

CH

CITOGENÉTICA  
HUMANA

HUMAN  
CYTOGENETICS



## CH 1

## IMPORTANCIA DEL ARRAY SNPS DE MATERIAL DE ABORTO PARA ADECUADA ESTRATIFICACIÓN DE RIESGO DE UNA PAREJA CON INFERTILIDAD

Oliveri J.<sup>1,2</sup>, A. Mampel<sup>3</sup>, S. Denita<sup>1</sup>, M. Castellanos<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio HEMA, Mendoza, Argentina; <sup>2</sup>CREO Fertilidad, Mendoza, Argentina; <sup>3</sup>Clínica de Cuyo, Mendoza, Argentina. jaenoliveri@gmail.com

El estudio genético de las parejas infértiles puede requerir el uso de más de una estrategia. Se presenta el caso de una pareja que concurre a centro de reproducción asistida. Ella tiene 37 y él 41 años. No son consanguíneos y refirieron un aborto espontáneo anembrionado de primer trimestre en 2019. El cariotipo de la pareja (resolución 400 bandas) resultó normal y se interpretó a la pareja con bajo riesgo genético. En 2024 tuvieron un aborto espontáneo en el cual se realizó *array* SNP en material de aborto que arrojó deleción terminal 5q y duplicación terminal 9q. Entre los antecedentes de la mujer figura hipotiroidismo, quiste de plexo coroideo, cirugías por quistes maxilares, quistes renales y malformación de ortijos. Se sospechó rearrreglo cromosómico materno y se solicitó *array* SNP materno para descartar microdesbalance por las anomalías congénitas referidas y FISH 5 y 9. Dichos estudios no se realizaron por falta de cobertura. Se completó la evaluación con cariotipo de alta resolución (550 bandas) con el siguiente resultado: 46,XX,t(5;9)(q35.2;q33)[30]. Este caso muestra la importancia y la utilidad de los estudios disponibles como el *array* SNP de material de aborto, en una pareja de aparente bajo riesgo y su complementación con el cariotipo de alta resolución para establecer el verdadero riesgo y poder plantear las futuras estrategias reproductivas, teniendo en cuenta los riesgos y los deseos de los pacientes para la toma de decisiones informadas a fines de evitar futuros abortos y/o descendencia desbalanceada.

## CH 2

## CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y CITOGÉNICA DE UN PACIENTE CON DELECIÓN INTERSTICIAL 4Q DERIVADA DE UNA INSERCIÓN INTERCROMOSÓMICA PATERNA

Dávila S.<sup>1</sup>, M. Antinori<sup>2</sup>, A. Espinoza<sup>1</sup>, M. Figueredo<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Hospital de Alta Complejidad "Presidente Juan D. Perón", Formosa, Argentina; <sup>2</sup>Hospital de la Madre y el Niño, Formosa, Argentina. solitadavila2023@gmail.com

Las inserciones cromosómicas son rearrreglos estructurales que implican tres puntos de ruptura, obteniéndose un fragmento que se inserta en otra región del genoma. La incidencia se estima en 1:80.000 nacidos vivos. Los portadores tienen un riesgo alto de descendencia desbalanceada con fenotipo alterado cuya gravedad depende del tamaño del desbalance y de la región genómica implicada. El objetivo de este trabajo fue presentar la caracterización clínica y citogenética de un paciente masculino de siete años de edad con talla baja, dismorfias faciales, retraso del desarrollo, alteración del lenguaje, trastorno del espectro autista y convulsiones. El estudio citogenético en sangre periférica con técnica de bandedo GTG resultó 46,XY,del(4)(q22q24)[30]. Ante este hallazgo se realizó cariotipo parental. El resultado fue 46,XY,ins(1,4)(p22.1;q22q24)[30] y 46,XX[30]. El cariotipo definitivo del propósito resultó: 46,XY,der(4)ins(1,4)(p22.1;q22q24)dp[30]. El paciente presentó una deleción intersticial, derivada de una inserción intercromosómica paterna. Si bien no se encontraron antecedentes con características citogenéticas similares, el fenotipo del paciente en gran medida coincide con los casos reportados en la literatura como síndrome de deleción proximal 4q. Estas anomalías representan un enorme desafío en el diagnóstico y asesoramiento genético, principalmente cuando no son *de novo* y resaltan la importancia de la citogenética clásica como herramienta fundamental para la resolución de casos con anomalías cromosómicas desbalanceadas derivadas de rearrreglos estructurales balanceados.

## CH 3

### CARACTERIZACIÓN CITOMOLECULAR DE UN CROMOSOMA EXTRANUMERARIO DERIVADO DE UNA TRANSLOCACIÓN RECÍPROCA BALANCEADA (9;21) MATERNA

Sioli G.A.<sup>1</sup>, F. Da Rosa<sup>1</sup>, C.N. Martínez<sup>2</sup>, M.E. Heis Mendoza<sup>1</sup>, J.C.A. Doldán<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Genética Humana de Misiones (IGeHM), Misiones, Argentina. gastonsioli@gmail.com

Los cromosomas marcadores extranumerarios suelen originarse por reordenamientos estructurales, pueden ser *de novo* o heredados, y su impacto clínico depende de su carga génica y si se presentan en línea pura o en mosaico. Este estudio presenta el caso de una recién nacida con fenotipo peculiar, cejas ralas y arqueadas, orejas bajas y rotadas, nariz ancha, filtrum marcado, labio superior fino, hipoplasia ungueal en manos y pies, clinodactilia del quinto dedo y meningocele occipital. A partir de una muestra de sangre periférica heparinizada, se obtuvieron preparaciones cromosómicas mediante cultivos de linfocitos por 72 h y las técnicas de bandeado GTG, CBG y NOR. El análisis cromosómico de 50 metafases al microscopio óptico reveló un cariotipo femenino con 47 cromosomas, detectándose un cromosoma marcador extranumerario pequeño y monosatelizado. Solicitando cariotipos parentales, se observó una translocación recíproca balanceada materna entre los cromosomas 9 y 21 con puntos de ruptura y reunión a nivel de las bandas 9p21 y 21q21, permitiendo deducir que el cromosoma marcador de la recién nacida era un derivado de la translocación materna. Mediante el análisis de *microarray* cromosómico, se pudo establecer el desbalance neto presente en la paciente, detectándose una ganancia de 24,3 Mb en la región cromosómica 9p24.3p21.3 y una ganancia de 5 Mb en la región cromosómica 21q11.2q21.1, presentando trisomías parciales de los segmentos distales de los cromosomas involucrados. La trisomía parcial 9p24.3p21.3 es frecuente en recién nacidos vivos con retraso en el desarrollo, déficit intelectual y características faciales y craneales inusuales. Mientras que la trisomía parcial 21q11.2q21.1 se asocia con discapacidad intelectual, obesidad, estenosis pilórica y anomalías en las extremidades.

## CH 4

### CARACTERIZACIÓN GENÉTICA DE UNA TRANSLOCACIÓN RECÍPROCA BALANCEADA: ANÁLISIS CROMOSÓMICO Y EVALUACIÓN DEL RIESGO REPRODUCTIVO

Correa M.J.<sup>1</sup>, M.F. Rivero<sup>1</sup>, L.M. Garcete<sup>1</sup>, G.A. Sioli<sup>1</sup>, G.N.A. Furnus<sup>1</sup>, J.D. Caffetti<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Citogenética y Genética Humana, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, Misiones, Argentina. josefcorrea97@hotmail.com

Las parejas con trastornos reproductivos muestran mayor prevalencia de anomalías cromosómicas en comparación con la población general, lo que indica una asociación entre dichas anomalías genéticas y las dificultades reproductivas. El presente trabajo describe un caso de una paciente de 29 años con fenotipo normal, portadora de una translocación recíproca balanceada, con antecedentes de aborto espontáneo y una hija con malformaciones congénitas. El análisis citogenético se realizó a partir de una muestra de sangre periférica heparinizada, mediante cultivo de linfocitos por 72 h y bandeado GTG. Fueron analizadas 50 metafases al microscopio óptico y se reportó siguiendo las normas ISCN 2024. El riesgo reproductivo empírico se obtuvo con el programa Reproductive Risk Estimation Calculator for Balanced Translocation Carriers v5.1. Se determinaron los tamaños de los segmentos intercambiados y se detallaron los genes en las bandas cromosómicas donde se produjo la ruptura mediante UCSC Genome Browser. El análisis cromosómico reveló un cariotipo 46,XX,t(9;21)(p21;q21)[50]. El riesgo reproductivo empírico asociado a esta translocación fue de 21-29% para descendencia con desbalance cromosómico y 26% abortos espontáneos. Los tamaños de los segmentos intercambiados fueron de 23,8 Mb (9p21-pter) y 18,1 Mb (21q21-qter), y se hallaron genes en las regiones de ruptura con funciones en la gametogénesis y el desarrollo del tracto genitourinario, pudiendo relacionarse con trastornos reproductivos al encontrarse alterados. Este caso destaca la relevancia de caracterizar genéticamente las translocaciones balanceadas para estimar el riesgo de recurrencia y orientar el asesoramiento familiar en salud reproductiva.

## CH 5

## RIESGO INVISIBLE: TRANSLOCACIÓN RECÍPROCA BALANCEADA T(20,22) E INVERSIÓN DEL CROMOSOMA 9 EN PORTADORA ASINTOMÁTICA

Da Rosa F.A.<sup>1</sup>, C.N. Martínez<sup>1</sup>, R. Espíndola<sup>1</sup>, G.A. Sioli<sup>1</sup>, J.C.A. Doldán<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Genética Humana de Misiones (IGeHM), Misiones, Argentina. fernandodr.88@gmail.com

Las translocaciones recíprocas son los reordenamientos cromosómicos más comunes en los seres humanos, con una prevalencia de 1 en 500 nacidos vivos. Reportamos el caso de una paciente femenina con fenotipo normal portadora de una translocación recíproca balanceada, quien tuvo un hijo fallecido con malformaciones congénitas. Ingresó al IGeHM una muestra de sangre periférica heparinizada de la cual se obtuvieron preparaciones cromosómicas mediante cultivos de linfocitos por 72 h y posterior bandeo GTG. Se analizaron 30 metafases al microscopio óptico. El riesgo reproductivo fue estimado mediante el *software* de Trunca. El análisis cromosómico reveló un cariotipo femenino con 46 cromosomas, con una translocación recíproca balanceada entre los cromosomas 20 y 22 al nivel de las bandas 20q13.1 y 22q13 y, una inversión pericéntrica en un cromosoma 9 con puntos de ruptura y reunión en 9p12 y 9q13. El riesgo reproductivo empírico fue del 17-23% de tener descendencia con desbalance cromosómico y del 29% de presentar aborto. Además, el riesgo general de tener descendencia afectada en portadores de inversiones pericéntricas fue del 5-15%. La translocación t(20,22) es rara en seres humanos y cuenta con escasa bibliografía, siendo este caso novedoso en cuanto a los puntos de ruptura y reunión de los segmentos cromosómicos involucrados. Resaltamos que, la importancia del diagnóstico citogenético de anomalías balanceadas resulta crucial para establecer el riesgo de recurrencia, para una planificación familiar adecuada y para la toma de decisiones en cuanto a la salud reproductiva de los portadores.

## CH 6

## PORTADOR DE UNA TRANSLOCACIÓN ROBERTSONIANA (13;14): RIESGO GENÉTICO E IMPLICANCIAS REPRODUCTIVAS

Rivero M.F.<sup>1</sup>, M.J. Correa<sup>1</sup>, L.M. Garcete<sup>1</sup>, G.A. Sioli<sup>1</sup>, G. Furnus<sup>1</sup>, J.D. Caffetti<sup>1</sup>, A.S. Fenocchio<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Citogenética y Genética Humana, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, Misiones, Argentina. maflorenciarivero.lic@gmail.com

Las translocaciones robertsonianas presentan una prevalencia de 1 en 1000 nacimientos en humanos. La translocación rob(13;14) representa entre 50-100% de todas las translocaciones robertsonianas, y los portadores tienen mayor riesgo de padecer problemas reproductivos (pubertad precoz, testes no descendidos, oligospermia, infertilidad, abortos recurrentes), y descendencia con defectos congénitos, déficit intelectual por aneuploidías completas o parciales y complicaciones por disomía uniparental del cromosoma 14. El objetivo del presente trabajo fue describir el caso de un paciente de 31 años con fenotipo normal, portador de una translocación robertsoniana, con antecedentes de infertilidad y bajo recuento espermático. El análisis citogenético se realizó a partir de una muestra de sangre periférica heparinizada, mediante cultivo de linfocitos por 72 h y bandeo GTG. Fueron analizadas 50 metafases al microscopio óptico y se reportó siguiendo las normas ISCN 2024. El riesgo reproductivo empírico se obtuvo con el programa Reproductive Risk Estimation Calculator for Balanced Translocation Carriers v5.1. El análisis cromosómico reveló un cariotipo 45,XY,der(13;14)(q10;q10)[50]. El riesgo reproductivo empírico para esta alteración cromosómica fue del 0,6-2,6% de tener descendencia con desbalance cromosómico y del 55% de padecer abortos espontáneos con una pareja eventual. El diagnóstico citogenético de estas translocaciones es fundamental para establecer riesgo de recurrencia, para la planificación familiar y la toma de decisiones en salud reproductiva de los individuos portadores.

## CH 7

## ESTUDIO CITOGENÓMICO EN RECIÉN NACIDA PORTADORA DE UN CROMOSOMA DICÉNTRICO DE NOVO

Garcete L.M.<sup>1</sup>, M.F. Rivero<sup>1</sup>, M.J. Correa<sup>1</sup>, J.D. Caffetti<sup>1</sup>, A.S. Fenocchio<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Citogenética y Genética Humana, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, Misiones, Argentina. lucila.garcete@fceqyn.unam.edu.ar

La formación de cromosomas dicéntricos causa problemas en la segregación y conduce a desbalances cromosómicos. Se realizó el cariotipo de una recién nacida cuyo fenotipo presentó estrechamiento bifrontal, hendiduras palpebrales ascendentes, narinas antevertidas, filtrum liso, dedos ahusados e insuficiencia renal. Mediante una muestra de sangre periférica heparinizada se realizaron cultivos de linfocitos por 72 h. Las preparaciones cromosómicas fueron sometidas a técnicas de bandeo GTG y CBG, y se reportaron los resultados siguiendo las normas del ISCN 2024. El análisis cromosómico de 30 metafases al microscopio óptico reveló un cariotipo femenino con 45 cromosomas, detectándose un cromosoma dicéntrico formado por un cromosoma 9 y un cromosoma 18, con puntos de ruptura y reunión a nivel de las bandas 9p24 y 18p11.2. Esta anomalía representa una pérdida de los segmentos distales a las bandas descritas. Los cariotipos parentales no presentaron alteraciones, permitiendo deducir el origen *de novo* del cromosoma dicéntrico. La caracterización genómica mediante *microarray* cromosómico confirmó el desbalance, detectándose la pérdida de 6,22 Mb en la región cromosómica 9p24.3p24.1 y la pérdida de 5,87 Mb en la región cromosómica 18p11.32p11.31. Estas deleciones fueron clasificadas como patológicas. La deleción 9p24.3p24.1 se asocia con discapacidad intelectual, dismorfia craneofacial, anomalías en dedos y genitourinarias. Mientras que la deleción 18p11.32p11.3 está relacionada con holoprosencefalia. Estos resultados destacan la importancia del diagnóstico citogenético en neonatos.

## CH 8

## ESTUDIOS CITOGENÉTICOS EN EL SÍNDROME DE TURNER: REVISIÓN DE 33 CASOS DERIVADOS AL CENTRO NACIONAL DE GENÉTICA MÉDICA (2021-2024)

Goussies A.G.<sup>1</sup>, C. Bravo<sup>1</sup>, A. Rodríguez<sup>1</sup>, C. Ruiz<sup>1</sup>, A. Aranda<sup>1</sup>, J. De Víctor<sup>2</sup>, L. Franzil<sup>1</sup>, F. Guerrisi<sup>1</sup>, P. Jablonski<sup>1</sup>, B. Ledesma<sup>1</sup>, M.E. Mollica<sup>1</sup>, W. Montes<sup>1</sup>, E. Torchinsky<sup>1</sup>, R. Cerritini<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Centro Nacional de Genética Médica, ANLIS "Dr. Carlos Malbrán", Ministerio de Salud de la Nación, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Hospital Materno Infantil Dr. Carlos Gianantonio, Buenos Aires, Argentina. anagoussies@yahoo.com

El síndrome de Turner (ST) es una cromosomopatía causada por monosomía del cromosoma X. Afecta a 1 de cada 2.500 recién nacidas vivas, se caracteriza por una amplia heterogeneidad clínica y requiere seguimiento multidisciplinario. Se realizaron estudios citogenéticos a partir de cultivo de 72 h de sangre periférica y análisis por bandeo GTW. Un 44% de los casos necesitaron estudios complementarios: FISH o secuenciación del gen SRY por Sanger. En esta oportunidad, realizamos un estudio retrospectivo de pacientes con diagnóstico de ST derivados al Centro Nacional de Genética Médica entre enero de 2021 y octubre de 2024. De un total de 1.589 estudios analizados, 33 resultaron con cariotipos patológicos compatibles con ST. Los motivos de consulta más frecuentes fueron amenorrea primaria, falla ovárica precoz y fenotipo característico. El 66% de los casos correspondió a anomalías numéricas (52% fueron mosaicos). El 34% presentó anomalías estructurales, con una alta frecuencia de mosaicismo (91%). La alteración estructural más frecuente fue el isocromosoma del X. Se identificaron dos pacientes con anomalías estructurales del cromosoma Y (isodicéntrico y anillo), y dos con cariotipo XY: una con fenotipo femenino y amenorrea primaria, con mutación en el gen SRY; otro con fenotipo masculino y mosaico bajo con monosomía del X, derivado por infertilidad. Nuestros hallazgos destacan el valor de los estudios citogenéticos en el ST para la identificación de mosaicismos y anomalías numéricas y/o estructurales de los cromosomas X/Y esenciales para el pronóstico, asesoramiento genético y evaluación del riesgo de gonadoblastoma.

## CH 9

## FENOTIPO FEMENINO EN SÍNDROME DE TURNER CON MOSAICISMO 45,X/46,X,R(Y) Y DETECCIÓN DEL GEN SRY: REPORTE DE CASO

Ruiz C.B.<sup>1</sup>, A. Goussies<sup>1</sup>, C. Bravo<sup>1</sup>, A. Rodriguez<sup>1</sup>, J. De Victor<sup>2</sup>, L. Franzl<sup>1</sup>, F. Guerrisi<sup>1</sup>, R. Cerretini<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Centro Nacional de Genética Médica, ANLIS "Dr. Carlos Malbrán", Ministerio de Salud de la Nación, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Hospital Materno Infantil Dr. Carlos Gianantonio, Buenos Aires, Argentina. candelabelenruiz@gmail.com

El síndrome Turner se caracteriza por la alta heterogeneidad en la correlación genotipo-fenotipo. Presentamos una paciente femenina de 13 años de edad, con baja talla ( $P < 3$ ), cuello alado, tórax ancho. Ante la sospecha de síndrome Turner, se estudió por técnicas citogenéticas clásicas y citomoleculares. El análisis de metafases obtenidas a partir del cultivo de linfocitos de sangre periférica reveló, mediante bandeado GTW, un mosaicismo conformado por dos líneas celulares: 45,X y 46,X,+mar. Se hizo FISH con sondas centroméricas de los cromosomas X e Y, se identificó al marcador como un anillo del cromosoma Y, lo que significa riesgo de gonadoblastoma. Con la misma técnica se detectó la presencia del gen SRY, exclusivamente en la línea celular portadora del anillo. El estudio FISH dirigido al gen SHOX y región subtelomérica Yq, no mostró señales en dichas regiones. En base a estos hallazgos, se estableció el cariotipo: 46,X,r(Y)(p11.31q11.21)[12]/45,X[8]. ish r(Y)(SHOXx0,SRYx1,DYZ3x1,STMYqx0)[8]. Los datos sugieren que el cromosoma reorganizado es un cromosoma Y en anillo, con pérdida en la región terminal de Yp y en la región heterocromática de Yq, durante el reordenamiento. Por lo tanto, los hallazgos concuerdan con el modelo generalmente aceptado de formación de anillos. Si bien la línea celular mayoritaria contiene el anillo del cromosoma Y, la paciente presenta fenotipo femenino, lo cual podría atribuirse al impacto del mosaicismo en la distribución de las líneas celulares a nivel tisular o a una disfunción, deleción parcial o modificación de la expresión del gen SRY.

## CH 10

## CITOGÉNÉTICA PRENATAL: EXPERIENCIA DEL INSTITUTO DE GENÉTICA HUMANA DE MISIONES

Doldan J.C.A.<sup>1</sup>, C.N. Martinez<sup>1</sup>, G.A. Sioli<sup>1</sup>, F.A. Da Rosa<sup>1</sup>, M. Goizueta<sup>2</sup>, M.E. Heis<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Genética Humana de Misiones (IGeHM), Misiones, Argentina; <sup>2</sup>Hospital Materno Neonatal, Misiones, Argentina. doldanjorge40@gmail.com

Los estudios prenatales consisten en un conjunto de técnicas para conocer la salud fetal. A todas las pacientes que presenten un embarazo de alto riesgo para anomalías genéticas, se ofrece la posibilidad de realizar una punción de vellosidades coriales (VC) o de líquido amniótico (LA), con el objetivo de llegar a un diagnóstico certero. En este trabajo reportamos la incidencia de patologías prenatales citogenéticas analizadas en el IGeHM en pacientes atendidos en la Unidad de Medicina Fetal del Hospital Materno Neonatal, en el período 2011 - 2025. Se utilizaron técnicas estándar de cultivo directo de VC (Simoni y Brambati 1983, modificada) y cultivo a largo plazo de LA (Stelle y Breg 1966, modificada). Se recibieron y procesaron 250 muestras prenatales, de las cuales 125 fueron VC y 125 de LA. Se obtuvo crecimiento celular en el 81% de los casos, de los cuales el 36% fueron patológicos. El 96% de estos casos fueron anomalías cromosómicas numéricas y el 4% restante anomalías estructurales. Este porcentaje relativamente alto de casos patológicos en relación al reportado en la bibliografía refleja la buena selección de pacientes de alto riesgo para indicar punción. Resaltamos la importancia diagnóstica de los estudios prenatales citogenéticos ya que guían a los profesionales de la salud en la selección de procedimientos, tratamientos y en la evaluación de pronósticos, seguimiento del embarazo y planificación familiar, optimizando así los recursos clínicos y la calidad de vida de los dos pacientes, la madre y el feto.

## CH 11

## ESTADO DE LA CITOGENÓMICA DEL MIELOMA MÚLTIPLE EN LATINOAMÉRICA

Leone P.E.\*<sup>1</sup>, F. Stella\*<sup>2,3</sup>, C. Alonso Muñoz<sup>4</sup>, S. Benasayag<sup>5</sup>, K.L. Carrasco Colin<sup>6</sup>, E. De La Rosa Rebaza<sup>7</sup>, F. Ferrara<sup>8</sup>, P. Gargallo<sup>9</sup>, S.M. Lagos Lucero<sup>10</sup>, L. Lannutti<sup>2</sup>, P.A. López Pedrozo<sup>11</sup>, B. Miller<sup>12</sup>, F.E. Murillo González<sup>13</sup>, L. Ocampo<sup>14</sup>, I. Otazu<sup>15</sup>, C. Paz-y-miño<sup>16</sup>, M.I. Pérez Rovalino<sup>17</sup>, M. Quatrín<sup>18</sup>, T. Quispe Soto<sup>19</sup>, N.A. Sánchez Zauco<sup>20</sup>, A. Sanguinetti Terradas<sup>21</sup>, E.J. Santibañez Vazquez<sup>10</sup>, M.E. Sosa<sup>22</sup>, I. Slavutsky<sup>23</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Genética y Genómica, Hospital SOLCA, Quito, Ecuador; <sup>2</sup>Universidad de Morón, Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>Hospital Prof. A. Posadas, Buenos Aires, Argentina; <sup>4</sup>Laboratorios Mendel, Morelia, México; <sup>5</sup>FUNDAGEN, Buenos Aires, Argentina; <sup>6</sup>Hospital Ángeles Lomas, Ciudad de México, México; <sup>7</sup>Clínica Alemana de Santiago, Santiago, Chile; <sup>8</sup>Hospital Militar, Montevideo, Uruguay; <sup>9</sup>Hospital Universitario CEMIC, Buenos Aires, Argentina; <sup>10</sup>UC Christus, Chile; <sup>11</sup>Asociación Española, Montevideo, Uruguay; <sup>12</sup>Hospital El Cruce, Berazategui, Argentina; <sup>13</sup>DILETEC, Ciudad de México, México; <sup>14</sup>Génica Laboratorios, Quito, Ecuador; <sup>15</sup>Diaz Gill Medicina Laboratorial S.A., Asunción, Paraguay; <sup>16</sup>Facultad de Ciencias de la Salud "Eugenio Espejo", Universidad UTE, Quito, Ecuador; <sup>17</sup>Hospital SOLCA, Cuenca, Ecuador; <sup>18</sup>Bionet SRL, La Plata, Argentina; <sup>19</sup>Unidad de Biología Celular, Universidad Mayor de San Andrés, La Paz, Bolivia; <sup>20</sup>Hospital Maciel, Montevideo, Uruguay; <sup>21</sup>Instituto Mexicano del Seguro Social, Ciudad de México, México; <sup>22</sup>Laboratorio Central de Redes y Programas, Corrientes, Argentina; <sup>23</sup>Instituto de Medicina Experimental, CONICET-Academia Nacional de Medicina, Buenos Aires, Argentina \*contribuyeron igualmente al trabajo. fla\_stella@yahoo.com.ar

El mieloma múltiple (MM) es una neoplasia hematológica caracterizada por la proliferación clonal de células plasmáticas malignas en la médula ósea. Presenta alta heterogeneidad genética por lo que la citogenómica es esencial para el diagnóstico, pronóstico y abordaje terapéutico. El objetivo de este estudio fue resumir la primera encuesta en Latinoamérica (LA) a 22 instituciones públicas y privadas: Argentina (7), Bolivia (1), Chile (2), Ecuador (4), México (4), Paraguay (1) y Uruguay (3). El 68% de los laboratorios desarrollan técnicas citogenómicas y moleculares, 54% con una recepción mayor a 30 muestras mensuales. El 86,3% reportan cariotipos normales en más del 50% de los casos y el 68% una baja frecuencia de cariotipos patológicos: hiperdiploides, hipodiploides y del(6q), en orden de frecuencia. El 52,4% de los laboratorios efectúa algún tipo de selección celular (SC): 33,3% selección positiva, 14,3% selección negativa, 4,8% *cell sorting*. El 67% cuenta con un kit de sondas de FISH completo (>6 sondas). Los laboratorios con mayor recepción de

muestras se asocian a una mayor complejidad en las técnicas diagnósticas, métodos de SC y mayor número de sondas. Aquellos que incluían SC reportaron un mayor porcentaje de detección de anomalías por FISH. Se observó una menor frecuencia de t(11;14), hiperdiploidía e hipodiploidía respecto a otras poblaciones. Estos hallazgos refuerzan la necesidad de consolidar redes regionales, optimizar protocolos y promover el acceso a tecnologías avanzadas, contribuyendo al desarrollo de una medicina personalizada en pacientes con MM en LA.