

# **CURSO AVANZADO DE DIAGNOSTICO PRENATAL**

## **PRESENTACION**

Desde hace una década el Diagnóstico Prenatal de las anomalías cromosómicas y monogénicas ha dejado de basar la indicación de una amniocentesis genética en preguntar a la gestante sobre su edad y antecedentes. En la actualidad el proceso de la evaluación de riesgos se ha perfeccionado enormemente y los métodos de screening se han diversificado, pudiéndose realizar en el primer trimestre, en el segundo o sucesivamente en el primero y segundo. Para que la pareja pueda optar por uno u otro método después de haber recibido la información adecuada, obstetras y comadronas debemos ser capaces de conocer a fondo de sus ventajas e inconvenientes y poderlos explicar detalladamente.

Las pruebas diagnósticas también se han diversificado, y aunque la amniocentesis no ha variado substancialmente, la biopsia corial se ha popularizado y han aparecido múltiples métodos de análisis genético, que a menudo son más rápidas que el cariotipo convencional. A los métodos más asentados de FISH y QF-PCR se están sumando en la actualidad el MLPA, la CGH y los arrays-CGH. El cariotipo convencional ya presentaba algunos resultados de difícil interpretación, como los mosaicos, translocaciones, inversiones, o las anomalías confinadas a la placenta. Pero aun con resultados concluyentes como el síndrome de Down o de Turner, el asesoramiento sobre sus repercusiones clínicas no se da de manera suficientemente actualizada.

Menor atención ha recibido el diagnóstico prenatal de las anomalías monogénicas, a pesar de ser más frecuentes al nacimiento que las cromosómicas. En algunos países ya se está realizando un screening de portadores de la fibrosis quística en los progenitores. Finalmente, el curso tratará también de los procedimientos avanzados de diagnóstico prenatal, como el diagnóstico preimplantacional, y el diagnóstico prenatal no invasivo en DNA fetal en circulación materna.

Ante la gran aceptación que tuvo la primera edición del curso avanzado de Diagnóstico Prenatal, presentamos una segunda versión "corregida y aumentada". La finalidad del curso es conocer las indicaciones actualizadas de los estudios genéticos y comprender sus resultados para poder interpretarlos y transmitirlos adecuadamente a la pareja. El curso se basa en 4 bloques temáticos:

- a) anomalías cromosómicas
- b) anomalías monogénicas
- c) cribado de aneuploidía
- d) procedimientos avanzados

con dos espacios dedicados a casos clínicos con resultados conflictivos en el cribado y en el cariotipo.

## **OBJETIVOS**

- 1.- Conocer los diversos métodos de screening de aneuploidía con sus ventajas e inconvenientes
- 2.- Saber interpretar correctamente un resultado de screening y transmitirlo adecuadamente a la pareja.

3.- Conocer las indicaciones actualizadas de estudios genéticos incluyendo el cariotipo convencional y nuevas técnicas diagnósticas

4.- Saber interpretar correctamente los resultados del cariotipo convencional, del FISH y de la QF-PCR.

## PROFESORADO

Marta Arigita	ICGON. Hospital Clínic. Barcelona
Virginia Borobio	Diagnóstico Prenatal. Instituto Marqués. Barcelona
Antoni Borrell	ICGON. Hospital Clínic. Barcelona
Mar Bennasar	ICGON. Hospital Clínic. Barcelona
The-Hung Bui	Clinical Genetics Unit. Karolinska Institute Hospital. Stockholm
Miguel del Campo	Genética. Hospital Vall d'Hebron. Barcelona
Elena Casals	Bioquímica. Centre Diagnòstic Biomèdic. Hospital Clínic Barcelona
Vicenzo Cirigliano	General Lab. Barcelona
Dolors Costa	Hematopatologia. Centre Diagnòstic Biomèdic. Hospital Clínic BCN
M. Lluïsa Garcia	INC. Hospital Clínic. Barcelona
Eduard Gratacós	ICGON. Hospital Clínic. Barcelona
Albert Fortuny	Universitat de Barcelona. Hospital Clínic. Barcelona
José Luis Marin	Bioquímica. Centre Diagnòstic Biomèdic. Hospital Clínic Barcelona
Montserrat Milà	Genètica. Centre Diagnòstic Biomèdic. Hospital Clínic Barcelona
Dave Monk	Institut Investigació Biomèdica Bellvitge. Barcelona
Carme Morales	Genètica. Centre Diagnòstic Biomèdic. Hospital Clínic Barcelona
Bienvenido Puerto	ICGON. Hospital Clínic. Barcelona
Josep Sabrià	SBP Software. Girona
Aurora Sánchez	Genètica. Centre Diagnòstic Biomèdic. Hospital Clínic. Barcelona
Josep Santaló	Unitat de Biologia Cel.lular. Universitat Autònoma de Barcelona
Agustí Serés	ICGON. Hospital Clínic Barcelona.
Anna Soler	Genètica. Centre Diagnòstic Biomèdic. Hospital Clínic Barcelona
Nicholas J. Wald	Wolfson Institute. Barts and London University. London

## PROGRAMA

### Jueves 20 de mayo

15.00 Enfoque multidisciplinar del DP	A. Fortuny
PRIMER BLOQUE: ANOMALIAS CROMOSOMICAS	
15.30 DNA, genes y cromosomas	C. Morales
16.05 Cariotipo prenatal	A. Soler
16.40 Citogenética molecular: FISH y arrays-CGH	D. Costa
<i>17.15 Descanso</i>	
17.55 Síndrome de Down: manifestaciones clínicas	A. Serés
18.30 Aneuploidías sexuales: manifestaciones clínicas	A. Sánchez
19.05 QF-PCR stand alone*	T.H. Bui

19.40 *Fin del dia*

### **Viernes 21 de mayo**

9.00 Casos clínicos

M. Arigita

#### SEGUNDO BLOQUE: ANOMALIAS MONOGÉNICAS

9.30 Enfermedades monogénicas: Indicaciones de DP

M. delCampo

10.05 Técnicas moleculares en DP

M. Milà

*10.40 Descanso*

11.20 Epigenetics: imprinting and uniparental disomy\*

D. Monk

11.55 Screening neonatal y fibrosis quística

J.L. Marin

#### TERCER BLOQUE: CRIBADO PRENATAL DE ANEUPLOIDIA

12.30 Principles of prenatal screening\*

N.J. Wald

*13.05 Comida*

14.20 Estrategias de cribado de aneuploidía

A. Borrell

14.55 Test Combinado de primer trimestre

E. Casals

15.30 Sequential screening\*

N.J. Wald

*16.05 Descanso*

16.45 Marcadores secundarios y test de Contingencia

V. Borobio

17.20 Control de calidad en TN y cribado

J. Sabrià

17.55 Casos clínicos de cribado

M. Bennasar

18.25 Impacto psicológico de la pérdida fetal

M.L. García

*19.00 Fin del dia*

### **Sabado 22 de mayo**

#### CUARTO BLOQUE: PROCEDIMIENTOS AVANZADOS

9.00 DNA/RNA fetal en circulación materna

V. Cirigliano

9.35 Diagnóstico y screening preimplantacional

J. Santaló

10.10 Gene and cell therapy\*\*

T.H. Bui

*10.45 Descanso*

11.25 Defectos congénitos en Reproducción Asistida

A. Borrell

12.00 Cordocentesis y cardiocentesis

B. Puerto

12.35 Interrupción selectiva

E. Gratacós

13.10 Clausura

13.30 *fin del curso*

\* Presentación en inglés con traducción simultanea

\*\* Presentación en inglés sin traducción simultanea

### **DATOS DE INTERES**

#### **Dirección del curso**

Antoni Borrell

## **Organización**

Servicio de Medicina Materno-fetal. Instituto de Ginecología, Obstetricia y Neonatología (ICGON). Hospital Clínic de Barcelona.

## **Calendario y horario**

- jueves 20 de mayo: 15 h a 19.40 h.
- viernes 21 de mayo: 9 h. a 19 h.
- sábado 22 de mayo: 9 h. a 13.30 h.

**Sede del curso:** Aula Magna de la Facultad de Biología de la Universidad de Barcelona. Avda. Diagonal 645. Pedralbes (metro Palau Reial), Barcelona.

## **Inscripciones**

**Precio:** 370 euros especialistas 310€ residentes y comadronas

**La inscripción se debe realizar a través de la web : [www.aulaclinic.com](http://www.aulaclinic.com)**

Es imprescindible la dirección de correo electrónico del inscrito para poder enviarle clave de acceso a la documentación del curso (no se enviará a la entidad pagadora).

## **Secretaria técnica e información**

Sra. Mercé Sabaté  
Hospital Clínic de Barcelona. Aula Clínic  
C/. Villarroel, 170. 08036 Barcelona  
Escalera 7, 7ª planta  
Tel.: 93 2279852 – Fax: 93 2279859  
Correo electrónico: [mesabate@clinic.ub.es](mailto:mesabate@clinic.ub.es)

## **Secretaria Científica**

Sra. Mercé Herrero  
Servicio de Medicina Maternofetal  
Institut Clínic de Ginecología, Obstetricia y Neonatología  
Tel.: 93 2279931 – Fax: 93 2275605  
Correo electrónico: [mherrero@clinic.ub.es](mailto:mherrero@clinic.ub.es)