

# Woman's Pre-Conception Evaluation: Genetic and Fetal Risk Considerations for Counselling and Informed Choice

R. Douglas Wilson, MSc, MD

Department of Obstetrics and Gynecology, Cumming School of Medicine University of Calgary, Alberta Health Services Calgary Zone, Calgary, AB, Canada

## Abstract

**Objective:** To inform reproductive and other health care providers about genetic and fetal risk information to consider during a woman/couples' pre-conception evaluation, including considerations for genetic risk assessment, genetic screening, or testing to allow for improved counselling and informed choice.

**Options:** This genetic information can be used for patient education, planning, and possible pre-conception and/or prenatal testing.

**Outcomes:** This information may allow improved risk assessment for pre-conception counselling for individual patients and their families.

**Evidence:** PubMed or Medline and the Cochrane Database were searched in May 2017 using appropriate key words ("pre-conception," "genetic disease," "maternal," "family history," "genetic," "health risk," "genetic health surveillance," "prenatal screening," "prenatal diagnosis," "birth defects," and "teratogen"). Grey (unpublished) literature was identified through searching the websites of health technology assessment and health technology assessment-related agencies, clinical practice guideline collections, and national and international medical specialty societies.

**Benefits, harms, and costs:** The benefits for the patient and her family include an increased understanding of relevant genetic risk pre-conception and in early pregnancy, and better pregnancy outcomes as a result of use of the information. The harm includes potential increased anxiety or psychological stress associated with the possibility of identifying genetic risks.

**Validation:** The evidence obtained was peer-reviewed by the Genetics Committee of The Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada.

## Consideration for Care Statements

For this review article, the Consideration for Care Statements use the GRADE strength and quality as it is comparable for the clinician and the patient/public user.

**Key Words:** Pre-conception, genetic disease, maternal, paternal

Corresponding Author: Dr. R. Douglas Wilson, Department of Obstetrics and Gynecology, Cumming School of Medicine University of Calgary, Alberta Health Services Calgary Zone, Calgary, AB, Canada. [doug.wilson@ahs.ca](mailto:doug.wilson@ahs.ca)

Competing interests: None declared.

Received on May 25, 2017

Accepted on July 26, 2017

1. The provider needs to educate and counsel women regarding the importance of knowing her personal and her partner's family history (if available); and encourage the patients to consider discussing this issue prior to becoming pregnant. The provider should obtain or review a three-generation pedigree for the patient and her partner (Strong; Moderate).
2. The provider needs to educate and counsel women about evaluating their lifestyle activities and their possible reproductive and fetal risks (weight, smoking, alcohol, drugs, medications) if a pregnancy were to occur without some planning (Strong; Moderate).
3. The provider needs to educate and counsel women about the importance of optimizing and then managing the medical or surgical conditions and fetal teratogenic exposures that may require chronic or frequent use of medications or where scheduled surgery is being considered as part of their health care management (Strong; Moderate).
4. The provider should offer relevant investigations for a history of recurrent pregnancy loss and consider how findings might relate to genetic/placental risk during a pregnancy with consideration for the elimination of thrombophilia testing for recurrent loss, intra-uterine growth restriction, pre-eclampsia, and abruption (Strong; Moderate).
5. The provider should not undertake maternal serologic studies for cytomegalovirus and toxoplasmosis as part of routine prenatal laboratory studies (Strong; Moderate).
6. The provider should review whether pregnancy planning or prevention is a primary consideration at each office visit. The provider should offer to educate and counsel the patient about the personal use and options available for using birth control to enhance the patient's reproductive planning and her ability to have a pregnancy when it is desired (Strong; Moderate).
7. The provider should ask or assist the patient to consider or create a personal reproductive plan looking at "how many pregnancies do you (and your partner) want, when do you (and your partner) want to start, and what duration of spacing do you (and your partner) want?" Although this planning may have obstacles such as marital and occupation changes, some effort to plan should be introduced (Strong; Moderate).

[GRADE from the Canadian Task Force on Preventive Health Care ([www.canadiantaskforce.ca](http://www.canadiantaskforce.ca)). For clinicians, Strong = The recommendation would apply to most individuals. Formal discussion aids are not likely to be needed to help individuals make decisions consistent with their values and preferences. For patients/public, Strong = We believe most people in this situation would want the recommended course of actions and only a small number would not. Quality of evidence (High, Moderate, Low) based on the confidence that the true effect lies close to that of the estimate of the effect.]

## Conclusion

Pre-conception planning is presently underutilized by both patients and providers. Pre-conception genetic assessment is only a part of the counselling, education, and health management change that can improve perinatal and maternal morbidity and mortality. A published literature review on pre-conception genetic counselling identified mainly clinical cohort studies, surveys, and expert opinion with no RCTs. There is strong support for pre-conception counselling and moderate quality based on the understanding that most individuals would support and use pre-conception counselling when choice, timing, and ease of access is considered.

## Résumé

**Objectif :** Informer les fournisseurs de soins de santé génésiques et autres sur les renseignements relatifs aux risques génétiques et foetaux dont il faut tenir compte durant l'évaluation préconceptionnelle d'une femme ou d'un couple, y compris l'évaluation des risques génétiques, le dépistage génétique ou les analyses, dans le but d'améliorer les conseils et de favoriser les choix éclairés.

**Options :** Ces renseignements génétiques peuvent servir à l'éducation des patientes, à la planification et potentiellement au dépistage préconceptionnel ou anténatal.

**Résultats :** Ces renseignements peuvent améliorer l'évaluation des risques lors des consultations préconceptionnelles pour les patientes et leur famille.

**Données :** Des recherches ont été effectuées dans PubMed, MEDLINE et la base de données Cochrane en mai 2017 avec des mots-clés appropriés (« pre-conception », « genetic disease », « maternal », « family history », « genetic », « health risk », « genetic health surveillance », « prenatal screening », « prenatal diagnosis », « birth defects » et « teratogen »). Nous avons également tenu compte de la littérature grise (non publiée) trouvée sur les sites Web d'organismes d'évaluation des technologies de la santé et d'autres organismes liés aux technologies de la santé et dans des collections de directives cliniques, et obtenue auprès d'associations nationales et internationales de médecins spécialistes.

**Avantages, inconvénients et coûts :** Parmi les avantages pour la patiente et sa famille, mentionnons l'amélioration de la compréhension des risques génétiques pertinents avant la conception et en début de grossesse, ainsi qu'une amélioration des issues de la grossesse grâce à l'utilisation des renseignements. Les inconvénients comprennent l'augmentation potentielle de l'anxiété ou du stress psychologique associés à la possibilité de trouver des risques génétiques.

**Validation :** Les données obtenues ont été évaluées par des pairs du Comité de génétique de la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada.

## Énoncés de recommandations de soins

Dans cet article de synthèse, les énoncés de recommandations de soins s'inspirent des critères de l'approche GRADE pour évaluer la qualité et la force des données probantes, car les conclusions sont comparables pour le clinicien et la patiente et utilisatrice publique.

1. Le fournisseur de soins doit donner à ses patientes de l'information et des conseils sur l'importance de connaître leurs propres antécédents familiaux et ceux de leur partenaire (s'ils peuvent être obtenus), et les encourager à en discuter avant le début de la grossesse. Le fournisseur de soins devrait obtenir et analyser les

antécédents familiaux des patientes et de leur partenaire sur trois générations (Forte; Moyenne).

2. Le fournisseur de soins doit donner à ses patientes de l'information et des conseils sur l'évaluation de leur style de vie (poids, tabagisme, alcool, drogues, médicaments) et des risques potentiels pour la grossesse et le fœtus qui y sont associés en cas de grossesse non planifiée (Forte; Moyenne).
3. Le fournisseur de soins doit donner à ses patientes de l'information et des conseils sur l'importance d'optimiser, puis de prendre en charge les interventions médicales ou chirurgicales et les expositions tératogènes fœtales associées à la prise chronique ou fréquente de médicaments, ainsi que les chirurgies planifiées envisagées dans le cadre de leur prise en charge médicale (Forte; Moyenne).
4. Le fournisseur de soins devrait offrir les examens pertinents aux patientes ayant des antécédents de fausses couches à répétition afin de déterminer s'il y a présence de risques génétiques et associés au placenta durant la grossesse, ainsi qu'envisager d'éliminer le recours au dépistage de la thrombophilie en cas de fausses couches à répétition, de retard de croissance intra-utérin, de prééclampsie et de décollement (Forte; Moyenne).
5. Le fournisseur de soins ne devrait pas soumettre la mère à des analyses sérologiques pour la détection du cytomégalovirus et de la toxoplasmose dans le cadre des analyses de laboratoire prénatales systématiques (Forte; Moyenne).
6. Le fournisseur de soins devrait vérifier lors de chaque visite si la patiente planifie activement ou tente de prévenir une grossesse. Il devrait offrir de l'information et des conseils à ses patientes sur leur utilisation personnelle de méthodes contraceptives pour optimiser la planification des naissances et leur capacité à tomber enceintes lorsqu'elles le désirent (Forte; Moyenne).
7. Le fournisseur de soins devrait demander à ses patientes de créer un plan familial personnel – ou au moins d'y penser – ou les aider à le faire si nécessaire, afin qu'elles (et leur partenaire) déterminent le nombre de grossesses qu'elles souhaitent avoir, le moment où commencer les tentatives et l'intervalle souhaité entre les grossesses. Bien que le plan puisse être altéré par des changements touchant le couple et le travail, les patientes devraient au moins tenter de l'appliquer (Forte; Moyenne).

[L'approche GRADE provient du Groupe d'étude canadien sur les soins de santé préventifs ([www.canadiantaskforce.ca/?lang=fr](http://www.canadiantaskforce.ca/?lang=fr)). Pour les cliniciens : Forte = la recommandation s'applique à la plupart des personnes. Il est peu probable que des outils officiels d'aide à la discussion soient nécessaires pour que les patientes prennent des décisions qui respectent leurs valeurs et leurs préférences. Pour les patientes et membres du public : Forte = nous sommes d'avis que la plupart des gens dans cette situation opéreraient pour les mesures recommandées, et seulement une faible proportion préférerait une autre option. L'évaluation de la qualité des données probantes (Élevée, Moyenne, Faible) est basée sur le degré de conviction que l'effet réel est proche de l'estimation.]

## Conclusion

Actuellement, les patientes et leurs fournisseurs de soins n'ont pas suffisamment recours à la planification préconceptionnelle. Le dépistage génétique préconceptionnel n'est qu'un outil parmi toute une gamme d'interventions de conseil, d'éducation et de prise en charge de la santé qui pourraient réduire la morbidité et la mortalité maternelles et périnatales. Une revue de la littérature publiée portant sur les conseils génétiques avant la conception a cité principalement des études de cohortes en milieu clinique, des sondages et des opinions d'experts, mais aucun essai clinique randomisé. Le counselling préconceptionnel est fortement recommandé et appuyé par des données de qualité moyenne, considérant qu'une fois pris en compte les choix offerts, le moment de l'offre et la facilité d'accès, la plupart des patientes appuieraient le counselling préconceptionnel et y auraient recours.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8781540>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8781540>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)