

DETERMINACIÓN DEL GRUPO RHD Y DEL SEXO FETAL NO INVASIVO EN PLASMA MATERNO



Desde hace ya algún tiempo se sabe que, durante el embarazo, el DNA del bebé puede ser detectado en el flujo sanguíneo de la madre. Este hecho representa la posibilidad real de realizar un diagnóstico prenatal del **Grupo RhD** y **Sexo del Bebé** sin riesgo para el feto, el diagnóstico prenatal **no invasivo**.

GRUPO RhD

La determinación del grupo RhD fetal – normalmente entre las semanas 28 y 25 del embarazo- se recomienda en gestaciones en las que la madre es RhD negativa y existe riesgo de enfermedad hemolítica del feto, provocada por la incompatibilidad sanguínea materno-fetal, causando enfermedades como el síndrome icterico del recién nacido, daños neurológicos, abortos y en ocasiones muerte fetal.

La técnica empleada hasta ahora, la amniocentesis, además de suponer un riesgo para el feto, si este es RhD positivo incrementará mucho más el riesgo de eritroblastosis (destrucción glóbulos rojos fetales).

SEXO DEL BEBE

Hasta hace poco, la determinación del sexo fetal en el primer trimestre de embarazo se realizaba mediante procedimientos invasivos como la biopsia de vellosidades coriales (CVS) a partir de material genético obtenido directamente de células fetales.

Sin embargo, dado que el procedimiento requiere insertar una aguja en el útero para la obtención del material celular fetal, existe un bajo aunque significativo riesgo de aborto.

La ecografía también puede ser utilizada para determinar el sexo fetal, aunque no se considera lo bastante precisa para dar un diagnóstico fiable hasta el segundo trimestre de embarazo. Por ello, en el caso de un embarazo con riesgo para alguna enfermedad ligada al sexo donde sea necesario conocer éste en los primeros meses de gestación y, así, decidir la necesidad de la aplicación de una técnica para determinar alguna posible enfermedad genética, la ecografía no sería la mejor alternativa.

- **Método no invasivo**, sin riesgo para el feto ni para la madre.
- Mediante un **sencillo** análisis de sangre. No hace falta estar en ayunas.
- **NO** es necesario esperar a la ecografía de la semana 20 ni a la amniocentesis, la cuales si suponen un cierto riesgo para el feto.
- **Fiabilidad del 98%** a partir de la 9ª semana de gestación.
- **Conocer el sexo fetal es de gran importancia en las enfermedades ligadas al cromosoma X: hemofilia, distrofia muscular de Duchenne, etc.**

CATALOGO DE PRUEBAS DE DIAGNOSTICO GINECOLOGIA

ANATOMIA PATOLOGICA	<ul style="list-style-type: none"> • Citología tinción de papanicolau - PAPB • Citología en capa fina • Biopsia – APAB
PATOLOGIA GENETICA	<ul style="list-style-type: none"> • Detección de ADN y tipado de papilomavirus humano – PAP0 • Panel susceptibilidad genética al cáncer de mama y/o de ovario en pacientes de alto riesgo <ul style="list-style-type: none"> - Gen BRCA1 (secuenciación + MLPA) - Gen BRCA2 (secuenciación + MLPA) • Panel susceptibilidad genética al cáncer de mama y/o de ovario en pacientes de riesgo moderado <ul style="list-style-type: none"> - Mutaciones recurrentes en los genes BRCA1 y BRCA2 en la población española
HORMONAS Y BIOQUIMICA	<ul style="list-style-type: none"> • <i>Perfiles básicos embarazos :</i> <ul style="list-style-type: none"> - Screening primer trimestre – TRI2G - Screening segundo trimestre – TRIOG - Perfiles hormonales en función de los ciclos ovulatorios: Estradiol – 2EST; Progesterona – PROG; Testosterona - TESL; LH; FSH; Prolactina – PROL
CITOGENETICA / BIOLOGIA Y CITOGENETICA MOLECULAR	<ul style="list-style-type: none"> • <i>Panel trombofilias</i> <ul style="list-style-type: none"> - Mutación gen factor V Leiden (MFVL) - Mutación gen factor II (MGPR) - Mutaciones gen MTHFR (MTHF) - Mutación gen JAK2 (JAK2) • <i>Panel abortos de repetición</i> <ul style="list-style-type: none"> - Cariotipo en sangre periférica (en ambos miembros de la pareja) CAR0 X2 - Regiones subteloméricas mediante FISH (en ambos) (FISIM) - Panel trombofilias (en la mujer) (MFVL; MGPR; MTHF; JAK2) • <i>Panel de screening preconcepcional básico</i> <ul style="list-style-type: none"> - Cariotipo en sangre periférica (en ambos miembros de la pareja) CAR0 X2 - Fibrosis quística (mutaciones más frecuentes) (en ambos) FQ33M X2 - Síndrome cromosoma X frágil (PCR + Southern) (en la mujer) FRAXS • <i>Panel de screening preconcepcional ampliado</i> <ul style="list-style-type: none"> - Cariotipo en sangre periférica (en ambos miembros de la pareja) CAR0 X2 - Fibrosis quística (mutaciones más frecuentes) (en ambos) FQ33M X2 - Síndrome cromosoma X frágil (PCR + Southern) (en la mujer) FRAXS - Sordera hereditaria (mutaciones frecuentes) (en ambos) - SO20I X2 - Atrofia muscular espinal (mutación frecuente) (en ambos) AMEG X2 • <i>Panel prenatal básico en líquido amniótico</i> <ul style="list-style-type: none"> - Diagnóstico rápido de aneuploidías mediante QF-PCR (QFPC) - Cariotipo – CA00 - Síndrome cromosoma X frágil (por PCR) (mutación frecuente) • <i>Panel prenatal ampliado en líquido amniótico</i> <ul style="list-style-type: none"> - Diagnóstico rápido de aneuploidías mediante QF-PCR (QFPC) - Cariotipo convencional – CA00 - Cariotipo molecular (arrayCGH) – AC244 - Síndrome cromosoma X frágil (por PCR) (mutación frecuente) - Detección de citomagalovirus – DCMV - Detección de Toxoplasma – DTOG • <i>Gestaciones evolutivas con hallazgos ecográficos anormales</i> <ul style="list-style-type: none"> - Cariotipo molecular (arrayCGH) – AC244 • <i>Panel ILE (Interrupciones legales del embarazo por malformación fetal)</i> <ul style="list-style-type: none"> - Banco de ADN - BDNA - Cariotipo molecular (arrayCGH) – AC244
PRUEBAS ESECIALES	<ul style="list-style-type: none"> • Sexado Fetal - SEXF • Anticuerpos antipatemaes – PATO • Perfil alergias a Metales Melisa - DIU • Acidos grasos en suero o eritrocitos – AGRE • Detección de Neisseria (A-NE y DNEI) • Detección de Chlamidea – DNCH • Detección de Herpes Simplex: DNA-HSV1 + DNA-HSV2 – DHVH • Perfil clínico osteoporosis - OSTEO
ESTUDIOS GENÉTICOS	<ul style="list-style-type: none"> • Perfil genético susceptibilidad de Osteoporosis - OSTEOG • Huella Genética – EII / ADOPCION

CRIO – SAVE: ALMACENAMIENTO DE CELULAS MADRE A PARTIR DE SANGRE DEL CORDON UMBILICAL Y DEL TEJIDO DEL CORDON UMBILICAL