

Curso de Nomenclatura en citogenómica Humana

Fundamentos del curso

La nomenclatura cromosómica que utilizamos en la actualidad, responde a un *Sistema Internacional de Nomenclatura para Citogenómica Humana* (SINCH = ISCN en inglés), por medio del cual se encuentra estandarizada la descripción del cariotipo normal y anormal. Este sistema se creó a partir de la necesidad de categorizar los casos normales y anormales, y lograr una comunicación común entre investigadores, médicos, genetistas, citogenetistas y demás profesionales relacionados con el área.

La nomenclatura actual es el resultado de sucesivos acuerdos que se realizan periódicamente en diferentes Conferencias internacionales, desde la primera propuesta en Denver (1960) hasta la última revisión en San Diego (2014). La constante actualización del Sistema, para ir de la mano con los continuos avances en las metodologías de estudios de los cromosomas, hace necesaria una permanente revisión.

El presente curso se basa en las indicaciones publicadas en la ISCN 2020.

Duración del curso

4 semanas

Justificación

Mediante este curso se pretende que los destinatarios adquieran habilidades adecuadas en la utilización e interpretación del Sistema Internacional de Nomenclatura Citogenómica Humana (ISCN).

Destinatarios

Profesionales vinculados a la genética o citogenética humana que por sus incumbencias requieran interpretar o elaborar informes citogenéticos. Estudiantes universitarios avanzados con interés en la especialidad.

Objetivos

- Ejercitar las bases del Sistema Internacional de Nomenclatura Citogenética Humana (ISCN).
- Interpretar la nomenclatura de diferentes casos de cariotipos con anomalías cromosómicas constitucionales y adquiridas.

- Desarrollar práctica real en la escritura de cariotipos normales y casos con anomalías cromosómicas constitucionales y adquiridas.

¿Qué medios utilizaremos y cómo se desarrolla nuestra dinámica?

El curso se desarrollará en la plataforma educativa **Edmodo**. Desde dicho sitio se trabajarán:

- **Unidades teóricas:** Cada semana se analiza un temario de la Nomenclatura mediante una serie de textos conceptuales breves acompañados de videos.
- **Prácticas:** Consisten en análisis de casos concretos, ya sea para para interpretar un informe o bien para su elaboración.
- **Foro** de discusión y consulta con tutoría *on-line* permanente. Donde se pretende la participación de todos los cursantes para el intercambio de opiniones y experiencias. En el foro se propone el análisis de casos reales.

Programa

Semana 1:

- 1 Breve reseña histórica
- 2 Cromosomas normales
- 3 Grupos de cromosomas Humanos según Denver 1960
- 4 Ideogramas, bandas y Landmarks del patrón de bandas G
- 5 Símbolos y términos abreviados
- 6 Designación del cariotipo
- 7. Incertezas, orden y variantes normales.

Práctica 1

Semana 2:

- Anomalías cromosómicas numéricas
- Anomalías cromosómicas estructurales I

- Anomalías cromosómicas estructurales II
- Anomalías cromosómicas estructurales III
- Nomenclatura en Anomalías cromosómicas estructurales

Práctica 2

Semana 3:

- Neoplasias I
- Neoplasias II
- Nomenclatura de las Neoplasias
- Hibridación in situ I
- Hibridación in situ II
- Hibridación in situ II

Práctica 3

Semana 4:

- Microarrays
- Arrays de SNP
- Nomenclatura de los microarrays
- Principios teóricos del microarray
- Ensayos de región específica: MPLA, PCR
- Ensayos basados en secuencias

Práctica 4

EVALUACIÓN FINAL

¿Cómo se evaluará este curso?

El sistema de evaluación que se ha implementado tiene dos instancias:

Prácticas semanales: Implica la realización de ejercicios relacionados a los temas desarrollados en cada semana. Al tratarse de prácticas, si bien la

participación de la resolución conjunta en el foro es obligatoria, no se evalúa con puntuación.

Evaluación final: abarcará la totalidad de los temas teóricos y prácticos desarrollados. En caso de no alcanzar la puntuación mínima, habrá una instancia recuperatoria.

Son condiciones para aprobar el curso:

- Aprobar el 60 % de los ítems planteados en la evaluación final.
- Participar en las cuatro prácticas semanales.

ACREDITACIÓN

Para acceder al Certificado de aprobación del curso, es indispensable aprobar el curso. El certificado de aprobación incluye la carga horaria de 40 horas y la calificación final. Es emitido por nuestro propio instituto y cuenta con el aval del **Colegio de Licenciados en Genética**.

PROFESORADO

Claudia Ipucha 

Licenciada en Genética

Directora de CROM

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