

Curso de Screening Prenatal: del suero materno al ADN fetal

FUNDAMENTOS

Serán desarrolladas las técnicas no invasivas de Screening Prenatal de mayor aplicación en la búsqueda de aneuploidías. Se abordarán las pruebas serológicas de los dos primeros trimestres de gestación y las pruebas de ADN fetal libre de células en el torrente sanguíneo y su relación con el riesgo de portar algún tipo de anomalía genética.

Dirigido a:

Graduados y estudiantes avanzados de carreras afines a las ciencias biológicas y ciencias de la salud con interés en la genética perinatal.

¿Qué medios utilizaremos y cómo se desarrolla nuestra dinámica?

El 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.

Prácticas para el autoestudio. Consisten en análisis de imágenes, casos reales o hipotéticos, o pocas preguntas conceptuales. Son muy breves y tienen como objetivo el autoestudio y fijación de conceptos vistos en clase.

Programa

Módulo 1: Definición y validación de una prueba de Screening

- Definición de prueba de screening (también llamado cribado o tamizaje). Evaluación de la validez de un screening: validez analítica y clínica, y utilidad personal. Parámetros clave para la validez clínica: sensibilidad y especificidad, valor predictivo positivo y valor predictivo negativo. Concepto de prevalencia y relación con VPP y VPN.

Módulo 2: Marcadores serológicos

- Screening prenatal no invasivo: definición, ventajas y contexto en el que es recomendado. Concepto de marcador. Tipos de marcadores utilizados en un screening prenatal no invasivo. Marcadores bioquímicos del primer trimestre. Marcadores bioquímicos del segundo trimestre. Múltiplos de la mediana (MoM): definición y utilidad práctica. Factores de corrección.

Módulo 3: Procesamiento e interpretación de resultados

- Procesamiento de la información: cálculo de riesgo . Estrategias de screening o cribado prenatal: pruebas combinadas y pruebas integradas. Expresión de los resultados de un screening. Asociación de patrones. Seguimiento de resultados anormales de un screening: protocolos y su validez. Limitaciones del screening o cribado bioquímico.

Módulo 4 : Características y alcances del cfDNA

Primeros descubrimientos de material fetal en sangre materna. Características biológicas del ADN fetal en sangre materna. Origen del ADN libre de células. Aspectos sobre la toma y conservación de las muestras. Aneuploidías de mayor incidencia en la población. Alcances del screening cfDNA.

Módulo 5: Metodologías de análisis del cfDNA

Fundamentos teóricos-biológicos de las pruebas con ADN fetal libre de células. Descripción de las diferentes metodologías. Fundamentos de las estrategias metodológicas: MPSS, t-NGS, DANSR, SNP.

Módulo 6: Estimación de la fracción fetal

- Definición. Factores que afectan a la fracción fetal. Importancia del cálculo de la fracción fetal. Desempeño de la FF en un NIPT. Influencia de la FF en el cálculo de aneuploidías.

Módulo 7: Vision Score

- Charla a cargo del área de bioinformática de la empresa Héritas, desarrolladora de uno de los test cfDNA en Argentina.

Módulo 8: Parámetros relacionados al desempeño de las técnicas

Validez Analítica: sensibilidad y especificidad. Validez clínica. Utilidad clínica. Utilidad clínica para otras anomalías cromosómicas. Utilidad clínica para aneuploidías de los cromosomas sexuales. Utilidad clínica en gemelos. Utilidad clínica para la delección 22q11.2. Utilidad clínica de otras microdeleciones. Utilidad clínica en desbalances de genoma completo.

Módulo 9: Limitaciones del screening con cfDNA

- Resultados discordantes en cfDNA. Ausencia de resultados. Problemas prácticos relacionados a las limitaciones del screening cfDNA. Sin resultados. Hallazgos maternos incidentales

EVALUACIÓN

¿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.

Evaluación final: apunta a conocer el resultado de los logros que Ud. ha alcanzado y abarcará la totalidad de los temas teóricos y prácticos desarrollados.

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/>

Jenifer Pochne 

Bióloga y Medical Writer

<https://www.linkedin.com/in/jennifer-pochne/>