

## **Asesoramiento genético básico y estudios genéticos en Medicina Reproductiva: “Una visión práctica” SAMeR 2024**

### **PROGRAMA:**

#### **Módulo 1 (Aspectos básicos) (4 semanas)**

Clase I (Dra. Florencia Pabletich) **7 de mayo** Introducción a la genética (conceptos básicos). Anomalías genéticas (cromosómicas, génicas, etc.). Tipos de herencia. Herencia no clásica. Conceptos de penetrancia incompleta y expresividad variable.

Clase II (Dra. Florencia Petracchi) **14 de mayo** Consulta de asesoramiento genético (genealogía, factores de riesgo, etc.). Importancia de evaluación de teratógenos, serologías y ácido fólico. Edad materna. Edad paterna. Impacto de TRA en el riesgo de defectos congénitos y anomalías genéticas. Epigenética.

Clase III (Dr. Cristian Alvarez Sedó) **21 de mayo** Estudios genéticos desde el cariotipo al NGS (cuando pedir, interpretación de resultados, pro y con).

Clase IV (Dra. Florencia Pabletich y Dra. Florencia Petracchi) **28 de mayo** (en vivo 18 a 19.30 hs.) \*Taller casos: Aplicación sobre estudios genéticos para enfermedades cromosómicas, génicas. \*Taller role play: Consulta genética, preguntas básicas en la consulta.

#### **Módulo 2 (Panel de portadores) (4 semanas)**

Clase I - II (Dra. María Laura Igarzabal) **4 de junio** Conceptos básicos de genética comprendidos en un panel de portadores. Genoma ADN. Genes. Variantes. Tipos de herencia y riesgo de recurrencia. Utilidad de la genealogía.

Clase II (Dra. María Laura Igarzabal) **11 de junio** Screening de portadores. Genes incluidos. Tipos de enfoques (universal, según etnia, ampliado). Tipos de paneles según técnica utilizada. Concepto de riesgo residual, causas. Calidad de paneles. Exoma.

Clase III (Dra. María Cecilia Páez) **18 de junio** Utilización de paneles en pacientes que consultan por fertilidad. Cuando, a quiénes y cómo ofrecerlo. Devolución de resultados. Bases de datos. Riesgo residual. Panel de portadores en donación de gametos. Evidencia científica. Utilidad.

Clase IV (Dra. María Cecilia Páez - Dra. María Laura Igarzabal) **25 de junio** (en vivo 18 a 19.30 hs.) \*Taller de casos: Utilidad de paneles en donación de gametos. Qué hacer en casos positivos. \*Taller role play: Interpretación y devolución de resultados de un caso de paneles.

#### **Módulo 3 (Estudio genético preimplantatorio para aneuploidías PGT-A) (5 semanas).**

Clase I (Dra. Ivana Canonero) **02 de julio** Conceptos básicos de genética en PGT-A (definición de anomalías cromosómicas, factores de riesgo para aneuploidías). Definiciones de PGT-A/PGT-M/PGT-SR.

Clase II (Dra. Laura Kopcow) **9 de julio** PGT-A. En qué consiste. Estudios previos (cariotipo), Biopsia embrionaria. Técnicas aplicadas en la actualidad en PGT-A. Ventajas y desventajas del NGS PGT-A: Indicaciones. Uso de rutina o no. Alcances y limitaciones del PGT-A.

Clase III (Dra. María Cecilia Páez) **16 de julio** PGT-A no invasivo Mosaicismo en PGT-A. Ranking de mosaicismos. Concepto de disomía uniparental.

Clase IV (Dra. María Laura Igarzabal) **23 de julio** PGT-A. Asesoramiento pre y post estudio. Asesoramiento prenatal sobre screening de aneuploidías en pacientes que realizaron PGT-A.

Clase V (Dra. María Cecilia Páez – Dra. Laura Kopcow) **30 de julio** (en vivo 18 a 19.30 hs.) \*Taller de casos: Determinar pro y contras de realizar en PGT-A en diferentes grupos de pacientes en TRA. \*Taller role play: Interpretación y devolución de un resultado de PGT-A.

#### Módulo 4 (Estudio genético preimplantatorio para rearrreglos cromosómicos PGT-SR) (2 semana)

Clase I (Dra. Florencia Pabletich) **06 de agosto** Utilidad del cariotipo. Tipo de anomalías cromosómicas estructurales. PGT-SR para translocaciones Robertsonianas y recíprocas. Alcances y limitaciones de las técnicas disponibles (translocaciones e inversiones).

Clase II (Dra. Laura Kopcow – Dra. Florencia Pabletich) **13 de agosto** (en vivo 18 a 19.30 hs.) \*Taller de casos: Utilidad del cariotipo de alta resolución para el estudio de PGT-SR. (contactar al proveedor del análisis para ver requerimientos, estimar el riesgo de descendencia afectada, número de embriones necesarios). ¿Confirmación en estudios prenatales? \*Taller role play: Interpretación y devolución de un resultado de PGT-SR (información de normalbalanceado).

#### Módulo 5 (Estudio genético preimplantatorio para enfermedades monogénicas PGT-M) (4 semanas)

Clase I (Dr. Cristian Alvarez Sedó) **20 de agosto** Conceptos básicos de genética comprendidos en PGT-M. Genoma ADN. Genes. Variantes. Tipos de herencia y riesgo de recurrencia. Árbol genealógico.

Clase II (Dr. Cristian Alvarez Sedó **27 de agosto** PGT-M. En qué consiste. Tipos de técnicas. Pasos involucrados. (identificación de variantes patogénicas, test de informatividad, FIV, biopsia, PGT-M, transferencia).

Clase III (Dra. Laura Kopcow) **03 de septiembre** PGT-M en casos especiales. HLA, enfermedades de aparición tardía, por exclusión de haplotipo a riesgo, cáncer hereditario. PGT-P. PGT-M + PGT-A.

Clase IV (Dra. Laura Kopcow – Dr. Cristian Alvarez Sedó) **10 de septiembre** (en vivo 18 a 19.30 hs.) \*Taller de casos: Aplicación de PGT-M vs estudios prenatales. \*Taller role play: Interpretación y devolución de un resultado de PGT-M.

### Módulo 6 (Conceptos transversales e ineludibles) (9 semanas)

Clase I (Dra. Florencia Pabletich) **17 de septiembre** Estudios en infertilidad femenina. Cariotipo. Anomalías de cromosomas más frecuentes. Mosaicismo de anomalías de cromosomas sexuales. FISH: cuándo solicitarlo. Impacto en el asesoramiento preconcepcional del diagnóstico de mosaicismos de anomalías de cromosomas sexuales. Fragilidad del cromosoma X. Cuándo sospechar. Qué pedir. Cómo interpretar los resultados. Paneles multigénicos de infertilidad femenina. Evidencia actual sobre su utilidad. Posibles aplicaciones clínicas.

Clase II (Dra. Florencia Petracchi) **24 de septiembre** Enfoque desde la clínica. Motivos de consulta Amenorrea (incluye insensibilidad a los andrógenos y mujeres XY) Insuficiencia ovárica y baja reserva ovárica Hiperplasia suprarrenal congénita. Edad materna.

Clase III (docente a designar) **01 de octubre** Estudios en infertilidad masculina. Cariotipo. Anomalías cromosómicas más frecuentes. Manejo clínico. Utilidad del FISH. Indicaciones. Microdeleciones del cromosoma Y. Indicaciones. Interpretación de resultados. Fibrosis quística. Indicaciones. Estudios más frecuentemente disponibles en el mercado, alcances y limitaciones de cada estrategia de estudio. Interpretación de resultados y asesoramiento post test. FISH en espermatozoides. Utilidad clínica. Paneles multigénicos de infertilidad masculina. Evidencia actual sobre su utilidad. Posibles aplicaciones clínicas.

Clase IV (docente a designar) **08 de octubre** Enfoque desde la clínica. Motivos de consulta Azoospermia obstructiva y no obstructiva OAT

Clase V (Dra. Florencia Petracchi) **15 de octubre** Aborto. Estudio de material de aborto y su importancia. Técnicas disponibles (incluye NIPT).

Clase VI (Dr. Lucas Otaño) **22 de octubre** Estudios prenatales. Screening combinado de primer trimestre. NIPT, CVS, PLA.

Clase VII (Dra. Silvina Sisterna) **29 de octubre** Evaluación genética de donantes.

Clase VIII (Dra. Mariana Iturburu) **05 de noviembre** Aspectos jurídicos en el asesoramiento genético y estudios utilizados en pacientes de fertilidad.

Clase IX (Dra. Cecilia Páez) **12 de noviembre** CRISPR y edición génica.

Clase X **19 de noviembre** (en vivo 18.00 a 19.30 hs. Dra. Cecilia Páez, Dra. Silvina Sisterna, Dra. María Laura Igarzabal, Dra. Florencia Petracchi, Dra. Cristian Alvarez Sedó, Dra. Florencia Pabletich, Dra. Laura Kopcow).

Qué no está incluido en la genealogía, panel de portadores ni PGT-A. Asesoramiento genético integral a pacientes de fertilidad. Cuando derivar al genetista. Evaluación -

Cuestionario: se evaluará cada módulo con preguntas de selección múltiple para evaluar comprensión. –

Final: Examen de preguntas de selección múltiple.