



TÍTOL DOCUMENT:	CONSULTA D'ASSESSORAMENT GENÈTIC / PERICONCEPCIONAL / PRENATAL
TIPUS DOCUMENT:	PROTOCOL MULTIDISCIPLINARI
CODI DOCUMENT: OBS-MD-004	Pàgina núm. 1 de 9

QUA-IM-090 Rev.01

GESTIÓ DE LES MODIFICACIONS

Periodicitat de revisió: 5 anys

Responsable revisió: A Zientalska

REVISIÓ	DATA REVISIÓ	DESCRIPCIÓ DE LES MODIFICACIONS	AUTORS	VALIDAT PER	DATA VALIDACIÓ
01	Febrer 2022	Creació	Dra. A. Zientalska A. Ros	Cap Servei Obstetrícia	Febrer 2022
02	27/02/2026	Revisió	Dra. A. Zientalska A. Ros	Cap de Servei Obstetrícia	24/04/2026

DISTRIBUCIÓ DEL DOCUMENT

DESTINATARI
DCTGO
Servei de Genètica Clínica
Servei de Citogenètica
Comitè de Medicina Fetal
DCT Pediatria, Unitat de Neonatologia
Neuropediatria
Cardiologia Pediàtrica
Cirurgia Pediàtrica
ASSIRs corona 1 i 2 GTMN
Unitat Territorial de Medicina Fetal



**CONSULTA D'ASSESSORAMENT GENÈTIC / PERICONCEPCIONAL /
PRENATAL**

OBS-MD-040 Rev.02

1. INTRODUCCIÓ

L'àmbit de la medicina maternofetal ha evolucionat de manera considerable en els últims anys. La ecografia i el Doppler Fetal són a dia d'avui una eina imprescindible per diagnosticar determinades patologies obstètriques. La genètica ha experimentat també una evolució substancial i s'ha convertit en una peça fonamental del diagnòstic prenatal, integrant la figura de l'assessor genètic dins l'equip multidisciplinari. Per oferir un bon assessorament perinatal és essencial la interacció coordinada entre els diferents professionals implicats (obstetrícia, medicina fetal, genètica, neonatologia i altres especialitats).

La implementació, l'any 2018, de la Unitat de Medicina Fetal i del seu Gabinet de Diagnòstic Prenatal ha permès establir un model d'atenció multidisciplinària orientat a garantir una assistència de qualitat a les gestants. Aquesta activitat s'ha consolidat progressivament en els darrers anys.

Inicialment, l'organització de la consulta es basava en un model "a demanda", amb visites registrades com a espontànies o programades dins d'una franja horària àmplia (de dilluns a divendres, de 8 a 13:30 h) a l'agenda del Gabinet de Diagnòstic Prenatal. Amb l'objectiu de millorar l'accessibilitat, l'eficiència i la qualitat assistencial, aquest model s'ha reconduït cap a una agenda programada que permet una atenció més estructurada i un abordatge realment multidisciplinari.

En aquest context, des de l'any 2022 es disposa d'una agenda específica de "Consulta d'assessorament genètic / periconcepcional / prenatal", que integra i centralitza aquest tipus de visites. Aquest nou model facilita una millor planificació, optimitza els circuits assistencials i garanteix un assessorament més adequat i personalitzat, mantenint excepcions puntuals per a aquelles pacients que requereixin una valoració urgent.

Aquest protocol s'emmarca en les recomanacions actuals de cribratge i diagnòstic prenatal i en el model d'atenció multidisciplinària de l'embaràs d'alt risc.

 Germans Trias i Pujol Hospital	CODI DOCUMENT: OBS-MD-004	Revisió : 02 Pàgina nº 3 de 9 Data última revisió: 27/02/2026
CONSULTA D'ASSESSORAMENT GENÈTIC / PERICONCEPCIONAL / PRENATAL		

OBS-MD-040 Rev.02

2. DEFINICIÓ

Per millorar l'atenció preconcepcional i prenatal i garantir un assessorament adequat, s'actualitza el protocol inicial mitjançant la consolidació d'una agenda estructurada de "Consulta d'assessorament genètic / periconcepcional / prenatal", que integra i centralitza aquest tipus de visites, amb excepcions puntuals per a aquelles pacients que requereixin una valoració urgent.

Aquesta agenda, s'organitza de manera setmanal des de 2024, es programa tots els dilluns en horari de tarda.

Cada sessió inclou:

- Un bloc de visites presencials de 15:00 a 19:00 h
- Un temps mínim recomanat de 40 minuts per visita, atesa la complexitat de la informació i el procés d'assessorament
- Un espai per a visites telemàtiques de 19:00 a 19:30 h

Es tracta d'una consulta multidisciplinària integrada a la Unitat de Medicina Fetal i a la Unitat/Servei de Genètica, que requereix com a mínim la participació activa d'un expert en medicina fetal i d'un assessor genètic.

En casos seleccionats hi participarà també un obstetra del gabinet ARO/BF, l'equip de neonatologia i altres especialitats (p. ex. cardiologia pediàtrica, neuropediatria, cirurgia pediàtrica, neurocirurgia, nefrologia, etc.). La participació d'aquests professionals es definirà segons les necessitats de cada cas i segons circuits establerts (per exemple, derivació a comitè de medicina fetal o a un altre centre).

A banda de l'agenda programada, s'estableix un circuit de consulta urgent per als casos que requereixin valoració en un termini curt de temps (per exemple ≤ 48 h), activable per professionals de Unitat de Medicina Fetal, Genètica Clínica o altres serveis implicats.

OBS-MD-040.Rev02

Només es considerarà còpia controlada la disponible a la intranet de l'Hospital Germans Trias i Pujol

 Germans Trias i Pujol Hospital	CODI DOCUMENT: OBS-MD-004	Revisió : 02 Pàgina nº 4 de 9 Data última revisió: 27/02/2026
CONSULTA D'ASSESSORAMENT GENÈTIC / PERICONCEPCIONAL / PRENATAL		

OBS-MD-040 Rev.02

Objectius principals de la consulta:

- Oferir assessorament genètic preconcepcional, prenatal i post resultat de manera estructurada, actualitzada i no directiva.
- Coordinar les decisions de cribratge, diagnòstic i seguiment entre els diferents professionals.
- Millorar la qualitat percebuda de l'assistència per part de les pacients i de les seves famílies.

3. POBLACIÓ I INDICACIONS

3.1. Indicacions de visita a la consulta d'assessorament genètic / periconcepcional / prenatal:

A) Indicacions preconcepcionals:

- Antecedent personal o familiar de malaltia genètica o hereditària (p. ex. malalties monogèniques, cromosomopaties equilibrades, síndromes coneguts).
- Antecedent de malformació fetal o de cromosomopatia en gestacions prèvies.
- Parelles amb avortaments de repetició (≥ 2 pèrdues gestacionals).
- Parelles portadores conegudes d'una variant patogènica o d'alguna alteració genètica identificada en estudis previs.
- Planificació reproductiva en context de consanguinitat o altres situacions de risc incrementat.

B) Indicacions prenatales en gestació en curs:

- Resultats de cribratge combinat o altres cribratges que indiquin risc alt o molt alt d'anomalia cromosòmica o genètica.
- Indicació o valoració de proves d'ADN placentari lliure en sang materna.
- Resultat no concloent o anòmal d'ADN placentari lliure o discordança entre cffDNA i ecografia.
- Troballa ecogràfica de malformació fetal estructural.
- Presència de marcadors ecogràfics majors i/o menors associats a risc d'anomalia cromosòmica o genètica.

OBS-MD-040.Rev02

Només es considerarà còpia controlada la disponible a la intranet de l'Hospital Germans Trias i Pujol



**CONSULTA D'ASSESSORAMENT GENÈTIC / PERICONCEPCIONAL /
PRENATAL**

OBS-MD-040 Rev.02

- CIR precoç i sever, especialment quan es plantegi realitzar tècniques invasives o quan hi hagi sospita d'etiologia genètica.
- Sospita de síndromes genètics o de malalties monogèniques en base a ecografia, història familiar o altres exploracions.

C) Indicacions post-resultat:

- Resultats d'anatomia patològica (AP) de fetus o recent nascut, que requereixin interpretació i planificació de risc reproductiu.
- Resultats d'estudis genètics previs (fetus, nounat, progenitors) que plantegin dubtes sobre pronòstic, risc de recurrència o necessitat de proves addicionals.
- Assessorament per a futurs embarassos després d'un diagnòstic prenatal o postnatal d'etiologia genètica.

3.2. Indicacions de visita a la consulta d'assessorament urgent:

Es consideren situacions que requereixen una valoració no demorables (per exemple en ≤ 48 h, o en el mateix dia si és possible) mitjançant el circuit urgent:

- Assessorament previ a la realització d'una tècnica invasiva (biòpsia corial, amniocentesi o cordocentesi), quan l'edat gestacional o la situació clínica no permeten demora.
- Assessorament previ a la realització d'ADN placentari lliure (DNA lliure en sang materna, ccf-DNA) en contextos d'angoixa elevada, dubtes importants o risc molt elevat.
- Pacients amb diagnòstic ecogràfic recent de malformació fetal o troballes greus que requereixin decisions en un temps acotat.
- CIR precoç i sever en què es consideri tècnica invasiva o estudi genètic urgent.
- Comunicació i interpretació de resultats crítics de proves genètiques o de ccfDNA amb implicacions immediates per a la continuïtat de l'embaràs.

 Germans Trias i Pujol Hospital	CODI DOCUMENT: OBS-MD-004	Revisió : 02 Pàgina nº 6 de 9 Data última revisió: 27/02/2026
CONSULTA D'ASSESSORAMENT GENÈTIC / PERICONCEPCIONAL / PRENATAL		

OBS-MD-040 Rev.02

4. CONTINGUT DE LA VISITA D'ASSESSORAMENT

A cada visita (preconcepcional, prenatal o post-resultat) es recomana incloure com a mínim:

Història clínica i familiar detallada

- Antecedents personals, obstètrics i reproductius.
- Antecedents familiars de malalties genètiques, malformacions, discapacitat intel·lectual, morts perinatals o avortaments de repetició.

Estimació i explicació del risc

- Risc "a priori" segons edat, antecedents familiars i personals.
- Risc "a posteriori" en funció de resultats de cribratge, ecografia, cffDNA o altres proves.

Informació sobre opcions de cribratge i diagnòstic

- Proves de cribratge disponibles (cribratge combinat, ecografia, cffDNA, etc.), amb explicació de sensibilitat, especificitat, fals positius i fals negatius.
- Proves diagnòstiques invasives (biòpsia corial, amniocentesi, cordocentesi) i no invasives, indicacions i riscos associats.
- Possibilitat d'estudis genètics avançats (array, exoma o altres tipus d'estudis moleculars) segons les indicacions.

Límits, incerteses i troballes incidentals

- Explicar quines alteracions es poden detectar i quines no.
- Abordar la possibilitat de variants de significat incert i de troballes incidentals o secundàries.

Opcions davant els diferents resultats

- Continuació de l'embaràs amb un pla de seguiment i de suport.
- Possibles opcions terapèutiques (fetal o neonatal) quan n'hi hagi.
- Possibilitat d'interrupció de l'embaràs segons la legislació vigent, sempre amb un abordatge respectuós i no directiu.

OBS-MD-040.Rev02

Només es considerarà còpia controlada la disponible a la intranet de l'Hospital Germans Trias i Pujol

 Germans Trias i Pujol Hospital	CODI DOCUMENT: OBS-MD-004	Revisió : 02 Pàgina nº 7 de 9 Data última revisió: 27/02/2026
CONSULTA D'ASSESSORAMENT GENÈTIC / PERICONCEPCIONAL / PRENATAL		

OBS-MD-040 Rev.02

Principis d'assessorament genètic

- Informació clara, comprensible i adaptada al nivell de coneixement i a les necessitats de la pacient i/o la seva parella.
- Consell no directiu, respectant els valors, creences i decisions de la gestant i de la seva parella.
- Garantir espais de temps suficients per a la formulació de preguntes, la reflexió i la verificació de la comprensió.
- Aplicació d'estratègies de *counselling* centrades en la persona, incloent empatia bàsica i avançada, escolta activa i suport emocional.

Consentiment informat i documentació

- Obtenció de consentiments informats específics per a tècniques invasives i per a estudis genètics (incloent-hi informació sobre possibles troballes incidentals o secundàries).
- Lliurament de material informatiu escrit o en línia, homogeni i revisat, sobre cribratge, cffDNA, proves invasives i les principals condicions genètiques.

5. ESTRUCTURA

- Tots els dilluns tarda - CEX OBST
- Consulta de 15:00 – 19:00h – modalitat presencial
- 19:00-19:30h – modalitat telemàtica
- Duració de la consulta presencial: 40 min
- Programació:
 - o Consell genètic – des de les consultes externes (ARO) – agenda 515342 (Assessorament genètic i prenatal)
 - o Qualsevol altre dia – també es pot programar prestació “consell genètic” – agenda a Gabinets d'Obstetrícia (monogràfica DP)

OBS-MD-040.Rev02

Només es considerarà còpia controlada la disponible a la intranet de l'Hospital Germans Trias i Pujol

 Germans Trias i Pujol Hospital	CODI DOCUMENT: OBS-MD-004	Revisió : 02 Pàgina nº 8 de 9 Data última revisió: 27/02/2026
CONSULTA D'ASSESSORAMENT GENÈTIC / PERICONCEPCIONAL / PRENATAL		

OBS-MD-040 Rev.02

6. SEGUIMENT

Possibilitat contacte (telèfon / e-mail) en cas de dubtes.

Possibilitat de programació en horari de matí en cas de necessitat de presència de medidora (pacients amb barrera idiomàtica) – programació en Gabinetes.

7. RESPONSABLES

1 obstetra expert en medicina fetal (Dra. A. Zientalska / Dr. I. Hurtado / Dra. L. Grau / Dra. G. Moreano)

1 assessor genètic (A. Ros / M. Pauta / B. Garcia / Dr. I. Blanco)

1 ginecòleg (referent en Medicina Reproductiva - Dra. M. Ripero)

1 obstetra (referent de l'equip BF / ARO - Dr. De Diego)

1 neonatòleg (referent Dra. R. Porta)

altres especialitats (en casos seleccionats): cardiologia pediàtrica, neuropediatria, cirurgia pediàtrica, traumatologia, neurocirurgia

De forma habitual la visita presencial la realitzaran de forma multidisciplinària A. Ros i Dra. A. Zientalska.

S'avisarà la resta de professionals d'acord amb les particularitats individuals de cada cas.

OBS-MD-040.Rev02

Només es considerarà còpia controlada la disponible a la intranet de l'Hospital Germans Trias i Pujol



**CONSULTA D'ASSESSORAMENT GENÈTIC / PERICONCEPCIONAL /
PRENATAL**

OBS-MD-040 Rev.02

8. MATERIAL

Disponibilitat d'un espai/despatx amb condicions adequades d'intimitat i privacitat, que garanteixi la confidencialitat de la informació tractada.

Despatx 194 (D-10-1)

1 taula + 4 cadires (ampliable segon necessitats)

1 PC

9. PARAULES CLAU

Assessorament genètic

Diagnòstic prenatal

Visita d'assessorament

Visita preconcepcional

Pèrdua gestacional

Malformació fetal

Interrupció de l'embaràs

Avortament de repetició

Seguiment i suport

10. DOCUMENTS RELACIONATS

TÍTOL DOCUMENT	CODI DOCUMENT
Interrupció Voluntària/Legal d'Embaràs	OBS-PM-017
Pèrdua gestacional de 2º trimestre y exitus fetal anteparto	OBS-PM-010
Pèrdua gestacional precoz	OBS-PM-018
Protocol de cribatge prenatal d'anomalies congènites a Catalunya	
Reducció embriofetal selectiva	OBS-PM-007
Screning ecogràfic prenatal	OBS-PM-011
Tècniques Invasives en Diagnòstic Prenatal	OBS-PM-041

OBS-MD-040 Rev02

Només es considerarà còpia controlada la disponible a la intranet de l'Hospital Germans Trias i Pujol