

# Curso práctico de laboratorio en citogenética humana

## FUNDAMENTOS

La citogenética humana es una ciencia relativamente moderna que tiene sus inicios en 1956, cuando Tjio y Levan desarrollaron técnicas que permitieron establecer en 46 el número normal de cromosomas humanos. Desde aquella época, la citogenética ha dado grandes avances siempre de la mano de nuevas tecnologías de estudio.

Hoy en día, los análisis citogenéticos son un procedimiento de diagnóstico de rutina en la medicina clínica y reproductiva. Algunas de las aplicaciones más comunes incluyen al Diagnóstico Clínico, que permite asociar disturbios tales como el Síndrome de Down, a mutaciones cromosómicas, la Citogenética del Cáncer, que estudia los rearrreglos cromosómicos en células somáticas involucradas en el inicio y progreso de muchos tipos de cáncer; y el Diagnóstico Prenatal con estudios cromosómicos que permiten brindar a las parejas un mejor asesoramiento genético.

Las alteraciones cromosómicas constituyen una categoría importante dentro de las enfermedades genéticas. Son responsables de muchos síndromes identificables, ocurren en casi un 0,5% en recién nacidos; en las gestaciones de mujeres de más de 35 años es del 0,5% al 1% y en el 60% de todos los abortos espontáneos del 1er trimestre.

Si bien los avances en la genética molecular han tenido un impacto espectacular en esta última década, permitiendo, gracias al ambicioso Proyecto Genoma Humano, establecer la localización de miles de genes, la citogenética clínica continua ejerciendo su rol primordial en el diagnóstico de patologías con bases cromosómicas.

La propuesta de este Taller surge a raíz de la escasez de oferta académica dedicada específicamente a la citogenética humana en nuestro país. El propósito principal de esta práctica, es brindar una primera aproximación a las metodologías más utilizadas en los laboratorios de citogenética para el estudio de los cariotipos.

## **DIRIGIDO A**

Graduados y estudiantes avanzados de Genética, Bioquímica, Biología, Medicina, Biotecnología y carreras afines a las ciencias biológicas y de la salud con conocimientos teóricos previos de citogenética humana.

## **LUGAR**

Laboratorio de Salud y ambiente, área genética.

Río Cuarto

**Córdoba**

## **PROGRAMA ORIENTATIVO**

### **Lunes:**

Extracción de sangre de cada participante.

Preparación del material y medios para el cultivo celular.

Siembra de sangre periférica.

Análisis al microscopio de metafases teñidas con Giemsa para el reconocimiento de grupos de cromosomas.

Nociones de nomenclatura.

### **Martes:**

Elaboración de preparaciones cromosómicas a partir de cultivos de linfocitos.

Acondicionamiento de extendidos cromosómicos para envejecimiento.

Análisis al microscópico de preparados con bandas G para el reconocimiento individual de cromosomas

### **Miércoles:**

Bandeo cromosómico por la técnica de GTG.

Análisis al microscópico de metafases con bandas G.

Nociones de resolución de bandas.

### **Jueves:**

Cosecha de linfocitos y preparación de extendidos cromosómicos con el material de cada participante.

Análisis al microscopio.

### **Viernes:**

Análisis al microscopio.

Captura y procesamiento de fotografías digitales.

Elaboración de informes

### **METODOLOGÍA**

El curso práctico se desarrollará en el laboratorio de Salud y ambiente, área genética de la ciudad de Río Cuarto, Córdoba.

Cada participante podrá realizar un recorrido completo desde el momento en que ingresa una muestra de sangre, su siembra, cosecha, preparado de extendidos, bandeos, observación y reconocimiento cromosómico, captura de imágenes y elaboración del informe correspondiente.

### **CERTIFICACIÓN**

Al completar la semana de prácticas, los estudiantes obtendrán un Certificado de participación donde constan los siguientes datos del curso:

- Nombre
- Dedicación horaria de 25 horas
- Firma de los docentes del curso
- Fecha y lugar de realización

El **certificado** de aprobación es emitido por el **Instituto de Citogenética Humana CROM** y avalado por el **Colegio de Licenciados en Genética**

### **PROFESORADO**

#### **Claudia Ipucha**

Licenciada en Genética

Directora de CROM

<https://www.linkedin.com/in/claudia-ipucha-genetista/>

#### **Delia Aiassa**

Dra en Cs Biológicas

Directora del laboratorio de Salud y ambiente, área Genética.

<https://www.linkedin.com/in/dra-delia-aiassa-397476100/>