

# Test Sexo Fetal

## Determinación en sangre materna

### ¿En qué consiste la prueba?

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

Mediante un análisis molecular se identifican los genes específicos del sexo masculino.

Si se detectan, el feto será niño.

Si por el contrario no se detectan, 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; por tanto, solo se detectará si el feto es de sexo masculino.

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

Aunque la prueba se podría realizar desde la semana 6 de gestación, la fiabilidad de la técnica es considerablemente mayor a partir de la semana 9.

Numerosos estudios científicos publicados han demostrado que la prueba es muy precisa, con un porcentaje casi del 100% a partir de las 9 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.

### Procedimiento

Será necesaria la extracción de 10 ml de sangre en tubos con citrato sódico a partir de la 9ª semana de gestación. La muestra deber ser reciente (máx 24 h), libre de hemólisis. Extracción de lunes a jueves.

Es necesario cumplimentar la hoja de Consentimiento Informado.

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

# Test Sexo Fetal

## Determinación en sangre materna



### 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. Pre-diction of fetal D status from maternal plasma: intro-duction 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 healthywo-men 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.
12. Lo YM, Tein MS, Lau TK, Haines CJ, Leung TN, Poon PM, et al. Quantitative analysis of fetal DNA in maternal plasma and serum: implications for noninvasive prenatal diagnosis. *Am J Hum Genet* 1998;62:768-75.