

Test Sexo Fetal

Determinación en sangre materna

¿En qué consiste la prueba?

La prueba permite conocer el sexo fetal, a partir de la octava semana del embarazo, a partir de plasma materno.

Mediante un análisis molecular se identifica el gen específico del sexo masculino (SRY).

Si se detecta, el feto será niño.
Si por el contrario no se detecta, será niña.

El DNA fetal en sangre materna aumenta a lo largo del embarazo y es indetectable dos horas después del parto.

¿En qué se basa?

Actualmente sabemos que, durante el embarazo y aumentando con las semanas, entre el 3,4% y el 6,2% del ADN total libre en el plasma materno tiene origen fetal. (*Presence of fetal DNA in maternal plasma and serum. Lancet 350:485-487,1997*).

Además, se ha detectado ADN fetal en plasma materno a partir de la 5ª semana de gestación y se ha conseguido aislar (del plasma materno).

Mediante la técnica conocida como RT-PCR, identificamos un fragmento de DNA de cromosoma Y, y por tanto, sólo se detectará si el feto es de sexo masculino.

Si dicho fragmento no es detectado, será de sexo femenino.

Se recomienda realizar la prueba a partir de la semana 8 de gestación, al presentar el test la máxima fiabilidad en ese momento de la gestación.

Numerosos estudios científicos publicados, han demostrado que la prueba es muy precisa, con un porcentaje casi del 100% a partir de las 7-8 semanas de gestación.

Ventajas

El test posibilita conocer el sexo fetal sin necesidad de obtener una muestra del feto, como ocurre en la biopsia de corion o en la amniocentesis, donde conlleva un riesgo bajo aunque significativo de aborto.

El test se realiza a partir de una simple muestra de sangre de la embarazada, no siendo necesario estar en ayunas.



¿A quién va dirigido?

- Mujeres con antecedentes de enfermedades genéticas en la familia.

En la práctica clínica, la detección de ADN fetal en sangre materna se ofrece a los padres que son portadores o que padecen alguna enfermedad ligada al sexo, y fundamentalmente al cromosoma Y, como la hemofilia, la enfermedad de Duchenne, o la enfermedad de Huntington.

- Sexo poco claro en imagen ecográfica o sospecha de problema genético de fondo.
- Resolver de forma pronta la curiosidad de los padres.

Limitaciones

En caso de gestación múltiple, no es posible dilucidar el sexo entre los diferentes fetos, no siendo de diagnóstico útil en el caso de enfermedades genéticas.



Test Sexo Fetal

Determinación en sangre materna

Procedimiento

10 mL sangre (citrato) a partir de la 8ª semana de embarazo. Indicar semanas de gestación por eco. La muestra debe ser reciente (máx 24h), libre de hemólisis y mantenerse a Tª ambiente

Es indispensable cumplimentar la hoja de Consentimiento Informado.

Los resultados estarán disponibles entre 3 y 5 días laborables desde la recepción de la muestra en nuestro laboratorio.

Código de Prueba: 67075

BIBLIOGRAFÍA RELACIONADA

1. Lo YM, Corbetta N, Chamberlain PF, Rai V, Sargent IL, Redman CW, *et al.* Presence of fetal DNA in maternal plasma and serum. *Lancet* 1997;350:485-7.
2. Miañes S, Avent N, Soothill PW. Cell-free fetal DNA in maternal plasma: an important advance to link fetal genetics to obstetric ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005;25:317-22.
3. Costa JM, Benachi A, Gautier E. New strategy for prenatal diagnosis of X-linked disorders. *N Engl J Med* 2002;346:1502.
4. Finning KM, Martin PG, Soothill PW, Avent ND. Prediction of fetal D status from maternal plasma: introduction of a new noninvasive fetal RHD genotyping service. *Transfusión* 2002;42:1079-85.
5. Illanes S, Denbow M, Kailasam C, Finning K, Soothill PW. Early detection of cell-free fetal DNA in maternal plasma. *Early Hum Dev* 2007;83 (9):563-6.
6. Costa JM, Benachi A, Gautier E, Jouannic JM, Ernault P, Dumez Y. First trimester fetal sex determination in maternal serum using real-time PCR. *Gynecol Obstet Fétil* 2002;30:953-7.
7. Rijnders RJ, van der Schoot CE, Bossers B, de Vroede MA, Christiaens GC. Fetal sex determination from maternal plasma in pregnancies at risk for congenital adrenal hyperplasia. *Obstet Gynecol* 2001;98:374-8.
8. Bartha JL, Finning K, Soothill PW. Fetal sex determination from maternal blood at 6 weeks of gestation when at risk for 21-hydroxylase deficiency. *Obstet Gynecol* 2003; 101:1135-6.
9. Lambert NC, Lo YM, Erickson TD, Tylee TS, Guthrie KA, Furst DE, *et al.* Malemicrochimerism in healthy women and women with scleroderma: cells or circulating DNA? A quantitative answer. *Blood* 2002; 100:2845-51.
10. Alberry M, Maddocks D, Jones M, Abdel HM, Abdel-Fattah S, Avent N, *et al.* Free fetal DNA in maternal plasma in anembryonic pregnancies: confirmation that the origin is the trophoblast. *Prenat Diagn* 2007;27:415-8.
11. Finning K, Martin P, Daniels G. A clinical service in the UK to predict fetal Rh (Rhesus) D blood group using free fetal DNA in maternal plasma. *Ann N Y Acad Sci* 2004;1022:119-23.



Hoja de consentimiento informado para la realización de la prueba de determinación del Sexo Fetal

De acuerdo con lo establecido en la Ley 14/2007 de Investigación Biomédica, solicitamos su consentimiento para la realización de la prueba genética para la determinación del Sexo fetal.

Fundamentos de la Prueba:

Actualmente se sabe, que durante el embarazo y aumentando con las semanas, entre el 3,4 y el 6,2% del ADN total libre en el plasma materno tiene origen fetal.

Se ha detectado ADN fetal en plasma materno a partir de la 5ª semana de gestación y es indetectable 2 horas después del parto. Estos descubrimientos han abierto nuevas posibilidades en el campo del diagnóstico prenatal no invasivo (sin ningún tipo de riesgo para la madre ni para el feto), siendo la determinación del sexo fetal la primera aplicación práctica de estos conocimientos. Teniendo en cuenta que el ADN fetal libre es eliminado de la circulación materna algunas horas después del parto, es posible asegurar que estamos estudiando ADN de la gestación en curso y no de una gestación anterior.

Mediante la técnica conocida como RT-PCR identificamos un fragmento de ADN de cromosoma Y que, por tanto, solo se detectará si el feto es del sexo masculino. Si el fragmento no es detectado, el sexo del feto será probablemente femenino. La fiabilidad de la prueba es de más del 98% a partir de la semana 8 de gestación y va aumentando con la edad gestacional. El objetivo por tanto de esta prueba es determinar el sexo fetal a partir de sangre materna en etapas tempranas del embarazo en las que no es posible hacerlo mediante técnicas ecográficas.

El abajo firmante, mayor de edad, **DECLARA HABER SIDO INFORMADO DE:**

- 1.- Haber leído y entendido los Fundamentos de la Prueba de Determinación del Sexo fetal explicados más arriba.
- 2.- Que es donante de la muestra
- 3.- Que ha sido informado de que los resultados del análisis serán entregados de modo directo y confidencial a la persona solicitante.
- 4.- Que ha sido informado de que todos los datos están sometidos al secreto profesional y legal.
- 5.- En ningún caso esta muestra será empleada para realizar otro tipo de análisis sin mi consentimiento expreso y escrito.

Datos del Solicitante:

NOMBRE Y APELLIDOS:	
DIRECCIÓN:	
POBLACIÓN:	C.P
PROVINCIA:	
DNI:	
TELÉFONO:	
SEMANA GESTACIONAL:	
LABORATORIO O CLÍNICA DE PROCEDENCIA:	

Doy consentimiento para realizar dicha prueba genética en Reference Laboratory y en caso necesario, en otros laboratorios designados por el mismo para ayudar en el proceso diagnóstico

Fecha: en....., a..... de..... de 20.....

Firma
Nombre del paciente, padre, madre o custodio legal
Sr. /Sra.

Firma
Profesional autorizado que solicita el consentimiento
Hospital/Clínica/Laboratorio de procedencia:
Sr. /Sra.

En cumplimiento de la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal, le informamos que sus datos formarán parte de un fichero cuyo encargado del tratamiento es Reference Laboratory y cuya finalidad es la gestión de la solicitud y/o servicios profesionales para los cuales usted nos ha facilitado sus datos, otorgando su consentimiento expreso e inequívoco para que recoja y trate los referidos datos conforme a lo dispuesto en la normativa vigente en materia de Protección de Datos. Usted podrá ejercitar sus derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición mediante la remisión de una comunicación por escrito a Reference Laboratory a la dirección Pablo Iglesias 57, 08908 L'Hospitalet de Llobregat (Barcelona)