



## Sexo Fetal

### Determinación del Sexo Fetal en sangre materna

El hallazgo de la presencia de ADN fetal libre (ffDNA, del inglés *free fetal DNA*) en el torrente sanguíneo materno durante el embarazo permite ofrecer un diagnóstico del sexo fetal no invasivo y sin riesgo alguno para la gestante o el feto.

El test de determinación del sexo fetal permite conocer el sexo del bebé mediante una muestra de sangre materna, y supone importantes ventajas, como son el avance de los plazos de análisis y la facilidad de extracción de la muestra. La determinación del sexo fetal mediante procedimientos convencionales e invasivos de análisis del cariotipo en vellosidades coriales y líquido amniótico, comporta un riesgo bajo aunque significativo de aborto.

El análisis puede realizarse junto con el cribado bioquímico del primer trimestre.

#### Base científica

El test consiste en el análisis de ADN fetal libre presente en la sangre materna, y, más concretamente, en la detección de secuencias de ADN ausentes en la gestante y heredadas del padre.

Se analiza la presencia del gen SRY mediante PCR cuantitativa a tiempo real. El gen SRY es específico del género masculino, dado que únicamente está presente en el cromosoma Y. Si la detección del gen SRY en la sangre de la gestante resulta positiva, significa que el feto es masculino. Por el contrario, si no se detecta, se infiere que es femenino.



La cantidad de ADN libre del feto aumenta a medida que avanza la gestación, por lo que la fiabilidad de la técnica es mayor cuanto mayor sea la edad gestacional. A partir de la 10ª semana de gestación la fiabilidad es del 99% y, por tanto, es a partir de este momento cuando se aconseja realizar la determinación del sexo fetal.

#### Limitaciones

El análisis no permite discriminar entre los diferentes fetos, en caso de gestaciones múltiples, y no implica ningún tipo de diagnóstico de enfermedades genéticas.

#### Indicaciones

Embarazadas con **al menos 10 semanas de edad gestacional** ( $\geq 10+0/7$ ), en las siguientes situaciones:

- Mujeres con antecedentes de enfermedades genéticas ligadas al sexo.
- Aquellos casos en los que el sexo fetal no está claro en la evaluación ecográfica, indicando un posible problema genético subyacente.
- Para resolver la curiosidad de los padres.

En aquellas gestantes con antecedentes de enfermedades genéticas ligadas al sexo (ligadas al cromosoma X), el análisis del sexo fetal en sangre materna puede ser de gran utilidad. En estos casos, si el feto es de sexo femenino no sufrirá la enfermedad, pero si es de sexo masculino tiene una probabilidad del 50% de presentarla. En consecuencia, el conocimiento del sexo del bebé posibilita realizar una técnica invasiva para diagnóstico genético específico de la enfermedad únicamente en aquellos fetos a riesgo de presentarla.

#### Interpretación de los resultados

##### Masculino

Si se detecta el gen SRY se determina que el feto es de sexo masculino.

##### Femenino

Si no se detecta el gen SRY se infiere que el feto es de sexo femenino.

#### Requisitos

No es necesario estar en ayunas ni preparación especial.

**Muestra:** Kit específico proporcionado por el laboratorio. 2 tubos de 3 ml de sangre total EDTA K. Mantener y enviar refrigerado. Envío inmediato, la muestra debe llegar antes de las 12 horas tras la extracción.

**Documentación:** Peticionario general y consentimiento informado específico.