



ASOCIACIÓN
BIOQUÍMICA
ARGENTINA

ByPC

Bioquímica y Patología Clínica

Revista de la Asociación
Bioquímica Argentina

Suplemento 1
2024

Ciudad de Bs. As. Argentina
ISSN 1515-6761 Ed. Impresa
ISSN 2684-0359 Ed. electrónica



Dra. Marina Agustina Corinna Seabright (1922-2007)

Fue una genetista, conocida por descubrir la técnica de bandeo cromosómico con tripsina o técnica de bandeo G que permite la identificación individual de cada cromosoma y el reconocimiento de segmentos cromosómicos específicos implicados en diversos reordenamientos.

En la actualidad, la técnica de bandeo con tripsina y Giemsa o técnica de bandeo G es el patrón oro o "gold standard" para la determinación del cariotipo.



**Buenas prácticas en citogenómica clínica mediante técnicas de microscopía.
Diagnóstico posnatal de anomalías constitucionales
Año 2024**

Contenido del documento

Pág. 13	Editorial
Pág. 16	Autores
	Lectura crítica y revisión
Pág. 18	1. Marco conceptual
	1.1. Introducción
	1.2. Abreviaturas utilizadas en el presente documento
	1.3. Definiciones
	1.3.1. Citogenómica
	1.3.2. Citogenómica por técnicas de microscopía o citogenética tradicional (CT)
	1.3.3. Profesional especializado en diagnóstico genético
	1.3.4. Buenas prácticas de laboratorio
	1.3.5. Capacitación en servicio
	1.3.6. Calidad
	1.4. Diagnóstico genético como proceso
	1.4.1. Indicaciones
	1.4.2. Urgencias
	1.4.3. Asesoramiento genético
	1.4.4. Trabajo interdisciplinario
Pág. 21	2. Organización del laboratorio
	2.1. Manual de procedimientos
	2.2. Manual de seguridad
	2.3. Sistemas de registro
	2.3.1. Registro de actividades del laboratorio
	2.3.2. Registro de información de pacientes
	2.3.3. Protección de datos y confidencialidad
Pág. 22	3. Personal
	3.1. Condiciones del equipo profesional del laboratorio
	3.2. Personal técnico
	3.3. Manual de inducción
	3.4. Recomendaciones sobre el volumen de trabajo
	3.5. Capacitación continua del personal del laboratorio
	3.6. Formación de recursos humanos
	3.6.1. Programa
	3.6.2. Perfil del egresado
	3.6.3. Actividades formativas asistenciales
	3.6.4. Actividades formativas no asistenciales
	3.6.5. Modo de evaluación
Pág. 23	4. Instalaciones
	4.1. Infraestructura del laboratorio
	4.2. Áreas de trabajo
	4.2.1. Extracciones
	4.2.2. Área de cultivo de tejidos y actividades técnicas
	4.2.2.1. Área de cultivo
	4.2.2.2. Área de actividades técnicas
	4.2.2.3. Recomendaciones de limpieza
	4.2.3. Área de microscopía

Pág. 25	5. Equipos e insumos
	5.1. Gestión de equipos
	5.1.1. Recomendaciones generales
	5.1.2. Cabinas de seguridad biológica
	5.1.3. Incubadoras
	5.1.4. Centrifugas
	5.1.5. Microscopios
	5.1.5.1. Características técnicas sugeridas
	5.1.5.1.1. Microscopio óptico de campo claro
	5.1.5.1.2. Microscopio de fluorescencia
	5.1.5.2. Recomendaciones de mantenimiento y limpieza
	5.1.6. Sistemas de captura de imágenes
	5.1.7. Equipos para FISH
Pág. 27	5.2. Gestión de insumos
	6. Procedimientos preanalíticos
	6.1. Recomendaciones generales para la toma, envío y conservación de muestra de sangre periférica para estudio de CT
	6.1.1. Antes de la toma de muestra
	6.1.2. Toma de muestra y recolección
	6.1.3. Después de la toma de muestra
	6.1.4. Recepción de muestras
	6.1.5. Rechazo de muestras
Pág. 29	6.2. Recomendaciones para la toma, envío y conservación de muestra de sangre periférica para extracción de ADN
	7. Procedimientos analíticos
	7.1. Cultivos de tejidos
	7.2. Técnicas de bandeo
	7.3. FISH
	7.4. Tasa de éxito
	7.5. Criterios de análisis
	7.5.1. Análisis mediante técnicas de bandeo
	7.5.1.1. Análisis numérico
	7.5.1.2. Análisis estructural
	7.5.2. Análisis mediante técnica de FISH
	7.5.3. Verificación o chequeo
	7.5.4. Confirmación de resultados anormales o ambiguos
	7.5.5. Estudios cromosómicos abreviados o dirigidos
	7.5.6. Sistemas de análisis de imágenes
Pág. 34	8. Procedimientos posanalíticos
	8.1. Archivo de portaobjetos/imágenes/ suspensiones de células fijadas
	8.2. Informes
	8.2.1. Recomendaciones generales
	8.2.2. Información que consignar en el informe
	8.2.2.1. Identificación del laboratorio que realizó el estudio
	8.2.2.2. Datos personales
	8.2.2.3. Información general
	8.2.2.4. Datos sobre la muestra
	8.2.2.5. Técnicas de identificación aplicadas
	8.2.2.6. Resultados
	8.2.2.7. Interpretación y conclusiones
	8.2.2.8. Firmas
	8.2.2.9. Observaciones
	8.3. Comunicación de resultados críticos
Pág. 36	9. Gestión de calidad
	9.1. Gestión de calidad
	9.2. Garantía de calidad interna y externa
Pág. 37	10. Referencias Bibliográficas
Pág. 38	Anexo 1



Dra. Marina Agostina Corinna Seabright

TAPA

La Dra. Marina Agostina Corinna Seabright (1922 -2007) fue una genetista, conocida por descubrir la técnica de bandeo cromosómico con tripsina o técnica de bandeo G.

En 1967, estaba examinando una preparación cromosómica teñida con Leishman y se sorprendió al descubrir que los cromosomas presentaban “rayas” a lo largo de las cromátidas. A pesar de intentar volver sobre cada paso del protocolo de tinción, no pudo reproducir el patrón de bandas, y ese hallazgo fue descartado y considerado un artefacto.

Sin embargo, años más tarde, y luego de haber sido publicado por Lore Zech y Torbjorn Caspersson el patrón de bandas fluorescentes en los cromosomas (bandas Q), la Dra. Seabright puso a prueba un tratamiento con tripsina para desenrollar artificialmente las cromátidas antes de teñirlas y mejorar la resolución. Observó que los cromosomas mostraban un patrón de bandas comparables a las nuevas bandas fluorescentes y semejantes a lo que observó originalmente en 1967. En retrospectiva, la Dra. Seabright evaluó que debió haber utilizado una pipeta contaminada con tripsina que se había utilizado anteriormente para recolectar un cultivo de fibroblastos.

El artículo que describe la técnica de bandeo se publicó en la revista Lancet en 1971 y se popularizó rápidamente en los laboratorios de citogenética, especialmente porque no implicaba el empleo de un microscopio de fluorescencia más complejo y costoso.

El descubrimiento de las técnicas de bandeo ha significado un considerable progreso en citogenética humana ya que permiten la identificación individual de cada cromosoma y el reconocimiento de segmentos cromosómicos específicos implicados en diversos reordenamientos. En la actualidad, la técnica de bandeo con tripsina y Giemsa o técnica de bandeo G es el patrón oro o “gold standard” para la determinación del cariotipo.

COMISIÓN DE LA REVISTA

DIRECTOR

Dr. Fernando D. Brites

- Facultad de Farmacia y Bioquímica.
Universidad de Buenos Aires.
- Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas.
Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

SECRETARÍA CIENTÍFICA

Dra. Fabrina Capece

- Hospital General de Niños Pedro Elizalde.
Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

COMITÉ EDITORIAL

Dr. Orlando Gabriel Carballo

- Laboratorio Rossi.
Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina
- Universidades del Hospital Italiano de Buenos Aires.
Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Dr. Isabel Desimone

- Hospital Interzonal General de Agudos Evita.
Lanús, provincia de Buenos Aires.
- Universidad Kennedy.
Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Dr. Jaime Kovensky

- Hospital Dr. Arturo Umberto Illia.
Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.
- Medicina, Universidad Nacional de la Matanza.
Provincia de Buenos Aires, Argentina.

Dr. Julián Verona

- Hospital Municipal Subzonal Dr. Felipe Fossati.
Balarce, provincia de Buenos Aires, Argentina.

CORRECCIÓN DE ESTILO

Lic. Débora Schmer Miranda (Español)

Lic. María Victoria González Eusevi (Inglés)

SECRETARIOS ADMINISTRATIVOS

Sr. Gastón Goldberg

Sr. Jorge Signorelli

ASESORES*

*Las personas integrantes de este cuerpo no forman parte del Comité Editor y por lo tanto no participan en las decisiones editoriales respecto a la aceptación o rechazo de publicación de artículos presentados a la revista. No obstante, eventualmente son consultados por los editores respecto a temas específicos de su campo disciplinar de conocimiento.

Aresio Plaza Lopez. Hospital Universitario Puerta de Hierro, Majadahonda, Madrid, España.

Carlos Alberto von Mühlen. Hospital Molinos de Viento, Porto Alegre, Brasil.

Carlos Calvo Monfil. Universidad de Concepción, Concepción, Chile.

Dora Ruchanzky. Universidad de la República del Uruguay, Uruguay.

Fernando Antúnez. Hospital Maciel, Administración de Servicios de Salud del Estado, Montevideo, Uruguay.

Ignacio García de la Torre. Hospital General de Occidente y Universidad de Guadalajara, Guadalajara, México.

Luis García de Guadiana Romualdo. Hospital Universitario Santa Lucía, Cartagena, España.

María Montserrat Blanes González. Facultad de Ciencias Químicas de la Universidad Nacional de Asunción, Paraguay.

Pablo Daniel Lapunzina Badi. Hospital Universitario La Paz, Madrid, España.

Adriana Factorovich. Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Alejandra Scaziotta. Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Alejandra Ginaca. Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Alberto Lazarowski. Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Alberto Villagra. Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Alicia Arechabala. Hospital Francisco J. Muñiz, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Alicia Blanco. Academia Nacional de Medicina, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Angela Famiglietti. Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Belén Bouzas. Hospital Francisco J. Muñiz, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Carlos Vay. Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Cesar Collino. Universidad Nacional de Córdoba, Córdoba, Argentina.

Claudia Ayuso. Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Claudia Menghi. Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Daniel Bustos. Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Eduardo Mormandi. Hospital Carlos Durand, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Fernando Goldbaum. Instituto Leloir, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Gabriel Migliarino. Universidad de Morón, Morón, Argentina.

Gabriela Mendeluk. Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Gabriela Santiso. Hospital Francisco J. Muñiz, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Gloria Cerrone. Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Graciela Ponce. Universidad Nacional de la Patagonia San Juan Bosco, Comodoro Rivadavia, Chubut, Argentina.

Graciela Ramos. Hospital Carlos G Durand, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Jorge Quarleri. Instituto de Investigaciones Biomédicas en Retrovirus y Sida, Universidad de Buenos Aires, CABA, Argentina.

Jorge Rey. Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

José Margariños. Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Laura Boero. Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Leticia Madalena. Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Luis Cuniberti. Universidad Favaloro, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

María José Rial. Hospital de Niños Pedro de Elizalde, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

María Laura D' Ambrosio. Hospital Interzonal General de Agudos Evita de Lanús, Lanús, Provincia de Buenos Aires, Argentina.

Marta Martinuzzi. Hospital Italiano de Buenos Aires, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Monica Aixalá. Academia Nacional de Medicina, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Nestor Litwin. Universidad Nacional de Mar del Plata, Mar del Plata, Argentina.

Nilda Fink. Fundación Bioquímica Argentina, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Nora Slobodianik. Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Patricia Otero. Hospital Carlos Durand, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Patricia Sorroche. Instituto Universitario, Hospital Italiano de Buenos Aires, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Sara Kauffman. Hospital General de Agudos Dr. Juan A. Fernández, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Silvia González. Hospital de Rehabilitación Respiratoria María Ferrer, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Stella Carchio. Hospital Prof. Juan P. Garrahan, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Viviana Osta. Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

ASOCIACIÓN BIOQUÍMICA ARGENTINA
Fundada el 3 de septiembre de 1934

COMISIÓN DIRECTIVA

PRESIDENTE

Dra. Silvia B. González

VICEPRESIDENTE

Dra. Patricia Otero

SECRETARIA

Dra. Viviana Osta

TESORERA

Dra. Isabel Desimone

VOCALES

1° Vocal Titular

Dra. María José Rial

2° Vocal Titular

Dr. Eduardo Mormandi

3° Vocal Titular

Dra. María Rugiero

1° Vocal Suplente

Dr. Alberto Villagra

2° Vocal Suplente

Dra. M. de la Paz Domínguez

3° Vocal Suplente

Dra. Alejandra Svartz

COMISIÓN REVISORA DE CUENTAS

Titular 1ª

Dra. Silvia Morilla

Titular 2ª

Dra. Estella Meyer

Titular 3ª

Dra. Silvia Cajiao

1° Vocal Suplente

Dra. Florencia Minotti

2° Vocal Suplente

Dra. Laura Colitto

COMISIONES INTERNAS

PRENSA Y DIFUSIÓN

Presidente: **Dra. Rocío Romero**

Secretaria: **Dra. Florencia Minotti**

Vocales: **Dr. Eduardo Mormandi**

Dra. Fabrina Capece

Dra. Nuria Cañellas

CERTIFICACIÓN

Presidente: **Dr. Alberto Villagra**

Secretaria: **Dra. Viviana Osta**

Vocal: **Dra. María José Rial**

COMISIÓN CULTURA

Presidente: **Dra. Silvia Morilla**

Secretario: **Dr. Alberto Villagra**

CURSOS

Presidente: **Dra. Silvia González**

Secretaria: **Dra. María Soledad**

Caldirola

Vocales: **Dra. María José Rial**

Dra. María de la Paz

Domínguez

Dra. Alejandra Svartz

Dra. Rocío Romero

Dra. Laura Colitto

COMITÉ CIENTÍFICO ASESOR

Dra. Mónica Aixalá

Dr. Gloria Alvarez

Dra. Liliana Arias

Dra. Alicia Blanco

Dr. Orlando Gabriel Carballo

Dra. Silvia González

Dr. César Colino

Dr. Eduardo Mormandi

Dr. Jorge Rey

Dra. María José Rial

Dra. Sandra Rozental

Dra. Gabriela Santiso

Dra. Nora Slobodianik

PREMIOS Y DISTINCIONES

Dra. Alicia Blanco

Dr. Fernando Brites

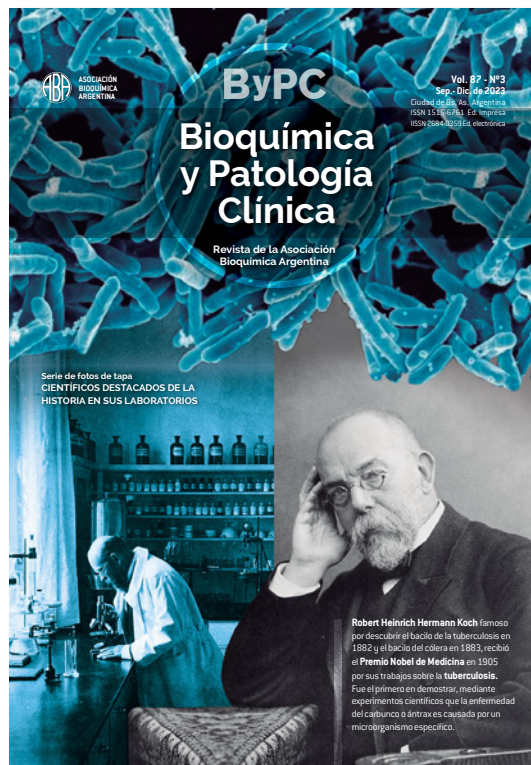
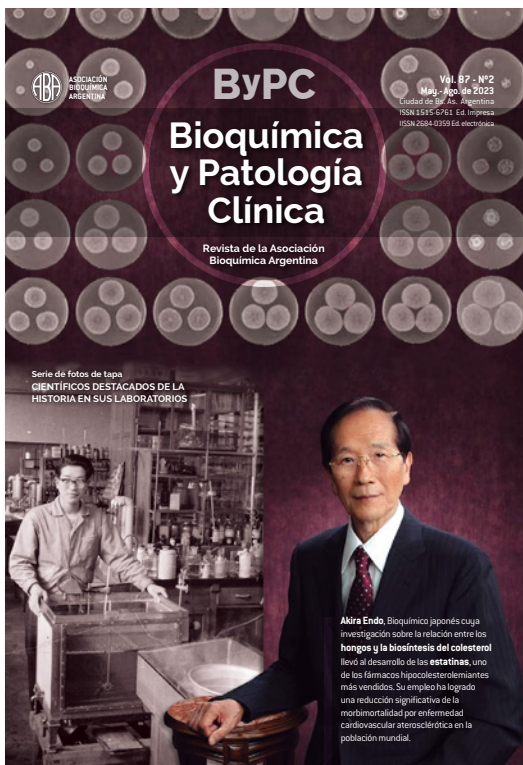
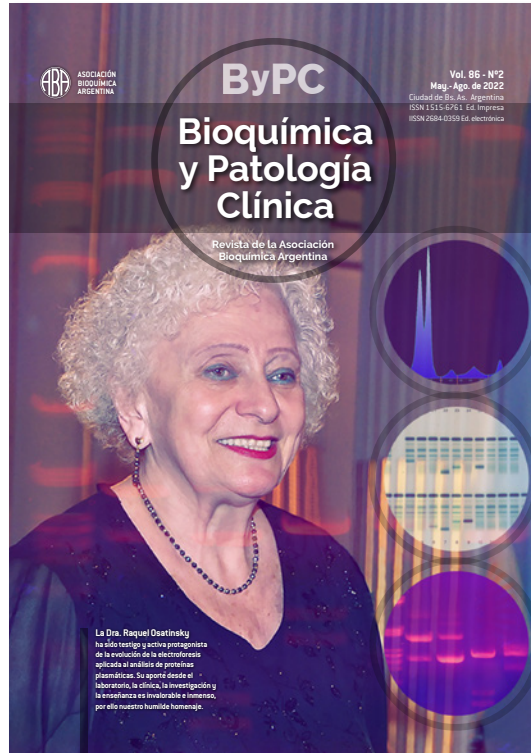
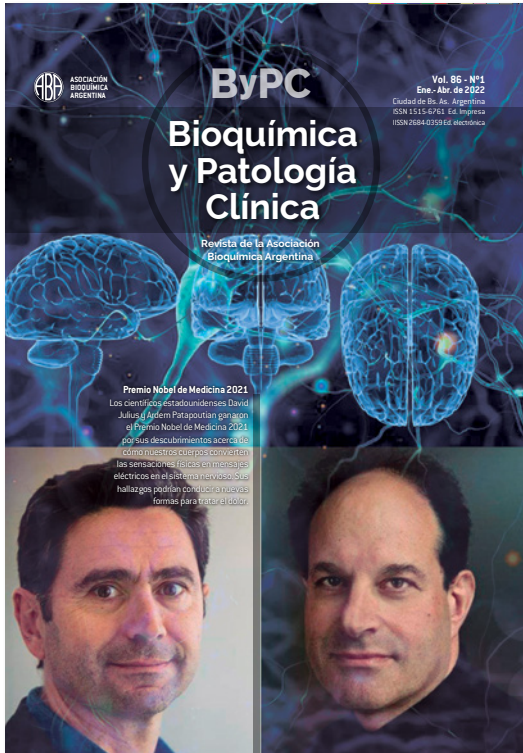
Dra. Nilda Fink

Dr. Néstor Litwin

Dr. Miguel Angel De Cristóforo

ByPC

Bioquímica y Patología Clínica
Revista de la Asociación Bioquímica Argentina



REGLAMENTO DE PUBLICACIONES

Instrucciones para los autores

Los trabajos enviados a la Revista ByPC deben ser originales y no deben haber sido publicados o estar postulados simultáneamente en otras revistas u órgano de difusión científica nacional o extranjero, tanto en forma impresa como electrónica.

Para la preparación de manuscritos, se siguen los requerimientos de las Recomendaciones para la preparación, presentación, edición y publicación de trabajos académicos en revistas médicas (ICMJE, según su sigla en inglés) disponible en <http://www.icmje.org/icmjerecommendations.pdf>. Asimismo, se recomienda consultar las guías para publicación de distintos tipos de trabajos en:

<http://www.espanol.equator-network.org>.

La recepción de trabajos se realizará mediante el sistema OJS en la web oficial de la Revista ByPC:

<http://www.revistabypc.org.ar/>

Cualquier duda podrá despejarse ingresando al instructivo o solicitar asistencia a revistabypc.aba@gmail.com

Para incluir material de otras fuentes con derechos de autor en artículos a publicar en la revista, se debe obtener el correspondiente permiso, y adjuntar copia del mismo al artículo propuesto para publicación.

1. Requisitos para el envío de manuscritos

- Doble espacio en todas las partes del manuscrito.
- Empezar cada sección o componente en una nueva página.
- Revisar la secuencia: título; autores; lugares de trabajo; número de ORCID; datos del autor de correspondencia; resumen y palabras clave en castellano; título, resumen y palabras clave en inglés americano; introducción; materiales y métodos; resultados; discusión; agradecimientos, referencias bibliográficas, leyendas de las figuras; tablas; y figuras (cada una en página separada).
- Las ilustraciones no deben ser más grandes que 203 x 254 mm
- Incluir los permisos para reproducir material publicado previamente o usar imágenes que pueden identificar a las personas.

2. Carta al Director

Carta dirigida al Director de la Revista en la cual se solicita la publicación del artículo. Debe contener el título del trabajo, categoría a la cual pertenece (ver ítem 3), nombre y apellido de todos los autores, número de ORCID, dirección, teléfonos y dirección de e-mail del autor de contacto, una dirección de e-mail alternativa, una frase con valor de declaración jurada en la que se manifieste que el artículo cumple con todos los requisitos de publicación en ByPC, y que la última versión del manuscrito ha sido leída y aprobada por todos los autores.

3. Secciones de la revista

Secciones	Extensión máxima palabras	Resumen extensión palabras	Referencias bibliográficas máx.	Nº máx. tablas y figuras	Nº máx. fotos
Artículo original	2500	250	40	6	2
Comunicación breve y Casos clínicos	1400	150	15	4	-
Actualización o Revisión*, o Artículos especiales	2000 4000	150	20 40		
Comentarios	1300	-	10		
Consensos y guías*	sin especificar	150			
Cartas al editor*	1500	-	5		
Comentarios a libros	800				

* Revisiones, Cartas al Editor, guías y consensos

Las revisiones, cartas al editor, guías y consensos serán usualmente solicitados por el Comité Editorial de la Revista a autores considerados expertos en el campo, la disciplina o la especialidad en cuestión. Sin embargo, serán consideradas para su publicación las que fueran enviadas espontáneamente. Deberán seguir los lineamientos expuestos para la publicación de artículos originales, con la diferencia de que su texto no necesitará contar con resultados y discusión.

4. Preparación de los manuscritos

4.1. Generalidades:

El archivo deberá ser nombrado solamente con el apellido del primer autor y la leyenda "y col." si correspondiese (Ej.: Pérez y col.).

El texto debe estar dividido en secciones con los títulos de Introducción, Materiales y Métodos, Resultados y Discusión. Los artículos extensos pueden requerir subtítulos dentro de algunas secciones (especialmente en las secciones de Resultados y Discusión) para aclarar sus contenidos.

Debe estar escrito en procesador de texto Word, en tamaño de página A4, con márgenes de al menos 25 mm, empleando letra Arial tamaño 12. Usar doble espacio, incluyendo la página del título, resumen, texto, agradecimientos, referencias bibliográficas, tablas individuales y leyendas.

Numerar las páginas consecutivamente empezando con la página del título. Poner el número de la página en la esquina inferior derecha de cada página.

4.2 La primera página debe contener:

- a) El título, que debe ser conciso pero informativo.
- b) El apellido y luego, separado por coma, los nombres completos de los autores, lo cual debe ir seguido de punto y coma, y los datos del siguiente autor. A continuación del nombre de cada autor, se debe colocar, a modo de superíndice, el número que haga referencia al lugar de trabajo al que pertenece dicho autor; y el número de ORCID. El autor al cual debe ir dirigida la correspondencia debe ser destacado con un asterisco también a modo de superíndice (Ej.: Ramírez, Juan Carlos^{1*}; Benítez, Laura²; Romero, Mario³).

c) Cada lugar de trabajo con el número asignado al autor correspondiente. No se deben emplear abreviaturas. Debe constar primero el nombre del servicio o laboratorio, luego el correspondiente al departamento y por último el de la institución, todo separado por comas y seguido de punto. A continuación, se debe incluir el nombre de la ciudad, la provincia y el país, también separados por comas y con punto final [Ej.: Laboratorio de Lípidos y Aterosclerosis, Departamento de Bioquímica Clínica, Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires. Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina].

d) Nombre completo del autor responsable de recibir la correspondencia, su lugar de trabajo, la dirección postal, y la dirección de e-mail.

4.3 La segunda página debe contener:

a) El resumen en castellano de no más de 250 palabras. Debe estar estructurado de la siguiente manera: introducción, objetivos, materiales y métodos, resultados y conclusiones. Se deben incluir dichos subtítulos de manera explícita. El resumen debe establecer los propósitos del estudio o investigación, procedimientos básicos (selección de los sujetos de estudio o animales de laboratorio; métodos de observación y analíticos), los hallazgos principales y las conclusiones más relevantes. Debería enfatizarse en los aspectos nuevos e importantes del estudio u observaciones. Se recomienda incluir los valores correspondientes a los hallazgos más relevantes acompañados de la forma de expresión de los mismos [Ej.: Media \pm D.E.] y el tratamiento estadístico, si correspondiese. En el resumen no se deben utilizar abreviaturas.

b) Palabras clave. Los autores deben colocar, e identificar como tales, tres a diez palabras clave o frases cortas que servirán para la indización cruzada del artículo y deben ser publicadas con el artículo.

4.4 La tercera página debe contener:

a) Título en inglés americano. Debe cumplir los mismos requisitos que el título en castellano.

b) Resumen en inglés americano (Abstract). Debe cumplir los mismos requisitos que el resumen en castellano e incluir los siguientes subtítulos: Introduction, Objectives, Materials and Methods, Results y Conclusions.

c) Palabras clave en inglés americano (Key words). Deben cumplir los mismos requisitos que las palabras clave en castellano.

4.5 Las páginas subsiguientes, comenzando cada sección en página aparte, deben contener:

a) Introducción. En la introducción, se debe expresar el contexto o los antecedentes del estudio (por ejemplo, la naturaleza del problema y su importancia) y enunciar el propósito específico u objetivo de la investigación o la hipótesis que se pone a prueba en el estudio u observación. A menudo, la investigación se centra con más claridad cuando se plantea como pregunta. Tanto los objetivos principales como los secundarios deberán estar claros, y deberá describirse cualquier análisis de subgru-

pos predefinido. Se deben incluir sólo las referencias que sean estrictamente pertinentes y no añadir datos o conclusiones del trabajo que se presenta.

b) Materiales y Métodos. Debe describir detalladamente los sujetos experimentales (humanos o animales), el equipamiento, los reactivos y los procedimientos utilizados, con la inclusión de las marcas registradas cuando corresponda y referencias al utilizar métodos establecidos.

Indicar las consideraciones éticas que correspondan si han participado en el estudio seres humanos (aprobación por comités de ética y obtención de consentimiento informado). ByPC adhiere a las normas éticas establecidas por el Comité de Ética de las Publicaciones (Committee on Publication Ethics -COPE- <https://publicationethics.org/>). También, indicar las consideraciones éticas que correspondan si se han utilizado en el estudio animales de experimentación (Comité Institucional de Cuidado y Uso de Animales de Laboratorio, CICUAL).

Se recomienda dividir la sección Materiales y Métodos mediante el empleo de subtítulos en el caso de ser demasiado extenso. Incluir una sección de "Análisis de datos" en la cual se describan las formas de expresión de los resultados y los métodos estadísticos empleados, si correspondiese. Estos deben ser descriptos con suficiente detalle para permitir que un lector experto con acceso a los datos originales pueda comprobar los resultados que se presentan. Cuando sea posible, cuantificar los hallazgos y presentarlos con los indicadores de medida de error o de incertidumbre adecuados (como los intervalos de confianza).

Evitar basarse únicamente en la comprobación de hipótesis estadísticas, como el uso de valores p, que no dan información sobre la magnitud del efecto. Siempre que sea posible, las referencias sobre el diseño del estudio y los métodos estadísticos deberán corresponder a manuales o artículos habitualmente citados para tal fin (con los números de página incluidos). Definir también los términos estadísticos, abreviaturas y la mayoría de símbolos. Especificar el software utilizado.

En caso que corresponda, se sugiere incluir una sección de "Cálculo del tamaño muestral".

c) Resultados. Presentar los resultados siguiendo una secuencia lógica en el texto, tablas e ilustraciones, y destacando en primer lugar los hallazgos más importantes. No repetir en el texto los datos de las tablas o ilustraciones; resaltar o resumir sólo las observaciones más importantes.

Los materiales extra o suplementarios y los detalles técnicos pueden situarse en un anexo donde se puedan consultar para no interrumpir la secuencia del texto.

Cuando los datos se resuman en este apartado, los resultados numéricos no sólo deben presentar los derivados (por ejemplo, porcentajes) sino también los valores absolutos a partir de los cuales se calcularon, y especificar los métodos estadísticos utilizados para analizarlos.

Limitar el número de tablas y figuras a las estrictamente necesarias para ilustrar el tema del artículo y para evaluar su grado de apoyo. Usar gráficos como alternativa a las tablas con muchas entradas; no duplicar datos en los gráficos y tablas. Evitar usos no técnicos de términos estadísticos, como "azar" (que implica un dispositivo de aleatorización), "normal," "significativo,"

“correlaciones” y “muestra”. Cuando sea científicamente adecuado, incluir análisis en función de variables como edad y sexo.

d) **Discusión.** Destacar los aspectos más novedosos e importantes del estudio y las conclusiones que de ellos se deducen, contextualizándolos en el conjunto de las evidencias más accesibles. No repetir en detalle datos u otro material que aparezca en la Introducción o en el apartado Resultados.

En el caso de estudios experimentales, es útil empezar la discusión resumiendo brevemente los principales resultados; a continuación, explorar los posibles mecanismos o explicaciones de dichos hallazgos, comparar y contrastar los resultados con los de otros estudios relevantes, exponer las limitaciones del estudio, y explorar las implicaciones de los resultados para futuras investigaciones y para la práctica clínica.

Relacionar las conclusiones con los objetivos del estudio, evitando hacer afirmaciones rotundas y sacar conclusiones que no estén debidamente respaldadas por los datos. En particular, evitar afirmaciones sobre los costes y beneficios económicos a menos que el manuscrito incluya datos económicos con sus correspondientes análisis. Evitar afirmaciones o alusiones a aspectos de la investigación que no se hayan llevado a término.

Cabe la posibilidad de establecer nuevas hipótesis cuando tengan base, pero calificándolas claramente como tales.

e) **Agradecimientos.** Una o más declaraciones deben especificar: a) Las contribuciones que necesitan agradecerse pero que no justifican una autoría, tales como apoyo general por una jefatura de departamento; b) Agradecimientos al apoyo técnico; c) Agradecimiento al apoyo financiero y material, que debe especificar la naturaleza del apoyo; y d) Las relaciones que pueden tener un conflicto de intereses.

Las personas que han contribuido intelectualmente al artículo, pero cuyas contribuciones no justifican una autoría, pueden ser mencionadas y sus funciones o contribuciones pueden ser descritas - por ejemplo, “asesor científico”, “revisión crítica de los propósitos del estudio”, “recolección de información” o “participación en el ensayo clínico”; tales personas deben haber dado sus permisos para ser mencionadas. Los autores son responsables de obtener los permisos escritos de las personas a quienes se agradece. La ayuda técnica debe ser agradecida en un párrafo aparte de los agradecimientos de otras contribuciones.

5. Aspectos que deben tenerse en cuenta en la redacción del manuscrito (Normas Vancouver actualizadas a 2016)

5.1 Citas bibliográficas:

Es la presentación textual o resumida, de ideas expresadas por otros autores que sirven de apoyo al investigador, se contraponen a lo que él dice o aportan mayor información sobre un tema determinado. Las citas son un tipo de texto incrustado en otro texto. Las citas en estilo Vancouver por lo general utilizan un sistema de secuencia numérica. Son numeradas consecutivamente en el orden de aparición en el texto. Se identifican con números arábigos entre corchetes, ejemplo [1].

a) Tipo de citas

- Cita directa: La que se transcribe textualmente. Ejemplo:

“La cita textual breve, de menos de cinco renglones, se inserta dentro del texto entre comillas, y el número correspondiente se coloca al final, después de las comillas y antes del signo de puntuación” [3].

- Cita corta: Menos de cinco renglones.
- Cita larga: Más de cinco renglones. Se escribe fuera del texto, dejando doble espacio y sangría, entre comillas y en bastardilla.
- Cita indirecta: Mención de las ideas de un autor con palabras de quien escribe. Se escribe dentro del texto sin comillas, el número de la referencia se escribe inmediatamente después de citar su idea. Ejemplo: La mortalidad infantil conduce a empeorar la calidad de vida de Medellín [5].

b) Tipo de cita según redacción

- Cita integral: Es aquella donde el nombre del autor forma parte de la oración. El nombre se integra dentro del texto. El número de la referencia se escribe después del apellido del autor y antes de citar su idea. Ejemplos: Como dice Londoño [5] la mortalidad infantil conduce a empeorar la calidad de vida de Medellín. Cita Indirecta Según Sanz Pinyol [1] “Desde el punto de vista de la caracterización de los discursos, en el aula suelen producirse diferentes géneros” Cita directa
- Cita no integral: No se menciona el nombre del autor dentro del texto. Ejemplos:
É la mortalidad infantil conduce a empeorar la calidad de vida de Medellín [5]. Cita Indirecta
“Desde el punto de vista de la caracterización de los discursos, en el aula suelen producirse diferentes géneros” [1]. Cita directa

5.2 Referencias bibliográficas:

- Conjunto de datos suficientemente detallados que permite identificar un documento. En el caso de que la referencia citada disponga de un identificador de objeto digital (DOI) u otro homologable (ARK, Handle, etc) esta información deberá formar parte de la referencia de acuerdo a las normas de Vancouver. Deben ser numeradas consecutivamente en el orden en que son mencionadas en el texto. Identificar las referencias en el texto, cuadros y leyendas con números arábigos entre corchetes. Las referencias citadas sólo en los cuadros o en las leyendas de las figuras deben ser numeradas de acuerdo con la secuencia establecida por la primera identificación en el texto del cuadro o figura particular.
- Usar el estilo basado en los formatos utilizados por la US National Library of Medicine (NLM) en el Index Medicus. Los títulos de las revistas deben ser abreviados de acuerdo al estilo que utiliza el Index Medicus. Consultar la lista de revistas indexadas en el Index Medicus, publicado anualmente como una separata por la NLM y como una relación en el volumen del mes de enero del Index Medicus.
- Evitar el uso de los resúmenes como referencias. Las referencias a artículos aceptados pero no publicados deben ser designadas como “en prensa” o “en avance”; los autores deben obtener permiso por escrito para citar tales artículos así como

la verificación de que ellos han sido aceptados para publicación. La información de los manuscritos remitidos pero no aceptados debe ser citada en el texto como “observaciones no publicadas” con el consentimiento escrito de los autores.

- No citar una “comunicación personal” a menos que proporcione información esencial no disponible de una fuente pública, en cuyo caso el nombre de la persona y la fecha de la comunicación deben ser citados entre paréntesis en el texto. Para los artículos científicos, los autores deben obtener permiso por escrito y confirmación de exactitud de la fuente de la comunicación personal.
- Las referencias deben ser verificadas por el autor o autores en los documentos originales.
- El estilo de Requisitos Uniformes (de Vancouver) se basa principalmente en el estilo estándar ANSI adaptado por la NLM para su base de datos.

a) Artículos de revistas

- Si una revista lleva paginación continua a través de un volumen (como muchas revistas médicas lo hacen), el mes y el número del volumen deben ser omitidos: Vega KJ, Pina I, Krevsky B. Heart transplantation is associated with an increased risk for pancreatobiliary disease. *Ann Intern Med* 1996; 124: 980-3.
- Más de seis autores: Parkin DM, Clayton D, Black RJ, Masuyer E, Friedl HP, Ivanov E, et al. Childhood leukaemia in Europe after Chernobyl: 5 year follow-up. *Br J Cancer* 1996; 73: 1006-12.
- La organización como autor: The Cardiac Society of Australia and New Zealand. Clinical exercise stress testing. Safety and performance guidelines. *Med J Aust* 1996; 164:2824.
- Sin autor mencionado: Cancer in South Africa (editorial). *S Afr Med J* 1994; 84: 14.
- Artículo no escrito en inglés: Ryder TE, Haukeland EA, Solhaug JH. Bilateral inftapatellar seneruptur hos tidligere frisk kv-vinne. *Tdsskr Nor Laegeforen* 1996; 116: 412.
- Volumen con suplemento: Shen M Zhang QF. Risk assesement of nikel carcinogenicity and occupational lung cancer *Environ Health Perspect* 1994; 102 Suppl 1: 275-82.
- Número con suplemento: Paybe DK, Sullivan ME, Massie MJ. Women's psychological reactions to breast cancer. *Semin Oncol* 1996; 23 (1 Suppl 2. 89-97).
- Volumen con parte: Ozben T, Nacirarhan S, Tuncer N. Plasma and urine sialic acid in noninsulin dependent diabetes mellitus. *Ann Clin Biochem* 1995; 32 (Pt 3): 303-6.
- Número con parte: People GH, Mills SM. One Hundred consecutive cases offlap lacerations of the leg in ageing patients. *N Z Med J* 1994,107 (986 PH): 377-8.
- Número sin volumen: Turan I, Wredmark T, Fellander-Tsai L. Arthroscopic ankle arthrodesis in rheumatoid arthritis. *Clin Orthop* 1995; (320):

110-4.

- Sin número, ni volumen: Browell DA, Lennard TW. Immunologic status of the cancer patient and the effects of blood transfusion on antitumor responses. *Curr Opin Gen Surg* 1993; 325-33.
- Compaginación en números romanos: Fisher GA, Sikie BI. Drug in clinical oncology and hematology. Introduction. *Hematol Oncol Clin North Am* 1995 Apr 9(2): xi xii.
- Tipo de artículo indizado tal como es requerido: Enzensberger W, Fischer PA. Metronome in Parkinson's disease [carta]. *Lancet* 1996; 347 1337. Clement J, De Bock R. Hematological complications of hantavirus nephropathy (HVN) [resumen] *Kidney Int* 1992; 42: 1285.
- Artículo conteniendo una retractación: Garcy CE, Schwarzman AL, Rise ML. Ceruloplasmin gene defect associated with epilepsy in EL mice [retraction de Garey CE, Schwarzman AL, Rise ML. In: *Nat Genet* 1994; 6.: 426-31]. *Nat Genet* 1995,11: 104.
- Artículo retractado: Liou GI, Wang M, Matragoon S. Precocious IRBPgene expression during mouse development (retractado en *Invest Ophtholmo Vis Sci* 1994; 35: 31271. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 1994; 35: 1083-8.
- Artículo con errata publicada: Hamlim JA, Kahn AM. Herniorraphy in symptomatic patients following inguinal hernia repair [publicado con errata en *West J Med* 1995; 162.2781]. *West J Med* 1995; 162 28-31.

b) Libros y otras monografías

- Autor (o autores) personal: Ringsven MK, Bond D. Gerontology and leadership skills for nurses. 2nd ed. Albany (NY): Delmar Publisher; 1996.
- El editor (es), compilador (es) como autor: Norman IJ, Redfern SJ, editors. Mental health care for elderly people. New York; Churchill Livingstone; 1996.
- Una organización como autor y editor: Institute of Medicine (US). Looking at the future of the Medical program. Washington (DC): The Institute; 1992).
- Un capítulo en un libro: Phillips SJ, Whisnant JP Hypertension and stroke. In: Laragh JH, Brenner BM, editors. Hypertension: pathophysiology, diagnosis, and management. 2nd ed. New York: Kaven Press; 1995. p. 465-78.
- Libro de congreso: Kimura J, Shibasaki H, editors. Recent advances in clinical neurophysiology. Proceedings of the 10th International Congress of EMG and Clinical Neurophysiology; 199 Oct 1519; Kyoto, Japan. Amsterdam: Elsevier; 1996.
- Ponencia de un congreso: Bengtsson S, Solheim BG. Enforcement of data protection, privacy and security in medical informatics. In: Lun KC, Degouler P, Piemme TE, Rienhoff O, editors MEDINFO 92 m Proceedings of the 7th World Congress on Medical Informatics; 1992 Sep 6-10, Geneva, Switzerland. Amsterdam: North-Holland; 1992. p. 1561-5.

c) Informe científico o técnico

- Emitido por la agencia financiante o auspiciadora:
Smith P, Golladay K Payment for durable medical equipment billed during skilled nursing facility stays. Final report Dallas (TX): Dept. of Health and Human Services (US), Office of Evaluation and Inspections; 1994 Oct. Report N° HHSI-GOEI69200860.
- Emitido por la agencia ejecutante:
Field MJ, Tranquada RE, Feasley JC, editors. Health services research: work force and educational issues. Washington: National Academy Press; 1995. Contract N° AH CPR282942008. Sponsored by the Agency for Health Care Policy and Research.

d) Disertación

Kaplan SJ. Post-hospital home health care; the elderly's access and utilization [dissertation]. St Louis (MO): Washington Univ; 1995.

e) Patente

Larsen CE, Trip R, Johnson CR, inventors; Novoste Corporation, assignance. Methods for procedures related to the electrophysiology of the heart. US patent 5.529,067, 1995 Jun Material publicado.

f) Artículo de periódico

Lee G. Hospitalizations tied to ozone pollution: study estimates 5000 admissions annually. The Washington Post 1996; jun 21; Sect. A:3 [col5].

g) Material audiovisual

HIV+/AIDS: the facts and the future [videocassette]. St Louis (MO): Mosby-Year Book 1995.

h) Material legal

Ley Pública

Preventive Health Amendments of 1993, PubL. N° 103-183, 107 Stat, 2226 [Dec. 14, 1993].

Dispositivo no decretado

Medical Records Confidentiality Act of 1995, S. 1360, 104th Cong. 1st Sess [1995].

Código de regulaciones federales

Informed Consent, 42 C.F.R. Sect. 441. 257 [1995].

i) Material inédito

- En prensa o "en avance":
Leshner AI. Molecular mechanisms of cocaine addiction. N Eng J Med. En prensa 1997

j) Material electrónico

- Artículo de una revista en formato electrónico:
Morse SS. Factors in the emergence of infectious diseases. Emerg Infect Dis [serial on line] 1995 Jan-Mar [cited 1996 Jun 5], 1(1): [24 screens]. Available from: VRL: http://www.cdc.gov/ncidod/EID/eid.htm.
- Monografía en formato electrónico:
CDI, clinical dermatology illustrated [monograph on CD-ROM]. Reeves JRT, Malbach H, CMEA Multimedia Group, producers. 2nd ed. Version 20. San Diego: CMEA; 1995.
- Archivo computarizado:
Hemodynamics 111: the ups and downs of hemodynamics [computer program]. Version 2.2 Orlando (FL): Computerized Educational Systems; 1993.

6. Tablas

Todas las tablas deben agruparse a continuación de las leyendas de las figuras, cada una en página separada. Deberán estar numeradas secuencialmente con números romanos, contener un título antes de la tabla y aclaraciones al pie, si fuese necesario. Al pie de cada tabla debe figurar la aclaración de las abreviaturas empleadas, así como toda la información relacionada con la forma de expresión de los resultados y el tratamiento estadístico que los autores consideren necesaria. Las tablas deben ser comprensibles por sí mismas. Para la elaboración de las tablas, se recomienda utilizar el procesador de texto Word y seleccionar el Estilo de Tabla "Tabla básica 1".

7. Figuras

Todas las figuras deben agruparse a continuación de las tablas, cada una en página separada. Deberán estar numeradas secuencialmente con números arábigos. Las fotografías y las figuras podrán tener colores, aunque, en el caso de las figuras, el fondo debe ser blanco. El título de las figuras no debe incluirse junto a las mismas sino en la sección "Leyendas de Figuras". En dicha leyenda, debe incluirse el título de la figura, la aclaración de las abreviaturas empleadas y toda la información relacionada con la forma de expresión de los resultados y el tratamiento estadístico que los autores consideren necesaria. En caso de figuras, fotografías o tablas tomadas de otra publicación, se debe citar la fuente y además enviar el permiso escrito otorgado por el propietario intelectual de dicho material para que el mismo sea publicado en ByPC.

8. Ortografía y formas de expresión

- Se debe evitar la utilización de palabras en otros idiomas y, cuando ello sea indispensable, deberán ser colocadas en itálica [Ej.: in vitro].
- El estadístico "p" debe ser escrito en minúscula.
- En la expresión de los resultados, se debe dejar espacio entre la cifras y los símbolos o las unidades [Ej.: $p < 0,05$; 32 ± 2 g/L].
- Unidades: se deben emplear las unidades utilizadas más frecuentemente en nuestro medio para cada analito [Ej.: glucosa, urea, ácido úrico, lípidos, lipoproteínas, apoproteínas en mg/dL].
- Las abreviaturas deben ser aclaradas la primera vez que aparecen en el texto ubicándolas entre paréntesis, a pesar de que se trate de abreviaturas ampliamente conocidas [Ej. hemoglobina (Hb)].
- En la expresión de los resultados, tanto la media como la mediana deben contener la misma cantidad de decimales que sus respectivos desvíos estándar, errores, percentilos o rangos [Ej. $9,25 \pm 0,78$].
- En la expresión de los resultados, la separación entre el entero y los decimales se debe hacer mediante comas y no con puntos, lo cual es propio del idioma inglés (3,25), excepto para el resumen en inglés (Abstract), en el cual se deben emplear puntos (3.25).
- En el texto, cuando un número aparece al principio de la oración, deberá ser escrito en letras [Ej. Veinte pacientes].

De la citogenética a la citogenómica: una visión integradora del estudio de la variación estructural del genoma. Oportunidades y desafíos

Tradicionalmente, la citogenética humana refiere a la disciplina que estudia los aspectos celulares de la genética, especialmente, la descripción de la estructura del cromosoma, su comportamiento a lo largo del ciclo celular y la identificación de anomalías cromosómicas numéricas y estructurales relacionadas con la salud. Estas alteraciones se encuentran entre las primeras causas genéticas asociadas a enfermedades y han permitido comprender las bases moleculares de muchas condiciones patológicas. Por ende, la determinación del cariotipo es un estudio que se utiliza en los laboratorios clínicos desde hace más de 60 años por su capacidad de analizar todo el genoma y pesquisar anomalías cromosómicas aún en ausencia de un diagnóstico presuntivo.

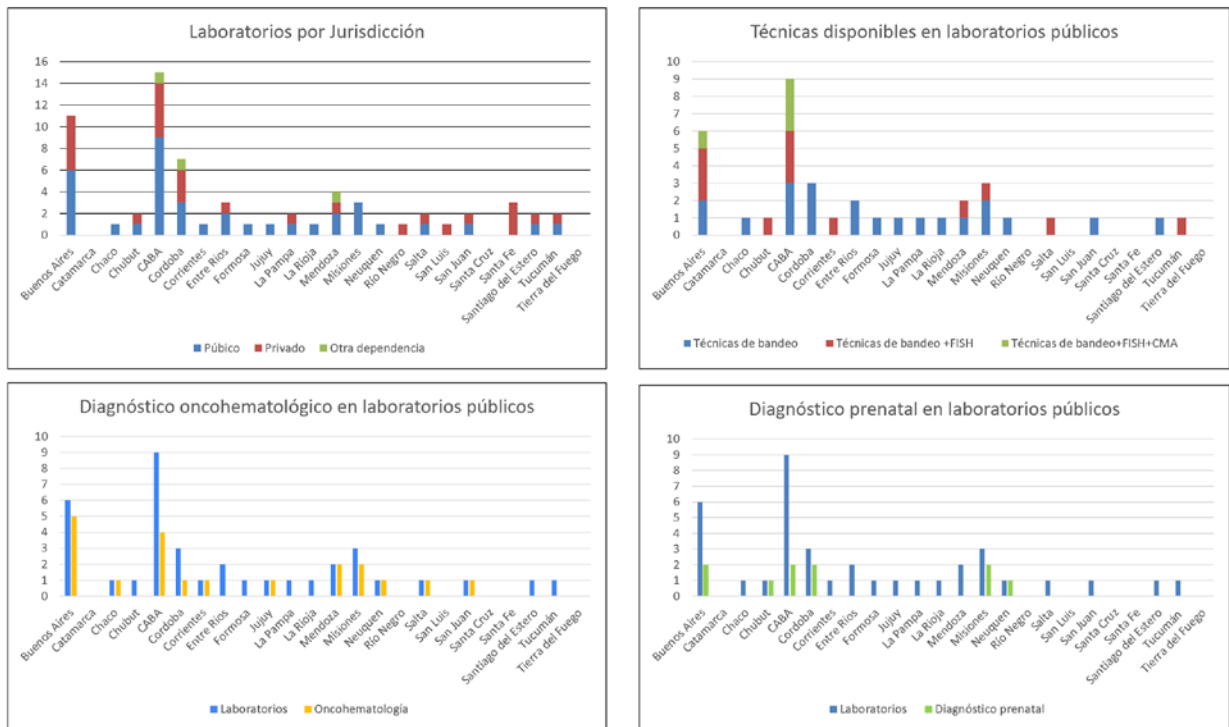
Desde sus inicios, la citogenética mantuvo una gran flexibilidad para ampliar su campo de acción, nutrirse de los avances técnicos y moleculares y aumentar la resolución y sensibilidad. Primero, con la introducción de las técnicas de bandeado y alta resolución, luego, con la hibridación *in situ* fluorescente (FISH) y, en los últimos años, la incorporación de enfoques genómicos como análisis por *microarrays* cromosómico (CMA), estudios basados en análisis de secuencia, ensayos específicos de región, y más recientemente, el mapeo óptico del genoma. Estas nuevas metodologías permiten detectar y analizar cambios submicroscópicos en todo el genoma y optimizan la caracterización de reordenamientos cromosómicos evidenciando la gran complejidad estructural y la variabilidad del genoma humano. Además, permiten independizarse del cultivo celular y posibilitan el análisis de varios pacientes en simultáneo, lo que mejora el rendimiento y el tiempo de respuesta. Sin embargo, ninguna metodología puede aún abarcar todo el espectro de variación estructural del genoma y, frecuentemente, es necesario combinar varias técnicas para caracterizar ciertos reordenamientos cromosómicos.

Con esta visión integradora, el término *citogenómica* es el que define en la actualidad el estudio de la variación numérica y estructural del genoma en los niveles microscópico y submicroscópico utilizando métodos que cubren todo el genoma o secuencias específicas de ADN¹. Fue introducido en el año 2008² para designar la unión de la citogenética y la genómica y, desde el año 2016, reemplaza al término *citogenética* en el Sistema Internacional

de Nomenclatura (ISCN)³. Esta sustitución enfatiza que la expresión *citogenómica* refiere al campo del conocimiento que incluye todos los enfoques metodológicos disponibles (microscópicos y genómicos) para el estudio de reordenamientos cromosómicos.

Si bien la determinación del cariotipo ha sido por décadas la primera opción diagnóstica para pesquisar variantes estructurales del genoma, desde el año 2010, los consensos internacionales recomiendan la técnica de *array*-CGH o CMA como test de primera opción, especialmente en pacientes con trastornos del neurodesarrollo y anomalías congénitas múltiples⁴. La secuenciación del genoma completo (WGS) también comienza a proponerse como una prueba de primera opción para muchas derivaciones a laboratorios de diagnóstico genético¹. Sin embargo, esta transición se está llevando a cabo de manera paulatina en la mayoría de los países en desarrollo, en especial por el costo relacionado con el cambio de tecnología e infraestructura y por la limitación en los recursos humanos capacitados. No obstante, y a pesar de una futura evolución a técnicas de alto rendimiento, el análisis citogenómico mediante técnicas de microscopía (o citogenética tradicional) seguirá siendo un estudio ineludible especialmente para la evaluación de mosaicismos de baja proporción, reordenamientos balanceados, identificación de cromosomas marcadores y estudios de inestabilidad cromosómica. Además, ciertos desbalances detectados por CMA o WGS deben recibir estudios de seguimiento mediante técnicas de bandeado y/o FISH para determinar el reordenamiento estructural involucrado. También son necesarios para la confirmación de hallazgos positivos de los estudios prenatales no invasivos. Por lo tanto, la determinación del cariotipo seguirá siendo un estudio de relevancia en muchas condiciones clínicas, y habrá una necesidad continua de expertos en técnicas de citogenética tradicional tanto el área postnatal, prenatal y oncológica.

En América Latina y en muchos países en desarrollo, los principales problemas que enfrenta el sistema de salud para la determinación del cariotipo y otros estudios citogenómicos son la escasa disponibilidad y la heterogénea distribución de recursos humanos calificados, la limitada capacidad operativa de muchos laboratorios y la falta de reconocimiento oficial de la especialidad⁵. Recientemente, se realizó en Argentina un estudio descriptivo sobre

Figura 1. Laboratorios de citogenómica mediante técnicas de microscopía en Argentina.

► Dra. Sandra Rozental

recursos humanos y laboratorios de citogenómica. Los resultados revelaron que la Ciudad Autónoma de Buenos Aires y la Provincia de Buenos Aires nucleaban al 62% de los profesionales y 40% de los laboratorios, y Córdoba, Santa Fe, Misiones y Mendoza al 21% de los profesionales y 30% de los laboratorios. Solo el 29% de los profesionales participó de una residencia o programa de formación equivalente y únicamente el 35% accedió al título de especialista. Por otra parte, la mayoría de los laboratorios solo ofrecen diagnóstico posnatal de anomalías congénitas y, en más de la mitad, solo se dispone de técnicas de bandeado. La disponibilidad de técnicas de FISH y CMA y el acceso al diagnóstico prenatal y oncohematológico son muy restringidos (Fig. 1)^{6,7}.

Es esencial consolidar el área de ejercicio profesional y definir acciones que sean efectivas a largo plazo. Gran parte del esfuerzo debería enfocarse en implementar programas formales y acreditados de capacitación profesional que aseguren la competencia para la determinación del cariotipo con una visión integradora de las diferentes metodologías citogenómicas disponibles en la actualidad. Hoy reconocemos que el universo de variantes estructurales del genoma es incalculable, y su relación con el fenotipo es muchas veces impredecible. Por esto, el trabajo del profesional especializado será más diverso y va a requerir

un conocimiento integral de la estructura del genoma y de los mecanismos relacionados con los reordenamientos cromosómicos.

El reconocimiento de la especialidad es también un requisito ineludible. En el área de la salud, es la certificación de posgrado que acredita capacitación y experiencia para brindar una atención de calidad. Sería adecuado establecer procesos de certificación profesional unificados para las jurisdicciones de un mismo país y, de ser posible, de la región, tal como se está haciendo en Europa⁸.

En el ámbito de gestión, el gran desafío para el sistema de salud es el fortalecimiento y el desarrollo de laboratorios especializados. Así como también la conformación de redes y equipos interdisciplinarios, especialmente en el sistema público. Hoy no es justificable ni sostenible que cada hospital disponga de todas las prestaciones técnicas y la infraestructura necesaria para el diagnóstico citogenómico. En Argentina, se han implementado diferentes estrategias para la integración de los laboratorios especializados. El Programa Red Nacional de Genética Médica (2008-2015 / Res. del Ministerio de Salud 1227/2008) fue la primera gestión en red en nuestro país. Actualmente, otras iniciativas, como la Comisión de Genética Molecular y Citogenética de la Red de Laboratorios de la Ciudad de Buenos Aires, la Red Patagónica de Genética Humana⁹ y

el Proyecto de Enfermedades Poco Frecuentes de la Red Federal de Genómica y Bioinformática de la ANLIS-Malbrán (Res. Del Ministerio de Salud 306/2023-APN-MS), están implementando diferentes acciones para extender el acceso al diagnóstico genético. Asimismo, en nuestro país, se han desarrollado proyectos multicéntricos de investigación clínica y traslacional en el área de citogenómica^{10,11,12} que, además del conocimiento científico generado por los resultados, permitieron transferir a la actividad asistencial los protocolos implementados, expandiendo el acceso a metodologías de alto rendimiento. Recientemente, la creación de la “Red Colaborativa de Profesionales Especializados en Diagnóstico Genético” ha consolidado la articulación y asociación de recursos humanos especializados en el marco de diversas acciones estratégicas para la capacitación continua y otros aspectos del ejercicio profesional¹³. Los vínculos establecidos facilitan la cooperación técnica y analítica para la interpretación de diagnósticos complejos o para la resolución de casos clínicos que requieren aplicar técnicas de mediana y alta complejidad no disponibles en muchos laboratorios.

El campo de la citogenómica sigue evolucionando, y los modelos de gestión deben progresar en el mismo sentido. Desde las técnicas de bandeado a las nuevas metodologías de alto rendimiento, el estudio de la estructura y comportamiento de los cromosomas sigue siendo un eje central del diagnóstico genético. La cultura de trabajo en red ya es una realidad en Argentina y ha demostrado que amplía el alcance y la eficiencia de las intervenciones, optimiza la formación de recursos humanos y favorece la investigación. Es importante sistematizar estos procesos en el marco de políticas científicas y de salud de alcance federal que aseguren la sustentabilidad operativa y financiera a largo plazo para extender el acceso al diagnóstico y al asesoramiento genético certero y oportuno.

• Bioq. Sandra Rozental

Centro de Investigaciones Endocrinológicas “Dr. César Bergadá” (CEDIE)-CONICET- FEI, División de Endocrinología, Hospital de Niños “Dr. Ricardo Gutiérrez”, Centro Nacional de Genética Médica “Dr. Eduardo Castilla”, ANLIS, Ministerio de Salud. Ciudad Autónoma de Buenos Aires.



Esta obra está bajo la licencia Creative Commons Atribución - No Comercial - Compartir Igual 4.0 Internacional. Permite compartir, copiar y redistribuir el material en cualquier medio o formato y adaptar (remezclar, transformar y crear, a partir del material, otra obra) siempre que se cite la autoría y la fuente original de su publicación (revista, editorial y URL de la obra), no sean utilizados para fines comerciales y que se respeten los mismos términos de la licencia.

Referencias bibliográficas

- Hochstenbach R, Liehr T, Hastings RJ. Chromosomes in the genomic age. Preserving cytogenomic competence of diagnostic genome laboratories. *Eur. J. Hum. Genet.* 2021;29:541–552. doi: 10.1038/s41431-020-00780-y
- Iourov IY, Vorsanova SG, Yurov YB. Molecular cytogenetics and cytogenomics of brain diseases. *Curr Genomics.* 2008 Nov;9(7):452-65. doi: 10.2174/138920208786241216.
- ISCN 2020: An International System for Human Cytogenomic Nomenclature [2020] DOI: <https://doi.org/10.1159/isbn.978-3-318-06867-2>
- Miller DT. et al. Consensus statement: chromosomal microarray is a first-tier clinical diagnostic test for individuals with developmental disabilities or congenital anomalies. *Am. J. Hum. Genet.* 2010;86:749–764. doi: 10.1016/j.ajhg.2010.04.006
- Zhang H, Yu J, Ming Q, Bao L, Wu BL, Li P. On the Globalization and Standardization of Medical Genetics and Genomics as Clinical and Laboratory Specialties. *NAJ Med Sci.* 2014;7(4):194-198. doi: 10.7156/najms.2014.0704194
- Estudio multicéntrico. Dirección de Investigación en Salud. Ministerio de Salud de la Nación- diciembre 2022. Relevamiento de recursos y articulación de profesionales para impulsar la planificación de una Red Nacional en Citogenética y Citogenómica Clínica. Coordinación: Sandra Rozental (Centro de Investigaciones Endocrinológicas “Dr. César Bergadá” (CEDIE) CONICET) Becarias: Vanina Bugatto (Hospital en Red El Cruce Dr. Néstor Kirchner, SAMIC), Bárbara Casali (Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez, Centro de Investigaciones Endocrinológicas “Dr. César Bergadá” (CEDIE) CONICET), Marisol Delea (Hospital de Alta Complejidad El Calafate SAMIC), Melisa Taboas (Centro Nacional de Genética Médica, ANLIS), Gabriela Zelaya (Hospital de Pediatría G. P Garrahan) RENIS IS003646 (<https://sisa.msai.gov.ar/sisa/#sisa>)
- Laboratorios de diagnóstico citogenómico en Argentina <http://www.localorapps.com/laboratorioscito>
- European registration process - Guidelines for applicants – CLGs. <https://www.ebmj.org/587.0.html>
- Estudio multicéntrico. Dirección de Investigación en Salud. Ministerio de Salud de la Nación- diciembre 2022. Creación e implementación de una red patagónica de atención, asesoramiento y diagnóstico genético para garantizar el acceso a la salud en el contexto de hospitales generadores de conocimiento. Coordinador: Bruque Carlos David (Hospital de Alta Complejidad El Calafate SAMIC.) Becarios: Mariela Paola Teresita Viltz (Hospital Zonal de Bariloche Dr Ramón Carrillo); María Silvina Juchniuk (Hospital Zonal de Trelew “Dr. Adolfo Margá”); Cecilia Alvarado (Hospital Regional de Comodoro Rivadavia “Dr. Víctor Manuel Sanguinetti”); Sabrina Soledad Fernández (Hospital de Alta Complejidad El Calafate SAMIC); Facundo Germán Pelorosso (Hospital de Alta Complejidad El Calafate SAMIC); RENIS: IS004200
- Delea M, Espeche L, Bruque C, Bidonco P, Massara, Oliveri, Brun Cosentino V, Martinoli C, Tolaba Picon Gutnisky Perez Furfuro, Buzzalino, Liasovich Groisman, Rittler, Rozental, Barbero, Dain Genetic Imbalances in Argentinean Patients with Congenital Conotruncal Heart Defects. *Genes* [2018] 11;9(9):454. doi: 10.3390/genes9090454
- Espeche, Solari, Mori MA, Arenas R, Palomares M, Pérez M, Martínez C, Armando R, Dain L, Nevado J, Lapunzina P, Rozental S. Implementation of chromosomal microarrays in a cohort of patients with intellectual disability at the Argentinean public health system. *Mol Biol Rep.* 2020;47(9):6863-6878. DOI: 10.1007/s11033-020-05743-6
- Redes de atención para diagnóstico citogenómico y asesoramiento genético en hospitales públicos de CABA” Convocatoria 2019 de proyectos de investigación traslacional para la salud del Ministerio de Salud del GCABA. Directoras: María Gabriela Ropelato y Claudia Arberas. Coordinación: Sandra Rozental
- <https://rits.conicet.gov.ar/red-colaborativa-de-profesionales-especializados-en-diagnostico-genetico-argentina/>

AUTORES

Coordinación

Rozental, Sandra ^{ID}

- Bioquímica, Universidad de Buenos Aires.
- Especialista en Bioquímica Clínica, Área Genética, Ministerio de Salud. Consejo Bioquímico de Certificación de Especialidades COBICE-BAIRES.
- Diplomada en Gestión de Sistemas y Servicios de Salud, Universidad Nacional de Rosario.
- Diplomada Superior en Redes en Salud, Universidad Nacional Arturo Jauretche.
- Centro de Investigaciones Endocrinológicas "Dr. César Bergadá" (CEDIE)-CONICET- FEI, División de Endocrinología, Hospital de Niños "Dr. Ricardo Gutiérrez", Centro Nacional de Genética Médica "Dr. Eduardo Castilla", ANLIS, Ministerio de Salud. Ciudad Autónoma de Buenos Aires
- Referente de la Red Colaborativa de Profesionales Especializados en Diagnóstico Genético de la Red de Investigación Traslacional para la Salud (RITS, CONICET).

Equipo de trabajo (por orden alfabético)

Bugatto, Vanina ^{ID}

- Bioquímica, Universidad de Buenos Aires.
- Posgrado - Residencia de Citogenética Clínica, Centro Nacional de Genética Médica "Dr. Eduardo Castilla", ANLIS, Ministerio de Salud. Ciudad Autónoma de Buenos Aires.
- Laboratorio de Citogenética, Hospital de Alta Complejidad en Red El Cruce S.A.M.I.C.- Dr Néstor C. Kirchner. Florencio Varela, Buenos Aires.

Casali, Bárbara ^{ID}

- Bioquímica, Universidad Nacional del Sur, Bahía Blanca.
- Especialista en Bioquímica Clínica, Área Genética, Ministerio de Salud, Consejo Bioquímico de Certificación de Especialidades COBICE-BAIRES.
- Posgrado - Residencia de Citogenética Clínica, Centro Nacional de Genética Médica "Dr. Eduardo Castilla", ANLIS, Ministerio de Salud. Ciudad Autónoma de Buenos Aires.
- Mg. en Biología Molecular, Universidad de Buenos Aires
- Laboratorio de Citogenética Humana, Centro de Investigaciones Endocrinológicas "Dr. César Bergadá" (CEDIE)-CONICET- FEI, División de Endocrinología, Hospital de Niños "Dr. Ricardo Gutiérrez" Área de Genómica Clínica de la Unidad de Investigación Traslacional del Hospital de Niños "Dr. Ricardo Gutiérrez". Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

Chaves, Alejandra ^{ID}

- Lic. en Genética, Universidad Nacional de Misiones.
- Laboratorio de Citogenética, División Genética Médica, Hospital de Niños de la Santísima Trinidad. Córdoba Capital, Córdoba.

Corral, María del Pilar ^{ID}

- Bioquímica, Universidad Nacional del Sur. Bahía Blanca.
- Posgrado - Residencia de Bioquímica Clínica y Microbiología, Orientación: Citogenética, Hospital de Pediatría S.A.M.I.C Prof. Dr. Juan P Garrahan, Ciudad Autónoma de Buenos Aires.
- Jefa del Departamento de Citogenética IACA Laboratorios. Bahía Blanca, Buenos Aires.

Fortunato, Pamela ^{ID}

- Bioquímica, Universidad Nacional de Tucumán.
- Posgrado - Residencia de Bioquímica Clínica, Hospital Pablo Soria. San Salvador de Jujuy.
- Laboratorio de Citogenética Hospital de Pediatría S.A.M.I.C Prof. Dr. Juan P Garrahan. Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

Gauna, Gabriela ^{ID}

- Bioquímica, Universidad Nacional de La Plata.
- Posgrado - Residencia de Citogenética Clínica, Centro Nacional de Genética Médica "Dr. Eduardo Castilla", ANLIS, Ministerio de Salud. Ciudad Autónoma de Buenos Aires.
- Responsable del Área de Citogenética, Laboratorio Central del Hospital Dr. Lucio Molas Santa Rosa, La Pampa.
- Responsable del Sector de Genética de CITOGEN.LAB-laboratorio de Análisis Clínicos y genéticos.

Juchniuk, María Silvina ^{ID}

- Lic. en Genética, Universidad Nacional de Misiones.
- Mg. en Ciencias Biológicas (Genética), Universidade de São Paulo, Brasil.
- Dra. en Ciencias Biológicas (Genética), Universidade de São Paulo, Brasil.
- Laboratorio de Citogenética, Centro Materno Infantil Hospital Zonal. Trelew, Chubut.
- Laboratorio de Alta Complejidad, LAC Trelew. Trelew, Chubut.

Massara, Soledad ^{ID}

- Bioquímica, Universidad de Buenos Aires.
- Posgrado - Residencia de Citogenética Clínica, Centro Nacional de Genética Médica "Dr. Eduardo Castilla", ANLIS, Ministerio de Salud. Ciudad Autónoma de Buenos Aires.
- Laboratorio de Citogenética Hospital de Alta Complejidad en Red El Cruce S.A.M.I.C. Dr. Néstor C. Kirchner. Florencio Varela, Buenos Aires.

Qualina, Valeria Emilce ^{ID}

- Bioquímica, Universidad Nacional de La Plata
- Posgrado - Residencia de Citogenética Clínica, Centro Nacional de Genética Médica "Dr. Eduardo Castilla", ANLIS, Ministerio de Salud. Ciudad Autónoma de Buenos Aires
- Jefa A/C Unidad de Diagnóstico y Tratamiento Laboratorio de Genética, Sala de Genética del Hospital Interzonal de Agudos Especializado en Pediatría "Sor María Ludovica". La Plata, Buenos Aires

Sciaini, Ana Karina ^{ID}

- Bioquímica, Universidad de Buenos Aires.
- Posgrado - Residencia de Citogenética Clínica, Centro Nacional de Genética Médica "Dr. Eduardo Castilla", ANLIS, Ministerio de Salud. Ciudad Autónoma de Buenos Aires.
- Jefa del Laboratorio del Servicio de Genética del Hospital General 601- Hospital Militar Central "Cir My Dr. Cosme Argerich", Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

Sturich, Alicia ^{ID}

- Bióloga, Universidad Nacional de Córdoba.
- Laboratorio de Citogenética, División Genética Médica, Hospital de Niños de la Santísima Trinidad.
- Laboratorio de Citogenética, Fundación para el Progreso de la Medicina. Córdoba, Córdoba.

Zelaya, Gabriela ^{ID}

- Bioquímica, Universidad de Buenos Aires.
- Especialista en Bioquímica Clínica, Área Genética. Ministerio de Salud. Consejo Bioquímico de Certificación de Especialidades COBICE-BAIRES.
- Posgrado - Residencia de Citogenética Clínica, Centro Nacional de Genética Médica "Dr. Eduardo Castilla", ANLIS, Ministerio de Salud. Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

- Laboratorio de Citogenética y Unidad de Genómica, Área de Laboratorios Especializados. Hospital de Pediatría S.A.M.I.C Prof. Dr. Juan P Garrahan. Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

Ziembar, María Isabel

- Lic. en Genética, Universidad Nacional de Misiones.
- Mg. en Genética Universidad de Sao Paulo, Brasil.
- Responsable Laboratorio de Citogenética Instituto Alexander Fleming. Ciudad Autónoma de Buenos Aires.
- Directora Laboratorio de Citogenética Kromos. Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

Lectura crítica y revisión (por orden alfabético)

Arroyo, María Victoria

- Bioquímica, Universidad Nacional de Tucumán.
- Posgrado - Residencia de Citogenética Clínica, Centro Nacional de Genética Médica "Dr. Eduardo Castilla", ANLIS, Ministerio de Salud. Ciudad Autónoma de Buenos Aires.
- Laboratorio Citogenética Hospital Público Materno Infantil. Salta, Salta.

Baialardo, Edgardo

- Lic. en Ciencias Bioquímicas, Universidad Nacional de La Plata.
- Posgrado - Residencia Laboratorio de Análisis Clínicos, Hospital Interzonal de Agudos Especializado en Pediatría "Sor María Ludovica". La Plata, Buenos Aires.
- Especialista en Bioquímica Clínica, Área Genética. Consejo Bioquímico de Certificación de Especialidades COBICE-BAIRES.
- Jefe de Clínica del Laboratorio de Citogenética Hospital de Pediatría S.A.M.I.C Prof. Dr. Juan P Garrahan, Ciudad Autónoma de Buenos Aires.
- Laboratorio de Citogenética, Centro de Estudios Genéticos. Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

Carchio, Stella Maris

- Bioquímica, Universidad de Buenos Aires.
- Especialista en Administración Hospitalaria, Universidad ISALUD.
- Especialista en Gestión de Servicios de Salud, Ministerio de Salud- Consejo Bioquímico de Certificación de Especialidades COBICE-BAIRES.
- Diplomada en Seguridad del Paciente y Atención Centrada en las Personas, Universidad ISALUD.
- Coordinadora de Laboratorios del Hospital de Pediatría S.A.M.I.C Prof. Dr. Juan P Garrahan. Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

del Rey, Graciela

- Bioquímica, Universidad de Buenos Aires.
- Doctora en Bioquímica, Universidad de Buenos Aires.
- Especialista en Genética Humana, subespecialidad citogenética, Sociedad Argentina de Genética.
- Exresponsable del Laboratorio de Citogenética Humana, Centro de Investigaciones Endocrinológicas "Dr. César Bergadá" (CEDIE)-CONICET- FEI, División de Endocrinología, Hospital de Niños "Dr. Ricardo Gutiérrez". Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

Furforo, Lilian

- Bioquímica, Universidad Nacional de La Plata.
- Especialista en Bioquímica Clínica, Área Genética, Consejo Bioquímico de Certificación de Especialidades COBICE-BAIRES.
- Posgrado - Residencia de Citogenética Clínica, Centro Nacional de Genética Médica "Dr. Eduardo Castilla", ANLIS, Ministerio de Salud. Ciudad Autónoma de Buenos Aires.
- Ex-Bioquímica de Planta, Centro Nacional de Genética Médica "Dr.

Eduardo Castilla", ANLIS, Ministerio de Salud. Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

- Ex-responsable del Laboratorio de Citogenética de la Maternidad Ramón Sardá. Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

Gallego, Marta Susana

- Lic. en Ciencias Bioquímicas, Universidad Nacional de La Plata.
- Doctora en Ciencias Bioquímicas, Universidad Nacional de La Plata.
- Especialista en Bioquímica Clínica, Área Genética. Consejo Bioquímico de Certificación de Especialidades COBICE-BAIRES.
- Ex-Bioquímica Principal del Laboratorio de Citogenética Hospital de Pediatría S.A.M.I.C Prof. Dr. Juan P Garrahan. Ciudad Autónoma de Buenos Aires.
- Ex-Jefa Laboratorio de Citogenética Hospital Italiano. Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

Gargallo, Patricia

- Bioquímica, Universidad Nacional de la Patagonia "San Juan Bosco". Comodoro Rivadavia, Chubut.
- Posgrado: Residencia en bioquímica clínica: especialidad en genética, Hospital Universitario CEMIC-IUC. Ciudad Autónoma de Buenos Aires.
- Doctora en Ciencias Médicas, Instituto Universitario CEMIC.
- Jefa Laboratorio de Genética. Departamento de Análisis Clínicos, Hospital Universitario CEMIC. Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

Melnichuk, Ana María

- Lic en Genética, Universidad Nacional de Misiones.
- Especialista en Genética Humana, subespecialidad citogenética, Sociedad Argentina de Genética.
- Responsable del Área de citogenética, Laboratorio de Neoplasias Hematológicas, Banco de Sangre, Tejidos y Biológicos. Posadas, Misiones.

Móllica, María Ester

- Bioquímica, Universidad Nacional de Tucumán.
- Especialista en Bioquímica Clínica, Área Genética. Consejo Bioquímico de Certificación de Especialidades COBICE-BAIRES.
- Responsable Área Diagnóstico Prenatal Citogenético, Departamento de Diagnóstico Genético Centro Nacional de Genética Médica "Dr. Eduardo Castilla", ANLIS, Ministerio de Salud. Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

Slavutsky, Irma

- Médica, Universidad de Buenos Aires.
- Doctora en Medicina, Universidad de Buenos Aires.
- Investigadora Principal CONICET.
- Jefa Laboratorio de Genética de Neoplasias Linfoides, Instituto de Medicina Experimental CONICET-Academia Nacional de Medicina. Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

Taniguchi, Laura

- Bioquímica, Universidad de Buenos Aires.
- Especialista en Bioquímica Clínica, Área Genética. Consejo Bioquímico de Certificación de Especialidades COBICE-BAIRES.
- Posgrado - Residencia de Citogenética Clínica, Centro Nacional de Genética Médica "Dr. Eduardo Castilla", ANLIS, Ministerio de Salud. Ciudad Autónoma de Buenos Aires.
- Laboratorio de Citogenética Hospital de Pediatría S.A.M.I.C Prof. Dr. Juan P Garrahan. Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

Buenas prácticas en citogenómica clínica mediante técnicas de microscopía. Diagnóstico posnatal de anomalías constitucionales Año 2024

1. Marco Conceptual

1.1. Introducción

La Comisión de Ejercicio profesional de la Red Colaborativa de Profesionales Especializados en Diagnóstico Genético - Argentina, grupo *ad hoc* de la Red de Investigación Traslacional para la Salud (RITS, CONICET)¹, redactó estas recomendaciones como un marco de calidad para los laboratorios que realizan diagnóstico posnatal de anomalías congénitas mediante estudios citogenómicos basados en técnicas de microscopía o citogenética tradicional (CT). No se incluyen las recomendaciones específicas sobre estudios para diagnóstico prenatal ni para estudios en neoplasias.

La Red se constituyó en el marco del estudio multicéntrico "Relevamiento de recursos y articulación de profesionales para impulsar la planificación de una Red Nacional en Citogenética y Citogenómica Clínica" de la Convocatoria "Salud Investiga" 2021-2022 de la Dirección de Investigación en Salud del Ministerio de Salud de la Nación. Este estudio brindó información sobre los recursos humanos en instituciones relacionadas con el diagnóstico de anomalías cromosómicas en Argentina² y generó condiciones de articulación entre especialistas para gestionar acciones sistemáticas y formales en torno a las problemáticas del área.

¿Por qué se elaboró esta herramienta?

El estudio de las anomalías cromosómicas es un pilar fundamental en el proceso diagnóstico de anomalías congénitas múltiples, trastornos del neurodesarrollo, trastornos del crecimiento, desórdenes de la diferenciación sexual, infertilidad, pérdidas recurrentes de embarazos y procesos neoplásicos. Por el impacto de estas condiciones clínicas en la morbimortalidad pre y posnatal y por la posibilidad de recurrencia familiar, el diagnóstico de certeza es fundamental para la prevención y manejo clínico de estas patologías.

En este sentido, los consensos sobre buenas prácticas de laboratorio (BPL) apoyan la gestión de la calidad del laboratorio para brindar información confiable y oportuna que facilite la toma de decisiones del equipo médico. Involucran cada etapa del proceso total del análisis y también, a todas las personas que trabajan en el laboratorio.

¿Qué información aporta el documento?

Con el fin de fortalecer la asistencia sanitaria, este documento ofrece orientación y recomendaciones sobre los criterios técnicos, operativos y analíticos que se utilizan en el laboratorio de CT, como así también, sobre la infraestructura, condiciones del equipo profesional y sistemas de registro.

Asimismo, y considerando que la formación de recursos humanos es un factor estratégico del desarrollo de los sistemas de salud, el presente documento incluye recomendaciones sobre aspectos referidos a la formación y capacitación continua de especialistas. Cabe destacar que la preocupación por el desarrollo de recursos humanos adecuados, disponibles y calificados para atender las necesidades de salud de la población forma parte de las agendas mundiales, regionales y locales de las últimas décadas³.

Este documento toma como referencia los documentos internacionales de BPL en CT [4-10], las *Normas Técnicas para Laboratorios de Genética Clínica* [Revisión de 2021] del Colegio Americano de Genética y Genómica Médica¹¹ y el *Manual del Laboratorio de Citogenética AGT* [revisión 2017] de la Asociación Americana de Tecnólogos en Genética¹². Además, contempla las recomendaciones del documento marco "Paso a Paso para el Desarrollo de Buenas Prácticas en el Laboratorio de Análisis Clínicos" (BP-MSal) elaborado por la Dirección Nacional de Calidad en Servicios de Salud y Regulación Sanitaria dependiente de la Secretaría de Calidad del Ministerio de Salud de la Nación de la República Argentina, publicada en enero del año 2023¹³. En cada sección en que se hace referencia a las recomendaciones de este documento, se indica también la página en la que se desarrollan las mismas. Del mismo modo, se hace referencia a diversos documentos que reglamentan las actividades de laboratorios de diagnóstico clínico en nuestro país.

El uso del término *debe* en cada estándar de este documento indica un requisito necesario y el uso de los términos *se recomienda* o *se sugiere* o *debería* indica una recomendación.

En vista de la rápida evolución de las prácticas y la tecnología, la Comisión de Ejercicio Profesional deberá revisar periódicamente este documento, así como también, las sugerencias y recomendaciones de los especialistas vinculados a la Red.

1.2. Abreviaturas utilizadas en el presente documento

Tabla I. Abreviaturas utilizadas.

Abreviatura	Descripción
BPL	Buenas prácticas de laboratorio
BP-MSal	"Paso a Paso para el Desarrollo de Buenas Prácticas en el Laboratorio de Análisis Clínicos", elaborado por la Dirección Nacional de Calidad en Servicios de Salud y Regulación Sanitaria dependiente de la Secretaría de Calidad del Ministerio de Salud de la Nación
CMA	Análisis por microarrays cromosómico
CT	Citogenética tradicional
FISH	Hibridación in situ fluorescente
ISCN	Sistema Internacional de Nomenclatura Citogenómica Humana
MP	Manual de procedimientos
MLPA	Amplificación de múltiples sondas dependientes de ligación
NR	Nivel de resolución
PCR	Reacción en cadena de la polimerasa
POE	Procedimientos Operativos Estándar
QAS	Quality Assurance Score - Valoración/puntuación de la calidad
QF-PCR	Reacción en cadena de la polimerasa cuantitativa fluorescente
WGS	Secuenciación del genoma completo
WES	Secuenciación del exoma completo

1.3. Definiciones

Se presentan las definiciones de conceptos clave que dan soporte contextual al presente documento.

1.3.1. Citogenómica	Término general que abarca el estudio de la variación numérica y estructural del genoma en el nivel microscópico y submicroscópico utilizando métodos que cubren el genoma completo o secuencias específicas de ADN. Estos incluyen métodos tradicionales, como las técnicas de bandeado cromosómico e hibridación <i>in situ</i> fluorescente (FISH), y métodos genéticos moleculares, como reacción en cadena de la polimerasa cuantitativa fluorescente (QF-PCR), amplificación de múltiples sondas dependiente de ligación (MLPA), análisis de <i>microarrays cromosómico</i> (CMA), secuenciación genómica (WGS) y secuenciación del exoma completo (WES).
1.3.2. Citogenómica por técnicas de microscopía o citogenética tradicional (CT)	Comprende la determinación del cariotipo y el estudio de la variación numérica y estructural del genoma mediante la realización de cultivos celulares, aplicación de pretratamientos y tinciones específicas sobre células metafásicas o, interfases en algunos casos, y visualización con el microscopio óptico o de fluorescencia. La técnica de bandeado G ofrece un patrón de bandas transversales y diferencial para cada par cromosómico y es la metodología que se utiliza de rutina para la identificación cromosómica. La técnica de FISH es un estudio dirigido a la detección de secuencias específicas mediante sondas de ADN según la indicación clínica o presunción citogenética. De rutina, se trabaja con sangre periférica, aunque se pueden utilizar otros tejidos como mucosa yugal, biopsias de piel, médula ósea o biopsia ganglionar (para el diagnóstico de anomalías adquiridas en neoplasias hematológicas), vellosidades coriales o líquido amniótico (para diagnóstico prenatal citogenético), material de legrado, etc.
1.3.3. Profesional especializado en diagnóstico genético	Profesional que acredite conocimientos y experiencia en procedimientos de laboratorio e interpretación de resultados relacionados con el diagnóstico del componente genético causal o predisponente de enfermedades humanas. Se pueden distinguir las siguientes áreas de especialización: a) Citogenómica: experiencia en el análisis e interpretación de anomalías cromosómicas y desbalances genómicos submicroscópicos con fines diagnósticos en estudios prenatales, posnatales por anomalías congénitas o por enfermedades oncológicas. b) Genética molecular: experiencia en el análisis e interpretación de variantes moleculares con fines diagnósticos en estudios prenatales, posnatales por anomalías congénitas o por enfermedades oncológicas.
1.3.4. Buenas prácticas de laboratorio	Son documentos que ofrecen orientación y recomendaciones prácticas para el desarrollo de los estudios diagnósticos de un laboratorio. Surgen de consensos de especialistas y se han introducido en todas las especialidades con el objeto de garantizar la confiabilidad de los resultados del laboratorio y legitimar los protocolos de trabajo.
1.3.5. Capacitación en servicio	Constituye un modelo de capacitación de posgrado que utiliza como entorno de aprendizaje el acontecer habitual del trabajo y la resolución de los problemas reales y cotidianos de un laboratorio. ¹⁴ Se basa en un programa de contenidos con participación activa en la actividad asistencial del laboratorio, con una estricta supervisión y con una delegación gradual de responsabilidades. La capacitación en servicio puede desarrollarse a través de residencias, becas o concurrencias en laboratorios especializados.
1.3.6. Calidad	La calidad de un laboratorio se puede definir como la exactitud, fiabilidad y puntualidad de los resultados comunicados. Esta información debe ser lo más exacta posible y, para ello, todos los aspectos del proceso del análisis deben ser confiables, desde la planificación de la solicitud de pruebas diagnósticas realizada por el médico, la toma, el transporte y la conservación de las muestras, y los procesos analíticos hasta los posanalíticos, que incluyen la validación clínica del resultado por parte del bioquímico* y la notificación de la información obtenida, que debe ser clara y oportuna para que sea útil en el contexto clínico o de la salud pública. ¹³ (p.5) * o profesional de la salud debidamente capacitado

1.4. Diagnóstico genético como proceso

El diagnóstico genético preciso y oportuno es el requisito básico para todas las acciones asistenciales relacionadas con pacientes con anomalías congénitas. Por las implicancias en el ámbito familiar, social, psicológico y reproductivo de los estudios de CT, al igual que todos los estudios genéticos específicos, es indispensable que estos sean indicados por un médico genetista o con experiencia en el campo de la genética, para garantizar un asesoramiento adecuado antes y después de las pruebas de laboratorio.

Algunas pruebas genéticas se pueden realizar mediante una variedad de tecnologías, y se debe seleccionar la prueba adecuada según el tipo de muestra y el motivo de la derivación, por ejemplo, el análisis de microdeleciones o microduplicaciones, que pueden detectarse mediante FISH, CMA, MLPA. Además, es posible que se requieran pruebas complementarias o estudios familiares para interpretar los resultados. Por lo tanto, es imprescindible solicitar junto al envío de la muestra toda información relevante con respecto al examen físico, estudios realizados e historia familiar a fin de establecer un protocolo analítico adecuado y valorar los hallazgos que se presenten durante el análisis citogenómico.

1.4.1. Indicaciones de estudio citogenómico

Las siguientes son las indicaciones de derivación a un laboratorio de CT para determinación del cariotipo y/o estudio de desbalances submicroscópicos.

- Malformaciones y/o dismorfias
- Recién nacido hipotónico
- Genitales ambiguos
- Trastornos del crecimiento (sobrecrecimiento, baja talla)
- Retraso psicomotor y/o madurativo
- Discapacidad intelectual y otros trastornos del neurodesarrollo
- Amenorrea primaria o secundaria
- Anomalías del desarrollo sexual (ADS)
- Insuficiencia ovárica prematura
- Infertilidad primaria
- Alteraciones del espermograma (oligospermia, azoospermia, etc.)
- Abortos espontáneos recurrentes
- Antecedentes de hijo fallecido sin diagnóstico con o sin malformaciones
- Embarazo de riesgo genético
- Mujer afectada de patología ligada al X recesiva, sin historia familiar de la enfermedad
- Síndromes asociados a inestabilidad cromosómica
- Estudio de CMA que evidencia desbalance/s >5Mb
- Desórdenes oncohematológicos y otras neoplasias

El laboratorio debe tener protocolos establecidos para la derivación posterior cuando los casos requieran conocimientos o procedimientos especializados que no se proporcionen localmente (por ejemplo, FISH, CMA, etc.). En este sentido, se recomienda formalizar y sistematizar vínculos interinstitucionales a través de la conformación de redes de salud para optimizar el uso de los recursos y extender el ac-

ceso al diagnóstico oportuno.

Cabe destacar que, en la actualidad, se recomienda ofrecer CMA como prueba genética de primera opción para pacientes con discapacidad intelectual y otros trastornos del neurodesarrollo, trastornos del espectro autista y malformaciones/anomalías congénitas múltiples de etiología desconocida¹⁶. Por esta razón, se espera que CMA y también WGS/WES reemplacen los estudios de CT como una prueba genética estándar de primera opción en la próxima década. Debido al costo asociado por muestra, esta transición se está realizando en países de ingresos altos (HIC, según la definición del Banco Mundial). En los países de ingresos bajos y medianos (LMIC), el cariotipo seguirá siendo un método de primera opción diagnóstica¹⁵.

A pesar de una transición a CMA/WGS/WES, habrá una necesidad continua de profesionales competentes en CT, ya que los estudios citogenómicos no pueden detectar una proporción significativa de variantes estructurales de importancia clínica, como mosaicismo de baja proporción, cromosomas marcadores supernumerarios que no involucren secuencias únicas de ADN y reordenamientos balanceados. En conjunto, estos representan alrededor del 8% de los resultados patológicos de cariotipo posnatal¹⁵. Por otra parte, los desbalances detectados por CMA requieren estudios de seguimiento adecuados mediante técnicas de bandedo y/o FISH para reconocer los mecanismos que producen los cambios en el número de copias detectadas, especialmente si son >5 Mb¹⁵. Por lo tanto, ninguna metodología puede abordar el espectro completo de las anomalías cromosómicas y habrá una necesidad continua de expertos en CT para el análisis cromosómico constitucional¹⁵.

1.4.2. Urgencias

Las siguientes derivaciones deben clasificarse como urgentes:

- Pareja con embarazo en curso y antecedentes familiares de anomalías cromosómicas
- Genitales ambiguos
- Recién nacidos con sospecha de anomalía cromosómica y riesgo de vida o cuyo resultado sea relevante para determinar la conducta médica
- Pareja con embarazo en curso con una anomalía cromosómica estructural o variante cromosómica inusual, encontrada durante el diagnóstico prenatal citogenético
- Sospecha de anomalía cromosómica fetal (estudio por funiculocentesis)

1.4.3. Asesoramiento genético

El asesoramiento genético es un proceso de comunicación que brinda a la familia toda la información disponible acerca del diagnóstico, el pronóstico y las opciones de tratamiento y/o rehabilitación para mejorar los síntomas y prevenir complicaciones. Además, ofrece información sobre los riesgos familiares de ocurrencia o de recurrencia y sobre las opciones para evaluaciones prenatales, técnicas de reproducción asistida y otros modos de planificación familiar. En definitiva, el asesoramiento genético le otorga a la familia

la oportunidad de comprender la condición que los afecta, lograr la mejor adaptación posible y adoptar una conducta reproductiva basada en el conocimiento de su situación particular y en el ejercicio de su autonomía en la toma de decisiones.

Se recomienda que todos los resultados de estudios genéticos se entreguen al paciente/familia en el marco de una entrevista de asesoramiento genético. Cabe destacar, que también es necesario el asesoramiento genético previo a la realización de todo estudio genético para brindar información sobre su utilidad, limitaciones e implicancias familiares. En ciertos casos, el laboratorio puede requerir un consentimiento informado escrito.

1.4.4. Trabajo interdisciplinario

Se recomienda que el laboratorio trabaje regularmente de manera interdisciplinaria con el resto de los profesionales que intervienen en el proceso de diagnóstico genético. Asimismo, es importante que los profesionales del laboratorio tengan suficiente capacitación clínica e interdisciplinaria para garantizar un conocimiento adecuado de las diferentes condiciones que son derivadas para un estudio de CT.

2. Organización del laboratorio

- Los laboratorios deben disponer de una habilitación vigente, expedida por la autoridad sanitaria competente¹³ [p.7].
- Los laboratorios deben disponer de un organigrama del laboratorio y, en el caso en que el mismo se encuentre relacionado con otra institución, se deberá explicar claramente cómo está establecida tal relación¹³ [p.7].
- El director técnico del laboratorio debe ser reconocido y/o certificado por la autoridad competente.
- Los miembros del equipo profesional y técnico deben contar con formación y experiencia adecuada al puesto que se les ha asignado¹³ [p.8].
- La dirección del laboratorio debe diseñar procedimientos que aseguren la protección y la confidencialidad de la información¹³ [p.10].
- El laboratorio debe controlar todos los documentos e información de la que disponga y mantener un archivo de los mismos. La conservación de tales archivos debe cumplir con las normas locales, regionales y nacionales vigentes¹³ [p.11].

2.1 Manual de procedimientos

- El manual de procedimientos (MP) es un registro documentado, propio de cada laboratorio, que describe los procedimientos operativos estándar (POE) para la aplicación de técnicas, preparación de soluciones y reactivos, uso de equipos y todos los procedimientos que se ejecutan en el laboratorio. Debe incluir también las instrucciones de seguridad para la ejecución de cada uno.
- Al registrar todos los POE, se asegura de que esos procesos se llevan a cabo exactamente de la misma forma siempre, lo que significa que ha estandarizado el proceso¹³ [p.11].
- El MP debe estar escrito en un lenguaje comprensible para el personal y debe revisarse y actualizarse anualmente.

- Todas las técnicas nuevas deben validarse antes de su introducción en el servicio de diagnóstico. Cualquier dato de validación debe estar completamente documentado para una auditoría interna posterior.
- Es responsabilidad del director/ jefe del laboratorio asegurarse que todo el personal esté debidamente capacitado y conozca y comprenda los POE.

2.2. Manual de seguridad

- Varios reactivos y sustancias utilizadas en los laboratorios de CT son tóxicos, volátiles o potencialmente cancerígenos. El laboratorio debe tener manuales específicos de seguridad que contengan instrucciones sobre manipulación, almacenamiento y descarte de estas sustancias.
- Es responsabilidad del director/ jefe del laboratorio asegurarse de que todo el personal esté debidamente capacitado, conozca y comprenda los procedimientos de seguridad y protección personal.

2.3. Sistemas de registro

Los registros constituyen una evidencia documentada de la manera como se ejecutan los procedimientos en el laboratorio.

Se recomiendan medios de registro informatizados, con protección digital mediante usuario y clave para impedir el acceso no autorizado y los daños de la información.

2.3.1. Registro de actividades del laboratorio

- El laboratorio debe contar con un sistema de registro/s que le permita conocer todas sus actividades, evaluar su rendimiento y programar sus acciones futuras, de modo de optimizar el cumplimiento de su misión dentro de la red sanitaria.
- Se recomienda que el laboratorio disponga de protocolos y registros internos para la trazabilidad de todos los procedimientos realizados. Debe ser posible la localización y seguimiento del estado de una muestra, así como también, identificar a los profesionales que participan en cada etapa de un estudio, los lotes de reactivos y protocolos empleados.
- Es recomendable que el laboratorio cuente con hojas de análisis interno o cuadernos de registro comunes que sean accesibles y de comprensión clara para todos los profesionales del equipo. Estos registros deben incluir los detalles de todas las observaciones y hallazgos con cada una de las técnicas empleadas, el cariotipo y conclusión final.

2.3.2. Registro de información de pacientes

- Todos los datos de los pacientes deben guardarse de tal manera que resulten fácilmente accesibles para aquellos que los necesiten, y que se mantenga la confidencialidad¹³ [p.51].
- El laboratorio debe establecer y mantener un registro de todos los estudios realizados y los resultados obtenidos. Debe incluir el código de identificación o protocolo de muestra, al menos 2 identificadores del paciente, fecha de ingreso, procedimientos o técnicas aplicadas, resultados obtenidos, fecha de informe y profesional/es que intervinieron en el estudio. Debe estar vinculado con el registro de fotos y/o imágenes digitalizadas.
- El archivo de la información de los pacientes debe asegurar la integridad y la confidencialidad de la misma y se realizará

según las normas del establecimiento.

- La información correspondiente a los resultados de los estudios genéticos realizados en el laboratorio debe ser archivada por lo menos durante una generación (20 años), aunque, dada la posible transmisión familiar de las enfermedades genéticas, se sugiere su conservación por el mayor tiempo posible.
- Se debe crear un plan de contingencia que asegure la disponibilidad de la información del laboratorio en caso de fallo informático, si la información del laboratorio está almacenada únicamente en formato digital¹³ [p.52].

2.3.3. Protección de datos y confidencialidad

- La dirección del laboratorio debe diseñar procedimientos que aseguren la protección y la confidencialidad de la información¹³ [p.10].
- La confidencialidad de la información genética es de suma importancia. Las bases de datos de laboratorio que contienen información de pacientes o resultados de pruebas deben estar guardadas en forma segura, bloqueadas con contraseña, y contar con la realización de las copias de seguridad correspondientes a intervalos regulares.
- Deben existir medidas apropiadas para evitar el acceso físico o electrónico no autorizado, especialmente si las bases de datos están ubicadas en instalaciones no seguras o están almacenadas en computadoras en red.
- Deben establecerse criterios estrictos para la transmisión telefónica de resultados. Este tipo de comunicación puede ser necesaria cuando hay una necesidad de información inmediata de un resultado al médico responsable. En estos casos, se debe documentar en el registro del laboratorio la información proporcionada, a quién, por quién y la fecha [Ver 8.3].

3. Personal

Un equipo profesional eficaz es un requisito para proporcionar un servicio de calidad. Esto incluye tanto la formación adecuada como la dotación de personal calificado para la realización de los trabajos técnicos, de análisis y de supervisión. En el "Anexo 1" se describen los "Deberes y responsabilidades del profesional especializado en diagnóstico genético", según el Consejo Europeo de Genética Médica⁸.

3.1. Condiciones del equipo profesional del laboratorio

- El director técnico del laboratorio debe tener competencia técnica necesaria para avalar su responsabilidad sobre los servicios provistos¹³ [p.25] y debe acreditar capacitación y experiencia adecuadas para su puesto.
- El personal de laboratorio debe tener formación y entrenamiento adecuados para la tarea específica que desarrolle¹³ [p.26]. Se deben describir los puestos de trabajo y definir los roles y responsabilidades de cada uno de los integrantes del equipo profesional.
- El número de profesionales dependerá de la cantidad de estudios que absorba el laboratorio y debe ser suficiente como para asegurar resultados confiables y en el menor tiempo posible. Las guías internacionales sugieren que un citogenetista entrenado con un trabajo exclusivo en el área y a tiempo completo (40 h semanales) puede resol-

ver entre 20 y 25 casos al mes. Esto dependerá del tipo de muestras, motivos de consulta, grado de automatización del equipamiento del laboratorio y apoyo técnico.

- Los profesionales del laboratorio deben tener título habilitante para las tareas que desempeñan y encontrarse matriculados en el organismo correspondiente (si la ley así lo exige).
- Se sugiere haber participado en un programa de posgrado de capacitación en servicio en laboratorio reconocido en la formación de recursos humanos, y demostrar antecedentes curriculares según las normativas vigentes en cada jurisdicción.
- Se sugiere que todos los informes incluyan la firma de un profesional que posea título de especialista en genética o equivalente.
- Se sugiere que el laboratorio cuente con al menos un supervisor, además del jefe/director técnico de laboratorio, para garantizar la verificación adecuada de los resultados, la continuidad del servicio durante las ausencias o vacaciones y para hacer frente a la variación en la demanda de trabajo.

3.2. Personal técnico

- Se recomienda que el laboratorio cuente con personal técnico para realizar los cultivos celulares y extendidos, aplicar técnicas de bandedo, preparar reactivos, soluciones y material del laboratorio y todas aquellas tareas necesarias para los estudios citogenéticos.
- El número de técnicos de laboratorio dependerá del volumen de trabajo que absorba el laboratorio.
- Si el laboratorio forma a los técnicos de su equipo, es fundamental que elabore para cada participante un programa en el que se especifiquen los propósitos, objetivos, contenidos, actividades por etapa y modos de evaluación.

3.3. Manual de inducción

- Se sugiere que el laboratorio desarrolle un manual de inducción para los profesionales y técnicos que se incorporen al equipo.
- La finalidad del manual de inducción es brindar información general, amplia y suficiente que permita la ubicación del profesional o técnico dentro de la organización y facilite las condiciones necesarias para la adaptación al ambiente de trabajo y el entorno institucional.
- Este manual debe especificar la misión, visión y valores de la institución, su estructura organizativa, las pautas y reglas básicas del laboratorio y toda información que contribuya al desempeño eficaz en su labor y mejoramiento de la calidad de los servicios.

3.4. Recomendaciones sobre el volumen de trabajo

- El volumen de trabajo que puede absorber un laboratorio manteniendo la calidad y el tiempo de entrega de los resultados depende de su infraestructura general y de la cantidad y experiencia de los profesionales y técnicos.
- La cantidad de personal debe ser suficiente para garantizar que no se produzcan retrasos innecesarios en el procesamiento de las muestras.

- Habrá una variación en el tiempo requerido para completar el proceso de análisis entre los miembros del personal, dependiendo de su experiencia y también de sus otras funciones. Además, la carga de trabajo puede estar afectada por el grado de automatización y la complejidad del análisis involucrado y si el trabajo fotográfico es necesario o no.
- Teniendo todo esto en cuenta y considerando una jornada completa de carga horaria de 40h semanales, la cantidad de trabajo anual promedio para un miembro del personal que realiza un análisis mediante CT es:
 - 250-350 muestras de linfocitos o
 - 250-350 tejidos sólidos o
 - 400-500 pruebas FISH de metafase/interfase o
 - 150-220 pruebas FISH especializadas, por ejemplo, múltiples regiones subteloómicas.
- Estas estimaciones son orientativas. La carga de trabajo variará según la complejidad de los casos y de los diferentes tejidos analizados en el laboratorio.

3.5. Capacitación continua del personal del laboratorio

- El laboratorio debe contar con un programa de formación y actualización permanente de todo su personal, compatible con las funciones que desempeña¹³ [p.26].
- Es responsabilidad del jefe/director técnico del laboratorio garantizar que el personal participe en programas de educación continua relacionados con las prácticas diagnósticas del laboratorio.
- Es importante que los procesos y los resultados de la capacitación apunten a mejorar las prácticas mismas. Es decir, no se trata solo de transmitir conocimientos y transformar el saber individual, sino de contemplar su transferencia a las prácticas laborales/profesionales para la mejora de los servicios de salud¹⁴.
- El laboratorio debe mantener un registro actualizado de las competencias adquiridas por su personal y de la evaluación de su desempeño¹³ [p.26].

3.6. Formación de recursos humanos

- Se recomienda que los laboratorios especializados desarrollen programas de formación de recursos humanos mediante estrategias de capacitación en servicio. Pueden desarrollarse en una única institución de salud o requerir acuerdos y colaboración entre instituciones.
- La capacitación y formación de recursos humanos constituye una acción intencional, organizada y sistemática, dirigida a transmitir conocimientos y experiencias, a favorecer el desarrollo de capacidades y a entrenar en habilidades técnicas¹⁴.
- Es esencial que los programas de capacitación se correspondan con la constante evolución y el desarrollo de nuevos métodos diagnósticos y, al mismo tiempo, aseguren las competencias en el análisis, interpretación y comunicación de variantes estructurales microscópicas y submicroscópicas¹⁴.
- Se recomienda que los programas de capacitación en servicio para formación de recursos humanos a través

de rotaciones, concurrencias, becas, etc. se organicen según los siguientes componentes¹⁴:

3.6.1. Programa

- La programación es indispensable para dar consistencia, viabilidad y eficacia a la propuesta de capacitación¹⁴.
- Debe especificar: propósito, objetivos, contenidos principales (es conveniente agruparlos en etapas, unidades o módulos), actividades formativas por etapa o nivel, tiempo de duración y carga horaria.
- Se sugiere que los programas de formación de recursos humanos tengan una duración mínima de 2 años, 30-40 horas semanales y expongan al alumno a un amplio espectro de anomalías cromosómicas y motivos de consulta.

3.6.2. Perfil del egresado

- Se trata de una definición operativa de los objetivos, la cual especifica las habilidades, conocimientos y competencias que adquirirá el profesional/técnico participante.

3.6.3. Actividades formativas asistenciales

- Son las tareas que deberán desarrollar o “hacer” los participantes de una propuesta de capacitación en servicio a fin de desarrollar las habilidades y capacidades esperadas.
- Debe especificar los procedimientos y técnicas en las que recibirá capacitación el profesional/técnico participante, carga horaria efectiva en el laboratorio y, en lo posible, número de informes que debe completar en forma autónoma¹⁴.

3.6.4. Actividades formativas no asistenciales

- Son las actividades para desarrollar los ejes teóricos del programa e integrar los conocimientos específicos y la práctica profesional.
- De acuerdo con las características y objetivos del programa, pueden incluir: clases, ateneos, seminarios, análisis de bibliografía, búsquedas en línea, análisis de casos o situaciones, solución de problemas, informes, cuestionarios, formular proyectos de acción, interactuar con otros, entre el abanico variado de actividades posibles¹⁴.

3.6.5. Modos de evaluación

- Deben definirse las estrategias para valorar el logro de los objetivos planteados en el programa.
- Es importante considerar que, en las situaciones en las que se aprende en el contexto de trabajo, se valoran otros aspectos del proceso, que pueden incluir: capacidad para identificar o priorizar problemas, capacidad para integrar y aplicar conocimientos, capacidad para analizar bibliografía, utilización y comprensión de vocabulario y nomenclatura especializada, capacidad para el trabajo en equipo e interdisciplinario, iniciativa y autonomía para el aprendizaje continuo, entre otros¹⁴.

4. Instalaciones

4.1. Infraestructura del laboratorio

- Las instalaciones permanentes y auxiliares deben cumplir con las reglamentaciones establecidas en el ámbito local, regional y nacional¹³ [p.14].
- El espacio de trabajo y las instalaciones del laboratorio deben permitir que todas las actividades se lleven a cabo sin

poner en peligro la calidad del trabajo ni la seguridad del personal del laboratorio, de otros profesionales facultativos, de los pacientes o de la comunidad¹³ [p.14].

- Si el laboratorio pertenece a una institución de salud, seguramente cuente con un manual de bioseguridad. De lo contrario, se sugiere elaborar políticas de bioseguridad que incluyan todos los procedimientos escritos y documentados de seguridad del laboratorio¹³ [p.15].
- Debe evitarse el acceso al laboratorio de personas no autorizadas, mediante la colocación de señales que indiquen que está prohibido el acceso de personal no autorizado (medida preventiva pasiva) y mediante cerraduras en las puertas de entrada (medida preventiva activa)¹³ [p.17].
- La superficie de la planta física debe estar relacionada con el número de profesionales y la demanda de trabajo. Debe tener suficiente espacio asignado para que su volumen de trabajo pueda realizarse sin comprometer la calidad de los procesos, la seguridad del personal o los servicios de atención al paciente.
- El lugar o entorno de trabajo debe ser adecuado para las prácticas específicas de CT y debe respetar las normas operativas de seguridad y bioseguridad vigentes y descritas en el manual de seguridad del laboratorio¹⁷.
- Las instalaciones de agua y desagüe deben cumplir con los requisitos de los códigos de construcción y reglamentos técnicos aplicables a cada una de las instalaciones.
- Las instalaciones de electricidad deben cumplir con los requisitos de los códigos de construcción y reglamentos técnicos aplicables a cada una de las instalaciones.
- Tener en cuenta que, siempre que se liberen gases, sustancias o vapores peligrosos, las normas generales de seguridad para laboratorios establecen la obligatoriedad de utilizar campanas de extracción de vapores¹⁷.
- Se sugiere contar con un sistema de suministro de energía eléctrica de emergencia para equipos críticos como incubadoras, heladeras y freezers.

4.2. Áreas de trabajo

- El laboratorio debe tener espacios seguros y apropiados para:
 - Manipulación de muestras biológicas
 - Manipulación de sustancias tóxicas
 - Correcto funcionamiento de equipos
 - Realización de cultivo de tejidos
 - Realización de procedimientos técnicos específicos (técnicas de bandedo y de FISH)
 - Análisis al microscopio de campo claro y de fluorescencia
 - Almacenamiento de reactivos
 - Almacenamiento de muestras
 - Almacenamiento de registros y documentos
 - Sectores administrativos
- Las condiciones ambientales tanto de las salas de toma de muestra como del laboratorio no deben influir en la calidad de los procedimientos a efectuar¹³ [p.17].
- Las áreas de trabajo deben estar limpias y mantenidas de

acuerdo con las instrucciones establecidas por escrito en cada institución¹³ [p.19].

- Los espacios y condiciones de almacenamiento deben garantizar la integridad y buena conservación tanto de reactivos e insumos como de muestras, equipamiento, registros y resultados¹³ [p.20].
- Las zonas de almacenamiento deben cumplir con los requisitos de seguridad necesarios que exige la naturaleza de los insumos. Esto significa: los inflamables se almacenan en un armario ignífugo; los insumos tóxicos se almacenan en un cuarto/armario bien ventilado; las sustancias corrosivas se almacenan en armarios/bandejas/recipientes resistentes a la corrosión; los productos químicos líquidos se almacenan en la parte inferior de armarios de seguridad y los productos químicos sólidos, en la parte superior¹³ [p.21].
- Tanto los datos de los pacientes que se registran en un sistema de papel como los que se registran de modo informatizado deben almacenarse en sitios seguros y adecuados¹³ [p.22].
- El almacenamiento y disposición de materiales peligrosos deben cumplir con las regulaciones locales, regionales y nacionales¹³ [p.24].

4.2.1. Extracciones

- Las salas de toma de muestra deben asegurar la accesibilidad, la privacidad y el confort de los y las pacientes¹³ [p.16].
- No deben poseer barreras que dificulten el acceso para pacientes embarazadas, en sillas de ruedas o con algún tipo de discapacidad motriz.
- Se pueden compartir con el hospital/ institución de salud.

4.2.2. Área de cultivo de tejidos y actividades técnicas

4.2.2.1. Área de cultivo

- Debe estar sectorizada y restringida para cultivo celular.
- Debe encontrarse fuera de la circulación y libre de corrientes de aire.
- Se recomienda que cuente con filtro de aire.
- Debe contar con tubos de luz ultravioleta germicida, que serán encendidos durante el período de inactividad.
- Debe estar sujeta a desinfecciones periódicas.
- Debe tener un número adecuado de tomas de corriente eléctrica según la cantidad de equipos.
- Debe tener mesada de acero inoxidable. (Se sugieren al menos 3m lineales.)
- Debe contar con cabinas de bioseguridad (Clase IIA o IIB).
- Se recomienda que los cultivos celulares para estudios citogenéticos sean mantenidos en incubadoras y ambientes separados de otras muestras (por ejemplo, bacterias y virus) para minimizar riesgos de contaminación.

4.2.2.2. Área de actividades técnicas

- Debe tener un número adecuado de tomas de corriente eléctrica según la cantidad de equipos.
- Debe tener conexión de agua fría/caliente.
- Debe tener pileta con sifón de desagüe.
- Debe tener mesada de acero inoxidable. (Se sugieren al

menos 3m lineales.)

- Se sugiere contar con lavaojos.
- Deben instalarse campanas de extracción de gases para proteger al personal cuando se utilicen productos químicos peligrosos, como la formamida o bromuro de etidio.

4.2.2.3. Recomendaciones de limpieza

- Se debe realizar la limpieza de mesadas con solución de hipoclorito de sodio al 0,1 %, y luego, pasar otra rejilla con alcohol etílico al 70%.
- Se debe contar con recipientes descartadores para agujas, vidrios y cualquier elemento cortopunzante.
- Se deben evitar los elementos que puedan levantar polvo en el ambiente (plumeros, escoba, etc.).

4.2.3. Área de microscopía

- Debe tener la menor exposición posible al polvo y vibraciones.
- Debe contar con buena iluminación.
- Se recomienda un área en oscuridad, exclusiva para microscopio de fluorescencia.
- Se sugiere que el área de microscopía esté físicamente separada del sector de actividades técnicas. El ácido acético y otras sustancias corrosivas pueden dañar las lentes y partes metálicas del microscopio.
- Debe tener un número adecuado de tomas para corriente eléctrica según los equipos del laboratorio.
- Debe tener mesada o escritorio ergonómico firme, no expuesto a vibraciones.
- Debe contar con sillas ergonómicas adecuadas para trabajos de varias horas, con regulación de altura.

5. Equipos e insumos

- El laboratorio debe disponer de los insumos y el equipamiento adecuados en número y complejidad al nivel de los servicios prestados¹³ [p.27].
- El equipamiento de laboratorio y los reactivos para determinación *in vitro* utilizados deben cumplir con la legislación local, regional y nacional vigente¹³ [p.27].
- El laboratorio debe mantener un registro actualizado del mantenimiento preventivo y de las reparaciones efectuadas a sus equipos, así como también del estado de calibración de los mismos¹³ [p.27].
- El laboratorio debe contar con las instrucciones de uso de todo el equipamiento del que dispone en un lugar de fácil acceso para el personal que lo opera¹³ [p.27].
- Los laboratorios deben contar con los equipos de protección personal como barrera contra los agentes biológicos para minimizar la probabilidad de exposición a agentes patogénicos. Deben incluir, entre otros, batas de laboratorio, guantes, calzado de protección, gafas de seguridad, gafas de máscara, mascarillas y máscaras respiratorias¹⁷.

5.1. Gestión de equipos

5.1.1. Recomendaciones generales

- Es necesaria una adecuada gestión de los equipos para garantizar la exactitud, la confiabilidad y el cumplimiento con el plazo de entrega de los análisis¹³ [p.27].
- Se recomienda organizar un registro de equipos con una

descripción general de todos los equipos presentes en el laboratorio (inventario) y generar un registro (ficha) individual con la siguiente información: identidad del equipo (incluido el tipo/modelo, cuando sea pertinente); número de serie; nombre del fabricante; fecha de compra; persona de contacto del fabricante e información de contacto; fecha de puesta en marcha; ubicación; condición (por ejemplo, “Funciona correctamente” / “Requiere calibrado” / “Requiere mantenimiento” / “Defectuoso”); nombre del proveedor de servicios; persona de contacto del proveedor de servicios e información de contacto; frecuencia de mantenimiento; fecha del anterior mantenimiento; fecha del próximo mantenimiento programado; información adicional, si se considera necesaria¹³ [p.28].

- Los equipos esenciales deben recibir servicio de mantenimiento preventivo con periodicidad adecuada según el equipo, su uso y de acuerdo con las recomendaciones del proveedor para asegurar su correcto estado y funcionamiento.
- Se recomienda establecer en el MP del laboratorio los criterios para llevar a cabo los registros de mantenimiento de instrumentos y equipos.
- Se sugiere duplicar todo el equipo esencial (incubadoras, centrifugas, etc.). En caso de imposibilidad de duplicar algún equipo, el laboratorio debe tener un “plan de contingencia” por escrito sobre cómo proceder en caso de fallas que afecten el trabajo.
- Debe registrarse el tiempo de uso de las lámparas UV, ya que poseen una vida útil limitada.

5.1.2. Cabinas de seguridad biológica

- Deben utilizarse cabinas de seguridad adecuadas (clase IIA o IIB) para todos los cultivos celulares y para el manejo de tejidos viables y/o fluidos, ya que todas las muestras biológicas presentan el riesgo potencial de portar patógenos peligrosos¹⁸.
- Se debe tener un registro de los cambios realizados de pre-filtros y/o filtros (fechas y modelos correspondientes) para el mantenimiento de las cabinas de seguridad biológica.
- Según BP-MSal consigna en la página 30, se debe:
 - Verificar que las rejillas de toma de aire no estén obstruidas.
 - Certificar las cabinas/campanas, en forma anual o según especificaciones del fabricante a través de un servicio técnico capacitado.
 - Limpiar las superficies de trabajo después de cada uso con etanol al 70% o con otro desinfectante, según las recomendaciones del fabricante.
 - Limpiar la lámpara ultravioleta (UV), si se usó, en forma semanal con alcohol al 70%.
 - Se recomienda el uso de luz UV solo cuando el personal está fuera de la sala.
 - Documentar la limpieza en forma diaria y en forma semanal.

5.1.3. Incubadoras

- Se deben limpiar las incubadoras con regularidad y se debe controlar:
 - Temperatura: diariamente. Se recomienda mantener una planilla visible para todo el equipo de trabajo con

los registros de fecha y hora de cada control.

-Gas: semanalmente.

-Humedad: según sea necesario.

- Se recomienda utilizar termómetros digitales con estabilidad de $37^{\circ}\text{C} \pm 0,5^{\circ}\text{C}$, con memoria de temperaturas máximas y mínimas para monitorear la temperatura. Estos termómetros deben contar con certificados de calibración.
- Se deben establecer y documentar en el MP los rangos de operación apropiados para el equipo. Los protocolos deben describir los pasos a seguir cuando las lecturas estén fuera de los rangos apropiados.
- Se deben documentar las acciones de limpieza periódica [semanalmente]¹³ [p.30].
- Todas las incubadoras deben estar equipadas con una alarma para alertar sobre el mal funcionamiento de los controles de temperatura y CO_2 . Se recomienda disponer de sistemas de alarma monitorizados centralmente.
- Se recomienda que los cultivos prenatales y no prenatales se incuben por separado para minimizar el riesgo de contaminación microbiana cruzada.

5.1.4. Centrifugas

- El laboratorio debería contar con un mínimo de dos centrifugas de cabezal móvil para tubos de 15ml, que alcancen una fuerza de 2000 rpm, regulable según el radio del rotor que contengan.
- El laboratorio debe contar con microcentrifugas para tubos tipo Eppendorf de volúmenes de 2 ml o menores.
- Según BP-MSal afirma en la página 30, se debe:
 - Verificar las velocidades y el temporizador de operación por lo menos anualmente con un *timer* y tacómetro patrón.
 - Mantener un registro diario de las temperaturas para las centrifugas refrigeradas.
 - Documentar las acciones de limpieza periódica (mínimo semanal)¹³ [p.30].

5.1.5. Microscopios

- Los microscopios deben tener una resolución adecuada para estudios citogenéticos y determinación del cariotipo.
- El número de microscopios debe adecuarse a la cantidad de profesionales, el flujo de trabajo y condicionarse a la disponibilidad de sistema automatizado de análisis. Se sugiere que al menos un microscopio incluya sistema de captura de imágenes.
- Los laboratorios que realicen técnicas de FISH deben contar, además, con microscopio de fluorescencia que tenga sistema de captura de imágenes.

5.1.5.1. Características técnicas sugeridas

5.1.5.1.1. Microscopio óptico de campo claro

- Objetivos de 10X y 100X de calidad plan-apocromáticos
- Platinas móviles con regla y vernier
- Fuente de luz
- Condensador
- Diafragmas de campo y de iris.

5.1.5.1.2. Microscopio de fluorescencia

- Lámpara de mercurio de 100/200 watt o LED

- Objetivos 10X, 60X, 100X apocromáticos, aptos para fluorescencia
- Filtros con paso de banda simple, doble o triple, teniendo en cuenta los fluorocromos de las sondas que utiliza el laboratorio

5.1.5.2. Recomendaciones de mantenimiento y limpieza

- Se deben mantener objetivos y oculares limpios según especificaciones del fabricante.
- No se recomienda limpiar los objetivos a menos que se cubran con una película de grasa o huellas dactilares. Puede usarse una lupa para examinar la superficie de las lentes.
- La limpieza debe hacerse con papel para lentes humedecido con limpiador de lentes comercial o aliento humano. No frotar con fuerza una lente utilizando pañuelos no diseñados para este fin; utilizar la menor cantidad de solvente posible y evitar otros solventes como el alcohol. Nunca frotar una lente seca con suciedad para evitar rayaduras. Es recomendable tener presente que un mal trabajo de limpieza es peor que no limpiar en absoluto.
- Si queda un orificio vacío en el revólver, debe taparse con el tapón correspondiente.
- No se debe limpiar el interior del tubo del microscopio ni el interior de las lentes.
- Los microscopios deben ser revisados y limpiados por un profesional especializado anualmente o al menos cada 2 años.
- El microscopio debe guardarse con una cubierta antipolvo cuando no está en uso.
- Es importante mantener las lentes libres de polvo y grasa.

5.1.6. Sistemas de captura de imágenes

- Para mantener una prestación de servicios de alta calidad, todos los sistemas de análisis de imágenes deben recibir mantenimiento periódicamente con actualizaciones de *software*.
- El número de sistemas de procesamiento de imágenes no debe ser un factor limitante en el análisis de muestras.
- Cuando se utilizan sistemas de análisis de imágenes, se recomienda que una parte del proceso de análisis (especificación de puntos de ruptura, cromosomas marcadores, etc.) se complete al microscopio.
- Para evitar demoras innecesarias debido a fallas en los sistemas de imágenes, se recomienda un acuerdo de servicio con el proveedor del *software*.

5.1.7. Equipos para FISH

- Un área de trabajo debe estar disponible para realizar la técnica de FISH.
- El área debe incluir: baño termostático, microcentrifuga e hibridizador.
- Debe contar con microscopio de fluorescencia con filtros apropiados y, en lo posible, cámara o sistema de captura de imágenes.

5.2. Gestión de insumos

- Los reactivos y productos para diagnóstico *in vitro* deben tener registro de adquisición, para garantizar su trazabilidad y cumplir con la normativa vigente¹³ [p.32].
- El laboratorio debe respetar las recomendaciones del

fabricante en la utilización de reactivos, colorantes e insumos, como las condiciones de conservación, almacenamiento y fecha de vencimiento. No está permitida su revalidación después de la fecha de expiración¹³ [p.33].

- El laboratorio debe adquirir reactivos para diagnóstico de uso *in vitro* e insumos de distribuidores o importadores que cuenten con la habilitación correspondiente, acorde con la regulación sanitaria vigente¹³ [p.33].
- Se debe consignar la fecha de apertura y el lote de todo reactivo/solución (medio de cultivo, suero, fitohemaglutinina, ácido acético, etc.) utilizado para cultivo de tejidos y técnicas de identificación cromosómica.
- El reactivo preparado o fraccionado por el propio laboratorio debe estar identificado con un rótulo que contenga: nombre del producto, concentración, número de lote (si aplica), fecha de preparación, nombre del responsable de la preparación/fraccionamiento, fecha de validez, condiciones de almacenamiento y/o alguna alerta de riesgo¹³ [p.33].
- Se debe verificar que los productos que afectan la calidad del servicio cumplan con las especificaciones establecidas para esos productos. Esto garantiza el uso de materiales de calidad para los procedimientos de análisis, y se evitan influencias negativas en los análisis debidas al uso de productos de calidad inferior a la óptima¹³ [p.32].
- En Argentina, y de acuerdo con lo establecido en la Ley N° 26.045, la compra de ciertos reactivos químicos utilizados en el laboratorio de CT, como el ácido acético glacial, requiere la inscripción ante el Registro Nacional de Precursores Químicos, dependiente de la Sedronar (Secretaría de Programación para la Prevención de la Drogadicción y la Lucha contra el Narcotráfico)¹⁸.

6. Procedimientos preanalíticos

Una parte esencial de la gestión de la calidad es la estandarización de todos los procedimientos que tengan lugar en el laboratorio, incluyendo los preanalíticos.

- El laboratorio debe disponer de un documento en el que se establezcan las determinaciones que efectúa y las condiciones de preparación del paciente requeridas para la realización de las mismas¹³ [p.36].
- El laboratorio debe disponer de un formulario que identifique de manera inequívoca tanto al paciente como al profesional solicitante de un estudio y posea la información clínica pertinente¹³ [p.35]. Se sugiere elaborar un formulario de solicitud de estudio (manual o informatizado) que incluya al menos la siguiente información:
 - a) Información del paciente: nombre y apellido, fecha de nacimiento, DNI, número de historia clínica (si corresponde), sexo, domicilio, correo electrónico, número de teléfono.
 - b) Información del médico solicitante: nombre y apellido, matrícula profesional, institución de salud, servicio, cargo, firma.
 - c) Tipo de muestra biológica.

d) Análisis solicitado. Se sugiere que se seleccione en el listado de estudios disponibles.

e) Fecha de solicitud del estudio.

f) Información clínica importante: motivo de consulta, diagnóstico presuntivo, síntomas y signos clínicos relevantes.

g) Antecedentes familiares.

h) Estudios genéticos previos.

i) Observaciones: incluirán cualquier otra información que pueda ser de importancia, que asegure la realización de las pruebas específicas correspondientes y una adecuada interpretación de los resultados.

j) Debe indicarse expresamente a quién deberá remitirse el resultado de los estudios o el nombre de quien los retirará personalmente.

- El laboratorio debe elaborar un POE en el que se describan los protocolos para la toma y recolección de todos los tipos de muestras que el laboratorio tenga que utilizar para sus estudios¹³ [p.37]. Debe incluir los siguientes elementos:

a) Antes de la toma de muestra:

- Instrucciones para proteger la privacidad de pacientes.
- Instrucciones para la preparación de los pacientes con anterioridad al estudio.
- Instrucciones para comunicar información al paciente respecto de qué va a suceder durante la toma de la muestra, cuándo estarán listos los resultados y cómo puede obtenerlos.
- Instrucciones para la identificación inequívoca del paciente: Para garantizar la identificación inequívoca del paciente y sus muestras, el laboratorio tiene que definir por lo menos 2 identificadores únicos de cada paciente, como por ejemplo, nombre y apellido y número de documento; nombre y apellido y fecha de nacimiento. Nunca utilizar la habitación y cama, si se tratara de un paciente internado. Cada laboratorio seleccionará los 2 identificadores mínimos. En caso de pertenecer a un centro de salud, los identificadores son por lo general definidos institucionalmente.
- Instrucciones para asegurar la identificación correcta del paciente en cada ocasión, por ejemplo, cómo llamar al paciente al box de extracción, antes de la toma de muestra de sangre; cuando se rotulan las muestras, cómo identificar y llamar a un paciente que se percibe con un género distinto al de su sexo biológico.
- Instrucciones para la protección de la seguridad de los miembros del personal del laboratorio (uso de elementos de protección personal).

b) Toma y recolección de la muestra:

- Instrucciones para la correcta toma y recolección de la muestra, incluida una referencia a los criterios de aceptación de muestras para garantizar una muestra de buena calidad analítica y con un volumen suficiente.
- Instrucciones para el etiquetado de las muestras.

c) Después de la toma y recolección de la muestra:

- Instrucciones para el transporte de muestras (tiem-

po máximo de traslado, intervalo de temperatura de conservación durante el traslado, etc.).

- Requisitos para el embalaje correcto y seguro de la muestra en caso de ser derivada a otro centro^{20,21}.
- Instrucciones para el desecho seguro de los materiales utilizados para la recolección de la muestra.
- El laboratorio debe verificar que el transporte de muestras a los laboratorios de derivación se produzca cumpliendo con los procedimientos establecidos por la normativa local, regional y/o nacional, de modo tal que se asegure la conservación adecuada de las muestras, y se mantengan las condiciones de bioseguridad¹³ (p.36).
- Se sugiere elaborar un POE en el que se describan los protocolos para la recepción de muestras biológicas en el laboratorio¹³ (p.38). Estos protocolos deben estar dirigidos al personal del laboratorio encargado de recibir las muestras y deben incluir procedimientos para:
 - Comprobación de la integridad de la muestra y toma de decisión sobre la aceptación o rechazo de la misma;
 - Introducción en el registro del laboratorio;
 - Etiquetado de la muestra.
- El laboratorio debe llevar un registro de todas las muestras recibidas en el que conste tanto la fecha y hora de recepción como las determinaciones requeridas y la identificación del personal que las recibe¹³ (p.38).
- El laboratorio debe disponer de un documento donde se establezcan los criterios para aceptación o rechazo de las muestras¹³ (p.40).
- El laboratorio debe elaborar un registro de rechazo de muestras informatizado o en papel. Es de utilidad codificar los motivos de rechazo para luego elaborar estadísticas de su frecuencia y tomar acciones de mejora¹³ (p.41).

6.1. Recomendaciones para la toma, envío y conservación de muestras de sangre periférica para estudio de CT

- Es importante resaltar que el éxito del cultivo para la obtención de las preparaciones cromosómicas depende fundamentalmente de las condiciones de recolección y mantenimiento de la muestra biológica.
- Los procedimientos estándar deben minimizar el riesgo de confusión de muestras.

6.1.1. Antes de la toma de muestra

- Se recomienda informar al paciente en el momento de la toma de muestra que, en raras ocasiones, le pueden solicitar una segunda extracción de sangre si la calidad o cantidad de la muestra inicial no resultó adecuada o si fuese necesario realizar estudios confirmatorios relacionados con el diagnóstico.

6.1.2. Toma de muestra y recolección

- Se debe utilizar tubo tipo Vacutainer heparinizado o jeringa de 5 ml humidificada con heparina sódica de 5000 UI/ml estéril. Mantener en todo momento estrictas condiciones de esterilidad.
- Se recomienda extraer preferentemente entre 2 y 5 ml de sangre venosa o arterial. La cantidad mínima de sangre requerida para obtener un cultivo exitoso es 0.5 ml.

- Homogeneizar suavemente por inversión para evitar la formación de coágulos.
- Se deben evitar maniobras que impidan la conservación de la muestra en condiciones de estricta esterilidad.
- En caso de disponer de obturadores estériles, se recomienda su uso.
- Se debe rotular la jeringa/tubo con dos identificadores del paciente, por ejemplo, el nombre completo y número de documento y la fecha de la extracción.

6.1.3. Después de la toma de muestra

- Se debe conservar la muestra en el tubo Vacutainer o la jeringa tapada sin trasvasar y a temperatura ambiente hasta el momento del cultivo. En la jeringa, se recomienda la utilización de tapones ciegos estériles evitando en todo momento el contacto de la muestra con el aire.
- La muestra debe ser procesada dentro de las 24 h de realizada la extracción. Si es necesario el envío a distancia, debe elegirse una vía que posibilite recibir la muestra en el día. De no ser posible, la misma debe llegar al laboratorio antes de las 48 h de extraída.
- La muestra debe ser enviada en la misma jeringa/tubo con que se realizó la extracción y a temperatura ambiente.
- No debe transportarse con hielo seco ni mezclas refrigerantes ni ser expuesta al calor, ya que se requieren células viables para el cultivo celular. Si por las condiciones ambientales fuese necesario usar refrigerantes, se debe corroborar que estos no estén en contacto directo con la muestra.
- Si por algún motivo el envío de la muestra debe ser diferido más de 24 h esta puede conservarse en heladera a 4°C, sin congelar.
- Una vez iniciado el cultivo, las muestras de sangre pueden ser almacenadas en heladera hasta 5 días por si es necesario iniciar un segundo cultivo, teniendo en cuenta la posibilidad de obtener un bajo índice mitótico.

6.1.4. Recepción de muestras

- Todas las muestras admitidas en el laboratorio deben ser registradas inmediatamente y recibir un código de identificación único que las acompañará en todas las fases del análisis.
- El sistema de identificación de muestras debe ser capaz de distinguir individuos de una misma familia y diferentes muestras de un mismo individuo.
- El traslado y manejo de muestras biológicas debe realizarse teniendo en cuenta las normas de bioseguridad para manipulación de muestras biológicas, con el expreso entendimiento de que cualquier fluido o tejido humano puede albergar agentes infecciosos^{20,21}.

6.1.5. Rechazo de muestras

- Es aceptable rechazar muestras que no estén en jeringas o tubos adecuados o no cumplan con los requisitos de envío, identificación y/o conservación definidos en los POE.
- El laboratorio debe informar al médico o profesional remitente el motivo de rechazo y solicitar una nueva muestra

extraída y enviada según las normas del laboratorio.

- En los casos de identificación insuficiente, no se procesará la muestra y se debe repetir la extracción. Si no se puede tomar una nueva muestra (por ejemplo, en caso de fallecimiento del paciente), el laboratorio puede solicitar al médico o laboratorio derivante que proporcione un formulario de autorización firmado que verifique y acepte la responsabilidad de la identificación antes que la muestra sea procesada.

6.2. Recomendaciones para la toma, envío y conservación de muestras de sangre periférica para extracción de ADN

Para tomar la muestra cuando se debe aplicar una técnica que requiere extracción de ADN:

- Extraer 5 ml de sangre venosa o arterial con jeringa estéril. En caso de niños y neonatos, será suficiente, al menos, 1 ml de muestra.
- Verter en tubo estéril que contenga EDTA (anticoagulante) al 0,5% de concentración final (0,5 ml EDTA 5% para 5 ml de sangre o 0,1 ml de EDTA 5% para 1 ml de sangre). Se puede alternativamente volcar la sangre en tubos tipo Vacutainer con EDTA (tapa violeta).
- Tapar inmediatamente el tubo.
- Homogeneizar suavemente por inversión para evitar la formación de coágulos.
- Rotular el tubo con el nombre completo, sexo del paciente y fecha de extracción.
- Conservar la muestra en el tubo en heladera a 4° C y remitir al laboratorio, en lo posible, dentro de las 24 h.
- Si la muestra no es remitida en el día, se debe convenir con el laboratorio que recibirá la muestra las condiciones de conservación y envío.

7. Procedimientos analíticos

- El laboratorio debe utilizar procedimientos analíticos, previamente validados, que demuestren ser adecuados para el uso previsto¹³ (p.41).
- El laboratorio debe disponer de instrucciones escritas en forma de POE para todos los procesos analíticos que emplea en los lugares de trabajo correspondientes¹³ (p.42).
- Para cada estudio/análisis, la redacción del POE relativo a los procedimientos específicos debe explicar cómo preparar los reactivos, acondicionar la muestra, realizar el análisis y los controles de la calidad.

7.1. Cultivos de tejidos

- Siempre que sea posible, se recomiendan cultivos duplicados, establecidos de forma independiente para todos los tipos de muestras cultivadas.
- Una vez establecido un protocolo de cultivo, se recomienda no modificar la marca de los reactivos utilizados. En caso de ser necesario el cambio, se debe establecer un protocolo de prueba previo a su incorporación a la rutina del laboratorio.

7.2. Técnicas de bandeo

- Todos los laboratorios deben estar en condiciones de realizar estudios de bandeo G, bandeo C y tinción NOR

para caracterizar anomalías cromosómicas y polimorfismos o variantes estructurales poblacionales.

- Todos los cariotipos deben realizarse a partir de un análisis completo del patrón de bandas para todo el complemento cromosómico mediante técnica de bandeo G y a un adecuado NR según el motivo de derivación especificado en la Tabla 3 (ver 7.5.1.2).
- El Sistema Internacional de Nomenclatura Citogenómica Humana (ISCN)²² define cinco niveles de resolución y debe utilizarse como guía para establecer el NR de las células analizadas.
- Se han desarrollado varios métodos objetivos y reproducibles para evaluar el NR de una metafase. Por ejemplo, en *General Best Practice Guidelines* (2007) de *Association for Clinical Cytogenetics*⁴, se define un sistema de puntuación (QAS) de calidad que representa las bandas cromosómicas visibles a un NR determinado. Para aplicar una determinada puntuación (o *score*) deben verificarse al menos 3 de los criterios correspondientes (Tabla 2)
- Cada laboratorio debe describir en el MP el/los método/s estandarizado/s que utiliza para establecer el NR.
- El NR = 550 bandas (QAS 6) debe ser el objetivo de todos los estudios citogenéticos de sangre periférica.

7.3. Técnica de FISH

- Los estudios de FISH mediante sondas comerciales de ADN forman parte de los procedimientos de rutina en un laboratorio de CT. Si el laboratorio no dispone de infraestructura y/o personal para realizar estos estudios, debe tener una política de derivación de muestras para los estudios que lo requieran.
- Deben establecerse y registrarse en el MP del laboratorio los criterios de observación, interpretación y clasificación de señales fluorescentes. Asimismo, se debe establecer y registrar el procedimiento para realizar el conteo de células, incluyendo los criterios para determinar cuáles son analizables y cuáles no, y los métodos para discriminar entre una o dos señales.
- Para el análisis de desbalances o reordenamientos se debe contar con dos sondas por test para que una cumpla la función de control de la eficiencia del FISH.
- Todo nuevo lote de sondas para FISH debe ser validado antes de su utilización con fines diagnósticos. La validación interna requiere pruebas para la sensibilidad y especificidad analíticas. Para la mayoría de las sondas disponibles en el mercado, el proveedor suele establecer estos parámetros. Sin embargo, sigue siendo importante que la primera vez que se utilice una sonda nueva, el laboratorio identifique el valor de corte (*cut off*), es decir, la proporción de células que exhiben el patrón de señal esperado en muestras normales y anormales, antes de introducir la prueba de FISH en un entorno diagnóstico.
- Factores como las concentraciones de reactivo (incluida la sonda) y la temperatura y el tiempo de desnaturalización, hibridación y lavado del portaobjetos contribuyen a la intensidad de la señal de la sonda y a la intensidad de

Tabla 2. Criterios de calidad para cada nivel de resolución

Puntuación (QAS)	Criterios
0	No se identifican bandas.
1	Identificación de algunos cromosomas por morfología y principales puntos de referencia
2 (pobre) NR < 300 bandas	Identificación inequívoca de los cromosomas debido a los principales puntos de referencia
3 NR = 300 bandas	2 bandas oscuras en 8p (8p12 y 8p22) 3 bandas oscuras en 10q (10q21, 10q23, 10q25) 20p12 visible 22q12 observable
4 (moderado) NR = 400 bandas	3 bandas oscuras en región media de 4q (q22-28) 3 bandas oscuras en 5q (5q14, 5q21, 5q23) 2 bandas oscuras en 9p (9p21 y 9p23) 13q33 observable
5 NR = 500 bandas	7q33 y 7q35 distinguible 3 bandas oscuras en 11p (11p12, 11p14, 11p15.4) 14q32.2 observable 4 bandas oscuras en 18q (18q12.1, 18q12.3, 18q21.2, 18q22)
6 (bueno) NR = 550 bandas	5q31.2 observable 8p21.2 visible 2 bandas oscuras en 11pter (11p15.2 y 11p15.4) 22q13.2 observable
7 NR = 700 bandas	2p25.2 observable 2q37.2 observable 10q21.1 y 10q21.3 resueltos 17q22-q24 se resuelve en 3 bandas oscuras
8 NR = 850 bandas	4p15.31 y 4p15.33 observable 5p15.32 observable 11q24.1 y 11q24.3 observable 19p13.12 y 19p13.2 observable
9 NR = 900 bandas	11p14.1 visible 20p12.1 y 20p12.3 observable 22q11.22 observable 22q13.32 observable
10	Resolución de bandas superior al nivel 9 con bandas adicionales a las observadas en el nivel de 900bphs (ISCN 2005), vistas consistentemente en ambos homólogos.

la fluorescencia no específica. Establecer las condiciones óptimas es un proceso empírico y es el primer paso en el desarrollo y validación de pruebas.

7.4. Tasa de éxito

- Cada laboratorio debe mantener registros de las tasas de éxito para los tipos de tejidos en los que se ofrece un servicio de diagnóstico.
- Las tasas de éxito dependen de la calidad de la muestra en el momento de la recepción y de los protocolos o políticas del laboratorio sobre el procesamiento de muestras deficientes.
- Los laboratorios deben auditar su tasa de éxito (total de cultivos con adecuada respuesta mitótica x 100/total de cultivos ingresados) para identificar los factores externos e internos que tienen un efecto adverso en la calidad de los resultados, con la finalidad de tomar medidas correctivas.
- Las tasas de éxito anual sugeridas para muestras recibidas con adecuada calidad para el análisis son⁶:
 - 98% para muestras de sangre periférica y sangre fetal
 - 60% para biopsia de piel u otros cultivos de largo término. (Si la política del laboratorio es procesar muestras que se han retrasado en el envío o están macedadas, se espera que la tasa de éxito sea menor.)

7.5. Criterios de análisis

Es importante destacar que:

a) La eficacia de un estudio citogenético para determinación del cariotipo depende de:

- el análisis de un número suficiente de células
- el uso de técnicas apropiadas para identificar cada par cromosómico y caracterizar anomalías estructurales
- la obtención de metafases de buena calidad y con adecuado NR
- la habilidad y experiencia del profesional que realiza el análisis

b) Un análisis citogenético de rutina consiste en:

- el análisis de 5 metafases bandeadas
- el análisis del número de cromosomas en 15-25 metafases adicionales

- Los criterios de análisis y el sistema de verificación o chequeo deben documentarse en el MP y estar alineados con los estándares definidos para la especialidad.
- Cada portaobjeto debe identificarse con el número de protocolo/número de cultivo y número de portaobjeto.
- A fin de garantizar la trazabilidad del análisis, se sugiere registrar el número de portaobjeto y las coordenadas del microscopio de un número adecuado de las metafases analizadas.

7.5.1. Análisis mediante técnicas de bandeo

7.5.1.1. Análisis numérico

- Se debe evaluar el número de cromosomas en al menos 20 células.
- En los casos clínicos que podrían presentar mosaicismos de baja proporción (baja talla, amenorrea, etc.), se sugiere analizar 30 metafases para excluir mosaicismo de al menos 10% con 95% de confianza o 50 metafases para excluir un mosaicismo de al menos 5% con 95% de confianza²³. Se pueden contar células adicionales según la política del laboratorio.
- El número de células a analizar en situaciones particulares dependerá de la anomalía específica observada, el tejido que se examina, si el análisis implica un diagnóstico prenatal, etc.. Se sugiere utilizar la tabla de exclusión de mosaicismo de Hook²³ para determinar el grado de mosaicismo excluido según el número de células analizadas.
- Para confirmar la existencia de una línea celular, se sugiere observar cada una al menos 2 veces, si se trata de la ganancia de un cromosoma o una anomalía estructural, o al menos 3 veces, si se trata de la pérdida de un cromosoma. Sin embargo, es apropiada la solicitud de nueva muestra o la evaluación de otro tejido para ratificar dichas observaciones. Es importante en este punto considerar la ganancia/pérdida de cromosomas sexuales relacionados con la edad y también, considerar el motivo de solicitud del estudio.
- Si se analizan células adicionales para evaluar mosaicismo, se deben registrar el número de portaobjetos y las coordenadas para todas las metafases anormales o metafases sospechosas de ser anormales.

- En algunos casos en los que se sospecha una línea celular en baja proporción, que presentaría un cromosoma marcador, es conveniente confirmarlo mediante el análisis con técnica convencional, que permite mayor objetividad en la valoración de la morfología. En este punto, es importante considerar la experiencia del profesional que realiza el análisis, ya que ciertos artefactos pueden valorarse erróneamente como un cromosoma marcador.

7.5.1.2. Análisis estructural

- El análisis con bandeo G implica una comparación de cada par de cromosomas homólogos banda por banda entre 3-5 veces (al menos 2 con NR=550 o el indicado según el motivo de derivación y especificado en la Tabla 3).
- Si uno de los pares de homólogos está implicado en una superposición con otro cromosoma, el par de homólogos debe analizarse de forma independiente en otra metafase para garantizar que no haya reordenamiento estructural.
- Todos los casos deben tener una imagen o portaobjeto almacenado para su posterior revisión.
- Se pueden estudiar menos células de las indicadas según los estándares analíticos en circunstancias en las que la detección de una anomalía específica es la indicación para el estudio (por ejemplo, la detección de una anomalía familiar conocida).
- Si se detecta o sospecha una anomalía estructural, se deben registrar el número de Portaobjeto y las coordenadas para un número adecuado de metafases anormales o metafases sospechosas de ser anormales.
- Se sugiere confirmar los polimorfismos o variantes heterocromáticas mediante la técnica de bandeo C, tinción NOR y/ o FISH, en caso de ser necesario.
- Se sugiere confirmar mediante estudio citogenético parental los polimorfismos poco frecuentes y/ o variantes eucromáticas.
- En la Tabla 3, se proporciona una guía para evaluar si la calidad del bandeo (mínimo) es aceptable para el motivo de la derivación.

7.5.2. Análisis mediante técnica de FISH

- El análisis mediante FISH puede realizarse sobre metafases o núcleos interfásicos, dependiendo de la sonda utilizada, indicación del estudio y tipo de muestra.
- El análisis mediante FISH proporciona información solo sobre la secuencia blanco de la sonda utilizada. No sustituye un análisis cromosómico completo y puede ser difícil de interpretar en ausencia de un estudio mediante técnica de bandeo G.
- Deben conocerse claramente las limitaciones de la sonda para FISH que se está utilizando y los laboratorios deben establecer criterios claros para la interpretación de las señales y clasificación de las observaciones.
- Se deben analizar un número suficiente de células según el tipo de sonda y motivo de derivación según los criterios establecidos en la Tabla 4.
- Puede haber variaciones en la naturaleza e intensidad de las señales de la sonda en un mismo portaobjeto y entre

Tabla 3. Nivel mínimo de resolución según indicación clínica

Motivo de derivación	Mínimo nivel de resolución aceptable
Confirmación de aneuploidía	QAS 4 (NR=400)
Exclusión de grandes reordenamientos estructurales conocidos	QAS 4 (NR=400)
Identificación y exclusión de pequeños reordenamientos estructurales esperados	QAS 5 (NR=500)
Estudio de rutina posnatal en parejas con infertilidad o abortos espontáneos recurrentes	QAS 6 (NR=550)
Estudio de rutina posnatal en pacientes con discapacidad intelectual, anomalías congénitas o dismorfías	QAS 6 (NR=550)*

► *CMA es más pertinente para estas categorías de referencia.

portaobjetos (dependiendo del envejecimiento, calidad del extendido etc.). Las metafases óptimas para análisis deben ser aquellas que tengan buena hibridación de la sonda control y sonda específica de la secuencia blanco. Aquellas con señal inespecífica no deben ser analizadas.

- En general, se examinan dos o más *loci* en un solo ensayo de FISH. Para las pruebas que se dirigen a un solo *locus*, se recomienda la inclusión de una segunda sonda, que proporciona un control interno de la eficiencia de la hibridación y puede usarse para marcar el cromosoma de interés o para distinguir la polisomía de la poliploidía. Si se utiliza una sonda para una secuencia blanco que podría no estar presente en todas las muestras (por ejemplo, en el cromosoma Y), se debe analizar en paralelo una muestra que contenga la secuencia blanco de la sonda en estudio. Cuando no se utiliza un control interno, se deben usar bandas inversas en las preparaciones en metafase para confirmar la ubicación cromosómica en todas las pruebas que utilizan la sonda.
- Para las deleciones, los resultados obtenidos mediante la técnica de FISH son precisos. El diagnóstico de una deleción o reordenamiento mediante FISH en metafase requiere confirmar una adecuada eficiencia de hibridación en el homólogo normal y/o en la sonda control del kit comercial.
- Para duplicaciones pequeñas, la resolución de los microscopios de fluorescencia puede no separar las señales derivadas de una duplicación. En estos casos, se debe considerar el tamaño de la señal y/o intensidad de fluorescencia, aunque se sugiere confirmar por otros métodos.
- El laboratorio debe establecer y especificar en el MP los cri-

terios para analizar mosaicismos cromosómicos mediante FISH en interfase para cada tipo de sonda empleada. Es fundamental tener presente que la señal en las células en interfase puede ser variable, por lo que se deben analizar al menos 100 núcleos y tener especial precaución al interpretar los resultados.

- Para los estudios de FISH en interfase, el laboratorio debe establecer un valor de corte normal (*cut off*) para los resultados de cada sonda utilizada. Los criterios para establecer este valor y la periodicidad de su verificación deben describirse en el MP.
- Los mosaicismos de baja proporción (10% o menor) deben interpretarse con cautela, ya que están dentro de las limitaciones de la técnica y, en ciertos casos, puede ser necesario investigar más de un tejido.
- Las anomalías detectadas mediante FISH en interfase, que también serían detectables por técnicas de bandedo, deben confirmarse mediante análisis citogenético convencional.
- Las sondas de pintado cromosómico o las sondas de brazo “p” o brazo “q” no deben usarse para el análisis de FISH en células en interfase; solo son aplicables en metafase para identificar desbalances o reordenamientos >5-10 Mb.
- Los resultados deben ser confirmados por al menos dos personas con experiencia.
- Cuando la hibridación no es óptima, se debe repetir la prueba.
- Se sugiere el monitoreo continuo de la calidad de todas las sondas para FISH y documentar este proceso de control. Esto se puede realizar mediante el monitoreo en muestras seleccionadas del número correcto de señales u otros parámetros técnicos que impedirían la interpretación.
- Se debe tener presente que las condiciones de validación analítica de la técnica de FISH son específicas del tejido.
- La aplicación de la técnica de FISH para confirmar resultados de CMA en los padres del probando requiere determinar si hay disponible una sonda adecuada, previamente validada. Si no se dispone de una sonda previamente validada, el laboratorio debe evaluar una muestra del probando y un control normal para su validación.
- En la Tabla 4, se especifican los criterios de análisis mediante la técnica de FISH.

7.5.3. Verificación o chequeo

- Se sugiere, de ser posible, realizar la revisión/verificación de todos los casos analizados con la intervención de un segundo citogenetista calificado.
- Se recomienda un análisis “ciego”, independiente, en el que el verificador no conozca el hallazgo del primer analista.
- Para el análisis con bandedo G, esta verificación independiente debe implicar una única comparación de cada par de homólogos con la calidad requerida por el motivo de derivación. Se pueden usar las mismas metafases que el analista principal.
- Los resultados del análisis mediante la técnica de FISH en interfase deben ser verificados de forma independien-

Tabla 4. Criterios de análisis mediante FISH

Tipo de sonda	Criterios de análisis	Comentarios
Sonda <i>locus</i> específica para diagnóstico de microdeleciones	≥ 10 metafases [*]	Para confirmar o excluir una anomalía. Si hay alguna célula discordante, analizar 10 células adicionales. 3 células discordantes con un mismo patrón de señales indican sospecha de mosaicismo.
Sonda <i>locus</i> específica para diagnóstico de microduplicaciones	≥ 50 núcleos interfásicos	Para confirmar o excluir una anomalía. Si hay alguna célula discordante, analizar 10 células adicionales. Es recomendable que los resultados se confirmen mediante metodologías alternativas (CMA, análisis molecular, etc.).
Sondas <i>locus</i> específica para caracterización de cromosomas marcadores en línea pura o regiones no identificadas en cromosomas derivados	≥ 5 metafases para cada sonda utilizada en la caracterización	
Estudios de mosaicismo en interfase	≥ 100 núcleos	Para cada set de sondas. Se debe tener en cuenta el <i>cut off</i> establecido para cada sonda.
Estudio de aneuploidías en interfase	≥ 30 núcleos	Para cada set de sondas.
Caracterización de anomalías estructurales por pintado cromosómico	≥ 5 metafases	Para establecer los puntos de corte se deben considerar las observaciones de FISH y el patrón de bandas G.

► [*] Las pruebas simultáneas de todas las regiones subteloméricas generalmente se realizan en un formato en el que cada mezcla de sondas se aplica a una pequeña región de los portaobjetos. En estos casos, es aceptable examinar cinco metafases para cada mezcla de sonda, siempre que los hallazgos anormales se confirmen mediante el examen de al menos 10 metafases. (Puede requerir una segunda hibridación independiente).

te por dos operadores debidamente entrenados, y cada uno debe examinar el 40-60% del total de células analizadas e informadas. Si las conclusiones difieren significativamente, se debe llamar a un tercer profesional para que brinde una opinión. Este profesional debe ser informado de los resultados anteriores.

- Para el análisis mediante la técnica de FISH en metafase, se deben utilizar los mismos procedimientos que para comprobar el análisis cromosómico convencional.
- Los estudios que no cumplan con los estándares mínimos de calidad deberán repetirse mediante la solicitud de una nueva muestra.

7.5.4. Confirmación de resultados anormales o ambiguos

- El protocolo para confirmar resultados anormales o dudosos puede incluir solicitud de estudios de familiares y/o análisis adicionales mediante técnicas de bandeo, FISH, PCR o CMA según el resultado y la técnica original utilizada. En muchos casos es esencial la interacción conjunta con el médico que ha derivado el estudio. El laboratorio debe contar con un protocolo para las situaciones en la que se requiere la confirmación de resultados anormales

o dudosos, y el mismo debe estar especificado en el MP.

- La elección o no de técnicas alternativas para confirmar un desbalance específico depende del tipo de la anomalía cromosómica observada.
- Las deleciones pequeñas pueden confirmarse por FISH, MLPA o CMA según la disponibilidad del laboratorio.
- Para duplicaciones pequeñas, la técnica de FISH en metafases podría no ser informativa, ya que la resolución de los microscopios de fluorescencia puede no separar las señales derivadas de una duplicación. Se recomienda evaluar núcleos interfásicos o, de ser posible, aplicar otra técnica.
- El laboratorio debe tener una política detallada en el MP respecto de los resultados dudosos cuando no se pueden confirmar por otros métodos.

7.5.5. Estudios cromosómicos abreviados o dirigidos

- Existen circunstancias clínicas específicas para las cuales un estudio citogenético abreviado o limitado puede ser apropiado, por ejemplo, en la confirmación de un resultado cromosómico anormal en otro tejido o en estudios de familiares, para excluir un reordenamiento cro-

mosómico previamente identificado.

- El laboratorio debe establecer en el MP los criterios para los cuales se permiten estudios dirigidos o abreviados.

7.5.6. Sistemas de análisis de imágenes

- Cuando se utilizan sistemas de análisis de imágenes, se deben implementar protocolos para garantizar que no se pasen por alto marcadores pequeños o cromosomas adicionales.

8. Procedimientos posanalíticos

8.1. Archivo de portaobjetos/imágenes/suspensiones de células fijadas

- En ausencia de legislación específica en la jurisdicción sobre almacenamiento de muestras biológicas o los productos de su procesamiento, el laboratorio debe definir y especificar en el MP los períodos más adecuados para su retención.
- Los portaobjetos/imágenes deben almacenarse de manera que incluyan suficientes metafases con bandas para la reevaluación, si es necesario. Cada laboratorio debe establecer una política para su conservación y archivo.
- Se sugiere conservar:
 - Muestras: hasta que se verifique que hay suficiente material para analizar.
 - Suspensiones de las células fijadas: al menos hasta que se redacte el informe final y, si es posible, al menos 5 años.
 - Extendidos teñidos: 1-2 portaobjetos montados por caso analizado por 5 años, si no hay archivo de imágenes digitalizadas, por 2 años si lo hay y por 1 año, si no están montados.
 - Extendidos con fluorocromos: según política del laboratorio.
 - Imágenes digitalizadas: 20 años.
 - Resultado normal: guardar una imagen de una metafase/interfase donde se observe el patrón de bandas/señal normal.
 - Resultado anormal: guardar imágenes de dos interfases o metafases que ilustren cada patrón anormal observado.
 - Informes finales digitalizados y/o en papel: por lo menos durante 20 años.
- Si se detecta una anomalía cromosómica que no ha sido completamente caracterizada, se sugiere archivar portaobjetos/imágenes y solicitar una muestra de ADN para estudios citogenómicos.
- Todas las imágenes deben conservarse con acceso informático protegido.

8.2. Informes

- El informe de un estudio citogenético y/o citogenómico es un documento producido por un profesional idóneo, que expresa los resultados del análisis realizado a partir de una muestra de un paciente.
- El laboratorio debe implementar un procedimiento para la revisión y emisión de los resultados¹³ (p.46).

- El laboratorio debe implementar un procedimiento para asegurar que no se produzcan errores en la transcripción de resultados propios y de aquellos provenientes de laboratorios de derivación¹³ (p.46).
- El laboratorio debe disponer de un procedimiento para la notificación inmediata de resultados al médico solicitante para las situaciones clínicas identificadas como urgentes¹³ (p.49) [ver punto 8.3].
- El laboratorio debe tener implementado un procedimiento que impida la alteración de los informes¹³ (p.51).
- Si bien el estilo de los informes puede diferir entre laboratorios en cuanto al formato y la presentación, la información consignada debe ser precisa y completa, acorde con la indicación del estudio, para evitar que se generen dudas o ambigüedades en la interpretación de los resultados.
- Es importante tener en cuenta que los informes de estudios genéticos específicos tienen algunas particularidades que los distinguen de otros estudios de laboratorio:
 - Los resultados sobre anomalías constitucionales son válidos de por vida, ya que la constitución genética de cada individuo se determina en el momento de la concepción y primeras etapas del desarrollo embrionario.
 - Los resultados pueden afectar a diferentes miembros de la familia (incluso individuos sanos), dada la característica hereditaria de muchas enfermedades genéticas.

8.2.1. Recomendaciones generales

- Los informes deben emitirse de manera estandarizada y proporcionar una descripción clara e inequívoca de los hallazgos citogenéticos a fin de evitar interpretaciones erróneas de los resultados.
- Los informes deben tener el número de cada página y el número total de páginas (por ejemplo: página 1 de 2, etc.).
- El tiempo de entrega del informe debe ser tan breve como sea posible, teniendo en cuenta el motivo de derivación y su urgencia. El laboratorio debe tener una política escrita en el MP sobre el plazo de entrega de cada estudio que se realiza¹³ (p.47). En líneas generales, se sugiere que:
 - Los estudios posnatales sean informados entre 25-35 días hábiles luego de la recepción de la muestra.
 - Los estudios urgentes (genitales ambiguos, recién nacidos malformados con riesgo de vida, embarazos en curso, etc.) sean informados dentro de los 7-10 días corridos luego de la recepción de la muestra.
 - Los estudios de FISH en células obtenidas por métodos directos (sin cultivo) sean informados dentro de los 2-4 días hábiles de la recepción de la muestra.
- Es recomendable consignar toda información relevante en cuanto al estado de la muestra que ingresa al laboratorio (muestra de sangre lisada o coagulada, recipiente inadecuado, etc.).
- Es recomendable que los informes se realicen de manera digital o, en su defecto, si se confeccionan a mano, no deben contener enmiendas ni estar alterados.

- Se recomienda incluir dentro de las observaciones la necesidad de asesoramiento genético familiar.
- Incluir, de ser posible, imágenes o ideogramas de las anomalías detectadas.
- Ante un hallazgo que requiera estudios ulteriores (familiares, aplicación de técnicas adicionales, etc.) se recomienda informarlo por escrito indicando claramente que se trata de un resultado preliminar. En este caso, se deben especificar con claridad las anomalías que no se han excluido y los estudios necesarios, aclarando que, una vez completados, se podrá emitir una conclusión final. En caso de informar verbalmente al médico, documentar en el registro del laboratorio la información proporcionada, a quién, por quién y la fecha. (Ver 8.3).
- Se sugiere incluir bibliografía que apoye las conclusiones o la interpretación de diagnósticos complejos.
- En los casos en que la calidad o el NR del análisis no alcancen los estándares acordados, y no fuese posible tomar una nueva muestra, el informe debe calificarse y explicar las limitaciones de los resultados obtenidos.
- El informe debe estar disponible para el paciente cuando lo solicite.

8.2.2. Información que consignar en el informe

Los informes deben incluir los siguientes ítems:

8.2.2.1. Identificación del laboratorio en el que se realizó el estudio

8.2.2.2. Datos personales del paciente

- Nombre y Apellido
- Número de documento
- Fecha de nacimiento

8.2.2.3. Información general

- Número de protocolo del laboratorio
- Número de historia clínica (si el laboratorio es parte de una institución de salud)
- Diagnóstico presuntivo o motivo de derivación
- Fecha del informe
- Identificación del profesional que solicita el estudio

8.2.2.4. Datos sobre la muestra

- Tejido analizado
- Fecha de toma de la muestra
- Si se trata de una muestra remitida, indicar su procedencia y la fecha de recepción
- Aclarar toda información relevante sobre el estado de la muestra (volumen, muestra coagulada, hemolizada, etc.)
- Indicar método de procesamiento de la muestra

8.2.2.5. Técnicas de identificación aplicadas

- Especificar todas las técnicas aplicadas y la interpretación correspondiente. Se sugiere utilizar tablas para su descripción (Ejemplo, Tabla 5).
- Indicar número de metafases analizadas y NR.
- Especificar las técnicas selectivas utilizadas para valorar los polimorfismos cromosómicos.
- No es necesario describir los aspectos técnicos, a menos que los mismos sean relevantes. Si fuese necesario, se deben aclarar las limitaciones de las técnicas empleadas.

Tabla 5. Técnicas de identificación aplicada.

Técnica	Información	Observaciones
Bandeo G (GTW)	Nivel de resolución: 550 bandas Nº de metafases analizadas: 30	No se observan anomalías cromosómicas numéricas ni estructurales. Se observa aumento de tamaño en los satélites de un cromosoma 15 [15ps+].
Bandeo C (CBG)	Coloración selectiva de regiones heterocromáticas	Aumento de tamaño del brazo corto (p) de un cromosoma del grupo D

- Indicar si las células analizadas corresponden a un mismo cultivo celular o a dos o más cultivos independientes.
- En las técnicas de hibridación *in situ* fluorescente (FISH) indicar tipo de sonda y marca comercial, número de metafases y/o de núcleos analizados.
- Si se realizaron estudios citogenómicos, es preferible describirlos en un informe aparte. Sin embargo, pueden incluirse los resultados junto con la descripción de las técnicas aplicadas a fin de fundamentar la interpretación de las observaciones.

8.2.2.6. Resultados

- Deben expresarse según la última versión del ISCN.
- Si se observan anomalías cromosómicas, se sugiere utilizar las abreviaturas apropiadas (*mat*, *dmat*, *pat*, *dpat*, *inh* o *dn*), según el ISCN, para indicar el origen, en los casos que la información esté disponible.
- Si se detecta una variante cromosómica eucromática, se debe describir en el cariotipo según las reglas de ISCN y especificar que se trata de una variante poblacional en las observaciones.
- Para un análisis mediante técnica de FISH, el informe debe aclarar si se ha realizado o no un estudio citogenético previo mediante técnicas de bandeo.

8.2.2.7. Interpretación y conclusiones

- Todos los informes de un estudio mediante CT deben incluir la interpretación de los resultados. Esta interpretación debe contar con la verificación del responsable del laboratorio.
- En los informes de cariotipos en mosaico, se sugiere describir la frecuencia de cada línea indicando su porcentaje y aclarar (si fuese necesario) que podría variar en otros tejidos.
- En las anomalías cromosómicas estructurales, se sugiere indicar si el cariotipo es balanceado o desbalanceado describiendo en este último caso las aneuploidías parciales.
- En presencia de una anomalía numérica o estructural microscópica o submicroscópica, se sugiere indicar si la misma se corresponde a un síndrome descrito en la literatura especializada.
- Indicar en este apartado si es necesario realizar un nue-

vo estudio al paciente o a sus familiares.

8.2.2.8. Firmas

- El informe debe permitir identificar al profesional especializado que realizó el estudio mediante la firma y aclaración del nombre y apellido.
- El informe debe permitir identificar al profesional que avala la emisión de los resultados mediante la firma y aclaración del nombre y apellido.
- Al menos 1 profesional que firma el informe debe tener matrícula profesional expedida por el Ministerio de Salud o autoridad de la jurisdicción.

8.2.2.9. Observaciones

- El laboratorio debe establecer en el MP si se incluye o no la descripción de polimorfismos cromosómicos observados. En este caso, se sugiere describirlos en este apartado de acuerdo con el ISCN, aclarando que corresponden a variantes cromosómicas normales presentes en la población general. Cabe destacar que los consensos internacionales sugieren excluir del informe los polimorfismos observados y mantenerlos en un registro, ya que pueden ser necesarios para una revisión futura.
- Si se ha observado la presencia de variantes cromosómicas eucromáticas, se sugiere adjuntar las citas bibliográficas que respaldan esta categorización y/o resultados del estudio parental/familiar.
- Indicar las limitaciones del estudio, si el NR está por debajo del sugerido, según el motivo de derivación. Es recomendable en estos casos sugerir la repetición del estudio.

8.3. Comunicación de resultados críticos o urgentes

- La notificación de un resultado crítico que tiene implicancias diagnósticas y/o terapéuticas debe realizarse de manera inmediata al médico que solicitó el estudio para que las intervenciones clínicas puedan realizarse en el tiempo apropiado.
- El jefe del laboratorio es responsable de gestionar el diseño de la lista de resultados críticos y el protocolo de comunicación^{24,25}.
- Se recomienda la vía de comunicación telefónica para notificar resultados críticos utilizando el protocolo *read back*, que requiere que el receptor de una información verbal la repita o lea, de modo de permitir al remitente monitorear y corregir cualquier inexactitud, si fuera necesario²⁴.
- En el caso de transmisión de resultados a través de modos no verbales, como mensajería de texto, el destinatario debe confirmar su recepción en un periodo de tiempo pre-determinado²⁵.
- La gestión de comunicación de resultados críticos debe ser documentada y se debe especificar: fecha y hora en la cual la notificación fue realizada; identidad del paciente; fecha y hora en la cual la muestra fue tomada; análisis realizado; resultado; identidad del profesional que brinda la información; identidad del receptor de la notificación y fecha y hora de la confirmación de haber recibido la infor-

mación. Además, los registros deben incluir todo factor relevante relacionado con las dificultades encontradas durante el desarrollo del procedimiento²⁵.

9. Gestión de calidad

9.1. Gestión de calidad

- El laboratorio debe tener una política de gestión de calidad que establezca objetivos y demuestre claramente su compromiso de satisfacer las necesidades y los requisitos de sus usuarios, al definir las formas en que se organiza y gestiona el laboratorio.
- El laboratorio debería trabajar bajo los lineamientos de las normas ISO 9001/2015 15189/17025, o su equivalente nacional [p. ej., CCKL, UKAS y otras].
- Cada laboratorio debería tener un responsable del área de calidad que supervise el establecimiento, implementación, mantenimiento y auditoría de la calidad dentro de un laboratorio (interno y externo).

9.2. Garantía de calidad interna y externa

- El laboratorio debe tener implementado un programa interno de control de calidad para verificar la calidad de los resultados obtenidos¹³ [p.44].
- El laboratorio debería cumplir con la normativa de cada jurisdicción en cuanto a su participación en programas externos de control de la calidad¹³ [p.44].
- La participación en un programa de control de calidad externo o, en su defecto, programas de comparación interlaboratorios es una de las principales acciones para demostrar la competencia del laboratorio y para obtener la información necesaria a fin de emprender acciones de mejora.
- El laboratorio debe establecer en el MP los procedimientos que deberían implementarse cuando detecte algún aspecto de su servicio que no se ajuste a los estándares de calidad definidos por la institución.
- Los procedimientos para la acción correctiva deben incluir un proceso de investigación para determinar la/s causa/s subyacente/s del problema. Si se requiere una acción preventiva, se deben desarrollar planes de acción.
- Todos los procedimientos operativos (gerenciales y técnicos) deben ser auditados y revisados por los responsables del laboratorio a intervalos regulares.
- Es responsabilidad del jefe/director técnico del laboratorio establecer, sostener y monitorear los estándares de calidad del laboratorio. A modo de ejemplo:
 - NR apropiado para cada categoría de referencia
 - Criterios para evaluar el NR
 - Valores mínimos de eficiencia de hibridación, especificidad de la sonda y sensibilidad
 - Parámetros mínimos de software para detectar una anomalía
 - Procedimientos para realizar acciones correctivas cuando no se alcanzan los niveles mínimos requeridos
 - Tasas de éxito
- Los laboratorios deben auditar regularmente las tasas

de éxito de las muestras y la calidad general de los extendidos. Cuando los estándares estén por debajo de los criterios acordados, debería ser posible investigar las razones subyacentes y luego, implementar medidas para corregir cualquier deficiencia. Se debe asegurar que se documenten todos los pasos tomados para investigar y corregir los problemas encontrados. Cualquier error de procedimiento, analítico o de notificación debe comprobarse periódicamente.

10. Referencias bibliográficas

1. CONICET. Red de Investigación Traslacional en Salud. Red Colaborativa de Profesionales Especializados en Diagnóstico Genético. Argentina. [Internet]. [Consultado 08 marzo de 2023]. Disponible en: <https://rits.conicet.gov.ar/red-colaborativa-de-profesionales-especializados-en-diagnostico-genetico-argentina/>
2. CONICET. Red de Investigación Traslacional en Salud. Material Técnico. LABORATORIOS-DE-DIAGNOSTICO-CITOGENOMICO-EN-ARGENTINA [Internet]. [Consultado 08 marzo de 2023]. Disponible en: https://rits.conicet.gov.ar/download/base_de_datos/LABORATORIOS-DE-DIAGNOSTICO-CITOGENOMICO-EN-ARGENTINA.pdf
3. Estrategia de Recursos Humanos para el Acceso Universal a la Salud y la Cobertura Universal de Salud. 29.a Conferencia Sanitaria Panamericana. 69° Sesión del Comité Regional de la OMS para las Américas. Washington, D.C., EUA, 25 al 29 de septiembre de 2017. [Internet] [Documento CSP29-R16] 2017 [Consultado 06 diciembre 2023] Disponible en: <https://iris.paho.org/bitstream/handle/10665.2/34964/CSP29-10.pdf?sequence=2&isIRIS.paho.org/bitstream/handle/10665.2/34964/CSP29-10s.pdf?sequence=2&isAllowed=y>
4. Profesional Guidelines for Clinical Cytogenetics. Association for Clinical Cytogenetics. General Best practice Guidelines (2007) v1.04. [Internet] [Consultado 08 de marzo 2024] Disponible en: <http://acmgen.org/wp-content/uploads/2017/04/Cytogenetics-general-best-practice-guidelines-ACC-2007.pdf>
5. Hastings R, Howell R, Bricarelli FD, Kristoffersson U, Cavani S. Cytogenetic Guidelines and Quality Assurance, The Permanent Working Group "Cytogenetics and Society" of the European Cytogeneticists Association, E.C.A., 2012. [Internet] [Consultado 13 de marzo de 2023] Disponible en: https://www.e-c-a.eu/files/downloads/guidelines/e.c.a._general_guidelines_version-2.0.pdf
6. Hastings R, Howell R, Bricarelli FD, Kristoffersson U, Cavani S. A common European framework for quality assessment for constitutional, acquired and molecular cytogenetic investigations. E.C.A. Permanent Working Group for Cytogenetics and Society. 2012. [Internet] [Consultado 13 de marzo de 2023]. Disponible en: https://www.researchgate.net/publication/292796698_A_common_European_framework_for_quality_assessment_for_constitutional_acquired_and_molecular_cytogenetic_investigations
7. Silva M, de Leeuw N, Mann K, Schuring-Blom H, Morgan S, Giardino D, et al. European guidelines for constitutional cytogenomic analysis. Eur J Hum Genet 2019;27:1-16. <https://doi.org/10.1038/s41431-018-0244-x>
8. European registered Clinical Laboratory Geneticist (ErCLG). Code of professional practice for clinical laboratory geneticists in Europe. 2015. [Internet] [Consultado 13 de marzo 2023]. Disponible en: https://www.eshg.org/fileadmin/eshg/EBMG/CLG/EBMG_Code_of_professional_practice_2015.pdf
9. Requirements for Cytogenetic Testing (Third edition 2013) - National Pathology Accreditation Advisory Council, Australian Government of Health. [Internet] [Consultado 20 de marzo de 2023] Disponible en: [https://www.safetyandquality.gov.au/sites/default/files/2022_08/tier_4_requirements_for_cytogenetic_testing](https://www.safetyandquality.gov.au/sites/default/files/2022_08/tier_4_requirements_for_cytogenetic_testing_third_edition_2013.pdf)
10. Castro-Gamero AM, Sales de Oliveira L, Fernandes-Martins R. Guia de boas práticas Laboratoriais em Genética Humana. Alfenas 2017. Ministério da Educação. Universidade Federal de Alfenas. UNIFAL-MG-Brasil. [Internet] [Consultado 20 de marzo 2023]. Disponible en: <https://docplayer.com.br/55340083-Guia-de-boas-praticas-laboratoriais-em-genetica-humana.html>
11. Technical standards for clinical genetics laboratories. (2021 Revision) American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). [Internet] [Consultado 20 de marzo de 2023]. [Internet] Disponible en: https://www.acmg.net/ACMG/Medical-Genetics-Practice-Resources/Genetics_Lab_Standards/ACMG/Medical-Genetics-Practice-Resources/Genetics_Lab_Standards.aspx?hkey=0e473683-3910-420c-9efb-958707c59589
12. Arsham MS, Barch MJ, Lawce HJ, editors. The AGT Cytogenetics Laboratory Manual. The Association of Genetic Technologists. 2017. DOI:10.1002/9781119061199
13. Ministerio de Salud de Argentina. Documento Marco: Recomendaciones paso a paso para el desarrollo de buenas prácticas en el Laboratorio de Análisis Clínicos. 2021. [Internet]. [Consultado 20 de febrero de 2023]. Disponible en: <https://servicios.infoleg.gov.ar/infolegInternet/anexos/380000384999/381466/res594.pdf>
14. Guía para la elaboración de programas de capacitación de los trabajadores de Salud. Dirección Nacional de Capital Humano. Subsecretaría de Políticas, Regulación y Fiscalización. Secretaría de Políticas, Regulación e Institutos. [Internet] [Consultado 20 de febrero de 2023]. Disponible en: <https://bancos.salud.gov.ar/recurso/guia-para-la-formacion-y-capitacion-de-los-equipos-de-salud>
15. Hochstenbach R, Liehr T, Hastings RJ. Chromosomes in the genomic age. Preserving cytogenomic competence of diagnostic genome laboratories. Eur J Hum Genet 2021;29:541-52. DOI: 10.1038/s41431-020-00780-y
16. Miller DT, Adam MP, Aradhya S, Biesecker LG, Brothman AR, Carter NP, et al. Consensus statement: chromosomal microarray is a first-tier clinical diagnostic test for individuals with developmental disabilities or congenital anomalies. Am J Hum Genet 2010;86:749-64. doi: 10.1016/j.ajhg.2010.04.006.
17. Manual de bioseguridad en el laboratorio. Cuarta edición. Ginebra: Organización Mundial de la Salud [Manual de bioseguridad en el laboratorio, cuarta edición y monografías asociadas]. 2020. [Internet] Consultado 08 de marzo de 2023]. Disponible en: <https://www.minsa.gov.pe/Recursos/OTRANS/08Proyectos/2022/Manual%20de%20Bioseguridad%20OMS.pdf>
18. Cabinas de seguridad biológica: uso, desinfección y mantenimiento. Organización Panamericana de la Salud. Oficina Sanitaria Panamericana, Oficina Regional de la Organización Mundial de la Salud. 2002. [Internet] [Consultado 22 de marzo de 2023]. Disponible en: <https://www.paho.org/es/node/33661>
19. Ley 26045 del Registro Nacional de Precursores Químicos. 2005 <https://www.argentina.gob.ar/normativa/nacional/ley-26045-107623/texto>
20. Reglamento Técnico MERCOSUR para transporte de sustancias infecciosas y muestras biológicas entre los Estados parte. 2010. [Internet] [Consultado 23 de marzo de 2023] Disponible en: <https://www.argentina.gob.ar/normativa/nacional/resoluci%C3%B3n-1884-2010-174142>
21. Terragno R. Transporte de especímenes para diagnóstico. Acta Bioquím Clín Latinoam 2005;39:217-23.
22. McGowan-Jordan J, Hastings RJ, Moore S, editors. ISCN. An International System for Human Cytogenomic Nomenclature. Cytogenet Genome Res 2020;160:341-503.
23. Hook EB. Exclusion of chromosomal mosaicism: tables of 90%, 95% and 99% confidence limits and comments on use. Am J Hum Genet;29: 94-97,
24. GOEDEL MANN, Carolina Juliana et al. Desarrollo e implementa-

ción de un proyecto de comunicación efectiva de valores críticos en un laboratorio público pediátrico. *Acta bioquím. clín. latinoam.* [online]. 2020, vol.54, n.1 [citado 2024-06-29], pp.45-54. Disponible en: <http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0325-29572020000100007&lng=es&nrm=iso>. ISSN 0325-2957.

25. Panunzio A, Núñez P, Coromoto M, Molero TM. Gestión de la comunicación de valores críticos en el laboratorio clínico. *AVFT.* 2016 DIC;35(4):122-126. [Internet] Disponible en: http://ve.scielo.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0798-02642016000400007&lng=es.



Esta obra está bajo la licencia Creative Commons Atribución -No Comercial- Compartir Igual 4.0 Internacional - Permite compartir [copiar y redistribuir el material en cualquier medio o formato] y adaptar [remezclar, transformar y crear, a partir del material, otra obra] siempre que: se cite la autoría y la fuente original de su publicación (revista, editorial y URL de la obra), no sean utilizados para fines comerciales y que se respeten los mismos términos de la licencia.

Anexo 1. Deberes y responsabilidades del profesional especializado en diagnóstico genético

ACCEDER AL LINK

Según el Consejo Europeo de Genética Médica, el profesional especializado en diagnóstico genético debe:

- Respetar los derechos humanos del “usuario” (la palabra “usuario” significa paciente, colega, médico y/o individuo), de acuerdo con las recomendaciones de la Organización Mundial de la Salud.
- Trabajar de acuerdo con los requisitos legales y éticos del entorno y país en el que ejerce.
- Permitir la igualdad de acceso a los servicios, sin discriminación por motivos de etnia, religión, creencia, género, discapacidad, edad u orientación sexual.
- Proteger la información confidencial obtenida en el ejercicio profesional y obtener el consentimiento del usuario para revelar información a otros profesionales y/o familiares.
- Ofrecer información precisa sobre el estudio solicitado y sobre otras opciones de diagnóstico disponibles para los usuarios, y obtener un consentimiento informado con respecto al derecho del usuario a tomar decisiones basadas en sus propias creencias y valores.
- Realizar las prácticas específicas garantizando la seguridad del usuario, los trabajadores y el medio ambiente según las leyes y reglamentaciones que rigen los procedimientos de un laboratorio clínico.
- Redactar informes de laboratorio libres de coerción.
- Evitar cualquier abuso de la relación profesional con usuarios o compañeros.
- Mantener registros de laboratorio, médicos y profesionales claros, actualizados y precisos.
- Colaborar y cooperar con colegas para garantizar estándares de buenas prácticas clínicas y así lograr la trazabilidad completa del proceso.
- Actuar como defensor de los usuarios del servicio, según corresponda.
- Informar sobre las inquietudes de los usuarios con respecto a la seguridad y/o la calidad de la atención recibida, incluidos los diagnósticos.
- Ser consciente de su salud física, mental y emocional y tomar medidas para evitar un impacto adverso en la práctica.
- Trabajar en forma colaborativa con otros científicos y técnicos, así como en el apoyo clínico al paciente.
- Ser consciente de sus creencias personales y limitaciones de experiencia y referir a los usuarios, según corresponda, para garantizar que tengan acceso a todos los servicios y opciones de decisión.
- Mantener sus conocimientos y habilidades a través de la educación profesional continua.