

## Curso de Citogenética Humana

### FUNDAMENTOS

La citogenética estudia la estructura, función y comportamiento de los cromosomas. Desde 1956 cuando Tjio y Levan establecen en 46 el número normal de cromosomas humanos, la citogenética ha dado continuos avances gracias a las nuevas tecnologías. Incluyendo a los cambios citogenéticos moleculares que dan origen a la Citogenómica.

En la actualidad, los diagnósticos citogenéticos son un procedimiento frecuente en la medicina clínica y prenatal. 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 la presencia y evolución de rearrreglos cromosómicos en células somáticas; y el Diagnóstico Prenatal a fin de brindar un mejor asesoramiento genético a la pareja.

Para quienes trabajan en laboratorios de citogenética humana y también para los asesores genéticos es crucial comprender, interpretar y ser capaces de explicar los problemas cromosómicos de manifestación clínica a las personas afectadas y sus familiares. Para ello es preciso conocer con la mayor exactitud posible el origen de las anomalías cromosómicas y sus consecuencias para los portadores y para la descendencia.

El curso de Citogenética Humana ofrece las bases teóricas para dar respuesta a las cuestiones más recurrentes de los pacientes tales como ¿por qué sucedió?, ¿cómo sucedió?, ¿volverá a suceder? Al mismo tiempo, se aborda un recorrido completo desde el momento en que llega una muestra al laboratorio, cómo se procesa, qué técnicas se emplean y por qué se escoge cada técnica, cómo se interpretan los resultados, cómo se informan estos resultados y de ser necesario, qué estudios adicionales se solicitan.

El rango de temas es amplio, completo, basado en la experiencia y en el debate de casos reales. Esto lo convierte en un recurso útil para investigadores, clínicos y profesionales de laboratorio, así como también para estudiantes universitarios interesados en la Citogenética Humana como especialidad.

## Duración del curso

10 semanas

## Dirigido a:

Graduados y estudiantes avanzados de Genética, Bioquímica, Biología, Medicina, Biotecnología y carreras afines a las ciencias biológicas y de la salud.

## Objetivos

- Desarrollar y debatir los aspectos fundamentales de la Citogenética humana.
- Familiarizarse con las técnicas empleadas para la preparación de las metafases y la lectura de los cariotipos.
- Practicar el reconocimiento de los diferentes cromosomas en base a su patrón de bandas G.
- Debatir y fundamentar sobre la aplicación de las diferentes metodologías empleadas en el diagnóstico citogenético, teniendo en cuenta también el aspecto bioético.
- Ejercitar las bases de la Nomenclatura Citogenética Internacional (ISCN) para interpretar y describir los diferentes casos de estudio.
- Incentivar la lectura, discusión, análisis y crítica de artículos científicos en el área. Comprender el origen de las anomalías cromosómicas.
- Analizar las consecuencias y probabilidades de transmisión de una anomalía cromosómica.

## ¿Qué medios utilizaremos y cómo se desarrolla nuestra dinámica?

La totalidad del curso se desarrollará en la plataforma educativa **Edredo**. Desde dicho sitio se trabajarán:

- ✓ **Clases teóricas** presentadas en modo de video siguiendo el temario correspondiente a cada semana. Acompañadas de su respectivo Pdf para ser descargado.
- ✓ **Seminarios:** Cada semana los participantes leerán y analizarán un artículo científico relacionado al tema tratado en la semana y se utilizará el foro general para sus debate, intercambio de opiniones y consultas.

✓ **Prácticas para el autoestudio.** Consisten en análisis de imágenes, casos o pocas preguntas conceptuales. Son muy breves y tienen como objetivo el autoestudio, no se califican ni son obligatorias.

✓ **Foro de discusión y consulta,** donde diariamente, los docentes a cargo del temario desarrollado estarán a disposición para realizar consultas abiertas.

## Programa

### Semana 1: El cariotipo humano y división celular

**Seminario:** “Guía de práctica clínica: diagnóstico prenatal de los defectos congénitos. Cribado de anomalías cromosómicas”

**Temas a desarrollar:** El cariotipo humano. Grupos de cromosomas humanos. Ideogramas, bandas y landmarks. La cromatina en el cariotipo humano. Heteromorfismos cromosómicos. Niveles de resolución. El rol de las divisiones celulares en la generación de las anomalías cromosómicas. No disyunción meiótica y mitótica. Disomía uniparental. Conversión génica.

**Práctica:** Cariotipo humano

### Semana 2: Nomenclatura citogenómica internacional (ISCN 2024)

**Seminario:** “Array como primera opción en el diagnóstico genético.”

**Temas a desarrollar:** Breve reseña histórica de la Nomenclatura Internacional. Designación de cariotipos. Anomalías cromosómicas numéricas y estructurales. Nomenclatura de la hibridación in situ.

**Anexo de Nomenclatura:** Símbolos y términos abreviados

**Práctica** de nomenclatura

### Semana 3: Técnicas de citogenética clásica

**Seminario:** "Chromosomes in the genomic age. Preserving cytogenomic competence of diagnostic genome laboratories"

**Temas a desarrollar:** Introducción a las técnicas de cultivo. Recolección y manipulación de muestras: sangre periférica, médula ósea, líquido amniótico, tejido sólido. Mantenimiento de cultivo y cosecha de células. Técnicas de cultivo. NIPT.

**Práctica** de Cultivo de tejidos

## EVALUACION PARCIAL 1

### Semana 4: Hibridación *in situ* y citogenómica.

**Seminario:** “Diagnóstico prenatal y array-hibridación genómica comparada (CGH) (I). Gestaciones de elevado riesgo

**Temas a desarrollar:** Uso del cariotipador automático. Tinción cromosómica y técnicas de coloración diferencial: bandas G, Q y R. Técnicas de coloración selectiva: bandas C, NOR y His. Técnicas modernas de citogenética molecular: FISH, Sky, M-FISH e CGH. Aplicaciones de FISH en metafases y núcleos interfásicos. Principios del Array.

**Práctica** de técnicas de identificación cromosómica

### Semana 5: Anomalías cromosómicas, conceptos introductorios

**Seminario:** “Diagnóstico molecular de los síndromes de Prader Willi y Angelman: análisis de metilación, citogenética y Fish”

**Temario a desarrollar:** Anomalías cromosómicas recurrentes y esporádicas. Impronta genómica. Consecuencias de las anomalías: desequilibrio estructural y cualitativo.

**Práctica** de las anomalías cromosómicas

### Semana 6: Anomalías cromosómicas numéricas

**Seminario:** “Relación clínico-citogenética en una muestra de pacientes con síndrome Turner”.

**Temas a desarrollar:** Anomalías cromosómicas numéricas: euploidías, endoreduplicación, dispermia y diandria. Aneuploidías. Formación de cigotos aneuploides por no disyunción. Mixoploidías: mosaicos y quimeras.

**Práctica** de anomalías numéricas

## EVALUACIÓN PARCIAL 2

### Semana 7: Anomalías cromosómicas estructurales I

**Seminario:** “Diagnóstico prenatal de una trisomía parcial del cromosoma 1 (q25-qter) por translocación paterna”.

**Temas a desarrollar:** Clasificación de las anomalías estructurales. Translocaciones recíprocas. Formación de gametas en un portador de

translocaciones recíprocas. Translocaciones en los cromosomas sexuales.  
Translocaciones Robertsonianas. Fisión céntrica.

**Práctica** de anomalías estructurales I

## Semana 8: Anomalías cromosómicas estructurales II

**Seminario:** “DGP por HGC Array en biopsias de embriones de portadores reordenamientos equilibrados”.

**Temario a desarrollar:** Inversiones. Meiosis en un heterocigota para una inversión paracéntrica. Inserciones. Anillos. Deleciones. Síndrome de Cri du Chat. Duplicaciones. Isocromosomas. Cromosomas dicéntricos y cromosomas marcadores.

**Práctica** de anomalías estructurales II

## Semana 9: Patrones de herencia clásicos

**Seminario:** “Síndrome de X frágil”

**Temas a desarrollar:** Herencia autosómica dominante y recesiva. Estructura de los cromosomas sexuales. Inactivación del cromosoma X. Enfermedades de herencia ligada al X. Síndrome del X frágil. Herencia ligada al cromosoma Y.

**Práctica** de herencia

## Semana 10: Evaluación final

### ¿Cómo se evaluará este curso?

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

**Evaluación de participación en los seminarios:** Implica el seguimiento de las cuestiones propuestas para el análisis de los artículos científicos que dan inicio a cada semana. Esta instancia corresponde al 50% de la aprobación del curso.

**Evaluaciones parciales y final:** apuntan a conocer el resultado de los logros que Ud. ha alcanzado y abarcará la totalidad de los temas teóricos y prácticos desarrollados. Habrá dos evaluaciones parciales y una evaluación final.

Todas las evaluaciones tendrán una instancia recuperatoria en caso de que no se haya alcanzado el puntaje fijado para la aprobación de las mismas. En todas ellas, Ud. recibirá la correspondiente devolución, lo que le permitirá conocer y valorar sus aciertos e identificar los errores cometidos.

### Son condiciones para aprobar el curso:

- Aprobar el 60% de los ítems planteados en la evaluación parcial o el recuperatorio, en caso de ser desaprobado.
- Aprobar el 60 % de los ítems planteados en la evaluación final, que se realizará al concluir la semana 10.
- Participar activamente en el debate de los artículos científicos incluidos en las semanas (OBLIGATORIO)

### Acreditación

Para acceder al Certificado del curso, es indispensable la aprobación de las evaluaciones previstas.

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/>