

MESAS REDONDAS

THEMATIC ROUNDTABLES

MESA REDONDA

MEDICINA DE PRECISIÓN EN GINECOLOGÍA: DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL A LA PREVENCIÓN DEL CÁNCER

EL LABORATORIO DE ALTA COMPLEJIDAD EN EL DIAGNÓSTICO Y PREVENCIÓN GINECOLÓGICA

Germán R. Perez. Área Virología de la Facultad de Ciencias Bioquímicas y Farmacéuticas de la Universidad Nacional de Rosario. Director Técnico en DETx MOL S.A. gperez@fbioyf.unr.edu.ar

El laboratorio de alta complejidad se ha consolidado como el eje tecnológico esencial de la ginecología moderna, impulsando una medicina predictiva, personalizada y de precisión que abarca desde la salud feto-materna hasta la prevención del cáncer. Mediante la integración de herramientas de vanguardia como la secuenciación de nueva generación (NGS), la citogenética molecular y el tamizaje prenatal no invasivo, es posible identificar precozmente anomalías cromosómicas y genéticas en el área prenatal. Asimismo, en el terreno oncológico, tecnologías como el genotipado molecular de los virus papiloma humano (HPV) de alto riesgo oncogénico, los paneles genéticos de susceptibilidad tumoral y la biopsia líquida redefinen el diagnóstico precoz y la estratificación del riesgo en los cánceres ginecológicos. Esta capacidad analítica de alta resolución no solo optimiza la toma de decisiones clínicas e individualiza los tratamientos, sino que destaca la importancia indispensable de una articulación constante y multidisciplinaria entre el laboratorio y la práctica médica.

TROMBOFILIA HEREDITARIA: HERRAMIENTAS MOLECULARES PARA EL DIAGNÓSTICO

Mara Jorgelina Ojeda. Área de Hematología, Facultad de Ciencias Bioquímicas y Farmacéuticas, Universidad Nacional de Rosario. Instituto de Fisiología Experimental (IFISE), CONICET-UNR. maraojeda18@gmail.com

El diagnóstico molecular de la trombofilia hereditaria constituye una herramienta clave en la ginecología y obstetricia modernas, permitiendo caracterizar el perfil genético de riesgo trombótico y su impacto en la salud reproductiva. Mediante técnicas de alta complejidad como la PCR en tiempo real y la discriminación alélica, la evaluación sistemática de las variantes del **Factor V Leiden** y de la **Prototrombina 20210AG** permite identificar las principales causas genéticas de hipercoagulabilidad, mientras que el estudio de los polimorfismos en los genes **MTHFR** y **SERINE (PAI-1)** aporta información complementaria sobre la vía de la homocisteína y la alteración de la capacidad fibrinolítica. La caracterización precisa de estos marcadores resulta determinante para personalizar el abordaje clínico, guiar decisiones sobre tromboprofilaxis, optimizar el manejo de las pérdidas gestacionales recurrentes y prevenir complicaciones obstétricas severas, garantizando una atención médica integral basada en la evidencia.

INTEGRACIÓN DE HERRAMIENTAS MOLECULARES EN EL DIAGNÓSTICO PRENATAL

Clara Fay. Cibic Laboratorios. clarifay98@gmail.com

Actualmente, las guías internacionales dividen las pruebas genéticas prenatales en estrategias no invasivas e invasivas, recomendando un abordaje diagnóstico escalonado según el riesgo clínico y los hallazgos ecográficos. Las estrategias no invasivas, basadas en ADN fetal libre (cfDNA, siglas en inglés) en sangre materna, se utilizan como screening de aneuploidías mediante NIPT (Non-invasive Prenatal Testing), así como para la determinación del sexo fetal y/o del genotipo del antígeno RhD. Cuando se requiere confirmación diagnóstica, las técnicas invasivas constituyen el gold standard y se deben utilizar muestras de vellosidades coriales o de líquido amniótico. En este contexto, la PCR cuantitativa fluorescente (QF-PCR por sus siglas en inglés *Quantitative Fluorescent PCR*) permite la detección rápida de aneuploidías. El cariotipo identifica alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales, mientras que el microarray cromosómico (CMA) incrementa la resolución diagnóstica ya que permite detectar ganancias o pérdidas de material genético a lo largo de todo el genoma (variantes en número de copias o CNVs). Por su parte, el exoma se incorpora progresivamente para la detección de variantes de secuencia, incluyendo SNPs y pequeñas inserciones/deleciones, asociadas a enfermedades monogénicas. Las guías internacionales recomiendan un abordaje diagnóstico integrado, en el que la combinación de herramientas citogenéticas y moleculares maximiza el rendimiento diagnóstico y optimiza el asesoramiento genético y la toma de decisiones clínicas.

PANELES GENÉTICOS EN EL ESTUDIO DE CÁNCER DE MAMA Y OVARIO.

Patricia Saldías. Centro de Investigación en Oncología del Hospital Provincial del Centenario. Jefe de Servicio de Oncología Grupo Gamma. pepa1310@hotmail.com

La implementación de paneles genéticos multigénicos mediante secuenciación de nueva generación (NGS) representa un pilar fundamental de la medicina de precisión aplicada a la ginecología, transformando radicalmente la prevención y el abordaje del cáncer de mama y ovario hereditario. La evolución desde el análisis exclusivo de *BRCA1/2* hacia el estudio simultáneo de genes de alta y moderada penetrancia (como *PALB2*, *ATM*, *CHEK2*, *BRIP1* y *RAD51C/D*) permite una estratificación del riesgo sumamente precisa y personalizada. Esta caracterización genómica impacta de manera directa en el manejo clínico: sustenta la prevención primaria mediante el diseño de esquemas de seguimiento intensivo, cirugías reductoras de riesgo y el estudio en cascada de familiares asintomáticos, al tiempo que guía decisiones terapéuticas de vanguardia mediante el uso de terapias dirigidas, como los inhibidores de PARP. Finalmente, la integración de estas tecnologías en la práctica médica diaria exige sortear desafíos clave como la interpretación de variantes de significado incierto (VUS) y garantiza la necesidad indispensable de un asesoramiento genético riguroso y humano.