profesional sobre qué acciones realizar tras la cumplimentación de la anamnesis y la detección de factores de riesgo, así como dotar de recursos para la prevención de enfermedades con acciones concretas, en alimentación y hábitos de vida saludables.

#### **3.a) Suplementos de ácido fólico.**

Es muy importante que se tome de manera preconcepcional, es decir, antes de que la mujer se quede embarazada. Esto es así porque el ácido fólico es un componente clave para la formación del tubo neural y éste se cierra en los días 25-27 del desarrollo embrionario. En esa fecha la mujer aún no sabe que está embarazada. La administración de ácido fólico una vez embarazada tiene mucha menos eficacia para la prevención de defectos del tubo neural (espina bífida, anencefalia, etc.). Es importante recordar o aconsejar a la mujer pregestante y/o gestante que debe seguir una dieta equilibrada rica en verduras y frutas, pero además, debe tomar un suplemento de 0'4 mg diarios de ácido fólico. La toma aconsejada es desde al menos un mes antes de la fecha planeada de embarazo hasta al menos los tres primeros meses de embarazo. En el caso de antecedente de feto o hijo con defecto del tubo neural la dosis será de 4 mg/día.

#### **3.b) Otros suplementos.**

Yodo: si la mujer es normotiroidea deberá tomar suplementos de yodo a razón de entre 100 y 200 µgr al día desde antes del embarazo hasta la lactancia incluidas. Si la mujer es hiper o hipotiroidea, deberá ser controlada por el endocrinólogo para ajustar las dosis del tratamiento.

Automedicación: se debe advertir a la mujer que automedicarse puede ser muy peligroso porque, sin saberlo, podría estar tomando fármacos que son teratógenos. Los complejos vitamínicos, así como el hierro, quedarán a criterio del facultativo o la matrona en caso de necesidad o requerimientos de una dieta pobre en frutas o verduras o desequilibrada.

### 3.c) Peso.

La mujer debe mantener un peso adecuado a su talla según el IMC. La ganancia ponderal durante el embarazo no debe exceder de los 12 Kg, ya que tanto por exceso como por defecto, la malnutrición materna puede afectar al desarrollo neurocognitivo del recién nacido, además de a su correcto crecimiento. Antes de la gestación, este exceso o defecto en el peso puede afectar a su fertilidad, por tener patologías asociadas a trastornos alimentarios.

### 3.d) Adicciones.

Tabaco: es importante que la mujer deje el hábito tabáquico antes y durante toda la gestación (incluida la crianza con lactancia materna) por riesgo de bajo peso en el nacimiento, abortos espontáneos, parto prematuro y eventos malformativos. En caso necesario se derivará a la unidad de tabaquismo.

Alcohol: no existe dosis segura de alcohol en ninguna época del embarazo ni en la lactancia materna. Aún con dosis muy bajas, existe el riesgo del síndrome alcohólico-fetal que presenta retraso mental, malformaciones, trastornos de la conducta y aprendizaje, así como bajo peso al nacer y parto prematuro. No se sabe qué mujeres son las más susceptibles genéticamente al alcohol, de ahí la importancia de la supresión completa para una prevención más efectiva.

Drogas: su consumo en el embarazo puede producir problemas muy severos por las repercusiones directas que tiene no sólo en la salud de la madre, sino además, en el desarrollo del feto y la salud del recién nacido (Síndrome de abstinencia neonatal).

Si detectamos conductas adictivas antes de la gestación habrá que tomar medidas preventivas de cara a un futuro embarazo y por lo tanto, debe evaluarse su derivación a la unidad de conductas adictivas (UCA).

### 3.e) Tratamiento de enfermedades crónicas.

Se debe preguntar a ambos miembros de la pareja sobre si padecen determinadas enfermedades crónicas. En el caso de la mujer, éstas deberán ser controladas estrechamente por su médico de AP o especialista según la patología para que sean tratadas con la mínima dosis y que los fármacos utilizados no sean teratógenos.

### **3.f) Tratamiento de infecciones.**

Si la mujer no está inmunizada para la toxoplasmosis, se le darán las recomendaciones pertinentes respecto a la restricción de determinados alimentos de carne cruda (por ejemplo: embutidos) y del riesgo de contacto con animales domésticos transmisores de la enfermedad, principalmente los gatos.

Si la mujer no está inmunizada para rubeola, se le recomendará su vacunación, previa entrega y firma del Consentimiento Informado (CI) donde se advertirá de los posibles efectos secundarios, y del riesgo de un embarazo antes de los 6 meses desde la vacunación.

Si la mujer presentara la sífilis en la fase aguda antes de estar gestante, se le tratará de la forma correspondiente.

Si la mujer presentara anticuerpos para VIH y/o VHC se enviará al facultativo especialista correspondiente para su correcto tratamiento.

### **3.g) Educación y prevención ante exposiciones laborales.**

Ante una mujer embarazada tenemos el posible riesgo de exposiciones a diversos factores de riesgo laborales como la temperatura elevada, radiaciones, tóxicos ambientales y biológicos. Ante todos ellos podemos llamar al teléfono del SITE (Servicio de Información Telefónica para la Embarazada) para asesorar a la mujer.

Si la mujer embarazada está sometida a cualquiera de los riesgos laborales antes mencionados, por la posibilidad de producir malformaciones fetales, habrá que ponerse en contacto con el departamento de riesgos laborales de su empresa.

### **3.h) Asesoramiento genético preconcepcional:**

En el ámbito del asesoramiento preconcepcional desde AP el proceso del asesoramiento genético comienza desde que se toman los datos de la anamnesis y del árbol genealógico, y va a culminar en el servicio de genética clínica de referencia. Es muy importante que el médico de familia, el pediatra y la matrona sepan cuando derivar hacia el servicio de genética clínica de referencia.

La descripción recomendada de la nomenclatura sobre árboles genealógicos fue publicada por el National Society of Genetic Counselors (Bennett RL et al, 2008).

## **4.- RECURSOS MATERIALES Y PERSONALES**

### **4.a) Recursos Materiales:**

Para que la implementación de esta Guía de Práctica Clínica (GPC) pueda llevarse a cabo es necesario garantizar unos mínimos de recursos materiales necesarios en la consulta del médico o de la matrona de AP. Para ello será necesario:

- Las hojas para la anamnesis (o soporte informático del sistema que se utilice) para realizar una buena historia clínica (Anexos I, II y III).
- Las hojas con la información tanto para los futuros padres como para los profesionales (Anexos IV y V).
- Hojas para interconsultas y analíticas.
- Fonendoscopio, esfigmomanómetro...
- Camilla, o mesa exploratoria.
- Y el espacio de tiempo para realizar las actividades específicas (30-45 min.)

### **4.b) Recursos personales:**

Será necesario dotar el centro de salud de profesionales adecuados o especializados con un mínimo de conocimientos sobre el tema. Se recomienda el Médico de Medicina Familiar y Comunitaria, el Pediatra y la Matrona, como profesionales de primera elección.

El resto de personal auxiliar será el habitual que atienda en estas consultas (auxiliar de enfermería, celador, administrativa...).

Las consultas se organizarán con cita previa, procurando que quede claro “quién” atiende esta consulta y “qué” día para facilitar la organización, pero siempre quedará a criterio de la propia organización y recursos del propio centro.



## 5.- PROCESO DE ACTIVIDADES.

En este apartado abordaremos las actividades a realizar en la dos visitas que como mínimo se han de realizar para poder derivar al especialista oportuno, sea para realizar una prueba específica o para iniciar el proceso de consejo genético, propiamente dicho, desde el centro que corresponda, donde se iniciarán las pruebas correspondientes (cariotipo, ADN fetal de sangre materna, etc.).

Antes de explicar qué cosas debemos hacer durante estas dos visitas, es necesario comentar que la **captación** se realizará desde la consulta de cualquier profesional sanitario (médicos de familia, pediatras, enfermeras) que deriven a la pareja, bien porque consideren que necesitan el asesoramiento por antecedentes familiares o/y por tener hijos previos con patología afecta y también por iniciativa propia (a demanda) de cualquier usuario/paciente del Centro de Salud en el que se realice el protocolo.

Las actividades a realizar se ven desarrolladas en el punto 2 de este protocolo, pero en este punto trataremos de organizar el “Cómo” y “Cuándo” realizarlos.

### 5.a) Primera Visita:

Esta primera visita podrá desglosarse en dos en función de la carga asistencial que se tenga o del tiempo que se disponga. En primer lugar será necesario realizar una muy buena **entrevista clínica** (anamnesis) a ambos miembros de la pareja, así que se recomienda citarlos en un tiempo de 30-40 minutos, para garantizar que se haga con exhaustividad, ya que formará parte de la orientación diagnóstica y actividades posteriores. La entrevista clínica constará de la cumplimentación de los cuestionarios (anexo II) y si se puede también en esta consulta sería procedente realizar el árbol genealógico (anexo I).

Tras la cumplimentación y recogida de datos en la historia clínica, realizaremos las **exploraciones** pertinentes, a uno o a ambos miembros de la pareja (anexo III). En función de la información obtenida, solicitaremos las **analíticas o pruebas diagnósticas** necesarias (anexo III) y que hemos desarrollado en el punto 2. Para recordar brevemente, se derivará al ginecólogo (mujer) o urólogo (hombre) según proceda, para descartar patología física (genital) y a otros especialistas según la patología previa existente (endocrino, internista,...).



### 5.b) Segunda Visita:

Esta segunda visita se programará en función del tiempo previsto para la recepción de los resultados de las pruebas solicitadas o de los informes de los otros especialistas.

El contenido de esta visita será: (para uno o ambos miembros de la pareja).

- ✓ La recepción de los resultados y del informe del especialista (si se solicitó).
- ✓ Asesoramiento: Se debe informar de la situación paterna y materna, así como de la presencia o no de riesgo de enfermedad genético-hereditaria.
  - Si todo normal: informar de los recursos en caso de embarazo.
  - Si alguna anomalía: informar de los recursos disponibles.
- Si hubiese hallazgo patológico, remitir al especialista para estudio avanzado, tanto a la mujer como al hombre.
- En caso de ser necesario se podrán solicitar pruebas complementarias, y se emitirá un informe completo para derivar a la Unidad Clínica o Servicio Clínico que proceda.
- Si existe embarazo y existe riesgo de enfermedad genética en la familia: Unidad de Diagnóstico Prenatal.
- Si no existe embarazo pero existe riesgo de enfermedad genética en la familia (Punto 6: Criterios de derivación): Servicio de referencia de Genética Clínica.

Esta visita, como la anterior, se puede realizar en episodios diferentes pero cabe recordar que no se debe prolongar más allá de los 3 meses la obtención de todos los datos para poder asesorar de las medidas a tomar o para derivar donde proceda. Se debe valorar el estado de ansiedad que genera en la pareja la espera de los resultados y las decisiones que pueden conllevar para ellos en su futuro más o menos inmediato.

## **6.- CRITERIOS DE DERIVACIÓN DESDE ATENCIÓN PRIMARIA HACIA LOS SERVICIOS DE GENÉTICA CLÍNICA:**

Uno de los objetivos que tiene la realización de esta guía clínica es la de ser capaces de detectar precozmente las enfermedades hereditarias desde AP. Para ello se han desarrollado una serie de criterios o signos de alarma que puedan hacer necesario su derivación a los centros clínicos de genética.

### **A) GENERALIDADES:**

- 1) Dos o más miembros de una misma familia afectados de una misma enfermedad, en particular de un solo miembro si se trata de una enfermedad rara ya diagnosticada previamente.
- 2) Trastornos comunes con edad más temprana de aparición que la típica (especialmente si la aparición es temprana en múltiples miembros de la familia hasta 3º grado de parentesco). Por ejemplo:
  - 2.b) Pérdida de visión y/o audición a edad menor de 55 años.
  - 2.c) Demencia a edad menor de 60 años.
- 3) Enfermedad bilateral en órganos pares (p.ej: ojos, riñones, pulmones, mamas).
- 4) Mujer o pareja con dos abortos consecutivos sin embarazo previo o tres si ha habido algún embarazo a término entre medias de estas pérdidas fetales.
- 5) Problemas médicos en la descendencia de una pareja que es consanguínea.

### **B) CÁNCER HEREDITARIO:**

Criterios de derivación en cáncer hereditario según el Consenso en cáncer hereditario entre la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM) y las sociedades de AP (SEMFYC, SEMERGEN y SEMG) del 2012.

- 6) Cáncer de mama-ovario (un criterio es suficiente):
  - Dos o más casos de cáncer de mama y/u ovario en la misma línea familiar.

- Edad joven de diagnóstico de cáncer de mama (antes de los 50 años).
- Cáncer de mama y ovario en la misma paciente.
- Cáncer de mama en el varón.
- Cáncer de mama bilateral (uno de los tumores diagnosticado antes de los 50 años).

7) Cáncer colorrectal (un criterio es suficiente):

- Cáncer de colon o recto diagnosticado antes de los 50 años.
- Dos diagnósticos de cáncer de colon o recto en el mismo individuo.
- Dos o más diagnósticos de cáncer de colon, recto o endometrio entre familiares de primer o segundo grado.
- Un caso de cáncer de colon o cáncer de recto y al menos otro tumor del espectro correspondiente al síndrome de Lynch en un familiar de primer o segundo grado (cáncer de endometrio, de ovario, gástrico, páncreas, uréter y/o pelvis renal, tracto biliar, intestino delgado, tumor cerebral, adenomas sebáceos o queratoacantomas).

**C) CARDIOVASCULAR:**

- 8) Dos o más casos de cardiopatía isquémica o muerte súbita antes de los 55 años en varones y 65 en mujeres, en ausencia de otros factores de riesgo cardiovascular.
- 9) Enfermedad cardíaca o cerebrovascular a edad menor de 45 años.

**D) ANOMALÍAS CONGÉNITAS:**

- 10) Características dismórficas con retraso del desarrollo u otra patología médica.
- 11) Retraso mental progresivo, pérdida de los hitos del desarrollo.
- 12) Dos o más anomalías congénitas mayores y/o tres menores.
- 13) Sordera y/o ceguera congénita o juvenil inexplicada.
- 14) Cataratas congénitas o en edad juvenil.
- 15) Genitales ambiguos.

- 16) Ausencia congénita de los conductos deferentes.
- 17) Un feto con una anomalía estructural mayor o con múltiples anomalías menores inexplicadas.

**E) ALTERACIONES DEL CRECIMIENTO:**

- 18) Talla corta desproporcionada.
- 19) Talla corta proporcionada y amenorrea primaria inexplicada.
- 20) Talla corta proporcionada con características dismórficas y/o retraso o detención de la pubertad.

**F) APARATO REPRODUCTOR:**

- 21) Varones con hipogonadismo y ginecomastia significativa.
- 22) Oligozoospermia/azoospermia inexplicadas.
- 23) Amenorrea primaria inexplicada.
- 24) Fallo ovárico prematuro (menopausia precoz a edad menor o igual a 40 años) junto al menos uno de estos ítems:
  - a) otra mujer con menopausia precoz en la misma rama familiar.
  - b) uno o más casos de retraso mental en la misma rama familiar.
  - c) uno o más casos de temblor y/o parkinsonismo en un varón con más de 55 años en la misma rama familiar.

**G) OTROS CRITERIOS:**

- 25) Trastornos neurológicos o del movimiento inexplicados.
- 26) Hipercolesterolemia familiar heterocigota en ambos miembros de la pareja.

**NOTA:** Definición de anomalía congénita mayor y menor: tomando la definición de malformación de Warkany: “Toda anomalía congénita que pueda interferir la viabilidad o el bienestar físico del individuo”,

malformación mayor sería la que interfiere “gravemente” y menor la que interfiere “levemente”, o “no gravemente”.

Independientemente de los criterios de derivación, hay que tener en cuenta unos criterios de sospecha para cáncer hereditario, como:

**Tabla 3: Criterios de sospecha para cáncer hereditario:**

- Edad de aparición temprana
- Multifocalidad de las lesiones o bilateralidad en caso de órganos pares.
- Aparición de varios tumores primarios en el mismo individuo.
- Antecedentes familiares de la misma neoplasia.
- Alta incidencia de cáncer dentro de una misma familia.
- Asociación de tumores con sobrecrecimiento corporal generalizado o asimétrico, dismorfias, malformaciones congénitas o retraso mental.

## 7.- BIBLIOGRAFÍA

- Alcalá Llorente S, Meliá Fullana E, Requena Miranda A. Problemas concretos de salud madre/hijo: periodo preconcepcional. En: Brines Solanes J, Crespo Hernández M, Cruz Hernández M, Delgado Rubio A, Garagorri Otero JM, Hernández Rodríguez M, Ruza Tarrío FJ. Manual del residente de pediatría y sus áreas específicas. Madrid: Ediciones Norma;1997. p. 1808-1809.
- Barona C, Chaparro DC, Lluch JA, Más R, Ruíz E, Peris C, Rodríguez P. Diagnóstico prenatal en la Comunitat Valenciana. Manual para profesionales. 2013. Conselleria de Sanitat, Generalitat Valenciana.
- Beltrán-Calvo C, Martín-López JE, Solà-Arnau I, Grupo de trabajo de la Guía de práctica clínica de atención en el embarazo y puerperio. Guía de práctica clínica de atención en el embarazo y puerperio. 2014. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.
- Blanco Guillermo I, Blanco Marengo M, Cabrera Torres E, Celada Pérez R, Ejarque Doménech I, Estebán Bueno G, García Ribes M, Garrell Lluís I, Ibarra Amarica J, Martín Gutiérrez V, Mingarro Castillo MM, Sorlí Guerola JV, Urioste Azcorra M. Guía de referencia rápida sobre cáncer hereditario para atención primaria. 2013. Disponible en: <http://www.svmfyc.org/files/Guia%20de%20referencia%20rapida%20sobre%20Cancer%20Hereditario%20para%20Atencion%20Primaria.pdf>.
- Bennett RL, French KS, Resta RG, Doyle DL. Standardized human pedigree nomenclature: update and assessment of the recommendations of the National Society of Genetic Counselors. J Genet Couns 2008;17(5):424-33.
- Capitán Jurado M, Cabrera Vélez R. La consulta preconcepcional en atención primaria. Evaluación de la futura gestante. MEDIFAM 2001; 11(4):207-215.
- Cawley S, Mullaney L, McKeating A, Farren M, McCartney D, Turner MJ. A review of European guidelines on periconceptional folic acid supplementation. Eur J Clin Nutr. 2016;70(2):143-54.
- De-Regil LM, Peña-Rosas JP, Fernández-Gaxiola AC, Rayco-Solon P. Effects and safety of periconceptional oral folate supplementation for preventing birth defects. Cochrane Database Syst Rev. 2015;(12):CD007950.

- González González A, Herrero de Lucas F, Álvarez Charines E, Rodríguez R. Programas de salud en el periodo preconcepcional y durante el embarazo. En: C. García Caballero, A. González Meneses. Tratado de Pediatría Social. 2ª ed. Madrid. Ediciones Díaz de Santos;2000. p. 341-351.
- Guidelines for the Identification and Management of Substance Use and Substance Use Disorders in Pregnancy. Geneva: World Health Organization; 2014.
- Kaaja RJ, Greer IA. Manifestations of chronic disease during pregnancy. JAMA. 2005;294(21):2751-7.
- López García-Franco A, Arribas Mir L, del Cura González I, Bailón Muñoz E, Iglesias Piñeiro MJ, Gutiérrez Teira B, Landa Goñi J, Ojuel Solsona J, Fuentes Pujol M, Alonso Coello P; Grupo de la Mujer del PAPPS. Actividades preventivas en la mujer. Aten Primaria. 2014;46 Suppl 4:82-98.
- Martin JC, Zhou SJ, Flynn AC, Malek L, Greco R, Moran L. The Assessment of Diet Quality and Its Effects on Health Outcomes Pre-pregnancy and during Pregnancy. Semin Reprod Med. 2016;34(2):83-92.
- Martín Zurro A, Cano Pérez JF, Gené Badía J. Compendio de Atención Primaria. 4ª ed. Barcelona. Elsevier;2016 .
- Moos MK. Preconception Health Promotion. Progress in changing a prevention paradigm. J Perinat Neonatal Nurs. 2004;18(1):2-13.
- Moussa HN, Arian SE, Sibai BM. Management of hypertensive disorders in pregnancy. Womens Health (Lond). 2014;10(4):385-404.
- Parisi F, Laoreti A, Cetin I. Multiple micronutrient needs in pregnancy in industrialized countries. Ann Nutr Metab. 2014;65(1):13-21.
- Patra J, Bakker R, Irving H, Jaddoe VW, Malini S, Rehm J. Dose-response relationship between alcohol consumption before and during pregnancy and the risks of low birthweight, preterm birth and small for gestational age (SGA)-a systematic review and meta-analyses. BJOG 2011;118(12):1411-1421.
- Pérez Hiraldo P, Orós López D, Fabre González E. Consulta preconcepcional. En: González Merlo J, Lailla Vicens JM, Fabre González E, González Bosquet E. Obstetricia. 6ª ed. Barcelona. Elsevier;2013. p. 97-104.



- Ramakrishnan U, Grant F, Goldenberg T, Zongrone A, Martorell R. Effect of women's nutrition before and during early pregnancy on maternal and infant outcomes: a systematic review. *Paediatr Perinat Epidemiol*. 2012;26 Suppl 1:285-301.
- Robles L, Balmaña J, Barrell I, Grandes S, Graña B, Guillén C, Marcos H, Ramírez D, Redondo E, Sánchez J. Consenso en cáncer hereditario entre la Sociedad Española de Oncología Médica y las sociedades de atención primaria. *Semergen*. 2013;39(5):259-266.
- Robles Díaz L, Balmaña J, Garrell Lluís I, Grandes Velasco S, Graña Suárez B, Guillén Ponce C, Marcos Carreras H, Ramírez Puerta D, Redondo Margüello E, Sánchez Jiménez J. Consenso en cáncer hereditario entre la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM) y las sociedades de atención primaria (SEMFYC, SEMERGEN y SEMG). *Med Gen y Fam (digital)* 2012;1(7):333-342.
- Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia (SEGO). *Protocolos asistenciales en Obstetricia. Consulta preconcepcional*. 2010. Disponible en: <http://www.sego.es>.
- Steegers-Theunissen RP, Twigt J, Pestinger V, Sinclair KD. The periconceptional period, reproduction and long-term health of offspring: the importance of one-carbon metabolism. *Hum Reprod Update*. 2013;19(6):640-55.
- Zhou SJ, Anderson AJ, Gibson RA, Makrides M. Effect of iodine supplementation in pregnancy on child development and other clinical outcomes: a systematic review of randomized controlled trials. *Am J Clin Nutr*. 2013;98(5):1241-54.



## **8.- ABREVIATURAS**

AEGH: Asociación Española de Genética Humana.

CDC: Center of Disease Control (centro de control de enfermedades de Atlanta).

CI: Consentimiento Informado.

DGP: Diagnóstico Genético Preimplantación.

FM: Fórmula Menstrual.

FSH: Follicle Stimulating Hormone (hormona foliculo estimulante).

FUR: Fecha de Última Regla.

GPC: Guía de Práctica Clínica.

IgG: Inmunoglobulina G.

IMC: Índice de Masa Corporal.

ITS: Infecciones de Transmisión Sexual.

IVE: Interrupción Voluntaria del Embarazo.

ILE: Interrupción Legal del Embarazo.

LH: Luteinizing Hormone (hormona luteinizante).

RPR: Rapid Plasma Reagin (prueba de la reagina plasmática rápida, prueba serológica no treponémica).

SITE: Servicio de Información Telefónica para la Embarazada.

TCA: Trastornos en la Conducta Alimentaria.

TSH: Thyroid-Stimulating Hormone (tirotropina o hormona estimulante de la tiroides).

UCA: Unidad de Conductas Adictivas.

VDRL: Venereal Disease Research Laboratory (prueba serológica no treponémica).

VHB: Virus de la Hepatitis B.

VHC: Virus de la Hepatitis C.

VIH: Virus de la Inmunodeficiencia Humana.

## 9.- ANEXOS:

### ANEXO I: ÁRBOL GENEALÓGICO.

Un árbol genealógico consiste en una representación gráfica de todos los individuos de una familia mediante símbolos y líneas que los enlazan. Lo ideal es que represente, al menos, tres generaciones anteriores. Los símbolos básicos que se utilizan son el cuadrado para los hombres, el círculo para las mujeres y el rombo para los individuos cuyo sexo se desconoce. Una línea horizontal que enlace a un cuadrado y a un círculo quiere decir que son pareja. En la figura 1 mostramos un resumen con los símbolos (genogramas) más habituales.

|                                                                                     |                                                                     |                                                                                      |                                            |
|-------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------|
|    | Hombre                                                              |     | Aborto espontáneo                          |
|   | Mujer                                                               |    | A.E. Afectado                              |
|  | Hombre fallecido                                                    |   | Hombre portador obligatorio                |
|  | Mujer fallecida                                                     |   | Mujer portadora obligatoria                |
|  | Hombre afectado/enfermo                                             |   | Adoptado/a                                 |
|  | Mujer afectada/enferma                                              |   | Relación                                   |
|  | Sexo Indeterminado (con todas sus variantes de afectación o muerte) |  | Rel.Consanguínea                           |
|  |                                                                     |   | Gemelos monocigóticos                      |
|  |                                                                     |   | G. Dicigóticos (con sus variantes de Sexo) |

**Figura 1:** Genogramas más frecuentes

## ANEXO II: HISTORIA CLÍNICA DE LA PAREJA.

### II.1) MUJER.

#### II.1.a) Datos socio-demográficos.

Nombre y apellidos: \_\_\_\_\_

Fecha de nacimiento: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_ Edad: \_\_\_\_\_

Lugar de nacimiento: \_\_\_\_\_ País: \_\_\_\_\_

Profesión: \_\_\_\_\_

Nivel de estudios: \_\_\_\_\_

Grupo étnico: \_\_\_\_\_

¿Desde cuándo busca un embarazo? \_\_\_\_\_

¿Existe algún tipo de parentesco entre usted y su pareja? (en caso afirmativo especificar) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

#### II.1.b) Datos clínicos.

- Antecedentes médicos:

Grupo sanguíneo y Rh: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

¿Sufre o ha sufrido alguna vez de las siguientes enfermedades? (Marcar con un círculo la respuesta correcta):

- |                                      |         |
|--------------------------------------|---------|
| - Asma                               | sí / no |
| - Diabetes mellitus                  | sí / no |
| - Enfermedad inflamatoria intestinal | sí / no |
| - Hipertensión arterial              | sí / no |
| - Enfermedades autoinmunes           | sí / no |
| - Enfermedades del corazón           | sí / no |
| - Enfermedades renales               | sí / no |

- Otras enfermedades (especifique): \_\_\_\_\_

- ¿Ha recibido alguna de estas vacunas recientemente?

\*Hepatitis B: Sí/No ¿Cuándo? \_\_\_\_\_

\*Rubéola: Sí/No, Cuándo? \_\_\_\_\_

\*Gripe: Sí/No ¿Cuándo? \_\_\_\_\_

\*Varicela: Sí/No ¿Cuándo? \_\_\_\_\_

\* Otras vacunas: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

---

**NOTA: Informar a la mujer que si se ha vacunado de rubéola, varicela y hepatitis B, debe guardar un periodo mínimo de 3 meses antes de un nuevo embarazo según las “Guidelines for vaccinating pregnant women” de los CDC.**

- Antecedentes gineco-obstétricos:

Menarquia: \_\_\_\_\_, FUR: \_\_\_\_\_, FM: \_\_\_\_/\_\_\_\_

Alteraciones menstruales: \_\_\_\_\_

Uso de métodos anticonceptivos: \_\_\_\_\_

Problemas de fertilidad: \_\_\_\_\_

Gestaciones: \_\_\_\_\_ Partos: \_\_\_\_\_ Abortos espontáneos: \_\_\_\_\_

IVE (terapéuticos/voluntarios y causa): \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Cesáreas: \_\_\_\_\_ Hijos sanos: \_\_\_\_\_ Hijos afectados (especificar patología): \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Diabetes gestacional previa: Sí/No (especificar tipo y tratamiento) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Preeclampsia en embarazo previo: Sí/No (especificar tipo y tratamiento) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Enfermedades infecciosas y/o ITS: Sí/No ¿Cuál/es? \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Otras: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**NOTA:** En caso de patología gineco-obstétrica la mujer debería ser derivada a su ginecólogo/a de zona para ser valorada y/o tratada para un futuro embarazo.

## II.1.c) Datos socio-ambientales

### II.1.c.1) Exposiciones laborales (especificar fecha de última exposición):

- Riesgos biológicos: \_\_\_\_\_

- Tóxicos: \_\_\_\_\_

- Radiaciones: \_\_\_\_\_
- Sustancias químicas: \_\_\_\_\_
- Esfuerzos físicos laborales: \_\_\_\_\_
- Altas temperaturas: \_\_\_\_\_
- Estrés: \_\_\_\_\_

### **II.1.c.2) Situación familiar:**

¿Cuenta con familia y/o amigos que le puedan ayudar en caso de necesidad? Sí / No

Miembros que forman parte del núcleo familiar: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Problemas personales, familiares o laborales: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

### **II.1.c.3) Estilo de vida de la mujer:**

- Alimentación:

¿Sigue alguna dieta? Sí / No ¿Cuál? \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

¿Toma algún tipo de suplemento dietético? Sí / No ¿Cuál? \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

¿Ha tenido o tiene algún tipo de problema alimentario? \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

- Actividad física:

¿Hace algún tipo de ejercicio físico? Sí / No ¿Cuál? \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
Frecuencia: \_\_\_\_\_ ¿Dónde? \_\_\_\_\_

- Hábitos tóxicos:

Café o Té: Sí / No      ¿Cuánto? \_\_\_\_\_

Tabaco:      Sí / No      ¿Cuánto? \_\_\_\_\_

Alcohol:      Sí / No      ¿Cuánto? \_\_\_\_\_

Drogas:      Sí / No      ¿Cuál? \_\_\_\_\_

¿Durante cuánto tiempo las ha consumido? \_\_\_\_\_

¿Cuándo fue la última vez? \_\_\_\_\_

Actualmente, ¿consume algún tipo de drogas?    Sí / No

¿Cuál? \_\_\_\_\_ ¿Desde cuándo? \_\_\_\_\_

- Fármacos (especificar posología e inicio):

¿Toma algún medicamento prescrito por su médico?    Sí / No

¿Cuál? \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

¿Toma algún fármaco o complemento por su propia cuenta?    Sí / No

¿Cuál? \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

¿Toma ácido fólico? En caso afirmativo, qué nombre, desde cuándo y a qué dosis: \_\_\_\_\_

¿Toma yodo? En caso afirmativo desde cuándo y a qué dosis: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

- Otros:

¿Existe algún tipo de exposición de riesgo medioambiental en su vivienda?  
Sí / No ¿Cuál? \_\_\_\_\_

¿Suele viajar fuera de nuestras fronteras?    Sí / No

¿Cuándo fue la última vez y dónde? \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

¿Se vacunó o tomó algún fármaco para ir al extranjero? Sí / No ¿Cuál? \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

¿Tiene animales en casa? Sí / No ¿Cuál o cuáles? \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ ¿Desde cuándo? \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

¿Están bajo un correcto control veterinario? Sí / No



## ANEXO II: HISTORIA CLÍNICA DE LA PAREJA.

### II.2) HOMBRE.

#### II.2.a). Datos socio-demográficos.

Nombre y apellidos: \_\_\_\_\_

Fecha de nacimiento: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_ Edad: \_\_\_\_

Lugar de nacimiento: \_\_\_\_\_

País: \_\_\_\_\_

Profesión: \_\_\_\_\_

Nivel de estudios: \_\_\_\_\_

Grupo étnico: \_\_\_\_\_

#### II.2.b) Datos clínicos

- Antecedentes médicos:

Grupo sanguíneo y Rh: \_\_\_\_\_

¿Sufre o ha sufrido alguna vez de las siguientes enfermedades? (Marcar con un círculo la respuesta correcta):

- |                                      |         |
|--------------------------------------|---------|
| - Asma                               | sí / no |
| - Diabetes mellitus                  | sí / no |
| - Enfermedad inflamatoria intestinal | sí / no |
| - Hipertensión arterial              | sí / no |
| - Enfermedades autoinmunes           | sí / no |
| - Enfermedades del corazón           | sí / no |
| - Enfermedades renales               | sí / no |
| - Enfermedades tiroideas             | sí / no |
| - Epilepsia                          | sí / no |
| - Ansiedad                           | sí / no |
| - Esquizofrenia                      | sí / no |

- Trastorno bipolar o depresión                      sí / no
- Discapacidad intelectual                      sí / no
- Alteraciones de la coagulación y otras enfermedades hematológicas (trombosis venosa, hemofilia, talasemia...)                      sí / no
- Otras enfermedades (especifique): \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

- Otros antecedentes:

¿Ha tenido algún problema en el aparato genital?                      Sí / No  
¿Cuál? \_\_\_\_\_ ¿Cuándo? \_\_\_\_\_

Hijos sanos con otra pareja anterior: \_\_\_\_\_

Hijos afectos con otra pareja anterior (especificar patología): \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

## **II.2.c) Datos socio-ambientales**

II.2.c.1) Exposiciones laborales (especificar fecha de última exposición):

- Riesgos biológicos: \_\_\_\_\_
- Tóxicos: \_\_\_\_\_
- Radiaciones: \_\_\_\_\_
- Sustancias químicas: \_\_\_\_\_
- Esfuerzos físicos laborales: \_\_\_\_\_
- Altas temperaturas: \_\_\_\_\_
- Estrés: \_\_\_\_\_

### **II.2.c.2) Estilo de vida.**

- Alimentación:

¿Sigue alguna dieta? Sí / No ¿Cuál? \_\_\_\_\_

¿Toma algún tipo de suplemento dietético? Sí / No ¿Cuál? \_\_\_\_\_

¿Ha tenido o tiene algún tipo de problema alimentario? \_\_\_\_\_

- Actividad física:

¿Hace algún tipo de ejercicio físico? Sí / No ¿Cuál? \_\_\_\_\_

Frecuencia: \_\_\_\_\_

¿Dónde? \_\_\_\_\_

- Hábitos tóxicos:

Café o Té: Sí / No ¿Cuánto? \_\_\_\_\_

Tabaco: Sí / No ¿Cuánto? \_\_\_\_\_

Alcohol: Sí / No ¿Cuánto? \_\_\_\_\_

Drogas: Sí / No ¿Cuál? \_\_\_\_\_

¿Durante cuánto tiempo las ha consumido? \_\_\_\_\_

¿Cuándo fue la última vez? \_\_\_\_\_

Actualmente, ¿consume algún tipo de drogas? Sí / No ¿Cuál? \_\_\_\_\_

¿Desde cuándo? \_\_\_\_\_

- Fármacos (especificar posología e inicio):

¿Toma algún medicamento prescrito por el médico? Sí / No ¿Cuál? \_\_\_\_\_

¿Toma algún fármaco por su propia cuenta? Sí / No ¿Cuál? \_\_\_\_\_

### ANEXO III: EXPLORACIÓN FÍSICA Y PRUEBAS EXPLORATORIAS/ DIAGNÓSTICAS DE LA PAREJA.

**NOTA:** ante cualquier alteración en los resultados de este anexo se valorará su posible derivación al especialista.

#### III.1) MUJER.

##### III.1.a) Exploración física de la mujer.

Peso: \_\_\_\_\_ Talla: \_\_\_\_\_ IMC: \_\_\_\_\_

Frecuencia cardiaca: \_\_\_\_\_ Tensión Arterial: \_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_

Grupo sanguíneo y Rh: \_\_\_\_\_

Auscultación cardiaca: \_\_\_\_\_

Auscultación respiratoria: \_\_\_\_\_

Abdomen: \_\_\_\_\_

Palpación del tiroides: \_\_\_\_\_

Exploración ginecológica y de las mamas: \_\_\_\_\_

Rasgos dismórficos evidentes: \_\_\_\_\_

Otros signos de enfermedad: \_\_\_\_\_

##### III.1.b) Pruebas de laboratorio para la mujer.

¿Cuándo fue el último control analítico? \_\_\_\_\_

¿Qué pruebas se determinaron? \_\_\_\_\_

¿Había alguna alteración? Sí/ No ¿Cuál o cuáles? \_\_\_\_\_

**Pedir estas pruebas a todas las mujeres:**

##### \* Sangre:

- Hemograma y coagulación.
- Grupo sanguíneo y Rh7.

- Bioquímica (glucemia<sup>10</sup>, metabolismo férrico, perfil lipídico, perfil hepático, función renal, vitamina B12 y ácido fólico).
- Perfil hormonal: TSH, T4 libre.
- Serología: toxoplasmosis, rubéola, varicela, sífilis (VDRL, RPR), VIH, VHB y VHC<sup>24</sup>.

**\* Orina:**

- Sedimento y anormales.

**NOTA: Pruebas para determinadas mujeres según criterio clínico:**

- Test de embarazo, si hay sospecha o dudas.
- Perfil hormonal: estradiol, progesterona, prolactina, LH y FSH (las hormonas femeninas preferentemente en mitad de ciclo).
- Cultivo de orina: si hubiera antecedentes de cistitis recurrentes, pielonefritis o diabetes.
- Enfermedades de transmisión sexual: investigar si hay antecedentes o prácticas de riesgo para enfermedad de transmisión sexual o sospecha clínica, en cuyo caso se solicitarán las pruebas pertinentes. Tratamiento conjunto de la pareja previo al embarazo si saliera positivo.
- Tuberculosis: hacer Mantoux bajo sospecha clínica o riesgo, si es positivo, derivar al especialista correspondiente. Debe retrasarse el embarazo hasta haber completado el tratamiento.
- Enfermedad de Chagas: para aquellas mujeres del continente americano y/o africano. Se solicitarán IgG para *Tripanosoma cruzi* con el objetivo de evitar la transmisión vertical al nacer.

### III.2) HOMBRE

#### III.2.a) Exploración física del hombre.

Peso: \_\_\_\_\_ Talla: \_\_\_\_\_ IMC: \_\_\_\_\_

Frecuencia cardíaca: \_\_\_\_\_ Tensión Arterial: \_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_

Grupo sanguíneo y Rh: \_\_\_\_\_

Auscultación cardíaca: \_\_\_\_\_

Auscultación respiratoria: \_\_\_\_\_

Abdomen: \_\_\_\_\_

Exploración urológica de genitales: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Rasgos dismórficos evidentes: \_\_\_\_\_

Otros signos de enfermedad: \_\_\_\_\_

#### III.2.b) Pruebas de laboratorio para el hombre

¿Cuándo fue el último control analítico? \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

¿Había alguna alteración? SI/ NO ¿Cuál o cuáles? \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

#### Pruebas a solicitar:

##### \* Sangre:

- Hemograma y coagulación.
- Grupo sanguíneo y Rh7.
- Bioquímica (glucemia, metabolismo férrico, perfil lipídico, perfil hepático, función renal).
- Perfil hormonal (testosterona) si cumple criterios de esterilidad / infertilidad.
- Serología: sífilis (VDRL, RPR), VIH, VHB y VHC.

\* **Orina:**

- Sedimento y anormales.

\* **Espermiograma:** sólo si cumple criterios de esterilidad / infertilidad.

## ANEXO IV: INFORMACION PARA EL PROFESIONAL

### MANEJO DE LOS DATOS OBTENIDOS EN EL CUESTIONARIO

1. **Edad materna:** el riesgo de aparición de alteraciones cromosómicas en el embarazo aumenta exponencialmente a partir de los 35 años de edad. Se debe informar a la mujer sobre las técnicas de diagnóstico prenatal directas (biopsia de vellosidades coriales y amniocentesis) e indirectas (cribado bioquímico, ecográfico o analítico para el test de ADN fetal en sangre materna).
2. **Lugar de nacimiento:** este dato es importante porque si ambos miembros de la pareja son originarios de una misma pequeña zona en ellos podría darse cierto grado de endogamia que aumentaría el riesgo de enfermedades autosómicas recesivas. También nos puede dar información sobre determinadas enfermedades infecciosas endémicas.
3. **Profesión:** debe evitarse la exposición laboral que conlleve riesgos contaminantes de potencialidad teratógena y mutagénica en cuyo caso se seguirán los protocolos recomendados.
4. **Nivel de estudios:** este dato es importante para valorar la capacidad de entendimiento y comprensión de la información que se va a recibir.
5. **Grupo étnico:** existen muchas enfermedades hereditarias que prácticamente sólo se dan en determinadas etnias, sobre todo la gitana y la judía. Esto se da por su marcada endogamia que favorece las enfermedades autosómicas recesivas.
6. **Consanguinidad:** aumenta la posibilidad de aparición de enfermedades autosómicas recesivas. Este dato hay que incluirlo en el árbol genealógico. Es una situación en la que el médico de familia puede que no sepa transmitir el hecho del aumento de probabilidad de enfermedades genéticas en consanguinidad, por lo que el mejor encuadre para informar sobre esta situación debería ser la consulta de Genética Clínica.
7. **Grupo sanguíneo y Rh:** es importante para evitar la isoimmunización neonatal. Se puede dar cuando la mujer es Rh negativo y el varón es Rh positivo. Se solicitará el test de Coombs cuando haya una gestación previa o no haya sido vacunada con la inmunoprofilaxis anti-D, con el objetivo de inmunizarla para una segunda gestación.



8. **Vacunas:** lo ideal es recoger todos los datos posibles sobre las vacunas a las que ha sido expuesta la mujer que planifica una gestación. En el portal web de la Asociación Española de Pediatría se puede consultar el calendario vacunal: <http://www.aeped.es>
9. **Abortos espontáneos:** dos abortos espontáneos consecutivos sin embarazo previo o tres o más con embarazo previo en el primer trimestre son un indicador de posible patología hereditaria (reordenamientos cromosómicos, trombofilias, exposición crónica a un teratógeno, etc.) que debe ser derivada al especialista que corresponda.
10. **Estudio glucémico:** se realizará prueba de glucemia basal a la mujer. En caso de alteración de la glucemia basal se contemplará la posibilidad de pruebas complementarias (hemoglobina glicosilada y sobrecarga oral de glucosa).
11. **Exposiciones potencialmente peligrosas o teratógenas:** la mujer que vive o trabaja en contacto con sustancias potencialmente peligrosas (químicas, biológicas, aparatos de rayos X, rayos ultravioleta, energía nuclear, radiaciones ionizantes, hipertermia, etc.) debe ser apartada de ese medio. Para consultar la normativa de protección de la salud de la embarazada, la mujer puede informarse en el teléfono del S.I.T.E. (Servicio de Información Telefónica para la Embarazada): 918222436 desde 9h00 a 15h00 de lunes a viernes.
12. **Alimentación:** es recomendable una dieta equilibrada, preferentemente la mediterránea.
13. **Actividad física:** es aconsejable el ejercicio físico moderado, salvo situaciones de riesgo obstétrico.
14. **Tabaco:** es importante que la mujer deje el hábito tabáquico antes y durante toda la gestación por riesgo de bajo peso en el nacimiento, abortos espontáneos, parto prematuro y eventos malformativos. En caso necesario se derivará a la unidad de tabaquismo.
15. **Alcohol:** no existe dosis segura en el embarazo ni en la lactancia. Aún con dosis muy bajas, existe el riesgo del síndrome alcohólico-fetal que presenta retraso mental, malformaciones, trastornos de la conducta y aprendizaje. La única dosis segura en el embarazo es la dosis cero, porque no se sabe qué mujeres son las más susceptibles genéticamente al alcohol. No hay ninguna época del embarazo segura para tomar alcohol.

**16.Drogas:** su consumo en el embarazo puede producir problemas durante la gestación y en el recién nacido. Debe evaluarse su derivación a la unidad de conductas adictivas.

**17.Fármacos prescritos por su médico:** es importante recoger estos datos porque podría haber algún fármaco que fuera teratígeno y habría que identificarlo como tal para luego manejarlo adecuadamente en el futuro embarazo. Ante dudas sobre la teratogenicidad de los fármacos se puede consultar en el teléfono del S.I.T.E. (Servicio de Información Telefónica para la Embarazada): 918222436 desde 9h00 a 15h00 de lunes a viernes.

**18.Automedicación:** se debe decir a la mujer que esto puede ser muy peligroso porque, sin saberlo, podría estar tomando fármacos que son teratógenos. La actitud es la misma que en el punto anterior.

**19.Ácido fólico:** es muy importante que se tome de manera preconcepcional, es decir, antes de que la mujer se quede embarazada. Esto es así porque el ácido fólico es muy importante para la formación del tubo neural y éste se cierra en los días 25-27 de desarrollo embrionario. En esa fecha la mujer aún no sabe que está embarazada.

La administración de ácido fólico una vez embarazada tiene mucha menos eficacia para la prevención de defectos del tubo neural (espina bífida, anencefalia, etc.). Es importante remarcar a la mujer que lleve a cabo una dieta equilibrada con verduras y frutas, pero a pesar de ello debe tomar el suplemento 0'4 mg de ácido fólico desde al menos un mes antes de la fecha planeada de embarazo. En el caso de antecedente de feto o hijo con defecto del tubo neural, la dosis será de 4 mg/día.

**20.Yodo:** si la mujer es normotiroidea deberá tomar suplementos de yodo a razón de entre 100 y 200 µgr al día desde antes del embarazo hasta la lactancia incluidas. Si la mujer es hiper o hipotiroidea, deberá ser controlada por el endocrinólogo para ajustar las dosis del tratamiento.

**21.Viajes al extranjero:** determinados fármacos que se pautan para viajar a determinadas zonas geográficas podrían ser teratógenos (Ej.: antimaláricos). Por ello, ante viajes recientes al extranjero hay que tener en cuenta qué medicación ha llevado o llevará. Ante duda, llamar al teléfono del S.I.T.E. (Servicio de Información Telefónica para la Embarazada): 918222436 desde 9h00 a 15h00 de lunes a viernes.

**22.Contacto con animales:** es necesario que los animales que estén en contacto con la mujer que quiere quedarse embarazada estén bajo correcto control veterinario.

**23.Árbol genealógico:** para plasmar los datos en el árbol genealógico debemos guiarnos por la nomenclatura estandarizada.

**24.Serología alterada (toxoplasmosis, varicela, rubéola, sífilis, VIH, VHB y VHC):**

Si la mujer no está inmunizada para la toxoplasmosis, se le darán las recomendaciones pertinentes respecto a la alimentación y riesgo de contacto con animales.

Si la mujer no está inmunizada para rubéola, se le recomendará su vacunación, previo informe firmado por los posibles efectos secundarios, porque deberá pasar 6 meses hasta quedarse embarazada.

Si la mujer presentara la sífilis en la fase aguda se le tratará de la forma correspondiente.

Si la mujer presentara anticuerpos para VIH y/o VHC se enviará al facultativo especialista correspondiente de zona para tratamiento.

**25.Test de compatibilidad genética:** Es una prueba genética que sirve para conocer el estado de portador sano para determinadas enfermedades hereditarias autosómicas recesivas y permite planificar un futuro embarazo para evitar dichas enfermedades. Consiste en un estudio genético de ambos miembros de la pareja para el análisis de 400-500 genes mediante una extracción del ADN a partir de una muestra sanguínea. Actualmente no es accesible desde el sistema sanitario público.

**26.Cariotipo:** Es una prueba que permite conocer algunas alteraciones cromosómicas, y consiste en un estudio citogenético para valorar el estado de los cromosomas. Puede realizarse a partir de sangre, de vellosidades coriales o del líquido amniótico tras amniocentesis. Se realiza a través de servicios de genética clínica públicos o privados.

## ANEXO V: INFORMACIÓN PARA LA PAREJA

- **Riesgo poblacional basal:** En todos los embarazos, aunque no exista ningún antecedente existe un riesgo entre un 3 y un 5% de tener un hijo o hija con defectos congénitos.
- **Edad:** El riesgo de anomalías cromosómicas se incrementa a partir de los 35 años con la posibilidad del uso de las técnicas de diagnóstico prenatal. Infórmese sobre ellas con su médico de familia o matrona. Además, concebir un hijo siendo menor de 18 años y mayor de 35 conlleva un riesgo biológico pues el cuerpo no está en condiciones óptimas para el embarazo y el parto.
- **Peso:** mantenga un peso adecuado a su talla. Su fertilidad puede verse afectada por el exceso o defecto de peso.
- **Ejercicio:** Le aconsejamos que haga un ejercicio moderado todos los días, ya que es muy adecuado para su embarazo, siempre y cuando no exista riesgo.
- **Alimentación:**
  - \* Se aconseja que la mujer se alimente según la dieta mediterránea.
  - \* Para evitar el contagio del toxoplasma en las mujeres indefensas se recomienda no comer carnes crudas o poco hechas, embutidos no cocidos (jamón serrano) y hay que lavar bien las verduras y frutas. Asimismo las mujeres indefensas no deben manipular tierra ni estar en contacto con animales, sobre todo gatos.
  - \* Se aconseja que utilice sal marina yodada.
  - \* La mujer no debería tomar hígado pues éste tiene un exceso de vitamina A que puede ser teratógena. Tampoco deben tomarse preparados multivitamínicos que podrían ser también teratógenos por exceso de vitaminas (excepto si se los ha prescrito su médico).
  - \* No tome agua gasificada que posea litio pues éste es teratógeno (malformativo). Ejemplo: agua de Vichy
  - \* Antes de la ingesta de hierbas o infusiones debe hacérselo saber a su médico para que valore si pueden ser seguras.
  - \* No abuse de la cafeína / teína. No tome más de una taza de café o té al día.

- **Ácido fólico:** Es muy importante que la mujer tome ácido fólico antes del embarazo para la prevención de defectos del tubo neural (espina bífida). La dosis adecuada mínima es de 0'4 mg/día desde al menos un mes antes de la fecha prevista para quedarse embarazada y durante los 3 primeros meses de embarazo. Los alimentos ricos en ácido fólico son las verduras (acelgas, brécol, espinacas) y las legumbres, pero a pesar de ello hay que tomar los suplementos de ácido fólico.
- **Yodo:** Si la mujer tiene la función tiroidea normal se suplementará su alimentación con yodo a razón de entre 100 y 200 µgr al día antes del embarazo y hasta la lactancia incluida. Y deberá consumir sal yodada. Si es hiper o hipotiroidea deberá ser controlada por su endocrinólogo, por lo tanto hágaselo saber a su médico de familia.
- **Tóxicos:**
  - \* Debe evitar el consumo de alcohol, tabaco y drogas.
  - \* No existe dosis segura de alcohol en el embarazo. La única dosis segura de alcohol en el embarazo es la dosis cero pues no se ha establecido qué mujeres son más susceptibles genéticamente. Una pequeña dosis de alcohol podría producir retraso mental o malformaciones o trastornos de conducta /aprendizaje en su futuro bebé y también el síndrome alcohólico-fetal.
  - \* Deje de fumar, el tabaco produce bajo peso en el recién nacido y aumenta la probabilidad de abortos espontáneos y partos prematuros.
  - \* Si usted es consumidora de cualquier tipo de droga piense que su consumo durante el embarazo puede producir problemas en el recién nacido.
- **Teratógenos:** Un teratógeno es todo agente que produce malformaciones en el embrión o en el feto.
  - \* Debe evitar la exposición a sustancias que podrían causar una malformación congénita, tanto en su trabajo como en su vivienda. Por ello, no tome medicinas nuevas si previamente no lo ha consultado con su médico.
  - \* Durante el embarazo NO es aconsejable la sauna, el baño turco, ni el hidromasaje, pues el calor excesivo puede producir malformaciones.
  - \* En caso de fiebre, trátesela con paracetamol pues es un medicamento seguro y eficaz, ya que la fiebre también puede producir malformaciones fetales y consulte a su médico.

- **Viajes:** Si pretende viajar fuera de nuestras fronteras, sobre todo fuera de Europa, hágaselo saber a su médico de familia. Los tratamientos y vacunas recomendados para estancias en países con riesgo de enfermedades infecciosas pueden ser teratógenos.
- **Enfermedad de transmisión sexual:** Es fundamental evitar contraer una enfermedad de transmisión sexual. Use el preservativo ante relaciones de riesgo.
- **Apoyo social:** Aconsejamos que busque apoyo en su pareja y en su familia. Los servicios sociales también pueden servirle de ayuda.
- **Calidad del espermatozoides:** En el hombre determinadas situaciones pueden alterar la calidad del espermatozoides: el estrés, determinados fármacos, hábitos tóxicos, calor excesivo, estilo de vida (ropas ajustadas, algunos deportes y trabajos, etc.). Infórmese en su médico de familia.
- **Centro de Salud:** Antes de quedarse embarazada acuda a su centro de salud para llevar a cabo su asesoramiento.
- **Teléfono de ayuda:** Ante dudas sobre tóxicos y teratógenos en el embarazo, la pareja puede llamar al teléfono del SITE (Servicio de Información Telefónica para la Embarazada): 91-822.24.36 disponible desde 9h00 a 15h00 de lunes a viernes que es el número de atención para la embarazada o futura embarazada.
- **Técnicas de Diagnóstico Prenatal:** Existen diferentes procedimientos para el diagnóstico prenatal de algunas enfermedades genéticas que afectan al feto. Su indicación está en función de los factores de riesgo existentes en la pareja. Puede informarse en el médico de familia, la matrona o el especialista.
- **Test de compatibilidad genética:** Es una prueba genética que sirve para conocer el estado de portador sano para determinadas enfermedades hereditarias autosómicas recesivas y permite planificar un futuro embarazo para evitar dichas enfermedades. Consiste en un estudio genético de ambos miembros de la pareja para el análisis de 400-500 genes mediante una extracción del ADN a partir de una muestra sanguínea. Actualmente no es accesible desde el sistema sanitario público.
- **Cariotipo:** Es una prueba que permite conocer algunas alteraciones cromosómicas, que consiste en un estudio citogenético para valorar el estado de los cromosomas de la persona que se realiza la

prueba. Puede realizarse a partir de sangre de un sujeto adulto, de vellosidades coriales y del líquido amniótico (tras amniocentesis). Ésta se realizaría a través de los servicios de genética clínica públicos o privados.



## **10.- AUTORES:**

Ismael Ejarque Doménech. Doctor en Medicina y Cirugía. Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria, Genética Clínica (según MIR italiano) y Análisis Clínicos. Secretario del grupo de trabajo SEMFYC/SVMFiC sobre “Genética Clínica y Enfermedades Raras”. Médico de familia en el Consultorio Auxiliar de Chera, Valencia.

María Isabel Castelló López. Matrona. Psicóloga. Sexóloga. Hospital Lluís Alcanyís (Xàtiva). Tutora de Enfermeros Internos Residentes (EIRs) de Enfermería Obstétrico-ginecológica (Matrona) de la UDM de la Comunidad Valenciana (CV). Miembro del Comité de Bioética de la CV. Vicepresidenta de la Asociación Española de Matronas. Vocal del Consejo de Enfermería de la CV (CECOVA). Vocal IV del Colegio de Enfermería de Valencia (COEV).

José Vicente Sorlí Guerola. Profesor ayudante doctor del Departamento de Medicina Preventiva y Salud Pública de la Universitat de València. Investigador del CIBER Fisiopatología de la Obesidad y Nutrición. Unidad Mixta de Investigación FISABIO/Universitat de València en Enfermedades Raras. Miembro SVMFiC y SEMFYC del grupo de trabajo “Genética Clínica y Enfermedades Raras”, y SVMFiC del grupo “Diabetes y Nutrición”.











# 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**.



Societat Valenciana de Medicina  
Familiar i Comunitària