

I N F E R M E R I A



escoles universitàries
g i m b e r n a t

ADSCRITA A LA **UAB**



CEI
CAMPUS D'EXCEL·LÈNCIA
INTERNACIONAL

Escuela Universitaria de Enfermería Gimbernat

**Trabajo final de grado
Curso académico 2013-2014**

**Proyecto de Guía de Práctica Clínica sobre la
prevención preconcepcional de defectos
congénitos en Cataluña**

Tania Fernández Fernández

Mercé Muñoz y Francisca Ruiz

Sant Cugat del Vallés, junio de 2014

ÍNDICE

Abstract.....	2
1. Introducción.....	4
1.1 Presentación del trabajo	5
1.2 Antecedentes.....	7
1.3 Justificación.....	24
1.4 Pregunta de investigación.....	29
2. Metodología.....	30
2.1 Búsqueda bibliográfica.....	30
2.2 Población.....	32
2.3 Ámbito asistencial.....	33
2.4 Proceso asistencial.....	33
2.5 Preguntas genéricas y específicas.....	34
2.6 Composición grupo elaborador y funcionamiento.....	39
2.7 Diseño de algoritmo.....	44
2.8 Revisión externa.....	44
2.9 Claves para la implementación.....	46
3. Conclusiones.....	51
4. Anexos.....	55
5. Bibliografía.....	63

ABSTRACT

Los defectos congénitos son trastornos que se desarrollan en el feto durante el embarazo y que pueden afectar gravemente la salud del niño. Ofrecer atención sanitaria a la mujer antes del embarazo es de vital importancia en la prevención de estos trastornos ya que la gran mayoría ocurren durante las primeras semanas de embarazo, momento en el cual tiene lugar la organogénesis (proceso de formación de los órganos).

A pesar de que la mitad de los defectos congénitos sean prevenibles, actualmente se consideran la primera causa de mortalidad infantil en países desarrollados. Por tal de disminuir su prevalencia en Cataluña, se plantea la elaboración de una guía de práctica clínica, basada en la mejor evidencia científica, que ofrezca a los profesionales de enfermería una serie de recomendaciones sistematizadas que mejoren la atención sanitaria preventiva durante la etapa preconcepcional. Para su realización, se llevó a cabo una intensa búsqueda bibliográfica en la que se estudiaron los diferentes factores de riesgo prevenibles relacionados con el posible desarrollo de estos trastornos (edad, alimentación, nutrientes específicos, infecciones transmisibles, enfermedades crónicas, sustancias nocivas y radiaciones ionizantes) y se especificó la estrategia metodológica propuesta para la elaboración de la guía en la que se incluyen la formulación de las preguntas clínicas, generales y específicas, relativas a cada uno de estos factores.

Una guía de prevención preconcepcional de defectos congénitos es un recurso eficiente que, tras una correcta implementación, permitirá a los profesionales de enfermería ayudar a las mujeres con deseo de gestación a planificar de forma correcta su embarazo y, en consecuencia, evitar el inmenso sufrimiento personal y el alto coste económico que implican algunos de estos trastornos.

Birth defects are disorders that develop in the fetus during pregnancy and can severely affect the child's health. Provide health care for women before pregnancy is essential because most of these disorders occur during the first weeks of pregnancy, when organogenesis (organ formation process) takes place.

Although half of all birth defects are preventable, nowadays are considered the leading cause of infant mortality in developed countries. To reduce their prevalence in Catalonia, the project proposed the development of a clinical practice guideline, based on the best scientific evidence that offers to nurses a systematized set of recommendations to improve preventive health care during the preconception stage. For its implementation, we conducted an intensive literature search in which were studied the preventable risk factors related to the possible development of these disorders (age, diet, specific nutrients, communicable infections, chronic diseases, harmful substances and ionizing radiation) and was specified the methodological strategy proposed for the development of the guide including the formulation of clinical questions relating to each of these factors.

A clinical practice guideline about the preconception care to prevent birth defects is an efficient resource that will allow nurses to help women to properly plan their pregnancy and, therefore, avoid the immense personal suffering and the high cost that involve some of these disorders.

1. INTRODUCCIÓN

Este trabajo es un proyecto de “Guía de práctica clínica sobre la prevención preconcepcional de defectos congénitos en Cataluña” basado en la especial importancia que adquiere la atención sanitaria antes del embarazo en la prevención del desarrollo de anomalías congénitas.

Los datos proporcionados por la Organización Mundial de la Salud (OMS) son contundentes, aproximadamente 270.000 recién nacidos fallecen cada año en el mundo a consecuencia de algún tipo de Defecto Congénito (DC)⁽¹⁾. Aunque la gran mayoría de los diferentes defectos congénitos de forma individual sean considerados paradigma de enfermedades raras (entendiendo como tal cualquier patología cuya frecuencia es inferior a 5 casos por cada 10.000 individuos)⁽²⁾, los DC en conjunto tienen una alta prevalencia a nivel mundial con una frecuencia global del 6-7%⁽³⁾. Además de ello, estas patologías son la principal causa de morbimortalidad infantil en los países desarrollados⁽³⁾.

Por lo tanto, es un hecho incuestionable que los defectos de nacimiento constituyen en la actualidad un verdadero problema de salud pública que, además de implicar un enorme sufrimiento para las personas afectadas y sus familiares, suponen un alto gasto tanto a nivel sanitario como a nivel social y familiar.

Es importante destacar que el 50% de los defectos congénitos pueden prevenirse. De manera que para las autoridades sanitarias, para la sociedad y, especialmente, para los profesionales de la salud constituye un principio de responsabilidad moral estar informados y actuar en consecuencia⁽⁴⁾. En este aspecto, la atención sanitaria preconcepcional es una herramienta fundamental que permite a los profesionales de la salud identificar condiciones médicas o sociales que puedan ser optimizadas antes de la concepción⁽⁵⁾. De este modo, el objetivo final de esta anticipada intervención será el de mejorar la salud de la mujer e

incrementar las posibilidades de un resultado perinatal favorable exento de complicaciones, incluidas las tratadas en esta guía: las malformaciones congénitas.

1.1 Presentación del trabajo

En el proyecto que se presenta a continuación se pretende establecer las bases que fundamenten el desarrollo de una Guía de Práctica Clínica (GPC) sobre “Atención preconcepcional para la prevención de defectos congénitos en Cataluña” con la finalidad de ofrecer una serie de recomendaciones, desarrolladas de forma sistematizada y basadas en la mejor evidencia científica, por tal de contribuir a una mejora en la aplicación de las medidas preventivas en la etapa previa al embarazo que consigan reducir la incidencia de defectos congénitos en Cataluña.

Para ello, en primer lugar, se realizará una revisión de la información más actual que existe en relación al tema de la prevención preconcepcional de defectos congénitos por tal de tener una base bien fundamentada que, posteriormente, permita justificar la necesidad de desarrollar e implementar esta propuesta de GPC en el Sistema Sanitario Catalán.

En segundo lugar, se explicará el tipo de metodología que se ha llevado a cabo para realizar la búsqueda bibliográfica de la evidencia científica y, a continuación, se especificará la estrategia propuesta para el correcto desarrollo de la GPC (población, ámbito asistencial, grupo elaborador...).

Por último, se realizará una breve discusión sobre el tema tratado y se expondrán las conclusiones a las que se han llegado tras la elaboración del proyecto.

El principal objetivo que se propone alcanzar, una vez desarrollada la GPC, es el de disminuir la morbilidad y mortalidad infantil por defectos congénitos en Cataluña interviniendo en la mejora de la salud de las mujeres que deseen ser madres.

De esta manera, los objetivos específicos propuestos son:

- Ampliar el conocimiento de los profesionales sobre las medidas de atención sanitaria preconcepcional para la prevención de defectos congénitos (factores de riesgo presentes en la mujer antes del embarazo que puedan propiciar la aparición de estas anomalías).
- Establecer recomendaciones para los profesionales de enfermería que les permita identificar con mayor facilidad a la población diana (mujeres que deseen quedarse embarazadas).

- Concienciar sobre la importancia de la previa planificación del embarazo y promocionar la salud de la mujer en edad reproductiva mediante la educación sanitaria.

- Actualizar las intervenciones recomendadas sobre la prevención preconcepcional en el Protocolo de seguimiento del embarazo de Cataluña.

1.2 Antecedentes

Según la Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC) los defectos congénitos *“son anomalías o trastornos que pueden causar cambios estructurales en una o más partes del cuerpo; están presentes al nacer y pueden afectar gravemente la salud, el desarrollo o la capacidad funcional”*⁽⁶⁾.

Etiología

En la actualidad, únicamente se conoce la causa de un 40–50% del total de niños que nacen con defectos congénitos, siendo aun desconocida la etiología del resto⁽⁴⁾. Las causas que se conocen son de 3 tipos: alteraciones cromosómicas, mutaciones génicas y por efecto de factores ambientales⁽⁷⁾. Es importante destacar que no existe una relación directa entre un tipo de DC y una determinada causa, es decir, un DC concreto puede ser producido por cualquier tipo de las causas comentadas e incluso ser producido de forma multifactorial. Es por este motivo que es tan difícil determinar la causa concreta de las alteraciones que tienen lugar durante el desarrollo prenatal en cada caso.

Se estima que alrededor del 70% de los niños nacidos con DC son de causa cromosómica, un 20–25% son de origen genético y alrededor del 5–10% de causa ambiental⁽⁸⁾. Por lo general, las anomalías cromosómicas son resultado de un error producido durante el desarrollo del óvulo o del espermatozoide de los progenitores. Como consecuencia de este error, el bebé puede nacer con una cantidad excesiva o insuficiente de cromosomas, con algún cromosoma de estructura anómala o con una distribución incorrecta de éstos. Algunos de los trastornos cromosómicos más comunes son el Síndrome de Down y la Trisomía 18⁽⁹⁾.

Las alteraciones funcionales o las mutaciones en los genes humanos pueden heredarse de padres a hijos cosa que favorece el desarrollo de

algunos defectos congénitos concretos como: la anemia de células falciformes (el afectado presenta una cantidad inferior a la normal de glóbulos rojos en forma de hoz, de carácter rígido y pegajoso, que tienden a obstruir la circulación sanguínea en extremidades y órganos), la fibrosis quística (enfermedad grave que produce un trastorno en la regulación de los canales de cloro del organismo que conlleva a una disminución de la secreción de agua y, por lo tanto, a un aumento de la viscosidad de las secreciones que se van acumulando en diversos órganos, principalmente pulmones, páncreas, hígado e intestino) y la enfermedad de Tay–Sachs (el organismo es incapaz de producir una enzima lisosómica que participa en la degradación de componentes lipídicos de las células nerviosas, cosa que provoca su acumulación y, en consecuencia, el deterioro progresivo del sistema nervioso)⁽⁸⁾.

Por otro lado, algunos DC se pueden producir cuando el feto está expuesto a agentes ambientales dañinos, entre los que destacan: sustancias químicas (como medicamentos, químicos ambientales y algunos derivados de los estilos de vida y hábitos sociales como el humo del cigarrillo), factores físicos (radiaciones ionizantes, altas temperaturas, factores ergonómicos, vibraciones intensas) y agentes biológicos (infecciones, como rubéola o toxoplasmosis, u otras enfermedades maternas, como la diabetes). La medida en que el niño se verá afectado dependerá de la cantidad de exposición al agente, cuándo, y durante cuánto tiempo estuvo expuesta la mujer al agente durante el embarazo⁽¹⁰⁾.

Por último, es interesante destacar que, en ocasiones, la causa de un DC puede ser debido a una combinación de factores, como por ejemplo la interacción entre la carga genética y el entorno. Esta combinación conlleva a que el individuo presente una predisposición genética a sufrir una anomalía concreta, la cual se presentará si se expone al feto a ciertas sustancias ambientales⁽¹⁰⁾. Algunos de los ejemplos más conocidos de

DC por causa multifactorial son: el labio leporino, los defectos del tubo neural y los defectos cardíacos.

Prevalencia

A nivel mundial, la prevalencia de DC se sitúa entre el 2 y el 3% en el momento del nacimiento. Sin embargo, este número puede llegar a aumentar hasta un 6–7% si se amplía el periodo de detección a varios años de vida posnatal debido a la dificultad que representa diagnosticar algunos DC en los recién nacidos^(3,11).

Según Bermejo Sánchez⁽¹¹⁾ la frecuencia con la que se producen los distintos DC no es exactamente igual en todas las poblaciones ni es constante a lo largo del tiempo ya que los factores genéticos y ambientales por los que están influenciados pueden variar de un área a otra. En Cataluña, el número de recién nacidos con DC ha descendido notablemente gracias a las mejoras implementadas por el Departament de Salut en estos últimos 30 años. En concreto, y según los últimos datos proporcionados por el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas⁽¹²⁾, la frecuencia global de DC en Cataluña ha disminuido de un 2,77% en 1980 hasta un 1,47% en 2010.

Este importante descenso es atribuible mayoritariamente a la investigación y a la mejora progresiva de las técnicas diagnósticas que permiten realizar un diagnóstico precoz de DC y, sobretodo, al impacto de las interrupciones voluntarias del embarazo (IVE) que, gracias a la aprobación de la Ley orgánica 9/1985 (BOE del 12 de julio)⁽¹³⁾, a partir del año 1985 dejó de ser punible la interrupción del embarazo en determinados supuestos, siendo uno de ellos la existencia de algún tipo de malformación congénita en el feto.

A pesar de ello, la prevalencia de niños catalanes nacidos con DC aún sigue siendo una de las más altas del país, superando en 0,4% la frecuencia global española (que es de un 1,07%).

Tipos de DC más prevalentes en Cataluña

Los defectos congénitos que se repiten con más frecuencia en Cataluña son las hipospadias, la fisura de paladar o el labio leporino y el Síndrome de Down⁽¹²⁾.

- **Hipospadias:** las hipospadias son DC que afectan únicamente a varones. En los niños afectados, el proceso de formación de la uretra se realiza de forma anormal entre las 8 y 14 semanas de embarazo lo cual produce que el meato urinario no se localice en el glande sino que lo haga en cualquier área desde la punta del pene hasta el escroto. La posición del meato urinario impide al niño orinar de pie y si el orificio es demasiado estrecho puede existir también dificultad para orinar⁽¹⁴⁾. Este tipo de DC, además de implicar complicaciones estéticas y funcionales, también puede afectar psicológicamente al niño al ir haciéndose mayor⁽¹⁴⁾. Existen diferentes tipos de hipospadia que se clasificarán de más a menos grave en función de la proximidad del orificio uretral al glande (cuánto más lejos más grave)⁽¹⁵⁾.

Además, la hipospadia también se asocia, generalmente, con una malformación del prepucio, que normalmente no se desarrolla completamente, y también con una curvatura del pene hacia el vientre. Debido a esa curvatura del pene, se considera esta malformación como una causa de disfunción sexual, ya que puede imposibilitar mecánicamente el acto sexual e impedir la eyaculación en la vagina debido a la anómala posición del orificio uretral⁽¹⁶⁾.

- **Labio y paladar hendido:** son aberturas o grietas en el labio superior, el techo de la boca, o ambos, que tienen lugar cuando los tejidos de la cara y la boca del bebé no se forman adecuadamente. Normalmente, los tejidos que componen el labio y el paladar se fusionan en el segundo y tercer mes de embarazo pero, en el caso

de los bebés que presentan este tipo de DC, la fusión no se produce o se produce sólo parcialmente, dejando una abertura llamada hendidura. En la mayoría de los casos, el labio leporino y el paladar hendido ocurren conjuntamente⁽¹⁷⁾.

Entre las complicaciones que pueden presentar los niños con este tipo de DC se encuentran: dificultad para la alimentación, infecciones de oído con posible pérdida auditiva, problemas dentales, dificultades en el habla y problemas psicosociales⁽¹⁸⁾.

- **Síndrome de Down:** es una alteración genética producida por la presencia de un cromosoma extra en la pareja cromosómica 21, de tal forma que las células de estas personas presentan tres cromosomas en dicho par cuando lo habitual es que sólo existan dos. Este material genético adicional altera el curso del desarrollo y ocasiona las características físicas y mentales típicas asociadas con el síndrome de Down⁽¹⁹⁾.

Algunos de los rasgos físicos más comunes de este DC son bajo tono muscular, baja estatura, cara achatada y ojos ligeramente rasgados hacia arriba, cuello corto, orejas pequeñas, manos y pies pequeños y un solo pliegue profundo en todo el centro de la palma de la mano⁽²⁰⁾. Aun así, cada individuo es único y, aunque posean características en común, pueden presentarse en mayor o menor grado. Además de los signos físicos, algunos pueden sufrir otros problemas médicos asociados como cardiopatías congénitas, hipertensión pulmonar, problemas auditivos o visuales, anomalías intestinales, neurológicas, endocrinas^(19,20)...

Afortunadamente, tanto las hipospadias, las hendiduras de labio y paladar, como las complicaciones médicas asociadas al Síndrome de Down tienen tratamiento a través de medicación o cirugía. Aun así, existe un gran número de DC para los cuales no existe tratamiento, cosa que no sólo condiciona de forma impactante la calidad de vida de los individuos

que los sufren de forma permanente sino que hasta pueden llegar a causarles la muerte. Hecho que demuestran varios estudios^(4,11,12,21) al sostener que los DC son la principal causa de muerte infantil en países desarrollados (representando una de cada cinco muertes de recién nacidos).

Teniendo en cuenta la dificultad que existe para encontrar un tratamiento adecuado para los DC, debido a la baja prevalencia que presentan cada uno de ellos de forma individual, es importante que se enfoque su tratamiento desde un punto de vista preventivo. De este modo, la prevención sanitaria se establece como la herramienta fundamental en el abordaje de las anomalías congénitas.

Niveles de prevención

Como para cualquier otro tipo de enfermedad, en la prevención de DCs se establecen los tres niveles clásicos de atención preventiva⁽³⁾:

- **Prevención primaria:** en este nivel se trata de impedir que se produzca la malformación. Este tipo de atención pretende propiciar que el desarrollo embrionario y fetal no se altere por tal de que el bebé nazca sano. De esta manera, las acciones educativas que se llevarán a cabo serán generalizadas para toda la población femenina que se encuentre en edad reproductiva. La actividad clave para la prevención primaria de los DCs será realizar una correcta planificación del embarazo de forma individualizada con la ayuda de un profesional sanitario.
- **Prevención secundaria:** se lleva a cabo una vez la malformación ya se ha producido. El propósito final en este nivel será el de evitar que se agrave el problema o curar el DC en los casos que excepcionalmente sea posible (como en algunos trastornos metabólicos u otros remediables con cirugía). El núcleo

fundamental de la prevención secundaria es realizar un correcto diagnóstico precoz, tanto en fase prenatal como postnatal, que permita establecer un pronóstico y un adecuado manejo clínico del trastorno. Las técnicas de cribado que se realizan a cualquier mujer embarazada, como el análisis sanguíneo al final del primer trimestre o el control ecográfico, son medidas que permiten identificar a aquellas embarazos que presentan un mayor riesgo de desarrollo de un DC en el feto. En tal caso, se indicaría la realización de pruebas diagnósticas prenatales complementarias y específicas, como la amniocentesis o la biopsia corial. Además, este tipo de pruebas permiten a los padres decidir sobre el futuro del embarazo mediante la IVE.

Existen DCs que no se pueden detectar durante la etapa prenatal, como por ejemplo las hipospadias, aún así un correcto diagnóstico tras el nacimiento permitirá establecer las medidas necesarias para su correcto tratamiento ya sea curativo o paliativo (como una intervención quirúrgica o medidas farmacológicas). También forma parte de la prevención secundaria ofrecer toda la información posible a la familia respecto al trastorno que padece su hijo.

- **Prevención terciaria:** el objetivo del tercer nivel de atención es el de rehabilitación e integración social y funcional de las personas afectadas, con el fin de proporcionarles mayor autonomía y la mejor calidad de vida posible. Este nivel únicamente se lleva a cabo si han fracasado los dos anteriores. La incorporación al mundo laboral de personas con Síndrome de Down o la adecuación de espacios para evitar barreras arquitectónicas, son ejemplos de prevención terciaria.

Aplicación de los diferentes niveles de prevención en España y Cataluña

Según M^a Luisa Martínez Frías⁽²²⁾ los tres niveles de prevención básicos aplicados a los DC muestran resultados muy desiguales en España. Así, mientras el tercer nivel presenta una creciente aplicación en las estructuras tanto sanitarias como sociales, el nivel secundario sigue avanzando, aunque no a los niveles deseables, debido a la dificultad que representa realizar el diagnóstico precoz de la mayoría de DC. Aún así, el nivel que presenta una menor aplicación en nuestro sistema sanitario es el de prevención primaria ya que se trata de un nivel que aún, actualmente, sigue estando reducido a una serie de normas cuya difusión no está bien regulada y la aplicación de la cual depende mayoritariamente de las mujeres que desean tener un hijo o ya están embarazadas.

Lamentablemente, estos datos no son favorables. El nivel de atención primaria debe ser considerado como objetivo principal de toda acción de salud en este campo ya que, realmente, es la prevención primaria la que procura que no se produzca la malformación y, por lo tanto, el responsable de eliminar las complicaciones que puede conllevar esa situación.

La desigualdad en la aplicación de los diferentes niveles se repite si analizamos la situación en Cataluña. Actualmente, el Departament de Salut catalán pone al alcance de los profesionales de la salud dos importantes herramientas de atención a los DC: el "*Protocolo de diagnóstico prenatal de anomalías congénitas fetales*"⁽²³⁾ y el "*Protocolo de seguimiento del embarazo en Cataluña*"⁽²⁴⁾.

El primero de ellos, es un riguroso documento en el que se revisa la evidencia científica sobre las últimas técnicas de cribaje bioquímico para el diagnóstico precoz de DC durante todo el proceso de embarazo. De esta manera, ofrece información a los profesionales sobre como detectar

nuevos casos de anomalías fetales de una forma rápida y eficaz y, también, de cómo dar solución a este problema. El segundo protocolo es una herramienta básica de orientación sobre las líneas de actuación que se deben seguir en la etapa reproductiva y de la infancia con especial énfasis en la atención a la concepción y el parto.

La revisión de estos documentos alarma de la amplia tendencia que existe en Cataluña de proporcionar atención sanitaria sobre los DC a partir de una perspectiva mayoritariamente biomédica, más centrada en la detección precoz y el tratamiento curativo que en la prevención primaria de éstos.

Prevención primaria de DC

La prevención primaria se puede llevar a cabo en dos etapas diferentes: la etapa preconcepcional, periodo anterior a que la mujer se quede embarazada, y la etapa prenatal, que se desarrolla desde el momento de la fecundación hasta el nacimiento del bebé.

Muchos DC ocurren durante etapas tempranas del embarazo ya que la mayoría de los comportamientos de riesgo y las exposiciones que pueden afectar al desarrollo del feto, con sus consecuentes resultados, tienen su mayor efecto durante la organogénesis, que tiene lugar entre el día 17 y 58 de embarazo, periodo anterior a que la mujer reciba atención prenatal y, en muchas ocasiones, anterior a que la mujer sea consciente de su embarazo⁽²⁵⁾ Es por este motivo principalmente por el cual el periodo preconcepcional adquiere tanta importancia en la intervención sanitaria anticipatoria y preventiva de los DC.

En la búsqueda bibliográfica para la realización de este trabajo no se han encontrado guías de práctica clínica basadas única y exclusivamente en el periodo preconcepcional del embarazo. En los documentos encontrados esta etapa forma una discreta parte de guías que centran mayoritariamente su atención en el periodo prenatal como por ejemplo la *“Guía para la prevención de defectos congénitos”*⁽²⁶⁾ editada en el año

2006 por el Ministerio de Sanidad y Consumo de España, la “*Guía de recomendaciones para la práctica del control preconcepcional, prenatal y puerperal*”⁽²⁷⁾ elaborada por el Ministerio de Salud de Argentina o la “*Guía de Práctica Clínica para la prevención, detección temprana y tratamiento de las complicaciones del embarazo, parto o puerperio*”⁽²⁸⁾ impulsada por el Ministerio de Salud y Protección Social de Colombia entre otras. Por otro lado, la organización “Centers for Disease Control and Prevention”⁽⁶⁾, uno de los componentes operativos más importantes del Departamento de Salud y Servicios Humanos de Estados Unidos, concienciados de la importancia de la intervención sanitaria durante el periodo preconcepcional, han publicado numerosos documentos en relación a este tema como por ejemplo “*National Recommendations for preconception care: The esencial role of the family physician*”⁽²⁹⁾ y “*Recommendations to improve preconception health and healthcare*”⁽³⁰⁾.

Prevención preconcepcional

El cuidado preconcepcional consiste en reconocer y modificar los riesgos conductuales, médicos, sociales y de estilo de vida que ponen en peligro la salud de la mujer y de su descendencia⁽⁵⁾. Además, en última instancia, tiene como objetivo reducir la morbilidad y mortalidad materna y perinatal⁽³¹⁾. Cuando éstos no son modificables, el asesoramiento preconcepcional trata de asegurar que la mujer sea consciente de los riesgos potenciales que existen y sus consecuencias para que, finalmente, pueda tomar una decisión plenamente informada⁽³²⁾.

De esta manera, las actividades preventivas preconcepcionales se podrán aplicar de forma rutinaria a todas las mujeres en edad reproductiva aprovechando cualquier visita al sistema sanitario por otro motivo, en la escuela, en el trabajo, en planificación familiar, tras una prueba de embarazo negativa, cuando soliciten consejo antes del embarazo, cuando se visite pacientes en edad gestacional y se detecte la presencia de factores de riesgo o de alguna enfermedad crónica⁽³³⁾...

Según la Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia (SEGO)⁽³⁴⁾ la mejor manera de incluir estos cuidados preventivos antes del embarazo en la cartera de servicios de las diferentes Comunidades Autónomas españolas es a través de una consulta preconcepcional que permita planificar un embarazo exento de riesgos prevenibles. Este sistema ya se encuentra instaurado actualmente en varios países como Inglaterra, Estados Unidos o Argentina obteniendo exitosos resultados en la disminución de complicaciones durante el embarazo⁽³¹⁾.

La consulta preconcepcional debe realizarse como mínimo dos o tres meses antes de la concepción y se personalizará según las características de cada mujer y su historia reproductiva. De esta manera, el profesional deberá mantener una visión conjunta y biopsicosocial para favorecer el correcto control y promoción de la salud preconcepcional⁽³⁵⁾.

La consulta preconcepcional se limita a seguir unas bases asistenciales que consisten en la evaluación del riesgo gestacional, la educación y promoción de la salud y, por último, la suplementación farmacológica^(36,37). La finalidad de la evaluación del riesgo gestacional es el conocimiento de aquellos factores que pueden dificultar la concepción y el posterior desarrollo del embarazo.

Factores de riesgo de los DC

En el caso concreto de las anomalías congénitas, los factores de riesgo prevenibles que implican un mayor peligro para el feto antes de la concepción son:

- **Edad:** la edad óptima reproductiva de una mujer se encuentra entre los 18 y 35 años⁽³⁸⁾. Varios estudios^(38,39,40) advierten del alto riesgo que presentan las madres que se encuentran fuera de este periodo de edad de tener hijos con malformaciones congénitas. Por un lado, las adolescentes se encuentran en fase de crecimiento activo y aún no han acabado su periodo de desarrollo. Es por este

motivo que, si se produce una gestación a esta temprana edad, se inicia una competición por los nutrientes entre el feto y el organismo de la madre que tiene como consecuencia un incremento del riesgo de aparición de complicaciones durante el embarazo como: preclampsia, anemia, parto prematuro, bajo peso al nacer, fallecimiento en el primer año de vida o algunas malformaciones congénitas (defectos del tubo neural, polidactilia o defectos de la pared abdominal)⁽⁴¹⁾.

Por otro lado, el efecto de la edad avanzada es contundente en relación al aumento del riesgo a desarrollar gestaciones aneuploides (diferente dotación cromosómica en número) que derivan en cromosopatías como el Síndrome de Down. También se ha descrito el aumento de la prevalencia de otros tipos de DC no cromosómicos como los defectos cardíacos, la hernia diafragmática, las hipospadias o el pie zambo en mujeres embarazadas a edades superiores a los 35 años⁽³⁹⁾.

Teniendo en cuenta la elevada edad de la población gestante actual en España, junto con el riesgo que ello conlleva, los profesionales de la salud deben limitarse a aportar información completa a las pacientes sobre el riesgo real que conlleva un embarazo en estas circunstancias.

- **Alimentación:** en el momento de la concepción, el nivel nutricional materno es un determinante fundamental sobre el desarrollo de la placenta y del propio feto ya que son procesos que tienen lugar durante las primeras semanas de embarazo, por lo general, antes de que éste se haya confirmado⁽⁴²⁾. Según varios estudios⁽⁴³⁻⁴⁵⁾, tanto la desnutrición como la obesidad pueden conllevar a graves complicaciones del embarazo, entre las cuales se encuentran los defectos congénitos. En Cataluña, la obesidad es una patología

cada vez más prevalente en todos los grupos de edad, concretamente en la última encuesta de salud de Cataluña se determinó que un 12,5% del total de mujeres son obesas y el 27,9% tiene sobrepeso⁽⁴⁶⁾. Estos datos confirman la necesidad de implantar medidas educativas que fomenten conductas alimentarias saludables acompañadas de ejercicio físico desde la edad reproductiva de la mujer, ya que mejorar los hábitos alimentarios requiere un esfuerzo a largo plazo.

- **Ingesta de nutrientes específicos:** La ingesta inadecuada de micronutrientes se asocia a un mayor riesgo de presentar resultados obstétricos negativos. Varios estudios⁽⁴⁷⁻⁵⁰⁾, han demostrado que la mayoría de mujeres que se encuentran en edad reproductiva no reciben suficientes niveles de vitamina A, C, B6 y E, ácido fólico, calcio, hierro, zinc y magnesio en su dieta habitual. En general, estos micronutrientes se obtienen realizando una dieta de alta calidad, típicamente mediterránea. De manera que, a excepción de la suplementación con ácido fólico, yodo y de algunas personas de riesgo (anemia, mujeres fumadoras, gestación múltiple...) no se requiere la adición de polivitamínicos para la población general⁽⁴⁹⁾.

El **ácido fólico** es una vitamina hidrosoluble del complejo de vitaminas B necesaria para la síntesis del ADN y la división de las células⁽⁵¹⁾. Actualmente, es un nutriente considerado de vital importancia durante el periodo preconcepcional y prenatal de las mujeres embarazadas, por las propiedades preventivas que presenta contra el desarrollo de varias malformaciones congénitas, de entre las cuales destacan los Defectos del Tubo Neural (DTN)^(50,52). Los DTN se producen, por regla general en las 6 primeras semanas del embarazo. De este modo, para disminuir su riesgo de aparición, es necesario que la embarazada haya iniciado

la ingesta de ácido fólico antes de que comience la gestación y en las primeras semanas de la misma⁽⁵³⁾.

Los niveles de folato pueden ser incrementados mediante el consumo de alimentos ricos en este nutriente (legumbres, vegetales de hoja verde, frutas cítricas y cereales que contengan harina enriquecida en folato) o por la ingesta de ácido fólico (un compuesto sintético disponible a través de suplementos dietéticos o alimentos enriquecidos)⁽⁵⁴⁾.

El **yodo** es un nutriente esencial para el correcto desarrollo del organismo ya que es necesario para la síntesis de la tiroxina, hormona que juega un papel fundamental en la regulación de la actividad metabólica celular y en el crecimiento y desarrollo de los órganos, especialmente del cerebro⁽⁵⁵⁾.

De esta manera, el déficit nutricional de yodo durante el embarazo, y en consecuencia la hipotiroxinemia, puede tener serias repercusiones negativas e irreversibles sobre el desarrollo cerebral del feto, además de poder ser responsable de retrasos en el crecimiento intrauterino, de hipoacusia permanente y de varios defectos congénitos⁽⁵⁶⁾.

Según la Organización Mundial de la Salud las necesidades mínimas de yodo en un adulto sano son de 150µg/día⁽⁵⁷⁾. Para garantizar ese nivel es preciso consumir alimentos enriquecidos con yodo (en especial sal yodada) ya que los alimentos naturales son pobres en este nutriente. En el caso de las mujeres embarazadas las necesidades aumentan hasta 250 µg/día, lo cual implica la necesidad de utilizar suplementos extra de yodo en forma de yoduro potásico para llegar a estos niveles⁽⁵⁷⁾.

- **Infecciones de transmisión materno-fetal:** durante el embarazo, el sistema inmunitario de la mujer sufre algunas modificaciones con el objetivo de regular la respuesta inmunitaria frente al feto. A raíz de estos cambios, el nivel de defensas de la madre disminuye, lo cual aumenta el riesgo de sufrir una posible infección transmisible al embrión (a través de la placenta o de las mucosas en el canal del parto). Existen un alto número de infecciones que facilitan el desarrollo de algunos defectos congénitos como lo son la rubéola, la toxoplasmosis, la sífilis, el citomegalovirus⁽⁵⁸⁾...

Para proteger a las mujeres de adquirir la enfermedad y, en consecuencia, controlar el riesgo de propagación de los gérmenes al feto, se ha asumido por parte de los sistemas sanitarios de las diferentes autonomías españolas la solicitud de las serologías recomendadas durante el periodo preconcepcional (VIH, sífilis, toxoplasma y rubéola)⁽⁵⁹⁾ y la aprobación en 2013 del nuevo calendario vacunal por parte del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud⁽⁶⁰⁾.

De este modo, en la visita preconcepcional se realizará una anamnesis dirigida a recoger antecedentes de infecciones padecidas y del tratamiento recibido. Se revisará el calendario vacunal con el objetivo de controlar el tipo de inmunizaciones que se han administrado a la paciente y detectar aquellas de las que no esté vacunada y sean necesarias.

- **Enfermedades crónicas:** una mujer que sufre una enfermedad crónica tiene un alto riesgo de tener un bebé que desarrolle alguna malformación congénita debido a dos motivos principalmente: por un control inadecuado de la patología o por el efecto teratógeno de alguno de los fármacos que tome para su tratamiento⁽⁶¹⁾.

Los procesos crónicos más frecuentes con riesgo teratogéno son la diabetes mellitus, los trastornos del tiroides, la epilepsia, la hipertensión arterial, y el asma. Menos frecuentes, pero también con posibles riesgos teratogénos, son las enfermedades del tejido conectivo, las cardiopatías, la enfermedad inflamatoria intestinal y los trastornos del ánimo⁽⁶²⁾.

Los DC debidos a efectos teratogénicos de la medicación se consideran evitables ya que están vinculados a exposiciones maternas modificables durante la etapa preconcepcional⁽⁶³⁾. De esta manera, será necesario mantener informadas a las mujeres en edad reproductiva que padecen este tipo de enfermedades y expresen deseo de gestación, sobre la conveniencia de extremar los cuidados de su patología meses antes del embarazo con el fin de que en la fase preconcepcional se alcance un adecuado control de su proceso y evitar riesgos innecesarios. Así, en el periodo previo al embarazo se realizará un balance riesgo/beneficio individualizado de los fármacos utilizados, antes de recomendar su substitución o la reducción de dosis ya que, en muchas ocasiones, supone un mayor riesgo abandonar la medicación que el posible efecto teratogéno que pueda producir⁽⁶⁴⁾.

- **Uso de sustancias:** existen sustancias nocivas que, además de sus conocidos efectos perjudiciales para la salud, también tienen la capacidad de atravesar fácilmente la membrana placentaria y provocar graves complicaciones en el desarrollo fetal. Estas sustancias son principalmente el tabaco y el alcohol (prioritarias por su magnitud epidemiológica) seguidas de otras drogas como la marihuana o la cocaína⁽⁶⁵⁾.

El consumo de alcohol y tabaco en España son costumbres que gozan de cierta aprobación social y están bastante bien arraigadas

en nuestra cultura. Según datos proporcionados por la Encuesta de Salud de Cataluña⁽⁴⁶⁾ la prevalencia de consumo de tabaco en mujeres catalanas es de un 22,9% (la mayoría pertenecen al grupo de entre 25 y 34 años de las cuales sólo el 25% abandonan el hábito tabáquico cuando saben que están embarazadas) y de consumo de alcohol de riesgo es de un 1,7%. Estas sustancias provocan adicción, con lo cual, si se toma la decisión de abandonar o minimizar su consumo, se necesitará de un tiempo de deshabituación para poder llegar a conseguirlo. Por este motivo, el periodo preconcepcional es un momento idóneo para realizar educación sanitaria sobre los riesgos que conlleva el uso de estas sustancias en el embarazo y para empezar a replantear, de forma individualizada, que actividades llevar a cabo para alcanzar su objetivo final.

- **Radiaciones ionizantes:** la exposición de una embarazada a radiaciones ionizantes (p.ej exploraciones radiológicas convencionales) puede suponer riesgos para el embrión y el feto por su potencial mutagénico, carcinogénico y la posibilidad de inducción de defectos congénitos⁽⁶⁶⁾. El grado de riesgo dependerá de la dosis y el momento de exposición. El período más susceptible para el desarrollo de DCs, es el comprendido entre las 10 primeras semanas de embarazo, contando desde el primer día de la fecha de la última menstruación⁽⁶⁷⁾. Es importante destacar que la mayoría de los estudios radiológicos clínicos suponen exposiciones a dosis inferiores a las que se han observado efectos adversos⁽⁶⁶⁾. Aun así, es preciso que las mujeres que estén pretendiendo quedarse embarazadas, y deban someterse a una exploración radiológica, informen sobre la posibilidad de gestación.

De esta manera, durante la consulta preconcepcional se estudiará a fondo la historia clínica de cada paciente con el fin de encontrar la

existencia real o potencial de estos factores de riesgo en la mujer para, posteriormente, realizar un plan de cuidados personalizado donde las acciones educativas jugarán un papel transcendental.

1.3 Justificación

El presente proyecto es un documento que permitirá la elaboración de una Guía de Práctica Clínica basada en la mejor evidencia científica con el fin de complementar el campo de los estudios realizados en base a la prevención de defectos congénitos. Mayoritariamente las guías existentes sobre este tema centran su atención en el periodo prenatal y postnatal, de manera que muy pocos anticipan la prevención primaria a una etapa anterior a la gestación y, si lo hacen, es de manera superficial, sin profundizar en la materia.

La importancia de llevar a cabo este proyecto en Cataluña lo demuestran los motivos expuestos a continuación.

¿Por qué tratar los defectos congénitos?

Según los resultados obtenidos por el Informe anual del ECEMC sobre vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en España⁽¹²⁾ sabemos que la prevalencia de DC en Cataluña actualmente sigue siendo una de las más altas del país lo cual apunta a que éste sigue siendo un problema de salud prioritario para el Sistema de Salud Catalán. En suma, los DC se consideran a nivel mundial como primera causa de morbilidad y mortalidad infantil en los países desarrollados^(4,11,12,21) debido a la inmensa cantidad de problemas que se derivan a raíz de su aparición tanto a nivel personal, para los niños que los desarrollan y sus familias, como a nivel social, por el alto gasto sanitario que suponen⁽³⁾.

¿Por qué prevención primaria?

Aunque la prevalencia de DC actualmente en Cataluña siga siendo alta, el último informe epidemiológico sobre DC⁽¹²⁾ realizado en España ha demostrado una disminución notable de su aparición en los últimos 30 años. Este descenso se atribuye mayoritariamente a las IVE y a la mejora de las técnicas que permiten un diagnóstico precoz de los DC.

Con el fin de seguir bajando el número de nacimientos de bebés catalanes con malformaciones congénitas, se considera de vital importancia seguir buscando nuevos métodos eficaces para la consecución de este objetivo. La forma idónea de alcanzarlo es evitar que se ocasionen posibles alteraciones durante la etapa del desarrollo embrionario, cosa que principalmente se consigue estableciendo campañas y medidas centradas en la prevención primaria⁽⁴⁾.

El nivel de prevención primario es el más importante ya que es el único que tiene la capacidad de evitar el desarrollo de la patología y, en consecuencia, el sufrimiento del bebé y el de los padres, evitando de esta forma que se llegue a situaciones tan complicadas como tomar la decisión de llevar a cabo una IVE. En suma, otra de las ventajas que muestra, es que se trata del nivel más costoefectivo de los que se pueden abordar en las actividades de salud pública⁽⁶⁾.

Lamentablemente este es el nivel de prevención más descuidado de los tres existentes, hecho que se corrobora tras la revisión de los protocolos^(23,24) que el Sistema de Salud Catalán pone al alcance de los profesionales de la salud para el manejo de los DC.

¿Por qué durante la etapa preconcepcional?

Dentro de las etapas en las cuales se puede llevar a cabo atención sanitaria preventiva, la guía se centrará en el periodo pregestacional ya que, es uno de los ámbitos que más trascendencia puede tener en los

resultados por su capacidad de modificar los factores de riesgo implicados en el desarrollo de DC.

La salud de la mujer durante el embarazo depende de su estado de salud antes de la gestación. Por este motivo, la asistencia preconcepcional debe considerarse parte inherente de la asistencia perinatal (reconocida como la atención médica y psicológica a la mujer, al hijo y a la familia, que se extiende desde antes del embarazo, pasando por la gestación y finalizando un año después del nacimiento)⁽⁶⁸⁾.

La evidencia científica indica que, en la gran mayoría de los casos, la mejora de la salud de la mujer durante el periodo preconcepcional favorece resultados positivos en el embarazo, tanto para la madre como para el hijo⁽⁶⁹⁾. De esta manera, si se quiere lograr nuevas mejoras en este campo, se debe cambiar el foco de atención actual, centrado mayoritariamente en la gestión del cuidado prenatal, hacía un nuevo paradigma de prevención y promoción de la salud antes del embarazo y durante toda la etapa reproductiva de la mujer⁽⁶⁹⁾.

El método propuesto por la SEGO para lograr este objetivo es introducir la llamada consulta preconcepcional⁽³⁴⁾ en la cartera de servicios de las Comunidades Autónomas españolas. En esta consulta el profesional sanitario encargado de llevarla a cabo evaluará, de forma totalmente individualizada, el riesgo gestacional de cada mujer con el objetivo de ajustar las recomendaciones que permitan planificar un embarazo exento de complicaciones prevenibles, como es el caso de los DC.

Según un estudio reciente, realizado en el año 2013 a más de 1000 mujeres españolas, el 81,1% de embarazadas encuestadas afirman no haber acudido a una consulta preconcepcional. Es más, el 54% de ellas declaran no saber en qué consiste este tipo de consulta y el 67,7% no tomó ácido fólico antes de quedar embarazada⁽⁷⁰⁾,

Estos datos invitan a reflexionar sobre el notable desconocimiento que existe entre las mujeres españolas sobre la importancia de los cuidados preconceptionales y la reducida información que reciben por parte de los profesionales sanitarios durante este periodo.

Aun así, como resultado positivo, cuando en el mismo estudio se pregunta a las mujeres que están intentando quedarse embarazadas si estarían interesadas en ampliar su información sobre la gestación en el 70% de los casos la respuesta es sí.

Como ya se ha expuesto anteriormente, la mayoría de Comunidades Autónomas no contemplan la consulta preconceptional dentro de su cartera de servicios, con lo cual un gran número de mujeres residentes en España no tienen la posibilidad de acceder a este recurso. Concretamente, en el Protocolo de seguimiento del embarazo de Cataluña⁽²⁴⁾ aún no se ha introducido este tipo de consulta, cosa que refleja la importante carencia que existe en el campo de la prevención preconceptional en el Sistema Sanitario Catalán.

Otro dato importante que justifica la puesta en marcha de este proyecto es la actual propuesta de anteproyecto de Ley de Protección de la Vida del Concebido y los Derechos de la Embarazada⁽⁷¹⁾ en el cual únicamente se establecen dos supuestos de despenalización del aborto: que sea necesario por existir "*grave peligro para la vida o salud física o psíquica de la mujer*" durante las primeras 22 semanas de gestación, o que el embarazo sea resultado de un delito contra su libertad o su indemnidad sexual, siempre que se produzca en las doce primeras semanas y el hecho haya sido denunciado. Esta normativa excluye así el aborto libre en las 14 primeras semanas que contempla la ley del aborto de 2010, actualmente en vigor.

En consecuencia, la nueva ley del aborto elimina la posibilidad de abortar en caso de malformaciones si estas no provocan la muerte del bebé, de manera que, solo prevé que se pueda llevar a cabo el aborto si "*una*

anomalía fetal incompatible con la vida causa riesgo psicológico en la mujer". En tal caso sería necesario un informe sobre la salud de la madre y otro informe sobre el feto.

Si finalmente acaba entrando en vigor este Anteproyecto de Ley en España (aprobado el 20 de diciembre de 2013), la prevalencia de bebés nacidos con defectos congénitos podría aumentar considerablemente en contra de los objetivos propuestos en este proyecto. En suma, entorpecería los avances que se están consiguiendo gracias a la investigación y métodos de diagnóstico precoz de DC. Por lo tanto, las actividades preventivas de primer nivel pasarán a jugar un papel fundamental en este campo, por la capacidad que poseen de evitar con anticipación el posible desarrollo de un DC y, en consecuencia, impedir el aumento de la morbi-mortalidad asociada a éstos.

Considerando que en el "Protocolo de seguimiento del embarazo en Cataluña"⁽²⁴⁾ las actividades preventivas durante la etapa preconcepcional son mínimas y siguiendo la recomendación de la SEGO⁽³⁴⁾ sobre la necesidad de implantar la consulta preconcepcional en todos los sistemas sanitarios por los beneficios que ello aporta, además de por todos los motivos mencionados con anterioridad, se ha decidido llevar a cabo este proyecto de guía de prevención preconcepcional sobre los DC. Esta guía aportará a los profesionales de enfermería la posibilidad de abrir su visión sobre el concepto de asistencia perinatal y su punto de inicio. Al estar en contacto constante con la población femenina en edad reproductiva, tanto enfermeras de atención primaria como comadronas se encuentran en una posición privilegiada, no solo para detectar a aquellas mujeres que deseen quedarse embarazadas y ofrecerles la información necesaria en cada caso, sino también para transmitir la importancia que implica realizar una correcta planificación previa del embarazo.

1.4 Pregunta de investigación

Las preguntas de investigación que se proponen para la elaboración de este proyecto son:

¿Por qué la prevalencia de niños catalanes nacidos con DC sigue siendo alta actualmente? ¿Qué tipo de actividades preventivas incluye la cartera de servicios del sistema sanitario catalán para dar solución a este problema?

2. METODOLOGÍA

2.1 Búsqueda bibliográfica

El método que se ha seguido para la realización de este proyecto ha sido dividir la búsqueda bibliográfica en dos fases. La primera fase constaba en buscar información acerca de otras guías de práctica clínica o protocolos relacionados con la prevención de defectos congénitos.

Para ello se ha recurrido a la consulta de varios organismos encargados de recopilar o elaborar guías de práctica clínica como el NGC (National Guideline Clearinghouse) y el ICSI (Institute for Clinical System Improvement) de Estados Unidos, el NICE (National Institute for Health and Care Excellence) del Reino Unido, el SIGN (Scottish Intercollegiate Guidelines Network) de Escocia, el NHMRC (National Health and Medical Research Council) de Australia, el NZGG (New Zealand Guidelines Group) de Nueva Zelanda y el Guía Salud, página donde se recoge el catálogo de guías realizadas en España.

Las palabras claves utilizadas para realizar la búsqueda han sido principalmente “Congenital Defects” AND “Prevention”, llegando a intercambiar la palabra “Congenital Defects” por otros sinónimos como: “Birth defects”, “Congenital Anomalies”, “Congenital Disorders” y “Congenital malformations”.

Los limitadores de búsqueda utilizados han sido el idioma (inglés y español) y el año de publicación (del 2009 al 2013).

El mayor número de resultados se consiguió en el NGC con un total de 50 guías encontradas en relación al tema de prevención de defectos congénitos. Aun así, tras la revisión de los documentos encontrados en los diversos buscadores no se encontró ninguna guía que tratara la prevención de los defectos congénitos en general, sino todo lo contrario, todas se encuentran enfocadas hacia el tratamiento individual de cada defecto congénito.

Por este motivo principalmente, se decidió realizar una segunda búsqueda mediante las palabras claves “Preconception Care” AND “Congenital Defects”, consiguiendo un total de 7 resultados, de los cuales únicamente uno hacía referencia al cuidado de la mujer antes del parto. Por tal de complementar la búsqueda, se decidió recurrir a la base de datos Medline, utilizando el filtro “Guidelines” y las mismas palabras claves mencionadas con anterioridad, así como otros motores de búsqueda como Google y Yahoo. De esta última búsqueda, se encontró una GPC relacionada con la prevención de defectos congénitos llamada “*Guía para la prevención de defectos congénitos*”⁽²⁶⁾ publicada por el Ministerio de Sanidad y Consumo de España y, además, varias guías donde se incluye el periodo preconcepcional como parte de la atención a la mujer embarazada.

La segunda fase de búsqueda bibliográfica se llevó a cabo con el objetivo de encontrar evidencia científica en torno al tema de los defectos congénitos en general que permitiera justificar la elaboración de la guía: datos epidemiológicos, situación actual en el sistema sanitario de Cataluña, factores de riesgo de los DC, etc. De manera que se trató de una búsqueda amplia, intensa, de temas muy variados y específicos.

La primera búsqueda se inició con la intención de encontrar artículos relacionados con la prevención preconcepcional de defectos congénitos. Se utilizaron las bases de datos Medline, EMBASE, Cochrane Library y Scielo. Las palabras clave fueron “Congenital Defects” (o los sinónimos comentados anteriormente) AND “preconception care” y los limitadores de búsqueda el idioma, inglés o español, la especie humana, la fecha de publicación anterior a los 5 años y como tipos de artículos: revisiones sistemáticas, revisiones, meta-análisis y artículos de revistas. De esta primera búsqueda surgieron un total de 101 resultados, de los cuales fueron de interés 22.

Tras la revisión de los artículos surgían nuevas búsquedas relacionadas con temas más específicos, de manera que se fueron utilizando nuevas palabras clave como “Consulta preconcepcional” o “Preconception counsellig”, “Risk factors” AND “Congenital Defects”, “Folic Acid” AND “Neural Tube Defects”, etc.

Para ello se utilizaron las mismas bases de datos comentadas con anterioridad junto con otras fuentes documentales tales como los buscadores Google Académico o Yahoo, y diferentes páginas web especializadas como: Centers for Disease, Control and Prevention (CDC), American Congress of Obstetricians and Gynecologists (ACOG), American Journal Obstetrics and Gynecology (AJOG), National Birth Defects Prevention Network (NBDPN), Organización Mundial de la salud (OMS) y Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI).

Los idiomas utilizados en esta búsqueda han sido de igual manera el inglés y el español. El periplo de búsqueda abarca artículos desde el año 2007 hasta el 2013 a excepción de algún tema en concreto del cual solo se encontró información en artículos fechados antes del año 2007 y que, tras su revisión, se consideraron fiables.

2.2 Población

El siguiente proyecto de guía de práctica clínica va dirigido hacia mujeres en edad reproductiva y residentes en Cataluña que expresen deseo de gestación, independientemente de la presencia o no de factores de riesgo prevenibles en el desarrollo de un feto con algún defecto congénito. En suma, el proyecto incluye aspectos de la prevención preconcepcional de DC para pacientes con las siguientes enfermedades crónicas: Diabetes Mellitus, trastornos del tiroides, epilepsia, hipertensión arterial y asma.

2.3 Ámbito asistencial

Las recomendaciones de la guía se dirigirán a profesionales de enfermería que trabajen en el ámbito de atención primaria y comunitaria en Cataluña, como Centros de Atención Primaria (CAPs) o centros de Atención a la Salud Sexual y Reproductiva (ASSIR). Por otro lado, como figura especialista de enfermería en la atención integral a la salud sexual, reproductiva y maternal de la mujer, la matrona ocupa un lugar privilegiado para ofrecer en condiciones óptimas atención sanitaria preconcepcional en consultas de planificación familiar, centros de formación escolar, CAPs y unidades ASSIR, momentos idóneos para informar sobre la importancia de esta etapa.

2.4 Proceso Asistencial

El proceso asistencial en el cual se centra el proyecto es la prevención primaria. En concreto, se examinan posibles intervenciones para la prevención de defectos congénitos durante la etapa preconcepcional del embarazo. De manera que la guía abordará los siguientes aspectos del manejo clínico:

- Valoración del riesgo gestacional en el desarrollo de un posible defecto congénito en el feto.
- Acciones educativas y promotoras de la salud.
- Valorar posible intervención médica en situaciones de alto riesgo y aquellas dependientes de medidas farmacológicas.

2.5 Preguntas genéricas y específicas

¿Qué factores incrementan el riesgo de defectos congénitos durante la etapa preconcepcional?

Edad: ¿La edad es un factor de riesgo para el desarrollo de defectos congénitos?

- Quedarse embarazada antes de los 18 años, ¿aumenta el riesgo de tener un bebé con un DC? ¿Y después de los 35 años?
- ¿Las acciones educativas sobre higiene sexual y métodos anticonceptivos a jóvenes menores de 18 años, por parte de los profesionales de la salud de Atención Primaria, evitan los embarazos en adolescentes?
- ¿Informar a las pacientes sobre el riesgo real que implica una gestación fuera de los márgenes de edad considerados óptimos para el correcto desarrollo del feto (entre 18 y 35 años), disminuye el número de embarazos en adolescentes y en mujeres con edad avanzada?

Alimentación: Cuidar la alimentación durante el periodo previo al embarazo, ¿Disminuye el riesgo de DC?

- Cuidar el estado nutricional y físico durante el periodo previo al embarazo ¿ayuda a mantener los buenos hábitos durante la gestación?
- Consumir gran variedad de alimentos de origen vegetal, como frutas, verduras y legumbres, durante la etapa preconcepcional ¿ayuda a mantener un estado nutricional óptimo y, en consecuencia, evita complicaciones en el futuro embarazo?
- El consumo diario de hidratos de carbono complejos antes del embarazo, como pan, pasta, cereales, arroz y patata, ¿disminuye el riesgo de DC en el feto?

- Una alta ingesta de grasas, equivalente a más del 35% del valor calórico de la dieta, ¿se asocia a un mayor riesgo de DC en el feto?
- La utilización de aceite de oliva como grasa principal, ¿es adecuado para mantener un saludable nivel nutricional de la mujer antes de quedarse embarazada?
- Consumir diariamente productos lácteos, como queso y yogur, ¿es una medida nutricional que evita complicaciones derivadas de un posible embarazo?
- El consumo semanal de una cantidad moderada de pescado azul, aves y huevos, en la planificación previa de un embarazo ¿es adecuado para evitar DCs?

Ingesta de nutrientes específicos: Una ingesta inadecuada de micronutrientes, ¿se asocia a un mayor riesgo de DC?

- ¿Una deficiencia de yodo antes y durante el embarazo puede afectar al desarrollo del cerebro del feto y, por lo tanto, provocar un DC?
- El consumo habitual de sal yodada y el suplemento farmacológico extra de al menos 200 mcg de yodo al día, en las mujeres que está planificando un futuro embarazo, ¿disminuirá el riesgo de desarrollo de DC en el feto?
- ¿La suplementación con folatos durante el periodo preconcepcional disminuye el riesgo de aparición de defectos del tubo neural en recién nacidos?
- ¿Es adecuada la dosis farmacológica de 0,4 mcg al día de ácido fólico uno o dos meses antes del embarazo para evitar el desarrollo de defectos del tubo neural?
- Mantener una dieta rica en alimentos con ácido fólico como verduras de hoja verde, lentejas, frutos secos... ¿Ayuda a disminuir el riesgo de DC?

Infecciones de transmisión materno-fetal: Las infecciones transmisibles de la madre al feto, ¿facilitan el desarrollo de DC?

- Solicitar serologías del VIH, la sífilis, el toxoplasma y la rubéola durante el periodo preconcepcional ¿controla el riesgo de transmisión de la infección al feto y, en consecuencia, disminuye el riesgo de DC?
- Revisar el calendario vacunal y vacunar a la mujer contra posibles infecciones transmisibles durante la planificación previa del embarazo, ¿evita el desarrollo de DC?
- ¿La administración de vacunas compuestas por virus o bacterias vivos o atenuados están contraindicadas durante la gestación?
- Tras la administración de la vacuna en mujeres seronegativas para rubéola en la etapa preconcepcional, ¿es adecuado dejar un margen de tiempo antes de la gestación?
- En mujeres con una serología negativa para toxoplasmosis, ¿se deben dar recomendaciones específicas (como consumir carne cocinada a más de 66°C, no consumir embutidos, lavar bien frutas, verduras y hortalizas, evitar contacto con gatos...) para evitar la infección y, en consecuencia, su transmisión al feto?

Enfermedades crónicas: ¿El control inadecuado de algunas enfermedades crónicas puede aumentar el riesgo de DC? ¿Qué tipo de patologías son más frecuentes?

- ¿Un mal control metabólico de la Diabetes Mellitus en el momento de la concepción incrementa el riesgo de DC?
 - Una mujer con diabetes que desea quedarse embarazada, ¿cuándo debe empezar a realizar un control más exhaustivo de su patología?
 - ¿Qué valores de hemoglobina glicosilada se consideran óptimos para llegar a un buen control metabólico de la diabetes antes del embarazo?

- ¿Qué tratamiento es el más adecuado para controlar durante la etapa preconcepcional (insulina humana, de origen animal, antidiabéticos orales...)?
- ¿El tratamiento de la hipertensión arterial y las complicaciones que puede llegar a producir en embarazadas (preclampsia y eclampsia) se asocia a riesgo de DC?
 - Durante la etapa preconcepcional, ¿está indicado el tratamiento con IECAs o ARaII? ¿se debe cambiar a alfa-metildopa?
- ¿Las enfermedades del tiroides requieren control preconcepcional por riesgo de DC?
 - El embarazo aumenta las necesidades de hormona tiroidea (necesaria para el desarrollo cerebral del feto). En mujeres con hipotiroidismo, ¿es correcto ajustar el fármaco y su dosis meses antes del embarazo?
 - ¿Se debe tratar el hipertiroidismo en mujeres con deseo de gestación? ¿Qué tratamiento es el más adecuado durante esta etapa?
- ¿Realizar un seguimiento preconcepcional en mujeres epilépticas, minimiza los efectos teratogénicos de la medicación sobre el futuro feto?
 - ¿Las crisis convulsivas afectan al desarrollo del feto? En caso de aparición durante la fase previa al embarazo, ¿se deben tratar las crisis con un solo fármaco y a la mínima dosis?
 - ¿El tratamiento de la epilepsia con varios fármacos durante la fase preconcepcional se asocia a un mayor riesgo de DC?
 - En mujeres epilépticas con deseo de embarazo, ¿se recomienda aumentar la dosis de ácido fólico debido al efecto que tienen sobre su metabolismo los fármacos antiepilépticos?

- Durante la etapa preconcepcional, ¿es necesario monitorizar los niveles de antiepilépticos cuando se toman suplementos de ácido fólico? (El ácido fólico es un inductor hepático que acelera la metabolización de estos fármacos).
- Un inadecuado control del asma durante la etapa preconcepcional, ¿aumenta el riesgo de DC?
 - ¿Cuál es la vía de elección para el tratamiento del asma en el periodo pregestacional? ¿Cuáles son los broncodilatadores y corticoides recomendados?
 - En caso de broncoespasmo severo, ¿está indicado usar la vía oral o parenteral para la administración de corticoides?

Uso de sustancias: ¿Qué sustancias nocivas, capaces de atravesar la barrera placentaria, pueden provocar graves complicaciones en el desarrollo fetal?

- ¿El tabaco es una sustancia que aumenta el riesgo de DC? ¿Y el alcohol? ¿Y las drogas como la cocaína, heroína, marihuana...?
- En relación a la gran adicción que provocan estas sustancias, ¿qué beneficios se obtienen al abandonar su hábito durante la etapa preconcepcional?

Radiaciones ionizantes: ¿La exposición de una mujer embarazada a radiaciones ionizantes supone un aumento del riesgo de DC?

- ¿Cuándo es el periodo de mayor susceptibilidad a las radiaciones para el desarrollo de DCs?
- ¿Qué dosis de exposición a radiaciones están indicadas en mujeres embarazadas?
- ¿Por qué es importante que las mujeres que estén buscando quedarse embarazadas tengan consciencia de informar sobre la posibilidad de gestación si deben someterse a una exploración radiológica?

2.6 Composición y funcionamiento del grupo elaborador

El grupo elaborador de la guía de práctica clínica propuesta en este proyecto será un equipo de profesionales multidisciplinar que representará todas las áreas relacionadas con la prevención preconcepcional de defectos congénitos, entre ellas la biología, la atención primaria, la ginecología y obstetricia y la nutrición.

Composición del grupo elaborador

Los perfiles que integrarán el equipo elaborador serán:

- **Líder:** como se trata de una GPC enfocada hacia el personal enfermero, el líder será un profesional de enfermería con un profundo conocimiento sobre el proceso de desarrollo de los defectos congénitos, los factores de riesgo asociados a su aparición y su posible prevención a través de la atención sanitaria. Éste tendrá un reconocido prestigio en su especialidad y será conocedor de las bases sobre como realizar el diseño de una guía de práctica clínica basada en la evidencia científica. En este caso, además, realizará la función de coordinador técnico, cuya labor es asegurar la máxima eficiencia en el funcionamiento del equipo.

- **Clínicos:** serán profesionales asistenciales con una amplia experiencia clínica, docente e investigadora. Se encargarán de la elaboración de las preguntas clínicas, de la formulación de las recomendaciones y de la redacción del borrador de la guía. Entre los clínicos que serán necesarios para componer el equipo elaborador se encuentran:
 - **Dos profesionales de enfermería especialistas en Atención Familiar y Comunitaria (AP):** serán los representantes de uno de los grupos de profesionales a los que irá dirigida la GPC. De manera que colaborarán en la

adaptación y adecuación de los elementos incorporados en la guía por tal de que se ciñan a las competencias propias de enfermería. La figura del profesional de enfermería de AP es primordial en la detección de población diana y, sobretodo, en iniciar las actividades preventivas correspondientes durante la etapa preconcepcional. De esta manera, aportarán conocimientos relacionados con las actuaciones sanitarias que se realizan en prevención primaria ante la mujer que expresa deseo de gestación.

- **Dos profesionales de enfermería especialistas en Ginecología y Obstetricia:** serán los representantes del segundo de los grupos de usuarios de la guía, por lo que también ofrecerán un punto de vista importante en el momento de redactar y dar forma al proyecto, por tal de ajustar la información dentro de las competencias de enfermería. Al igual que el profesional de AP, las matronas se encuentran en un lugar privilegiado para detectar a la población diana y, en consecuencia, ofrecer las primeras recomendaciones preventivas a nivel sanitario. En suma, aportarán conocimientos sobre actividades preventivas enfocadas no solo hacia la etapa preconcepcional sino también hacia la etapa prenatal del embarazo.
- **Profesional médico especialista en Genética Médica:** para la realización de la guía se necesitarán conocimientos específicos sobre la etiología y el desarrollo de los defectos congénitos, los cuales serán aportados por un clínico especialista en genética médica.
- **Dietista-nutricionista:** la alimentación juega un papel primordial en la prevención preconcepcional de los DC

(realizar una dieta sana, tomar suplementación vitamínica, evitar la obesidad...). De esta manera, el profesional especializado en este ámbito proporcionará la información necesaria para redactar las recomendaciones basadas en el tema de nutrición y suplementación con nutrientes específicos como el ácido fólico.

- **Experto en metodología:** será un profesional de enfermería con un amplio conocimiento y experiencia sobre las diferentes etapas de elaboración de una GPC, lo cual le permitirá realizar una correcta lectura crítica y síntesis de la información obtenida. De esta manera, desempeñará un papel activo en la formulación de preguntas clínicas, en la búsqueda de evidencia científica y en la evaluación y síntesis del contenido buscado.
- **Documentalista:** será imprescindible incluir en el grupo elaborador una enfermera con un profundo conocimiento acerca de las diferentes fuentes bibliográficas y el diseño de estrategias de búsqueda por tal de obtener, en colaboración con el equipo, la bibliografía necesaria para llevar a cabo el proyecto.
- **Colaborador experto:** será un profesional clínico, preferiblemente enfermero, con conocimientos y experiencia en el tratamiento de defectos congénitos, y con un reconocido prestigio en su ámbito de trabajo, que ayudará en la delimitación de las preguntas clínicas iniciales, en la revisión del contenido de las recomendaciones y en facilitar su difusión e implementación.
- **Pacientes/cuidadores:** en este caso, las pacientes no estarán incluidas dentro del grupo elaborador aunque sí se tendrá en cuenta su opinión y perspectiva desde el principio del proceso a

través de la revisión de la literatura sobre sus experiencias, de las organizaciones de pacientes y cuidadores de defectos congénitos y de los propios usuarios de los servicios (mujeres con expreso deseo de gestación). Los estudios seleccionados deberán reflejar las experiencias y preferencias de pacientes y cuidadores con respecto al tema la prevención preconcepcional de los DC.

- **Revisores externos:** los revisores externos son profesionales de carácter multidisciplinar que se encargan de revisar el borrador provisional, en la etapa final del proceso de elaboración de la guía, con el fin de aumentar su validez y asegurar la exactitud de sus recomendaciones. Para la GPC se contará con la colaboración de otros profesionales de enfermería especialistas en AP y ginecología y obstetricia, así como dietistas y genetistas, ninguno perteneciente al grupo elaborador. Además también participarán profesionales de otros ámbitos relacionados con el tema a tratar como: enfermeras especialistas en pediatría y neonatología, farmacólogos, epidemiólogos y médicos especialistas en AP y medicina fetal. En suma, será imprescindible incluir a pacientes, concretamente mujeres con expreso deseo de gestación, embarazadas o que hayan tenido un bebé en el último año, que sean capaces de reflejar las experiencias vividas y necesidades surgidas durante la etapa preconcepcional, cosa que enriquecerá en gran medida la versión final de la GPC.
- **Colaboradores:** será necesario la colaboración de un farmacólogo para especificar las dosis de fármacos recomendadas según la enfermedad crónica que presente la mujer y de un radiólogo que resuelva las preguntas sobre la dosis de radiación a la que puede estar sometida una embarazada sin afectar el desarrollo del feto.

Cronograma y funcionamiento del grupo elaborador

La primera reunión de grupo se empleará para la constitución del equipo y la planificación del proceso de elaboración de la guía. Para ello, será importante que, con antelación, los miembros del equipo hayan recibido toda la documentación necesaria en relación al desarrollo del proyecto. Un punto muy importante será evaluar las necesidades de formación de los clínicos sobre el desarrollo de una guía de práctica clínica. Tal y como sugiere el manual metodológico de guías de práctica clínica del sistema sanitario español⁽⁷²⁾ la evaluación se llevará a cabo a través de un formulario específico adjuntado como anexo (Anexo 1). Del mismo modo, también será imprescindible, antes de la composición final del equipo, que todos los profesionales escogidos proporcionen una declaración formal de intereses, la cual se anexa al final del documento (Anexo 2) con el fin de garantizar la independencia y transparencia del desarrollo y, por lo tanto, evitar que se produzcan situaciones de conflicto donde el juicio del profesional sobre un interés primario pueda estar influenciado por otro interés secundario.

Una vez logrados los requisitos previos, el primer contacto del equipo será un momento idóneo para explorar las expectativas de cada uno de ellos, estipular sus funciones dentro del grupo, acordar los aspectos administrativos del proceso, consensuar la estructura y forma de trabajo y realizar un cronograma para ajustar las actividades al tiempo establecido. Además, se empezará a crear un borrador sobre preguntas clínicas las cuales acabaran de ser consensuadas en una segunda reunión.

Cuando finalmente se hayan decidido todas las preguntas, serán repartidas entre los miembros del grupo según la experiencia profesional de cada uno y se formarán subgrupos por especialidad para que trabajen en equipo.

Gracias a la colaboración del líder del equipo, el experto en metodología y el documentalista, encargados de realizar una intensa búsqueda de

evidencia científica para posteriormente evaluarla y sintetizarla, los clínicos podrán dar respuesta a las preguntas clínicas mediante la redacción de un borrador que será consensuado en una tercera reunión grupal (en la cual participará el colaborador experto). Por último, una vez aprobadas las recomendaciones propuestas, se pasará a desarrollar el borrador final de la guía de práctica clínica, la cual será evaluada y verificada por los revisores

2.7 Diseño de algoritmo

Los esquemas y algoritmos son una parte fundamental en la elaboración de una GPC ya que facilitan en gran medida la comprensión de la información para el usuario. La GPC estará organizada en siete apartados, correspondientes cada uno de ellos a un factor de riesgo diferente. De esta manera, al finalizar cada apartado se incluirá o bien un esquema, que contenga las ideas principales del tema tratado y los detalles que precisen ser subrayados, o bien un algoritmo que represente de forma clara y ordenada la serie de pasos necesarios para obtener la solución al problema planteado.

En suma, se añadirá al principio de la GPC un esquema general (Anexo 3) que, además de ser un apoyo visual importante para la introducción de la guía, permitirá al usuario situar los conceptos principales que dan forma al proyecto.

2.8 Revisión externa

En la etapa final del proceso de elaboración de la guía, es necesario realizar una fase de revisión externa del borrador provisional por tal de matizar algunos aspectos y asegurar la precisión de las recomendaciones incluidas. Este proceso aumenta la validez externa de la guía y facilita

que el producto final sea más realista con el entorno al que va dirigido⁽⁷²⁾. La revisión será de carácter voluntario y los participantes deberán respetar la confidencialidad del documento.

Los encargados de llevar a cabo este proceso serán un grupo multidisciplinar de entre 10 y 15 profesionales representantes de los diversos ámbitos sanitarios que se tratan en la guía: especialistas en gineco-obstetricia, medicina fetal, nutrición y dietética, atención primaria, farmacología, etc. Es importante que sean profesionales que no pertenezcan al grupo elaborador por tal enriquecer la versión final. Además se incluirá un grupo de pacientes, representado por mujeres con expreso deseo de gestación, embarazadas y que hayan tenido un bebé en el último año, que ofrecerán sus propias perspectivas, preferencias y experiencias durante la etapa preconcepcional cosa que ayudará a identificar detalles que los profesionales puedan no haber tenido en cuenta y subrayar los factores que consideren más importantes.

La estrategia a seguir para llevar a cabo la revisión externa es que todos los revisores, incluidos los pacientes, examinen el borrador al completo por tal de obtener una visión mucho más global y enriquecedora. Aun así, es indiscutible que los especialistas prestarán mayor atención a aquellos apartados de los cuales tienen más conocimientos.

Los comentarios de los revisores se recogerán en casilleros al final de cada apartado de la guía, de esta manera se conseguirá mantener el orden durante todo el proceso de revisión e incluso facilitará el trabajo al equipo elaborador en el momento de recibir los comentarios del grupo revisor y realizar su valoración.

Tras la recopilación de los comentarios y su revisión por parte de todos los miembros del equipo, se incorporarán las aportaciones necesarias en la redacción de la versión definitiva de la guía.

2.9 Claves para la implementación

El objetivo de una GPC es el de conseguir introducir de una forma eficaz la evidencia científica en la práctica diaria de los profesionales de la salud a través de una serie de recomendaciones que aporten cambios positivos en la calidad asistencial o en los resultados de salud de la población diana⁽⁷²⁾.

Para facilitar la utilización y la aplicación de las recomendaciones derivadas de la GPC sobre prevención preconcepcional de DC en Cataluña, se planificará con antelación, de una forma dinámica e individualizada, su correcta implementación en el contexto al cual va dirigida, es decir, en centros de atención primaria, centros de salud sexual y reproductiva, consultas de planificación familiar y centros de formación escolar.

Para ello, se seguirá un proceso de planificación basado en: el análisis del contexto seleccionado, la identificación de barreras y factores facilitadores, el planteamiento de objetivos, el establecimiento de las estrategias más adecuadas al entorno y las necesidades identificadas, el pilotaje de la intervención, su evaluación continua y su consiguiente replanificación⁽⁷³⁾.

En primer lugar, un aspecto clave en la implementación de una GPC es su diseño. Varios estudios^(74,75) prueban la relevancia del formato de la guía (tanto el lenguaje como la redacción) para la correcta adhesión de los profesionales de salud a su utilización. De esta manera, será imprescindible tener en cuenta algunos factores tales como:

- **Extensión de la guía:** la información incluida en la guía será lo más sintetizada posible por tal de facilitar una búsqueda rápida para su consulta.
- **Presentación:** los párrafos serán cortos y las secciones se identificarán correctamente para conseguir una mayor comprensión de la información.

- **Estilo:** el formato final tendrá un estilo ameno, acompañado de gráficos y algoritmos que faciliten la comprensión y sus consecuentes decisiones profesionales.
- **Lenguaje:** se redactará la información con vocabulario no normativo utilizando expresiones tales como “se recomienda”.
- **Material adjunto:** se incluirá un algoritmo final junto al resumen de las recomendaciones.

Por otro lado, los miembros del equipo elaborador desempeñarán un papel esencial en el diseño de las estrategias de implementación de la GPC debido a sus amplios conocimientos sobre el tema a tratar y sobre las posibles barreras existentes en el medio que impidan su correcta adhesión. Según la evidencia científica⁽⁷⁶⁾, las estrategias de disseminación e implementación más efectivas corresponden a: proporción de material educativo, auditoría y retroalimentación entre profesionales, recordatorios y medios de comunicación. En el caso de esta guía, básicamente se seguirán dos estrategias fundamentales: un sistema de recordatorios informatizado acerca de las diferentes actividades preventivas correspondientes a cada factor de riesgo y campañas sanitarias dirigidas a la población acompañadas de material educativo como trípticos en los cuales se sintetice el contenido de la guía en un formato sencillo y comprensible.

Los miembros del equipo elaborador de la GPC también serán lo encargados de priorizar y organizar las recomendaciones por tal de ayudar a los profesionales en el manejo clínico. Las recomendaciones más relevantes estarán identificadas claramente en el documento y se escogerán a través de los criterios que se proponen en el manual metodológico para la elaboración de GPC⁽⁷²⁾:

- Recomendaciones que tengan un alto impacto en los resultados de los pacientes, incluyendo mortalidad y morbilidad.

- Recomendaciones que tengan un alto impacto para la reducción la variabilidad en la práctica.
- Recomendaciones que permitan un uso más eficiente de los recursos.
- Recomendaciones que favorezcan que los pacientes puedan acceder al punto de atención sanitaria que precisen lo más rápidamente posible.

Además, será importante que los miembros que conforman el equipo conozcan a fondo el contexto en el cual se va a implementar nuestra GPC, es decir, el Sistema de Salud Catalán. De esta manera, los elaboradores de la guía, los colaboradores expertos y los revisores externos serán profesionales que trabajen en el ámbito sanitario catalán y, por lo tanto, tengan un profundo conocimiento sobre su modelo de salud, estructura y recursos disponibles. De esta manera, se asegurará la representatividad geográfica de los profesionales lo cual aportará una mayor credibilidad al proyecto.

En cuanto a la definición de responsabilidades organizativas, en nuestra guía se diferenciará el papel que juega cada profesional que se encuentre inmerso en el proceso de atención a la mujer durante la etapa preconcepcional. De esta manera, aunque la GPC esté dirigida básicamente hacia profesionales de enfermería de atención primaria y matronas, precisará exactamente en qué momentos debe intervenir la figura de otro profesional como, por ejemplo, el médico en previsiones de embarazo de riesgo por enfermedad crónica, por la necesidad de tratamiento farmacológico, en la realización de pruebas diagnósticas específicas, etc. Además de ello, se especificará la secuencia de actuaciones que se deben realizar en determinadas situaciones, detallando de este modo las competencias que se atribuirán a cada especialidad y nivel asistencial.

Otro punto importante para la implementación de una GPC es la evaluación de las recomendaciones⁽⁷²⁾. Por tal de llevar a cabo esta tarea, se diseñarán una serie de indicadores que permitirán controlar y valorar de forma numérica la calidad de cada una de las actividades recomendadas en la guía. Según las sugerencias del manual metodológico de elaboración de GPC⁽⁷²⁾, los indicadores deben ser enunciados concretos y bien definidos, lo máximo objetivos posible, que especifiquen de forma clara el problema tratado, que sean ágiles, flexibles, fiables, válidos clínicamente (de acuerdo con la revisión bibliográfica y los conocimientos de los profesionales), relevantes y eficientes para evitar posibles duplicidades en la recogida de información y deben poder integrarse junto con otros sistemas de información coexistentes por tal de permitir la comparación de resultados.

El grupo elaborador escogerá aquellas intervenciones que por sus características (evidencia científica, fuerte influencia en los resultados, aspectos organizativos importantes...) deban ser monitorizadas y elaborarán los indicadores específicos para cada una de ellas. Además, será necesario mencionar el funcionamiento de cálculo de los indicadores, es decir, especificar la forma de toma de muestras, la periodicidad de medición, los pacientes escogidos...

Antes de implantar una GPC a gran escala, es aconsejable realizar una prueba piloto con un grupo reducido de profesionales que permita obtener información válida sobre como adaptar los resultados obtenidos mediante evidencia científica a nuestro contexto real⁽⁷⁸⁾. Para ello, se escogerá un centro de Atención Primaria, uno de planificación familiar, otro de salud sexual y reproductiva y, por último, un centro escolar pertenecientes a la provincia de Barcelona y que, tras un contacto previo, hayamos comprobado la especial motivación frente al cambio de los profesionales participantes en la prueba. La técnica escogida para la evaluación de los contenidos de nuestra guía será la llamada "Ciclos de mejora de

Shewart⁽⁷⁹⁾, que consiste en cuatro fases: planificar las líneas de actuación, ejecutar el plan establecido y obtener los resultados, analizarlos por tal de identificar áreas de mejora y, por último, ajustar las actividades necesarias y formular nuevas ideas reevaluables en el siguiente ciclo. Una vez finalizada la prueba piloto, analizaremos los resultados obtenidos con la intención de valorar e introducir los cambios necesarios en la guía definitiva.

Por último, otra de las claves esenciales para la implantación de una GPC es la difusión que se realice de ella a nivel general⁽⁷²⁾. Es muy importante que los profesionales sanitarios tengan consciencia de que se está elaborando una guía sobre prevención preconcepcional de defectos congénitos antes de su publicación, de esta manera, se utilizarán medios como las asociaciones de profesionales y publicidad vía electrónica para todos los CAPs, ASSIR y centros de planificación familiar pertenecientes a la red sanitaria pública de Cataluña.

Una vez finalizada la guía, se publicará de forma electrónica en la página web del Departament de Salut de Catalunya y se enviará en formato papel a todos aquellos centros que lo demanden. Además, por tal de informar sobre su disponibilidad a los profesionales interesados se utilizarán medios de comunicación regionales, se presentará la versión final en reuniones y congresos científicos, se publicará publicidad en revistas científicas y a través de asociaciones de profesionales.

3. CONCLUSIONES

Tras realizar una intensa búsqueda bibliográfica y evaluar los datos contenidos en los diferentes artículos encontrados, se concluye finalmente que, en Cataluña, la actual prevalencia de los diferentes defectos congénitos en conjunto sigue siendo un notable problema de salud pública tanto a nivel social y económico como a nivel personal, para pacientes y familiares.

Los recursos que se destinan a la resolución de este asunto en el sistema sanitario catalán mayoritariamente están enfocados hacia métodos post-diagnóstico⁽²²⁾, como los sistemas de detección precoz y las IVE, los cuales se encuentran en continua investigación y, en consecuencia, en mejora constante. Aun así, son métodos que no pueden conseguir una erradicación total del problema ya que actúan en una fase tardía, donde el embarazo ya se ha producido y, por lo tanto, existe una clara determinación genética sobre si el feto desarrollará o no un DC. Además, el actual anteproyecto de Ley de Protección de la Vida del Concebido y los Derechos de la Embarazada⁽⁷¹⁾, en caso de ser aprobado, invalidaría un método fundamental para la prevención secundaria de los DCs ya que prohíbe el derecho de la mujer a interrumpir su embarazo en este supuesto.

Del mismo modo, la prevención terciaria también resulta complicado llevarla a cabo ya que un gran número de DCs se encuentran clasificados como *Enfermedades raras*⁽²⁾, cosa que complica la investigación y el hallazgo del tratamiento definitivo para cada uno de estos trastornos.

De esta manera, la prevención primaria resulta la opción más útil y eficaz en la consecución del objetivo principal de este proyecto: disminuir la morbimortalidad infantil por DC en Cataluña. Más concretamente, la etapa idónea para fomentar la prevención de estos trastornos es antes de la

gestación, ya que la mayoría de defectos congénitos ocurren en las primeras semanas de embarazo⁽²⁵⁾. Por este motivo principalmente, se ha centrado la atención en reforzar y dar importancia a esta fase en el sistema sanitario catalán.

El problema de esta insuficiente concienciación general sobre la importancia de la prevención preconcepcional se debe en gran parte a la escasez de protocolos e información que reciben los profesionales acerca de este tema. Para ayudar a mejorar la práctica clínica de los profesionales en este ámbito, aumentar sus conocimientos y, en consecuencia, conseguir su concienciación, se propone llevar a cabo una GPC que recoja un conjunto de recomendaciones basadas en la mejor evidencia científica existente hasta el momento sobre la prevención pregestacional de los defectos congénitos. Una GPC es una medida que, además de suponer un bajo coste para el gobierno, está demostrado que, siempre que se consiga una correcta implementación, proporciona grandes beneficios en la optimización de la atención sanitaria a los pacientes⁽⁷²⁾.

Para el personal de enfermería la educación sanitaria es una competencia fundamental e indiscutible. De este modo, los profesionales a los cuales irán dirigidas estas recomendaciones serán enfermeros, en concreto, especialistas en AP y matronas, los cuales se encuentran en un lugar privilegiado para valorar cada caso de forma totalmente individualizada y, posteriormente, transmitir la información oportuna a los pacientes. Para ello, se propone realizar una consulta de enfermería como mínimo tres meses antes del embarazo en la cual se analizarán y detectarán los factores de riesgo prevenibles relacionados con el desarrollo de DCs (edad, alimentación y ejercicio físico, nutrientes específicos, infecciones transmisibles, enfermedades crónicas, uso de sustancias y radiaciones ionizantes)⁽³⁷⁾.

Tras la valoración inicial se ofrecerán las recomendaciones más adecuadas y, en caso necesario, intervendrá el equipo médico para complementar el tratamiento y hacer un seguimiento más exhaustivo. Es importante destacar que, aunque la GPC esté dirigida específicamente al profesional de enfermería, el trabajo interdisciplinar es básico y totalmente necesario para la correcta implementación de la guía.

A pesar de que la eficacia de los cuidados durante la etapa preconcepcional esté más que demostrada por numerosos estudios^(5,31,32,68,69) y de que la SEGO⁽³⁴⁾ haya realizado un comunicado general alarmando sobre la necesidad de incluir este tipo de actividades en el sistema sanitario de cada Comunidad Autónoma, lamentablemente en Cataluña aun no existe ningún tipo de medida consolidada que de solución a este problema.

En mi opinión, el actual bloqueo que existe en el sistema sobre este tema se debe principalmente al enfoque biomédico con el cual se pretende tratar la mayoría de problemas de salud. Se gasta dinero y muchos esfuerzos en dar solución a enfermedades ya establecidas, cuando en la gran mayoría de ocasiones deberíamos abrir el campo de visión para, mínimamente, permitirnos el lujo de observar que existe otro modo de actuar. Un modo mucho más simple, eficiente e incluso económico, que evita el sufrimiento innecesario que se deriva del desarrollo de trastornos tan complejos como los DCs graves y que recibe del nombre de prevención primaria.

Con la elaboración de este proyecto, basado principalmente en la promoción de la salud y la prevención de la enfermedad, se pretende dar un paso hacia delante en la dirección correcta, con el deseo de impulsar nuevos proyectos y campañas destinadas a la prevención preconcepcional de los DCs que secunden y den apoyo a esta incipiente

idea. Campañas que no tan solo fijen su atención en concienciar y dar información a los profesionales de la salud si no también en conseguir la mentalización de la población catalana en general a través de, por ejemplo, programas de educación para la salud.

Además, si finalmente se consigue una buena implementación de la guía y se obtienen los resultados esperados, sería posible extrapolarla hacia otras Comunidades Autónomas españolas ajustando su contenido según las características demográficas y epidemiológicas del lugar.

Por último, me gustaría destacar el firme e ineludible apoyo que se ofrece con este proyecto a la profesión de enfermería con el fin de fomentar la autonomía de estos profesionales en una competencia tan propia de enfermería como lo es la educación para la salud en atención primaria. Bajo mi punto de vista, es el profesional más capacitado para manejar de forma independiente una consulta preconcepcional propia y plantear una estrategia individualizada a cada paciente.

Poner al alcance de la mano de los profesionales de enfermería un recurso tan básico como una GPC, significará la evolución definitiva de los cuidados enfermeros hacia un nuevo paradigma de la atención sanitaria prestada a los DC fundamentado, principalmente, en la importancia de las actividades preventivas antes del embarazo. Es un cambio absoluto de mentalidad que enfermería tiene la responsabilidad de conseguir transmitir a sus pacientes y, a la sociedad catalana en general.

5. ¿Tiene formación en lectura crítica de la literatura científica?

SÍ

NO

6. En caso de necesitar formación en lectura crítica, por favor especificar para qué tipo de estudio:

- Ensayos clínicos aleatorizados SÍ NO

- Revisiones sistemáticas SÍ NO

 – Cohortes SÍ NO

 – Casos y controles SÍ NO

– Otros (especificar): SÍ NO

7. ¿Realiza lectura crítica de la literatura científica que maneja?

SÍ

OCASIONALMENTE

NO

8. ¿Ha elaborado en alguna ocasión tablas de evidencia sobre la literatura científica?

SÍ

NO

9. ¿Ha evaluado GPC mediante el Instrumento AGREE (Appraisal of Guidelines for Research and Evaluation)?

SÍ

NO

10. ¿Ha participado con anterioridad en un grupo de trabajo para la elaboración de recomendaciones?

SÍ

NO

11. ¿Ha participado en la elaboración de guías de práctica clínica?

SÍ

NO

12. En cuanto a la lectura de documentación científica en diferentes idiomas, ¿Qué perfil tiene? (referido a nivel de comprensión y facilidad del idioma escrito)

-Inglés Bueno Regular Malo Nulo

-Francés Bueno Regular Malo Nulo

-Otros (especificar):

..... Bueno Regular Malo Nulo

..... Bueno Regular Malo Nulo

Comentarios, observaciones:

Anexo 2. Declaración de intereses

Conflictos de intereses

Un conflicto de intereses se produce en aquellas circunstancias en que el juicio profesional sobre un interés primario, como la seguridad de los pacientes o la validez de la investigación, puede estar influenciado en exceso por otro interés secundario, sea éste un beneficio financiero, de prestigio y promoción personal o profesional.

En las relaciones de los profesionales con la industria de la salud (farmacéutica, tecnología sanitaria, etc.) se pueden considerar seis tipos de interacciones financieras:

- Recibir apoyo para acudir a reuniones y congresos (inscripciones, becas de viaje, etc.).
- Cobrar honorarios como ponente en una reunión organizada por la industria.
- Recibir financiación de programas educativos o actividades de formación.
- Recibir apoyo y financiación para una investigación.
- Estar empleado como consultor para una compañía farmacéutica.
- Ser accionista o tener intereses económicos en una compañía farmacéutica.

A su vez estos potenciales conflictos de intereses en la elaboración de las GPC se consideran de dos tipos:

- Intereses personales: implican honorarios o beneficios personales a un miembro del grupo.
- Intereses no personales: implica una financiación que beneficia al departamento o unidad bajo responsabilidad directiva de un miembro del grupo, sin que éste lo reciba personalmente. Pueden considerarse como tales las ayudas económicas para crear una

unidad o departamento, el apoyo financiero para la contratación de personal en dichas unidades, o la financiación de la investigación en la unidad.

El potencial conflicto de intereses existe con independencia de que el profesional considere que dichas relaciones tengan o no influencia sobre su criterio científico.

A continuación se presenta un formulario sobre la declaración de conflictos de intereses diseñado con el fin de recoger los aspectos señalados anteriormente. Se declararán los conflictos de intereses actuales y los de los tres últimos años.

Formulario de declaración de conflictos de intereses

- Nombre y apellidos:
- Institución en la que trabaja:
- Institución que le vincula a la GPC. Ej: sociedades científicas, fundaciones, etc. (contestar sólo si es diferente a la anterior):
- Teléfono de contacto:

Participación en la guía como:

- 1-Autor/a
- 2-Colaborador/a experto/a
- 3-Revisor/a externo/a

Tras haber y leído y comprendido la información remitida sobre la declaración de conflictos para el presente proyecto de elaboración de GPC, formulo la siguiente declaración:

A- Intereses personales

-NO

-SI

En caso afirmativo especificar:

	Actividad	Institución	Fecha
Financiación para reuniones y congresos, asistencia a cursos (inscripciones, bolsas de viajes, alojamiento...)			
Honorarios como ponente (ej. Conferencias)			
Financiación de programas educativos o cursos (contratación de personal, alquiler de instalaciones...)			
Financiación por participar en una investigación			
Consultoría para una compañía farmacéutica/otras tecnologías			
Accionista o con intereses comerciales en una compañía (pa-tentes...)			
Intereses económicos en una empresa privada relacionada con la salud (como propietario, empleado, accionista, consulta privada...), que puede ser significativo en relación a la autoría de la guía			
Conflictos de intereses de índole no económico que pueden ser significativos en relación a la autoría en la guía			

B- Intereses no personales

-NO

-SI

En caso afirmativo especificar:

	Actividad	Institución	Fecha
Financiación o ayudas económicas para la creación de la unidad o servicio			
Dotación significativa de material a la unidad o servicio			
Contratación o ayudas económicas para contratar			

personal en la unidad o servicio			
Ayuda económica para la financiación de una investigación			
Financiación de programas educativos o cursos para la unidad			

C-Otros posibles conflictos de intereses no señalados en los apartados anteriores (especificar)

.....

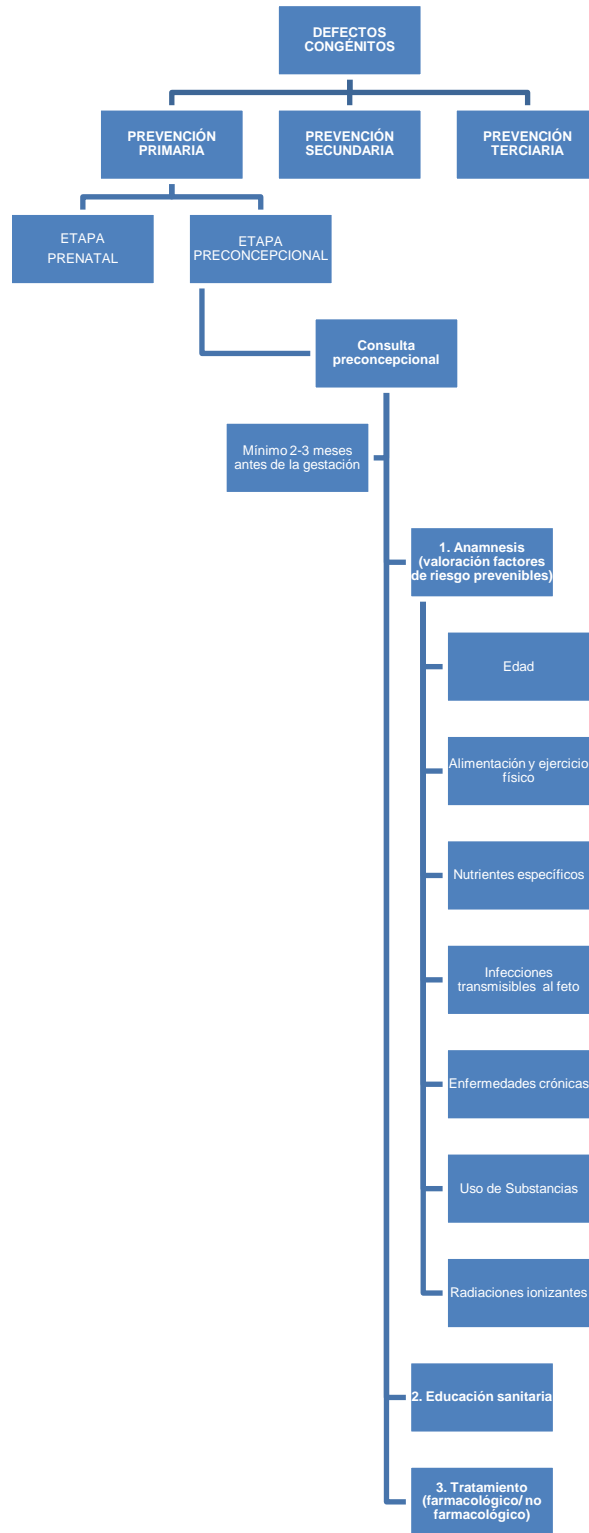
.....

.....

.....

Fecha y firma:

Anexo 3. Esquema resumen



5. BIBLIOGRAFÍA

1. CP Howson, MV Kinney, JE Lawn, editors. Born too soon: the global action report on preterm birth. Genova. World Health Organization: 2012. [Documento web]. Consultado el día 28/11/2013. Disponible en: http://www.who.int/pmnch/media/news/2012/201204_borntoosoon-report.pdf

2. Decisión N.º 1295/1999/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 29 de Abril de 1999 por la que se aprueba un programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes en el marco de la acción en el ámbito de salud pública (1999-2003). Diario Oficial de las Comunidades Europeas. 1999. L 155/ 1-5.

3. Bermejo Sánchez E, Martínez Fernández ML, Martínez Frías ML, Rodríguez Pinilla E. Pautas de prevención de defectos congénitos con especial referencia a los niveles primario y secundario. Guías de actuación preventiva desde la atención primaria. Semergen. 2011; 37 (8): 412-7.

4. Nazer J. Prevención primaria de los defectos congénitos. Rev Med Chile. 2004; 132: 501-8.

5. Saravelos SH, Regan L. The importance of preconception counseling and early pregnancy monitoring. Semin reprod Med. 2011; 29 (6): 557 – 68.

6. Centers for Disease Control and Prevention. Birth Defects. 2013. [Página web]. Consultado el 28/11/2013. Disponible en: <http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/facts.html>

7. Martínez Frías ML. Características generales de los defectos congénitos, terminología y causas. Semergen. 2010; 36 (3): 135-9.

8. Delgado Díaz OL, Lantigua Cruz A, Cruz Martínez G, Díaz Fuentes C, Berdasquera Corcho D, Rodríguez Pérez S. Prevalencia de defectos congénitos en recién nacidos. *Med Cubana Med Gen Intreg.* 2007; 23 (3).

9- Brent RL. Environmental Causes of Human Congenital Malformations: The Pediatrician's Role in Dealing With These Complex Clinical Problems Caused by a Multiplicity of Environmental and Genetic Factors. *Pediatrics.* 2004; 113 (3): 957-68.

10. Organización Mundial de la Salud. Defectos congénitos. 63ª Asamblea Mundial de la Salud. 2010. [Documento web]. Consultado el 04/03/2014. Disponible en:
http://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA63/A63_10-sp.pdf

11. Bermejo Sánchez E. Frecuencias de defectos congénitos al nacimiento en España y su comportamiento temporal y por comunidades autónomas. Causas de las variaciones de las frecuencias. *Semergen.* 2010; 36 (8); 449-55.

12. Bermejo Sánchez E, Cuevas I, Martínez Frías ML. Informe anual del ECEMC sobre vigilancia epidemiológica de anomalías congénitas en España: datos del periodo 1980 – 2010. *Boletín ECEMC. Rev Dismor Epidemiol.* 2011; 6 (1): 84-121.

13. España. Ley Orgánica 9/1985, de 5 de julio, de reforma del artículo 417 bis del Código Penal. *Boletín Oficial del Estado.* 12 de julio de 1985. 166: 22041.

14. Baskin LS, Kalfa N, Philibert P, Sultan C. Hypospadias: Interactions between environment and genetics. 2011. 335 (2): 89-95.

15. Carmichael SL, Lammer EJ, Laurent C, Olney RS, Shaw GM. Maternal reproductive and demographic characteristics as risk factors for hypospadias. *Paediatr Perinat Epidemiol.* 2007; 21: 210–8.
16. Madhok N, Scharbach K, Shahid-Saless S. Hypospadias. *Pediatrics in review.* 2009; 30 (6): 235-7.
17. Dixon MJ, Little J, Mossey PA, Munger RG, Shaw WC. Cleft lip and palate. *The Lancet.* 2009; 374: 1773-85.
18. Parker SE, Mai CT, Canfield MA, Rickard R, Wang Y, Meyer RE, et al. Updated national birth prevalence estimates for selected birth defects in the United States 2004-2006. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2010.
19. National Down Syndrome Society. What is Down Syndrome?.2012. [Página web]. Consultado el 04/03/2014. Disponible en: <http://www.ndss.org/Down-Syndrome/What-Is-Down-Syndrome/>
20. Bull MJ. Health supervision for children with Down Syndrome.*Pediatrics.* 2011. 128 (2): 393 – 406.
21. Boyd PA, Brocklehurst P, Gray R, Hollowell J, Kurinczuk JJ, Oakley L. The contribution of congenital anomalies to infant mortality. *Nat Per Epid Unit.* 2010.
22. Martínez Frías ML. La prevención de defectos congénitos en Atención Primaria. *Semergen.* 2010; 36 (3): 119-20.
23. Departament de Salut de Catalunya. Protocol de diagnòstic prenatal d'anomalies congènites fetals. Barcelona: Direcció General de Salut Pública. 2008.

24. Departament de Salut de Catalunya. Protocol de seguiment de l'embaràs a Catalunya.. 2^a ed. Barcelona: Direcció General de Salut Pública. 2005.

25. Atrash H, Coonrod DV, Jack BW, Johnson K, Moos MK, et al. Where is the "W"oman in MCH?. Am J Obstet Gynecol. 2008; 199: S259-S65.

26. Arena Ansotegui J, Bailón Muñoz E, Casimiro-Soriguer Escofet FJ, Gallo Vallejo M, Orera Clemente M, Rodríguez Rozalén MA. Guía para la prevención de defectos congénitos. Ministerio de Sanidad y Consumo. Madrid. 2006.

27. Asprea I, Bermúdez S, Crespo H, Cuetos MJ, Di Marco I, García O, et al. Guía de recomendaciones para la práctica del control preconcepcional, prenatal y puerperal. Dirección Nacional de Maternidad e Infancia. Ministerio de Salud de Argentina. 2013.

28. Amaya Guío J, Arévalo Rodríguez I, Cardona Ospina A, Collazos Vidal C, Díaz Cruz A, Gómez Sánchez PI, et al. Guía de Práctica Clínica para la prevención, detección temprana y tratamiento de las complicaciones del embarazo, parto o puerperio. Centro Nacional de Investigación en Evidencia y Tecnologías en Salud. Ministerio de Salud y Protección oficial de Colombia. 2013.

29. Dunlop AL, Frey K, Jack B. National Recommendations for preconception care: The esencial role of the family physician. J Am Board Fam Med. 2007; 20(1): 81-4.

30. Atrash HK, Biermann J, Boulet S, Cordero JF, Curtis M, Johnson K, et al. Recommendations to improve preconception health and healthcare. Centers for Disease Control and Prevention. 2006; 55: 1-23.

31. Chappell LC, Nelson Piercy C, Oakeshott P, Seshadri S. Pregnancy care. BMJ. 2012; 344.

32. Williams L, Zapata LB, D'Angelo DV, Harrison L, Morrow B. Associations between preconception counselling and maternal behaviours before and during pregnancy. Matern Child Health J. 2012; 16 (9): 1854-61.

33. Elsinga J, De Jong-Potjer LC, Van der Pal-de Bruin KM, le Cessie S, Assendelft WJ, Buitendijk SE. The effect of preconception counselling on lifestyle and other behaviour before and during pregnancy. Womens Health Issues. 2008; 18 (6): S117- S25.

34. Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia. Consulta preconcepcional. Protocolos Asistenciales en Ginecología y Obstetricia. 2010. [Artículo web]. Consultado el día 04/12/2013. Disponible en: http://apps.elsevier.es/watermark/ctl_servlet?_f=10&pident_articulo=90014999&pident_usuario=0&pcontactid=&pident_revista=151&ty=86&accion=L&origen=zonadelectura&web=zl.elsevier.es&lan=es&fichero=151v54n05a90014999pdf001.pdf

35. World Health Organization. Preconception care to reduce maternal and childhood mortality and morbidity. 2013. [Artículo web]. Consultado el día 04/01/2014. Disponible en: http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/78067/1/9789241505000_eng.pdf?ua=1

36. Lanik AD. Preconception counseling. *Prim Care*. 2012; 39 (1): 1-16.
37. Chandranipapongse W, Koren G. Preconception counselling for preventable risks. *Can Fam Physician*. 2013; 59 (7): 737-9.
38. Villerusa A, Zile I. Maternal age-associated Congenital Anomalies among newborns: a retrospective study in Latvia. *Medicina (Kaunas)*. 2013; 49 (1): 29-35.
39. Bonsel GJ, Mol BW, Ravelli ACJ, Reitsma JB, Tromp M. Increasing maternal age at first pregnancy planning: health outcomes and associated costs. *J Epidemiol Community Health*. 2011; 65: 1083-90.
40. Águila A, Bello MP, Cifuentes L, Correa F, Melibosky F, Nazer J et al. Edad Materna y malformaciones congénitas. Un registro de 35 años: 1970-2005. *Rev Med Chile*. 2007; 135: 1463-9.
41. Al-Harazi AH, Frass KA, Ghanem NS, Shuaib AA. Pregnancy outcomes of mothers aged 17 years or less. 2011. 32 (2): 166-70.
42. Canfield MA, Correa A, Gallaway MS, Hobbs CA, Rasmussen SA, Shaw GM, et al. Prepregnancy Obesity as a Risk Factor for Structural Birth Defects. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 2007; 161(8): 745-75.
43. Beltran M, Catala M, Esteva de Antonio I, Merelo MJ, Rojo Martínez G, Ruiz de Andanas Ms, et al. Prevalence of obesity in south-east Spain and its relation with social and health factors. *Eur J Epidemiol*. 2010; 19(1): 33-40.
44. Abrams B, Bodnar LM, Diesel JC, Siega-Riz AM, Simhan HN. The impact of exposure misclassification on associations between

prepregnancy body mass index and adverse pregnancy outcomes. *Obesity*. NIH. 2010; 18 (11): 2184- 90.

45. Kesmodel U, Ovesen P, Rasmussen S. Effect of Prepregnancy Maternal Overweight and Obesity on Pregnancy Outcome. *Obstet Gynecol*. 2011; 118 (2): 305-12.

46. Departament de Salut. Enquesta de Salut de Catalunya 2012. Generalitat de Catalunya. Barcelona. 2013.

47. Allen LH. Multiple micronutrients in pregnancy and lactation: an overview. *Am J Clin Nutr*. 2012; 81: 1206S-12S.

48. Andrist S, Dunlop AL, Gardiner PM, Jack BW, Long R, Nelson L, et al. The clinical content of preconception care: nutrition and dietary supplements. *Am J Obstet Gynecol*. 2008; 12: S345-S52.

49. Greenberg JA, Bell SJ, Guan Y, Yu Y. Folic Acid Supplementation and Pregnancy: more than just Neural Tube Defects prevention. *Rev Obstet Gynecol*. 2011; 4 (2): 52-9.

50. Glenville M. Nutritional supplements in pregnancy: commercial push or evidence based?. *Curr Opin Obstet Gynecol*. 2010; 18: 642–7.

51. Pitkin RM. Folate and neural tube defects. *Am J Clin Nutr*. 2007; 85: 285S–8S.

52. Bánhidly F, Czeizel AE, Dudás I, Vereczkey A. Folate deficiency and folic acid supplementation: the prevention of neural-tube defects and congenital heart defects. *Nutrients*. 2013; 5 (11): 4760-75.

53. Obican SG, Finnell RH, Mills JL, Shaw GM, Scialli AR. Folic acid in early pregnancy: a public health success story. *FASEB J.* 2010; 24 (11): 4167-74.

54. Czeizel AE. Periconceptional folic acid and multivitamin supplementation for the prevention of neural tube defects and other congenital abnormalities. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2009; 85 (4): 260-68.

55. Braverman LE, Leung AM, Pearce EN. Iodine nutrition in pregnancy and lactation. *Endocrinol Metab Clin North Am.* 2011; 40 (4): 765-77.

56. Zimmermann MB. Iodine deficiency in pregnancy and the effects of maternal iodine supplementation on the offspring: a review. *Am J Clin Nutr.* 2009; 89 (2): 668S- 72S.

57. World Health Organization: Assessment of Iodine Deficiency Disorders and Monitoring their Elimination. 2nd. Ed. Geneva (Switzerland): Department of Nutrition, World Health Organization. 2001.

58. Marfatia YS, Naswa S, Singhal P. Pregnancy and sexually transmitted viral infections. *Indian J Sex Transm Dis.* 2009; 30 (2): 71-8.

59. De Ory F, Delgado-Iribarren A, Fuertes A, García I, Sierra M. Procedimientos en Microbiología Clínica. Recomendaciones de la Sociedad Española de Enfermedades Infecciosas y Microbiología Clínica. Estudios serológicos en la prevención de la infección congénita y perinatal. Sociedad Española de Enfermedades Infecciosas y Microbiología Clínica. 2004. 4ª ed.

60. Generalitat de Catalunya. Vacunaciones: calendario de vacunas sistemáticas. Canal Salut. [Página web]. Consultado el 11/03/2014. Disponible en: http://www20.gencat.cat/portal/site/canalsalut/menuitem.af261f715269a25d48af8968b0c0e1a0/?vgnnextoid=b7a3c118ab2da210VgnVCM1000008d0c1e0aRCRD&&newLang=es_ES#div_02

61. Rayburn WK. Chronic medical disorders during pregnancy. *J Reprod Med.* 2008; 42: 1-24.

62. Liu S, Joseph KS, Lisonkova S, Rouleau J, Van den Hof M, Sauve R, et al. Association between maternal chronic conditions and congenital heart defects: a population-based cohort study. *Circulation.* 2013; 128 (6): 583 - 9.

63. Dunlop AL, Gardiner PM, Shellhaas Cs, Menard MK, McDiarmid MA. The clinical content of preconception care: the use of medications and supplements among women of reproductive age. *Am J Obstet Gynecol.* 2008; 12: S367-S72.

64. Chuang CH, Velott DL, Weisman CS. Exploring knowledge and attitudes related to pregnancy and preconception health in women with chronic medical conditions. *Matern Child Health J.* 2010; 14 (5): 713-9.

65. Kahan M, Ordean A, Wong S. Substance use in pregnancy. *J Obstet Gynaecol Can.* 2011; 33 (4): 367-84.

66. Thabet A, Kalva SP, Liu B, Mueller R, Lee SI. Interventional radiology in pregnancy complications: indications, technique, and methods for minimizing radiation exposure. *Radiographics.* 2012. 32(1): 255-74.

67. McCollough CH, Schueler BA, Atwell TD, Braun NN, Regner DM, Brown DL, et al. Radiation exposure and pregnancy: when should we be concerned?. *Radiographics*. 2007; 27 (4): 909- 17.

68. Bru Martín C, De Dios Berlanga S, Martínez Galiano JM. Mujeres que reciben asistencia preconcepcional en Granada. *Matronas Prof*. 2008; 9 (1): 11-4.

69. Corchia C, Mastroiacovo P. Health promotion for children, mothers and families: here's why we should "think about it before conception". *Italian Journal of Pediatrics*. 2013; 39: 68.

70. Conclusiones del estudio observacional sobre cuidados, hábitos, y promoción de salud en el embarazo de la mujer española. Fundación para el Progreso de la Educación y la Salud (FPES), Adamed Mujer. 2013. [Artículo web]. Consultado el 05/02/2014. Disponible en: <http://www.adamedfarma.es/un-correcto-cuidado-nutricional-antes-del-embarazo-podria-evitar-dos-de-cada-tres-casos-de-malformaciones-congenitas>

71. Proyecto de Ley Orgánica. Protección de la vida el concebido y de los derechos de la mujer embarazada. Boletín Oficial de las Cortes del Estado. Congreso de los diputados (20 de diciembre de 2013).

72. Grupo de trabajo sobre GPC. Elaboración de Guías de Práctica Clínica en el Sistema Nacional de Salud. Manual Metodológico. Madrid: Plan Nacional para el SNS del MSC. Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud. 2007.

73. Grol R, Grimshaw J. From best evidence to best practice; about effective implementation of change in patient care. *Lancet*. 2003; 362 (9391):1225-30.

74. Michie S, Johnston M. Changing clinical behaviour by making guidelines specific. *BMJ*. 2004; 328: 343-5.

75. Guerin M, Grimmer-Somers K, Prior M. The effectiveness of clinical guideline implementation strategies – a synthesis of systematic review findings. *J Eval Clin Pract*. 2008; 14 (5): 888 – 97.

76. Grimshaw JM, Thomas RE, MacLennan G, Fraser C, Ramsay CR, Vale L, et al. Effectiveness and efficiency of guideline dissemination and implementation strategies. *Health Technol Assess*. 2004; 8(6): 1-72.

77. Árevalo Barea RA, Árevalo Salazar DE, Fonseca Garvizú G, Ortuño Benítez C. Elaboración de guías de práctica clínica, basado en las evidencias. *Rev Méd La Paz*. 2012; 18 (1).

78. Kumar Singh V. PDCA Cycle: A quality approach. *UTTHAN*. 2013; 1 (1): 89-96.