

# 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 Glasgow (2023). 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 2024.

## Duración del curso

5 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 **Edredo**. 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: Reglas generales para el uso de la nomenclatura**

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

### **Semana 2: Anomalías cromosómicas**

- Aneuploidías de los cromosomas sexuales. Aneuploidías adquiridas en pacientes con anomalías constitucionales. Aneuploidías de los cromosomas autosómicos. Disomía uniparental. Deleción. Cromosomas derivados. Duplicación. Inserción. Inversión. Isocromosoma. Cromosomas marcadores. Cromosomas en anillo. Translocaciones. Cromosomas dicéntricos. Fisión. Sitios frágiles. Regiones de tinción homogéneas. Neocentrómero. Asociaciones teloméricas.

### **Semana 3: Neoplasias e hibridación in situ**

- Clones. Evolución clonal . Líneas: madre, principal y secundaria. Clones relacionados . Cariotipo compuesto. Clones no relacionados. Diferencias en la nomenclatura de anomalías constitucionales vs adquiridas. Número modal. Cariotipo constitucional. Recuento de anomalías cromosómicas.
- Hibridación in situ. Estándar + FISH. Número de señales. Células interfásicas. Loci contiguos. Posiciones relativas. Uso de dim y enh. Hibridación in situ subtelomérico en metafases. Hibridación in situ en núcleos/interfases (nuc ish). Patrón de señales en

interfase. Donante versus receptor. Posición relativa de las señales. Sondas de fusión. Sondas de ruptura. Pintado cromosómico

#### **Semana 4: Técnicas citogenómicas**

- Microarrays. Arrays de SNP. Principios teóricos del microarray. Ejemplos de nomenclatura para RSA para detectar número de copias. Ejemplos de la nomenclatura para RSA de translocaciones balanceadas o genes de fusión. Ensayos de región específica: MPLA, PCR. Ensayos basados en secuencias.

#### **Semana 5: Optical Genome Mapping**

- Normas generales. Ejemplos de resultados normales y anómalos: aneuploidías totales y parciales, delección, duplicación, inserción, inversión, translocación, herencia. Genomas complejos, cromosomas, cromotripsis, cromosomas, cromosomas, cromosomas.

### **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/>