



## Informació tècnica

### Utilitat

- La determinació del genotip RHD fetal a partir del DNA que es troba en forma lliure en el plasma de les gestants (cell-free DNA) permet conèixer el Grup Rh(D) del fetus de forma no invasiva i sempre en el context de gestants de fenotip RhD negatiu.
- En gestants RhD negatiu amb anticossos anti-D, aquesta determinació permet identificar les gestacions realment de risc, en les que el fetus es confirma com a RhD positiu, evitant procediments invasius que podrien augmentar la sensibilització materna. Si per contra el fetus és D negatiu, es descarta el risc de malaltia hemolítica i per tant el seguiment es limita a l'habitual en una gestació normal.
- En el cas de gestants RhD negatiu no sensibilitzades, el principal avantatge de l'aplicació d'aquesta tècnica és el fet de poder restringir l'administració de la gammaglobulina anti-D únicament a aquelles gestants portadores d'un fetus RhD positiu, evitant una exposició innecessària en aquelles gestants que no ho requereixin.

### Mètode

Previ a la determinació del genotip RHD fetal en plasma matern, cal fer l'extracció del DNA a partir d'una alíquota de plasma separada en condicions adients per a minimitzar el risc de contaminació. Aquesta extracció es realitza de forma automatitzada amb l'extractor QIASymphony de Qiagen.

La determinació es realitza mitjançant la tècnica de PCR a temps real, utilitzant cebadors i sondes TaqMan específiques per als exons 5 i 10 del gen RHD. La determinació també inclou l'amplificació del gen SRY com a marcador específic del cromosoma Y i l'amplificació del gen CCR5 com a marcador de DNA total (matern+fetal).

### Resultats

Els resultats possibles són:

- Fetus RHD Negatiu
- Fetus RHD Positiu.

-Considerar al fetus com a RHD positiu. Aquesta possibilitat es dona quan la gestant és portadora d'un gen RHD aparentment normal que emmascara la presència d'un possible gen RHD fetal i per tant no és possible determinar el genotip RHD del fetus.

En el cas de que el resultat sigui no concloent, s'informa del mateix i es sol·licita una nova mostra de la gestant per a repetir la determinació.

### Temps de resposta

- 15 dies naturals des que la mostra arriba al laboratori.

## Informació sobre l'espècimen

## GENOTIP Rh(D) FETAL EN PLASMA MATERN

**Mostra:** Sang perifèrica (mostra obtinguda preferiblement en el segon trimestre)

**Tub:** Tub EDTA K3 10 ml

**Volum mínim:** 8 ml

**Precaucions:** Mostra extreta exclusivament per a aquesta determinació en tub vacutainer sense manipular (Per tal d'evitar contaminacions).

**Informació addicional:**

Si fos possible, seria útil que en algun camp d'observacions o comentaris, es fes constar la setmana de gestació i si es tracta d'una gestació múltiple.

**Estabilitat:** -

- A temperatura ambient: 5 dies
- En refrigeració: 7 dies

**Instruccions de transport:** temperatura ambient

**Motiu de rebuig:**

- Mostra molt hemolitzada.
- Mostra amb volum insuficient.
- Mostra prèviament manipulada.

## Informació administrativa

**Codi BST:** 72502

**Codi BST antic:** 4950

**Descripció de la prova:** Genotip Rh(D) fetal en plasma matern

**Sinònims:** GENOTIP FETAL RhD - DNA SANG

**Secció:** Immunohematologia

**Tarifa BST:** Consultar les tarifes actualitzades [aquí](#).

## Referències

- 1. Lo YMD, Hjelm NM, Fidler C, Sargent IL, Murphy MF, Chamberlain PF, et al. Prenatal diagnosis of fetal RHD status by molecular analysis of maternal plasma. N Engl J Med 1998;339:1734-8
- 2. 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. Transfusion 42;1079-1085