

CROMOSOMA Y, ESTUDIO DE SECUENCIAS ESPECÍFICAS

Actualizado en Abril de 2024 por TM Ligia Valdivia
Revisado y Aprobado por Dra. Marcela Lagos

Código del Examen : 985

Nombres del Examen : Estudio de secuencias específicas del Cromosoma Y
Detección por PCR del gen SRY
Secuencias Y por PCR

Laboratorios de Procesamiento	Laboratorio	Días de Procesamiento	Plazo de Entrega de Resultados
	Laboratorio CMSJ Biología Molecular y Citogenética	Lunes a viernes	5 días hábiles *2 días hábiles

*Coordinado con el laboratorio para muestra de recién nacido con genitales indiferenciados (fono: 22 354 8515)

Preparación del Paciente : No requiere preparación

Muestra Requerida :  Sangre total
Recolectar un tubo tapa lila con EDTA, volumen mínimo adultos 1 mL, recién nacidos 0,5 mL

NOTA: Se requiere envío de copia de la orden médica

Estabilidad de la Muestra ³	Muestra	T° Ambiente (20 - 25 °C)	Refrigerada (2 - 8 °C)	Congelada (-20°C)
	Sangre Total con EDTA	3 días	1 mes	No aplica

Condiciones de Envío al Laboratorio : *Dentro de Santiago y en el día
Sangre Total con EDTA: Ambiente SI/ Refrigerada SI/ Congelada NO

*Desde fuera de Santiago
Sangre Total con EDTA: Ambiente SI/ Refrigerada SI/ Congelada NO

*Sólo si el tiempo de traslado cumple con la estabilidad de la muestra.

Método Utilizado¹ : PCR de tres regiones específicas del cromosoma Y: SRY (región determinante del sexo), TSPY (gen de la proteína testicular específica del cromosoma Y) y DYZ3 (región de repeticiones cercana al centrómero).

Intervalos de Referencia : No aplica

Valor Crítico : No aplica

Parámetros de Desempeño ² : Sensibilidad analítica: Por este método es posible detectar secuencias de las distintas regiones analizadas, al realizar diluciones de ADN de hombre en ADN de mujer en las siguientes proporciones: 1:10 (SRY), 1:100 (TSPY) y 1:1000 (DYZ3). Sensibilidad clínica en pacientes con Síndrome de Turner: En un estudio realizado en nuestra institución fue posible detectar secuencias específicas del

cromosoma Y ocultas en el estudio citogenético, en 2 de 56 muestras de síndrome de Turner (3,6%).

Información Clínica ²

- : El estudio de secuencias específicas del cromosoma Y por PCR es un método rápido y sensible para la detección de estas secuencias y complementario al estudio citogenético. Una de sus aplicaciones principales está en la orientación inicial del sexo genético en casos de genitales indiferenciados, y también en la detección de secuencias derivadas del cromosoma Y no detectables por análisis citogenético (con bajo grado de mosaicismo). La detección de mosaicismo conteniendo el cromosoma Y en el síndrome de Turner y otras disgenesias gonadales se relaciona con mayor riesgo de desarrollo de gonadoblastoma o de otro tumor gonadal (>30%).

Indicaciones:

- Orientación inicial del sexo genético en casos de genitales indiferenciados
- Detección de secuencias derivadas del cromosoma Y no detectables por análisis citogenético (por ejemplo, en síndrome de Turner).

Interpretación de Resultados:

Resultado negativo para cada secuencia: La secuencia estudiada no se detecta por el método utilizado.

Resultado positivo para cada secuencia: La secuencia estudiada es detectada por el método utilizado.

Nota: Es posible que, ante la amplificación de sólo una de las regiones estudiadas, el laboratorio solicite nueva muestra para confirmar resultado.

Este examen debe ser complementado con estudios citogenéticos, en especial cuando se trata de asignación de sexo. Se recomienda consejo genético.

Factores Interferentes:

Sangre tomada con Heparina inhibe la PCR.

Referencias

- : 1. Binder et al. (1995). Nested Polymerase Chain Reaction Study of 53 cases with Turner's Syndrome: Is Cytogenetically Undetected Y Mosaicism Common? J Endocrinol Metabolism 80: 3532-36.
2. Mancilla EE et al. (2003). Y chromosome sequences in Turner's syndrome: association with virilization and gonadoblastoma. J Pediatr Endocrinol Metab 16(8):1157-63.
3. Richardson A, Narendran N, Guymer R, Vu H, Baird P. (2006). Blood storage at 4°C - factors involved in DNA yield and quality. Journal of laboratory and clinical medicine 147: 290-294.