

### APLICACIÓN DE LA EXTRACCIÓN DE DNA FETAL PARA LA DETERMINACIÓN DEL SEXO FETAL EN EMBARAZADAS A PARTIR DE LA SEXTA SEMANA DE GESTACIÓN

A. Martínez, E. Barrio, M.T. Calvo, J.M. Grasa  
*Laboratorio José María Grasa Biec, S.L.*

**Objetivos:** Proponemos una técnica para la determinación del sexo fetal en embarazadas a partir de la 6ª semana de gestación, con un proceso no invasivo.

La cantidad de ADN fetal libre presente en el plasma materno es detectable a partir de la 6 semana de gestación, aumenta con las semanas de gestación y desaparece en el parto.

**Métodos y pacientes:** Sangre en EDTA de embarazadas con consentimiento informado.

Centrifugación 10 min a 1600 g.

El plasma se centrifuga a 16000 g, 10 min.

Extracción de ADN según protocolo (High pure PCR Template Preparation Kit, Roche Diagnostics).

PCR en tiempo real con LightCycler 2.0 utilizando SYBRGreen y primers para SRY, DYS14 y Betaglobina como control interno.

**Resultados y conclusiones:** Estudio con 179 pacientes, de las que se exponen el resultado de 55.

RT-PCR por triplicado y para los 3 marcadores.

Se incorporó el gen RhD para embarazadas con Rh negativo.

En una embarazada gestante de un niño debe obtenerse amplificación de SRY, DYS14 Y BG en dos de los tres experimentos.

Se considera gestante de una niña si no hay amplificación ni de SRY ni de DYS14.

Si no se produce amplificación de BG, no hay cantidad suficiente de ADN para un resultado valorable.

Los resultados se confirman por amniocentesis, ecografía o parto.

- Se han identificado correctamente el 71% de las muestras analizadas
- En el 29% restante se han producido las siguientes incidencias:
- En el 16% de las muestras no hay amplificación de la BG; no se ha podido dar un resultado valorable.
- En un 11% de los casos se han producido abortos.
- Se ha obtenido un 2% de falsos negativos.
- No se ha obtenido ningún falso positivo.

Las conclusiones preliminares obtenidas de estos datos han sido las siguientes:

1. Sólo en caso de gestantes por debajo de la 6.ª semana, no se ha conseguido aislar ADN detectable por PCR.
2. No se han obtenido falsos positivos.
3. La incorporación del gen DYS14 aumentaba la concordancia de los resultados obtenidos de un 91 a un 99%.
4. El estudio ha sido realizado por personal femenino para evitar contaminaciones con material genético masculino.
5. No se ha obtenido amplificación de ninguno de los tres marcadores en casos de embarazadas que posteriormente sufrieron abortos.
6. La concordancia de la presencia de Rdd ha sido del 100%.

Aunque de momento la determinación de ADN fetal presente en plasma materno está limitada a la identificación de alelos de herencia paterna, esto ya significa la reducción de las pruebas invasivas en un 50% de los casos.