

**BECAS SALUD INVESTIGA 2021-2022
INFORME FINAL**

Informe final presentado ante la Dirección de Investigación en Salud.

Ministerio de Salud de la Nación- diciembre 2022

TÍTULO DE LA INVESTIGACIÓN:

Relevamiento de recursos y articulación de profesionales para impulsar la planificación de una Red Nacional en Citogenética y Citogenómica Clínica

CATEGORÍA ESTUDIOS MULTICÉNTRICOS

Nombre y Apellido del/a Coordinador/a: Sandra M. Rozental

Nombre y Apellido de los/as integrantes del equipo: Vanina Bugatto, Bárbara Casali, Marisol Delea, Lucía Espeche, Gabriela Zelaya

INFORME FINAL

Fuente (s) de financiamiento:

El presente trabajo de investigación fue realizado con el apoyo de las Becas SALUD INVESTIGA a proyectos de Investigación 2021-2022, otorgada por el Ministerio de Salud de la Nación, a través de la Dirección de Investigación en Salud.

1. PORTADA
1.1. Título de la investigación Relevamiento de recursos y articulación de profesionales para impulsar la planificación de una Red Nacional en Citogenética y Citogenómica Clínica
1.1.2 Título abreviado Red Nacional en Citogenética y Citogenómica Clínica
Indique en este espacio la guía de reporte utilizada para la confección del Informe final (podrá encontrar información en https://www.argentina.gob.ar/salud/investiga/recursos/diseminacion Normas Vancouver
1.2. Autores/as <ul style="list-style-type: none"> • Sandra M. Rozental; Centro de Investigaciones Endocrinológicas “Dr. César Bergadá” (CEDIE) CONICET; Centro Nacional de Genética Médica “Dr. Eduardo Castilla” ANLIS (CENAGEM) • Vanina Bugatto; Hospital de Alta Complejidad en Red El Cruce “Dr. Néstor Kirchner”(HEC) • Bárbara Casali; Hospital de Niños “Ricardo Gutiérrez (HNRG), Centro de Investigaciones Endocrinológicas “Dr. César Bergadá” (CEDIE) • Marisol Delea; CENAGEM • Lucía Espeche; CENAGEM • Melisa Taboas; CENAGEM • Gabriela Zelaya; Hospital de Pediatría Dr. Juan P. Garrahan (HPG)
1.3. Colaboradores/as Cristina Alonso, Edgardo Baialardo, Soledad Massara, Diego Raffo, Gabriela Ropelato, Juan Orza
1.4. Coordinador/a Sandra M. Rozental, Centro de Investigaciones Endocrinológicas “Dr. César Bergadá” (CEDIE) CONICET
1.5 Correspondencia sandra.m.rozentel@gmail.com , srozentel@cedie.org.ar
1.6 Fuente de financiamiento El presente trabajo de investigación fue realizado con el apoyo de las Becas SALUD INVESTIGA 2020-2021, otorgadas por el Ministerio de Salud de la Nación, a través de la Dirección de Investigación en Salud.
1.7 Declaración de conflicto de intereses No hubo conflictos de intereses durante la realización del estudio
1.8 Lugar y fecha Buenos Aires, 16 de enero de 2023

2	ÍNDICE
---	---------------

SECCIÓN	PÁGINA
3. RESUMEN Y PALABRAS CLAVE	3
4. ABSTRACT AND KEY WORDS	4



5. INTRODUCCIÓN	5
6. MATERIALES Y MÉTODOS	7
7. RESULTADOS	12
8. DISCUSIÓN	27
9. RELEVANCIA PARA LA SALUD PÚBLICA	30
11. ABREVIATURAS Y ACRÓNIMOS	31
12. AGRADECIMIENTOS:	31
13. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	32

3 RESUMEN Y PALABRAS CLAVE

Introducción

Los estudios citogenéticos y citogenómicos son un pilar en el diagnóstico de anomalías congénitas y adquiridas a nivel postnatal y prenatal. Sin embargo, nuestro país aún no ha logrado consolidar un modelo que garantice la equidad en el acceso certero y oportuno.

Objetivos

Emprender un proceso para la gestión de una red de diagnóstico citogenético y citogenómico en Argentina

Métodos

Investigación descriptiva de profesionales y laboratorios e intervenciones mediante capacitaciones y organizaciones de trabajo en comisiones.

Resultados

Se identificaron 194 profesionales, 22 técnicos y 68 laboratorios, más del 60% en CABA y Buenos Aires. El diagnóstico postnatal mediante técnicas de bandeo y FISH es el área más desarrollada mientras que el acceso a técnicas citogenómicas, diagnóstico prenatal y oncohematológico es muy limitado.

Se implementó un ciclo anual de ateneos y otro de cursos para fortalecer competencias profesionales y promover el intercambio de experiencias y conocimientos. Participaron más de 150



profesionales que manifestaron la importancia de esas intervenciones como medio de capacitación y articulación entre colegas.

Se constituyó la “Red Colaborativa de Profesionales Especializados en Diagnóstico Genético” y se impulsó la conformación de 4 comisiones de trabajo sobre evaluación externa de desempeño, guías de buenas prácticas, formación de recursos humanos y articulación en microarrays.

Conclusiones

La información generada permite visualizar recursos, necesidades y oportunidades para gestionar acciones sistemáticas y formales en torno a las problemáticas identificadas. Las intervenciones desarrolladas permitieron originar un proceso de integración y cooperación de profesionales especializados en citogenética y citogenómica generando un marco que promueve la continuidad tanto en el área de capacitación continua como de articulación de profesionales.

Palabras clave

Citogenética, Investigación sobre personal de Salud, Capacitación de recursos humanos en Salud, Colaboración intersectorial

4 ABSTRACT Y KEY WORDS

Introduction

Cytogenetic and cytogenomic studies are essential in the diagnosis of congenital and acquired anomalies at the postnatal and prenatal level. However, our country has not yet consolidated a model that guarantees equity in accurate and timely access.

Objectives

To promote a process for the management of a cytogenetic and cytogenomic diagnosis network in Argentina.

Methods

Descriptive research of professionals and laboratories, interventions through training and work organization in commissions.

Results

A hundred and ninety four professionals, 22 technicians and 68 laboratories were registered, more than 60% in CABA and Buenos Aires.

Postnatal diagnosis using banding and FISH techniques was the most developed area while access to cytogenomic techniques, prenatal diagnosis and oncohematology were very limited.

An annual cycle of seminars, and courses were implemented to strengthen professional skills and promote the exchange of experiences and knowledge. More than 150 professionals participated



expressing the importance of those interventions as a means of training and cooperative work among colleges.

The "Collaborative Network of Genetic Diagnosis Specialized Professionals" was set and the organization of 4 commissions to work on external performance evaluation, good practice guides, training of human resources and microarray articulations.

Conclusions

The information provided made it possible to visualize resources, needs and opportunities to manage systematic and formal actions around the identified problems.

The developed interventions allowed to originate a process of integration and cooperation among cytogenetic and cytogenomic specialized professionals and to generate a framework of continuity both in the area of progressive training and task articulation among professionals.

Keywords

Cytogenetics, Research on Health personnel, Training of human resources in Health, Intersectoral collaboration

5 INTRODUCCIÓN

Se entiende por citogenómica a la disciplina que estudia la variación numérica y estructural del genoma a nivel microscópico y/o submicroscópico utilizando metodologías que analizan el genoma completo o secuencias específicas¹. En la actualidad se utiliza como un término general que abarca la citogenética tradicional (CT) basada en técnicas de microscopía y la citogenómica molecular (CM) basada en estudios en muestras de ADN².

Los estudios de CT y CM para la investigación de anomalías cromosómicas (AC) y desórdenes genómicos submicroscópicos (DGS), son un pilar en el proceso diagnóstico de anomalías congénitas múltiples, trastornos del neurodesarrollo y del crecimiento, desórdenes de la diferenciación sexual, infertilidad y pérdidas recurrentes de embarazos. Por el impacto de estas condiciones clínicas en la morbimortalidad pre y post natal y por la posibilidad de recurrencia familiar, el diagnóstico de certeza es fundamental. Asimismo son estudios esenciales en pacientes con enfermedades oncológicas por su valor diagnóstico y pronóstico, definiendo en muchos casos el tratamiento a seguir^{3,4}. Del mismo modo, los estudios invasivos en embarazos de alto riesgo permiten el adecuado manejo del embarazo, la planificación del parto y el asesoramiento a los padres para futuras gestas.

Tradicionalmente la investigación de AC y DGS se limitaba a la determinación del cariotipo mediante técnicas de bandedo (TB) y estudios dirigidos mediante hibridación *in situ* fluorescente (FISH). Actualmente, las técnicas de CM como amplificación de múltiples sondas dependiente de

ligamiento (MLPA), PCR fluorescente cuantitativa (QF-PCR), análisis por microarrays (CMA) y secuenciación de genoma completo (NGS), ofrecen ventajas en resolución y escala ya que permiten incrementar en un 20-25% la eficiencia diagnóstica^{5,6} y estudiar muchos pacientes en simultáneo. Además, han permitido establecer estrategias para caracterizar AC e interpretar los mecanismos involucrados⁷. Este nuevo contexto condujo a un cambio de paradigma y desde el año 2010 los consensos internacionales proponen la utilización de técnicas de CM, en lugar de la CT, como prueba inicial para el diagnóstico, especialmente en recién nacidos con anomalías congénitas y en pacientes con trastornos de neurodesarrollo^{5,8}. Sin embargo, debido al costo por muestra, esta transición se está llevando a cabo en países de altos ingresos y en los de bajos y medianos ingresos, el cariotipo seguirá siendo un método de primera opción diagnóstica^{1,9}. Además, las técnicas de CM tienen limitaciones ya que no pueden detectar una proporción de AC y muchos resultados no concluyentes deben recibir estudios de seguimiento en el paciente y/o familiares mediante TB y/o FISH¹.

Por lo tanto, existe una necesidad de preservar las competencias en CT y ampliar el perfil de los profesionales vinculados a estos estudios con una perspectiva a futuro. Además, la demanda de profesionales que realizan cariotipo¹ se está incrementando debido a la necesidad de seguimiento citogenético de hallazgos positivos en estudios prenatales no invasivos que se están extendiendo en el sistema público de salud en Argentina y muchos países.

Según un estudio realizado en Europa, el campo del diagnóstico genético se enfrentaría a un déficit en profesionales especializados en CT en la próxima década. Esto se debe a la jubilación del 25-30% de los profesionales en ejercicio, la preferencia de los jóvenes en formación por la genética molecular y a las limitadas oportunidades de capacitación formal¹.

En definitiva, el escenario del diagnóstico de AC y DGS ha cambiado sustancialmente. Esto representa un desafío para el sistema de salud, tanto en el desarrollo de laboratorios especializados, como en la formación de recursos humanos y conformación de equipos multidisciplinarios. En este sentido, y tal como señalan diversas resoluciones de la OMS, el conocimiento sobre disponibilidad, accesibilidad, pertinencia y competencia de recursos humanos son factores clave para el desarrollo de políticas efectivas¹⁰. En nuestro país según los relevamientos realizados en 2006¹¹ y 2014¹⁴, la disponibilidad de laboratorios especializados en el sistema público es muy limitada y el número de estudios que producen no responde a la demanda local, principalmente por un número insuficiente de recursos humanos. Asimismo, el acceso a técnicas de CM es muy restringido.

En los últimos años han cobrado importancia los modelos de redes en salud que constituyen una estrategia de articulación e intercambio entre instituciones y/o personas que deciden asociar voluntaria o concertadamente sus esfuerzos, experiencias o conocimientos para el logro de fines comunes¹².



La gestión de una red suele ser un proceso complejo que se inicia por modelos de trabajo asociado con diferentes niveles de formalidad. Constituye un modo de vinculación para el intercambio de experiencias y conocimientos que provee una plataforma sobre la cual gestionar acciones sistemáticas y formales en forma conjunta¹³.

Este proyecto propone generar información relevante para apoyar la toma de decisiones en el área de CT y CM y originar una masa crítica de especialistas comprometidos que permita impulsar un proceso para una cultura colaborativa en red.

Objetivo general

Emprender un proceso para la gestión de una red de diagnóstico citogenético y citogenómico en Argentina

Objetivos específicos

- a) Relevar información sobre los laboratorios y recursos humanos especializados en diagnóstico citogenético y citogenómico
- b) Consolidar un modelo de capacitación continua para especialistas desde una perspectiva participativa e interdisciplinaria
- c) Promover la articulación de actores claves para afianzar circuitos referenciales en el área

6 MATERIALES Y MÉTODOS

Líneas estratégicas:

- A. **Investigación:** relevamiento de recursos humanos y laboratorios.
- B. **Capacitación:** ateneos y cursos para poner a prueba el valor de espacios de aprendizaje para favorecer la articulación entre profesionales,
- C. **Articulación:** trabajo en comisiones para poner a prueba el modelo como medio de intercambio inter-institucional e inter-profesional.

A. Línea estratégica investigación

1. Relevamiento de recursos humanos

Se diseñó un formulario de registro e inscripción en línea (FRI) (Anexo I, Sección 1).

Variables analizadas en cada dimensión:

1. Identificación (campo abierto): apellido y nombre, DNI, edad, lugar de residencia, título de grado, contacto, postgrado
2. Experiencia técnica para diagnóstico de AC y DGS (campo de selección fija): TB, FISH, CMA, MLPA, QF-PCR, NGS, tiempo de ejercicio profesional en años



3. Área/s clínica/s de actividad para diagnóstico de AC y DGS (campo de selección fija): diagnóstico postnatal de anomalías congénitas (DPOST), diagnóstico prenatal (DPN), diagnóstico en oncohematología (DONCO)
4. Capacitación en servicio: residencia, concurrencia, beca, rotación, visitancia, pasantía (campo de selección fija); lugar y tiempo (campo abierto)
5. Principales cursos y otras actividades de capacitación realizadas (campo abierto, máximo 3)
6. Participación en docencia e investigación (dicotómica)
7. Ámbito de ejercicio profesional: Lugar/es de trabajo y contacto (campo abierto); dependencia de lugar de trabajo (campo de selección fija)
8. Opinión: importancia del trabajo en red, importancia proyectos de evaluación externa de desempeño (EED) (campo selección fija); principales retos de la especialidad, comentarios y sugerencias (campo abierto)

Población objetivo

Profesionales y técnicos que realicen o hayan realizado diagnóstico genético de AC y/o DGS en laboratorios de la República Argentina

Unidad de análisis

- Profesional capacitado para el diagnóstico genético de AC y/o DGS
- Técnico de laboratorios capacitado para procedimientos de CT o CM

Criterios de inclusión

- Realizar o haber realizado diagnóstico genético de AC y/o DGS mediante técnicas de CT (TB y/o FISH) y/o técnicas CM (MLPA y/o QF-PCR y/o CMA y/o NGS) para DPOST y/o DPN y/o DONCO
- Realizar actividades técnicas en laboratorios que realizan diagnóstico genético de AC y/o DGS

Criterios de exclusión

- Realizar actividades analíticas o técnicas en laboratorios que realizan diagnóstico genético de enfermedades monogénicas y/o complejas no asociadas a AC y/o DGS

Población accesible

Se creó una base de datos de contactos profesionales/técnicos para el envío del FRI a partir de diversas fuentes:

- Registro de ex residentes del CENAGEM
- Registros de ex concurrentes, ex becarios, o ex alumnos de cursos de las instituciones participantes del proyecto
- Contacto con referentes y/o jefes de instituciones especializadas
- Redes sociales como LinkedIn



Desarrollo del relevamiento

Se habilitó una casilla de correo electrónico para las actividades del proyecto:

geneticaenred.ar@gmail.com

Entre enero y febrero del año 2022 se realizó una prueba piloto mediante el envío del FRI a 10 profesionales y se hicieron los ajustes necesarios.

El período de relevamiento se extendió entre marzo y julio del año 2022 mediante el envío del link para completar el FRI junto con la descripción del proyecto y como adjunto el consentimiento informado aprobado por el Comité de Ética en Investigación del HNRG. Cada participante fue identificado por un código alfa numérico y se diseñó una base de datos Excel con la información recabada. Para el análisis se categorizaron a los encuestados en 5 grupos:

- **P-G:** profesional con experiencia en TB, con o sin experiencia en FISH, con o sin experiencia en técnicas de CM
- **P-FISH:** profesional con experiencia en FISH sin experiencia en TB, con o sin experiencia en técnicas de CM
- **P-M:** profesional con experiencia en CM, sin experiencia en TB
- **P-FORM:** profesional en formación en TB, FISH y/o CM sin experiencia en ninguno de las técnicas
- **T:** técnicos de laboratorio o estudiantes universitarios

2. Relevamiento de laboratorios

Se diseñó un formulario de registro de laboratorios en línea (FR-Lab)(Anexo I, Sección 1)

Variables analizadas en cada dimensión

1. Identificación (campo abierto): Nombre, jurisdicción, dirección, contacto, responsables
2. Recursos diagnóstico para AC y DGS (campo de selección fija): TB, FISH, CMA, MLPA, QF-PCR, NGS, estudios de inestabilidad cromosómica, patologías, sondas disponibles, área clínica (DPOST, DPN, DONCO), tejidos
3. Gestión (dicotómica): Derivaciones de pacientes y muestras de otras instituciones, aranceles
4. Modalidad de entrega de informes (campo de selección fija)
5. Formación de recursos humanos (campo abierto)
6. Opinión: comentarios y sugerencias (campo abierto)

Población objetivo

Laboratorios que realicen diagnóstico genético de AC y/o DGS en la República Argentina

Unidad de análisis



Laboratorio público o privado que realiza diagnóstico genético de AC y/o DGS en la República Argentina para DPOST y/o DPN y/o DONCO

Criterios de inclusión

- Realizar diagnóstico genético de AC y/o DGS mediante TB y/o FISH y/o MLPA y/o QF-PCR y/o CMA y/o NGS en sangre periférica u otros tejidos para DPOST y/o DPN y/o DONCO

Criterios de exclusión

- Realizar estudios genéticos de enfermedades monogénicas y/o complejas exclusivamente
- Realizar estudios genéticos de AC y/o DGS con fines de investigación exclusivamente

Población accesible

Se creó una base de datos de laboratorios a partir de la información de lugar de trabajo de los profesionales encuestados mediante el FRI, de laboratorios públicos censados en 2006¹¹ y en 2014 (actualizado en 2017)¹⁴.

Desarrollo del relevamiento

Entre marzo y abril del año 2022 se realizó una prueba piloto mediante el envío del FR-Lab a 8 laboratorios y se hicieron los ajustes necesarios. El período de relevamiento se extendió entre junio y agosto del año 2022 mediante el envío del link para completar el FR-Lab. Los laboratorios se identificaron con un código alfanumérico y se diseñó una base de datos Excel con la información recabada.

Difusión de la información

A partir de los resultados del estudio se diseñó un archivo digital y una plataforma de consulta *on line* con la información recabada sobre los laboratorios de diagnóstico citogenético y citogenómico disponibles en el país.

B. Línea estratégica capacitación

Todas las actividades se desarrollaron a través de una plataforma de aprendizaje digital y fueron gratuitas. Para cada actividad se diseñó un aula virtual con una estructura que permita navegar las clases y/o ateneos de manera sencilla según las necesidades de avance, repaso o evaluación. Para cada contenido se dispuso un foro de intercambio y carpeta con bibliografía complementaria.

La difusión se realizó por correo electrónico y la inscripción a través de un formulario en línea. Se preparó un instructivo en pdf para la matriculación en el campus y acceso al aula virtual.

Al finalizar cada actividad se distribuyó una encuesta de opinión entre los participantes.

Actividades desarrolladas:

1. Ateneos de Actualización y Capacitación Continua en Citogenética y Citogenómica Clínica-2do ciclo



El 1er ciclo fue iniciado por el equipo del proyecto en el año 2021. Ambos ciclos se desarrollaron mediante encuentros quincenales dirigidos a profesionales de la salud especializados en las diferentes áreas del diagnóstico y asesoramiento genético. En cada ateneo se presentó un tema específico a través de: exposición de caso clínico, revisión bibliográfica, clase expositiva o resultados de proyectos de investigación.

Entre los meses de enero y febrero se realizó la inscripción y se diseñó el cronograma. El ciclo se desarrolló de marzo a diciembre a través del Campus virtual del HEC. A continuación de cada exposición se habilitó un espacio de intercambio y preguntas moderado por la coordinación. Las exposiciones quedaron grabadas en el campus junto con la bibliografía y materiales aportados por los disertantes.

Se emitió un certificado de participación con un 50% de asistencia a los encuentros sincrónicos.

En el campus se incluyó un foro adicional para consultas de nomenclatura y otro para contacto laboral.

2. 1er ciclo de Cursos de Capacitación Continua en Citogenética y Citogenómica Clínica

El ciclo estuvo constituido por 3 cursos independientes de 40 hs:

- 1) Estudios citogenéticos mediante técnicas de microscopía: 3/5 al 5/7
- 2) Diagnóstico citogenómico: 30/6 al 8/9
- 3) Anomalías cromosómicas y desórdenes genómicos: 6/9 al 29/11

La inscripción se realizó a partir de abril y se solicitó como requisito de inscripción haber completado el FRI.

En cada curso se dictó una clase semanal sincrónica no obligatoria que quedaba grabada en el campus del CEDIE y cada alumno pudo auto-administrar su participación según su disponibilidad horaria.

La evaluación final (condición para obtener certificado) se realizó en línea a través del campus.

C. Línea estratégica articulación

Con el fin de organizar comisiones de trabajo se realizaron las siguientes actividades:

1. Colaboración en la organización del primer encuentro entre laboratorios públicos que realizan CMA. El encuentro contó con la participación del Dr. Douglas Blake responsable del soporte técnico a los usuarios de la plataforma para CMA y experto en conformación de redes de trabajo en el área.
2. Redacción de documentos de referencia como punto de partida para la convocatoria a comisiones y promover la reflexión y construcción colectiva sobre temas específicos del área:
 - a) Modelo alternativo de EED para los laboratorios que realizan CT para DPOST
 - b) Propuesta de programas colaborativos para formación de recursos humanos
 - c) Guía de Buenas prácticas en CT



3. Presentación de la propuesta de conformación de la “Red Colaborativa de Profesionales Especializados en Diagnóstico Genético-Argentina” como grupo *ad hoc* de la Red de Investigación Traslacional en Salud (RITS) que forma parte de la Red Institucional Orientada a la Solución de Problemas (RIOSP) de CONICET
4. Convocatoria a comisiones de trabajo, coordinación de los primeros encuentros y gestión de la agenda 2022-2023
 - a) Comisión de articulación entre laboratorios públicos para estudios de CMA
 - b) Comisión de EED en CT
 - c) Comisión de Docencia y Formación de Recursos Humanos
 - d) Comisión de Ejercicio Profesional
5. Participación en Primera mesa de trabajo con Laboratorios de Biología Molecular, Citogenética, Genómica - ANLIS Malbrán – MSAL – HPG

7 RESULTADOS

A. Línea estratégica investigación

1. Relevamiento de recursos humanos

1.1. Población de referencia

Se identificaron 271 unidades de análisis, 249 profesionales y 22 técnicos o estudiantes. La participación global fue 71.9% (194/271), 69.9% (174/249) para profesionales y 95.5% (20/22) para técnicos.

El 26.7% (20/75) de los profesionales que no respondieron el FRI, están jubilados o dejaron la especialidad y el 34.7% (26/75) son profesionales con más de 10 años de actividad en la especialidad, muchos de ellos a cargo de laboratorios reconocidos.

1.2. Categorización de la muestra

De los 194 profesionales encuestados la distribución de los recursos humanos fue 129, 3, 24, 18 y 20 para los grupos P-G, P-FISH, P-M, P-FORM y T respectivamente; por lo tanto el 66.5% pertenece al grupo P-G y el 12.4% al grupo P-M.

La relación de sexo femenino/masculino es 120/21, 3/0, 23/3 y 22/2 para los grupos P-G, P-FISH, P-M y T respectivamente.

El 90.8% (158/174) de los profesionales encuestados está en ejercicio de la especialidad y el 9.2% (16/174) no. Las principales causas mencionadas fueron ausencia de cargos o laboratorios en su jurisdicción.

Entre los profesionales en formación el 22.2% (4/18) no se encuentra en ejercicio y el 77.8% (14/18) se capacitan en el marco de su actividad profesional.



1.3. Distribución etaria

La edad promedio global fue de 43.2 años y la edad promedio de los profesionales que dejaron la especialidad y respondieron el FRI 44.7 años.

1.3.1. Distribución etaria de profesionales en ejercicio por grupos

El promedio de edad de los grupos P-G, P-FISH, P-M, P-FORM y T fue 46, 42.9, 40, 35 y 36 años respectivamente.

En el grupo P-G el 15.2% (18/118) tiene entre 24-34 años, 39.8% (47/118) entre 35-44 años, 21.2% (25/118) entre 45-54 años y 23.7% (28/118) tiene más de 55 años (Anexo I, Secc. 2, Tabla suplementaria 1).

El número total de profesionales P-M es bajo sin embargo se observa que, al igual que P-G, la franja etaria más numerosa es 35-44 años y reúne el 47.8% (11/23) del grupo. Sin embargo sólo el 8.7% (2/23) tiene más de 55 años.

1.4. Distribución de profesionales en ejercicio según grupo y tiempo en actividad

Del total de profesionales, el 38.8% tienen menos de 5 años en actividad, el 33.2% entre 6-15 años y el 28,1% más de 16 años de ejercicio en la especialidad (Tabla 1).

Tabla 1: Tiempo de ejercicio de los profesionales activos por grupo.

GRUPO	P-FISH		P-FORM		P-G		P-M		T		Total	
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
< 5	1	0.56%	12	6.74%	29	16.29%	13	7.30%	14	7.87%	69	38.76%
6 - 15	1	0.56%	1	0.56%	43	24.16%	8	4.49%	6	3.37%	59	33.15%
>16	1	0.56%	1	0.56%	46	25.84%	2	1.12%			50	28.09%
Total	3	1.69%	14	7.87%	118	66.29%	23	12.92%	20	11.24%	178	100.00%

Tiempo Actividad: en años, **P-FISH:** Profesional con experiencia en FISH sin experiencia en TB, con o sin experiencia en técnicas CM, **P-FORM:** profesional en formación en TB, FISH y/o CM sin experiencia en ninguno de las técnicas. **P-G:** profesional con experiencia en estudios mediante TB, con o sin experiencia en FISH, con o sin experiencia en técnicas CM, **P-M:** profesional con experiencia en técnicas CM, sin experiencia en TB con o sin experiencia en FISH, **T:** técnicos de laboratorio o estudiantes universitarios, N: número de profesionales, %: porcentaje respecto de la población de profesionales activos.

En el grupo P-G, el 24.6% (29/118) tiene menos de 5 años en ejercicio, el 36.4% (43/118) entre 6-15 años y el 39% (46/118) más de 16 años.

En el grupo P-M, el 56.5% (13/23) tiene menos de 5 años en ejercicio, el 34.8% (8/23) entre 6-15 años y el 8.7% (2/23) más de 16 años.

Entre los técnicos encuestados el 70% (14/20) tiene menos de 5 años en la especialidad.

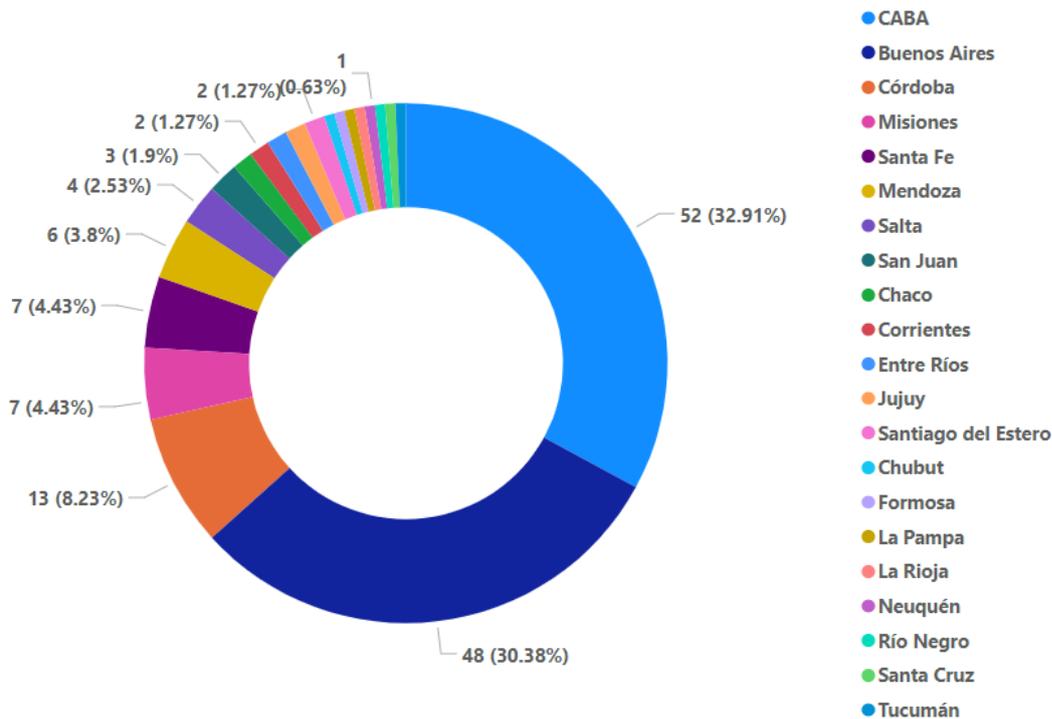
1.5. Distribución por jurisdicción

La Ciudad Autónoma de Buenos Aires (CABA) y Buenos Aires nuclea al 63.3% de los profesionales y Córdoba, Santa Fe, Misiones y Mendoza al 20.9% (Fig. 1). En estas provincias se concentran todos los profesionales en formación y el 85% de los técnicos. Además de la diferencia



en número de profesionales, se observa que sólo CABA, Buenos Aires, Santa Fe y Mendoza tienen profesionales de perfil P-G y P-M, Santa Cruz tiene 1 profesional P-M pero ningún profesional de perfil P-G y Catamarca, San Luis y Tierra del Fuego no tienen profesionales en el área. Por otra parte, sólo 8 de 23 jurisdicciones tienen técnicos (Buenos Aires, CABA, Santa Fe, Salta, Córdoba, Chubut, Corrientes, Neuquén) (Anexo I, Secc. 2, Tabla suplementaria 2).

Figura 1: Distribución de la población activa por jurisdicción



1.6. Título de grado y certificación de postgrado en población activa

El 57% de los profesionales son bioquímicos, 20.5% Lic. en Genética, 13.5% Lic. en Biología y el 9% restante son Lic. en Biotecnología, Médicos, Lic. en Bioinformática, Lic. en Biología Molecular y Lic. en Tecnología de Alimentos.

El 29.3% (51/174) de los profesionales tiene título de especialista (otorgado por sociedades científicas, Colegio bioquímico de la jurisdicción, Ministerio de Salud de la jurisdicción), el 13.8% (24/174) doctorado en el área, 8.6% (15/174) maestría y 9.2% (16/174) otra especialidad. El 39% no tiene certificación de posgrado (Anexo I, Secc. 2, Tabla suplementaria 3).

1.7. Experiencia profesional

El análisis se realizó según metodologías de laboratorio y área clínica

1.7.1. Análisis según metodologías de laboratorio para profesionales en ejercicio

El 76.6% (121/158) de los profesionales tiene experiencia en TB, el 61.4% (97/158) en FISH (Fig. 2A y Anexo I, Secc. 2, Tabla suplementaria 4) y el 55.7% en CM (Figura 2B). El 44.3% no tiene experiencia ni está en formación en técnicas de CM.

En el grupo P-G, el 52.5% (62/118) de los profesionales tiene moderada experiencia o está formándose en CM y de estos, el 46.8% (29/62) tiene algún tipo de experiencia en todas las técnicas (Fig. 2C y Anexo I, Secc. 2, Tabla suplementaria 5).

En el grupo P-FISH 2 profesionales se están formando en TB. También tienen moderada experiencia en MLPA y NGS y se están formando en CMA y QF-PCR

El grupo P-M es una categoría homogénea respecto a las técnicas y experiencia que poseen los profesionales. No se observan profesionales en formación en CT.

Del grupo P-FORM en actividad 11/14 encuestados están en formación o tienen moderada experiencia en TB (Fig. 2D y Anexo I, Secc. 2, Tabla suplementaria 5), este dato estaría sesgado por el criterio de selección de los profesionales. Esta capacitación parecería estar acompañada por la formación en diversas técnicas de CM, especialmente QF-PCR.

Figura 2: Experiencia técnica de los profesionales en ejercicio activo

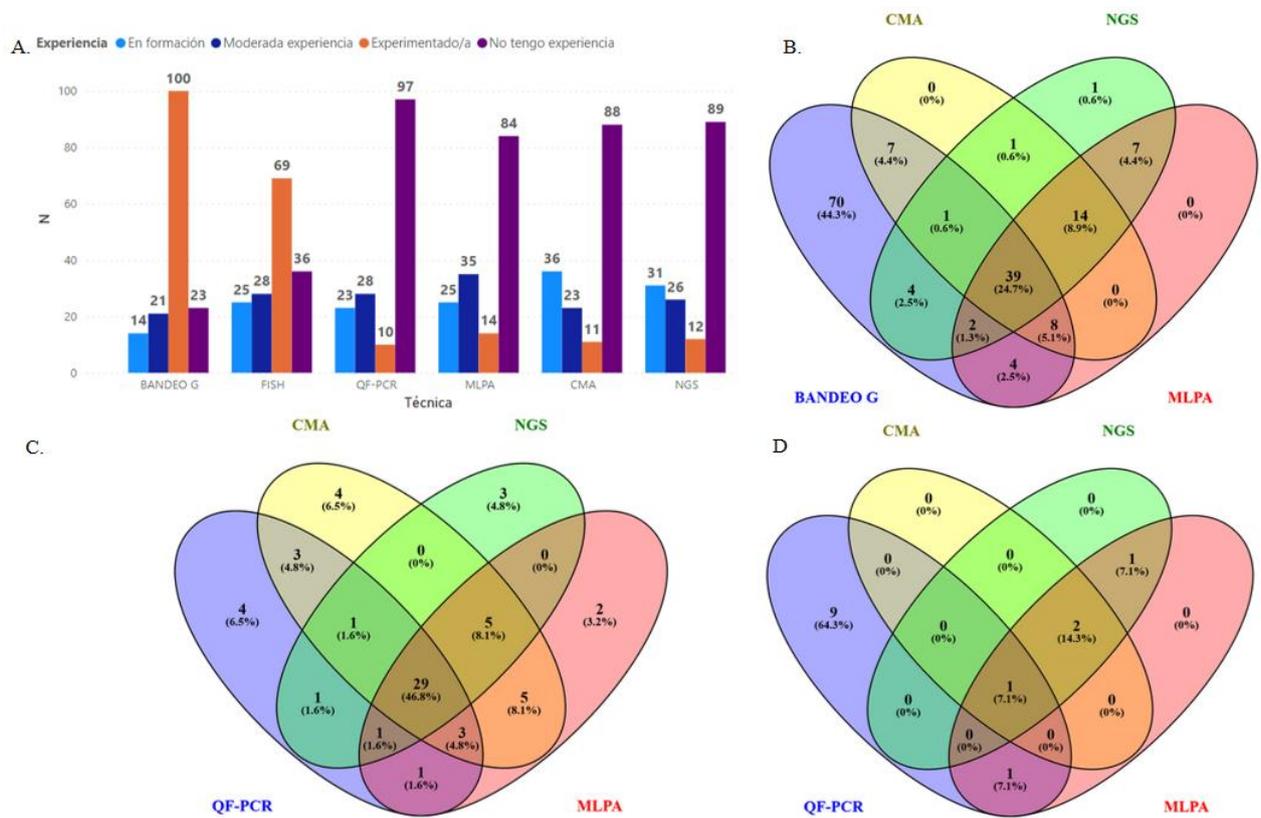


Figura 2: **A.** Experiencia de profesionales activos en las diferentes técnicas, **B.** Distribución de los profesionales con algún grado de experiencia en técnicas CM, **C.** Distribución de los profesionales del grupo P-G con algún grado de experiencia en CM, **D.** Distribución de los profesionales del grupo P-FORM con algún grado de experiencia en CM.

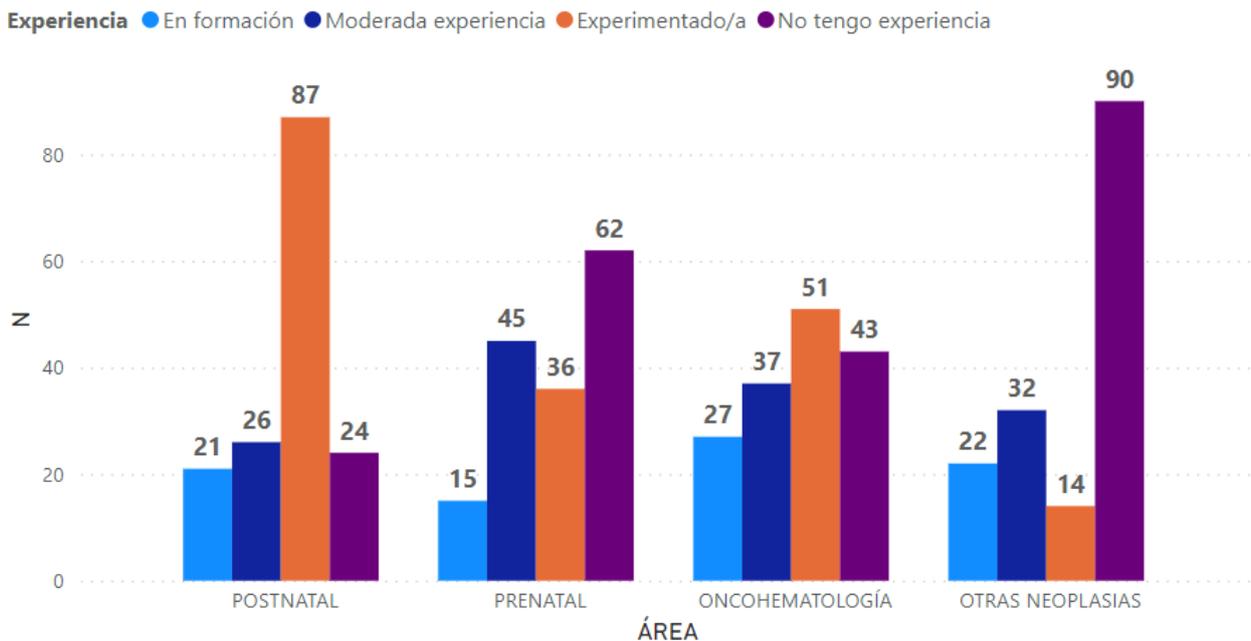
1.7.2. Análisis según área clínica para profesionales en ejercicio

El 55.1% (87/158) de los profesionales refieren experiencia en DPOST, 22.8% (36/158) en DPN, 32.3% (51/158) en DONCO y el 8.9% (14/158) en otras neoplasias (Fig. 3 y Anexo I, Secc. 2, Tabla suplementaria 6).



El 14% (21/158) de los profesionales está en formación en DPOST, el 9.5% (15/158) en DPN, el 17.1% (27/158) en DONCO y el 13.9% (22/158) en otras neoplasias. El 15.2% (24/158) de los profesionales no tiene experiencia ni se está formando en DPOST. Esta proporción alcanza el 39.2% (62/158) para DPN, el 27.2% (43/158) para DONCO y el 57% (90/158) para otras neoplasias (Fig.3 y Anexo I, Secc. 2, Tabla suplementaria 6).

Figura 3: Experiencia técnica y de interpretación para el diagnóstico de AC y/o DGS según áreas clínicas.



1.8. Ámbito de ejercicio profesional

El 62.9% (112/178) de los profesionales en ejercicio trabaja en instituciones de salud pública con o sin otro trabajo en institución privada, el 32.6% (58/178) en institución de salud o laboratorio privado y el 4.5% (8/178) en institución de investigación con o sin trabajo en institución o laboratorio privado (Anexo I, Secc. 2, Tabla suplementaria 7). El 75.3% (134/178) refirió sólo 1 lugar de trabajo y el 24.7% (44/178) más de 1.

Esta distribución se mantiene en el grupo P-G: 64.4% (76/118) trabajan en instituciones de salud pública con o sin otro trabajo en institución privada, el 32.2% (38/118) en institución de salud o laboratorio privado y el 3.4% (4/118) en institución de investigación con o sin trabajo en institución o laboratorio privado.

El 47.8% (11/23) de los profesionales del grupo P-M trabajan en instituciones de salud pública con o sin otro trabajo en institución privada, el 43.5% (10/23) en institución de salud o laboratorio privado y el 8.7% (2/23) en institución de investigación con o sin trabajo en institución o laboratorio privado.



El 71.5% (10/14) de los profesionales del grupo P-FORM trabaja y se está formando en instituciones de salud pública con o sin otro trabajo en institución privada, 21.4% (3/14) en institución de salud o laboratorio privado y el 7.1% (1/14) en institución de investigación con o sin trabajo en institución o laboratorio privado.

El 65% (13/20) de los técnicos trabaja en instituciones de salud pública con o sin otro trabajo en institución privada y el 35% (7/20) en institución de salud o laboratorio privado. (Anexo I, Secc. 2, Tabla suplementaria 7).

1.9. Capacitación en servicio

Para analizar si la modalidad de capacitación en servicio es diferente en el tiempo se describe la misma según los años en la especialidad.

El 70.9% (112/158) de los profesionales encuestados participaron en algún programa de capacitación formal. El 24.1% realizó una residencia (con o sin rotación o concurrencia adicional), el 27.2% realizó al menos una concurrencia, rotación, pasantía o visitancia en laboratorio especializado y el 19.6% fue becario de un programa en la especialidad (Anexo I, Secc. 2, Tabla suplementaria 8).

El 29.1% (46/118) no participó en ningún programa de capacitación formal. Entre estos, el 67.4% (31/46) son principalmente biólogos y Lic. en Genética y, además, 12/31 (38.7%) son del interior. El resto son bioquímicos pero 4 son del interior y 9 pertenecen al grupo P-M. (Datos no mostrados). Esta proporción es diferente según el tiempo en actividad y alcanza al 47.3% para los que tienen menos de 5 años en la especialidad, 30.2% para el grupo de 6-15 años y sólo el 8% de los que trabajan hace más de 16 años (Anexo I, Secc. 2, Tabla suplementaria 8).

Respecto al grupo P-G que representa a la mayoría de la población, el 80.5% (95/118) de los profesionales participaron en algún programa de capacitación formal. El 28.8% (34/118) realizó una residencia (con o sin rotación o concurrencia adicional), el 33.1% (39/118) realizó al menos una concurrencia, rotación, pasantía o visitancia en laboratorio especializado y el 18.6% (22/118) fue becario de un programa en la especialidad. El 19.5% (23/118) de los profesionales del grupo no participaron de programas de capacitación formal (Datos no mostrados).

1.10. Participación como capacitador en programas de formación de recursos humanos

Entre los profesionales que tienen más de 6 años de ejercicio, el 44.7% (46/103) participa como capacitador en programas de formación de recursos humanos y el 24.35% (25/103) como docente en cursos de postgrado (Anexo I, Secc. 2, Tablas suplementarias 9 y 10).



Considerando a los profesionales que están hace 10 años o más en la especialidad, solo el 42% de estos profesionales está en ejercicio y capacitando profesionales en la especialidad (Anexo I, Secc. 2, Tabla suplementaria 11).

1.11. Participación en proyectos de investigación

Sólo el 24.7% (39/158) de los profesionales en actividad participa en proyectos de investigación. Si bien el 61.5% (24/39) de estos trabajan en instituciones públicas de salud, el 75.8% de todos los profesionales vinculados al ámbito público no participan en proyectos de investigación. Entre los profesionales que trabajan en instituciones privadas, el 15.7% participan en proyectos de investigación (Anexo I, Secc. 2, Tabla suplementaria 12).

En el grupo P-M el 47.8% está vinculado a proyectos de investigación y en el grupo P-G el 20.3%. (Anexo I, Secc. 2, Tabla suplementaria 13).

1.12. Preguntas de opinión

El 98.8% de los profesionales manifestó la importancia de desarrollar programas de EED y el 100% la necesidad de modelos organizativos en red a nivel nacional para el diagnóstico de AC y DGSM. En la pregunta abierta sobre los principales retos/problemas a los que se enfrenta la especialidad (Anexo I, Secc. 2, Tabla suplementaria 14), el 35.1% (47/133) refirió el escaso acceso a nuevas tecnologías en hospitales públicos por falta de infraestructura y presupuesto, el 30.6% (41/133) la falta de recurso humano capacitado y dificultad en el acceso a capacitación en servicio especialmente en el interior y el 20.9% (28/133) profundizar las actividades de capacitación continua.

1.13. Cursos de capacitación.

Con el objeto de identificar las principales actividades de capacitación profesional en la especialidad, se solicitó a los encuestados que identificaran los cursos, jornadas u otras actividades docentes que hayan sido relevantes para su formación profesional (máximo 3).

Respondió el 71.2% (109/178) de los profesionales y el 28.6% (6/21) de los técnicos (Anexo I, Secc. 2, Tabla suplementaria 15). Entre estos el 61% se refirió a los cursos de Genética Médica y Nomenclatura ISCN del CENAGEM. Otros cursos fueron mencionados por menos del 15% de los encuestados.

2. Relevamiento de laboratorios

Fueron contactados 79 laboratorios en todo el territorio nacional y se recibieron respuestas de 68 laboratorios, 38 públicos, 26 privados, 3 instituciones de investigación y 1 fundación (Anexo I, Secc. 2, Tabla suplementaria 16). No se recibieron respuestas de 4 laboratorios de hospitales

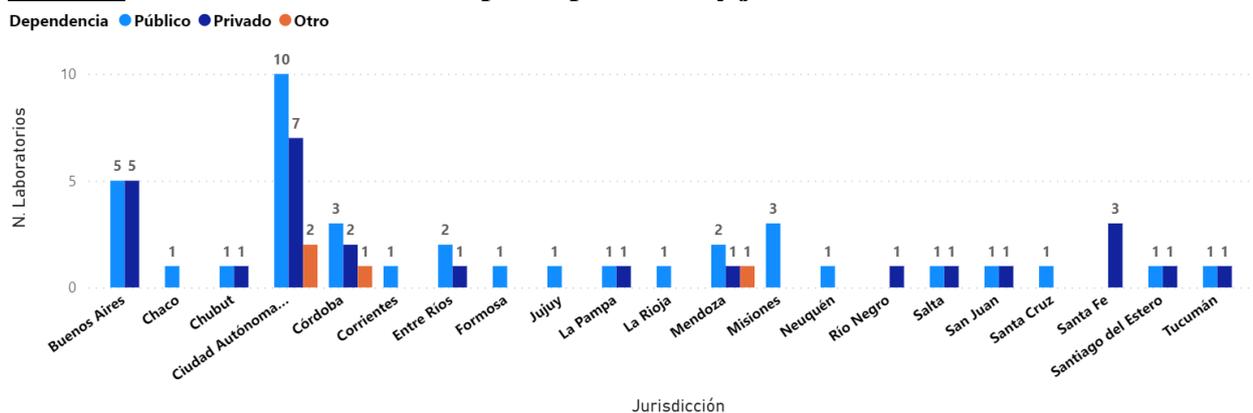
públicos (CABA 1, Buenos Aires 2 y Corrientes 1), 1 laboratorio de Institución de investigación (CABA) y 6 laboratorios privados y no se han incluido en este análisis.

2.1. Distribución de laboratorios por jurisdicción y dependencia

El 27.9% (19/68) de los laboratorios se encuentran en CABA (10 públicos, 7 privados y 2 otra dependencia); 14.7% (10/68) en Buenos Aires (5 públicos y 5 privados), 8.8% (6/68) en Córdoba (3 públicos, 2 privados y 1 otra dependencia) y 5.9% (4/68) en Mendoza (2 públicos, 1 privados y 1 otra dependencia) (Fig. 4 y Anexo I, Secc. 2, Tabla suplementaria 16).

En Misiones, Santa Fe y Entre Ríos hay 3 laboratorios en cada jurisdicción, todos públicos en la primera, todos privados en la segunda y 2 públicos y 1 privado en la tercera. En Chubut, La Pampa, Salta, San Juan, Tucumán y Santiago del Estero hay 1 laboratorio público y 1 privado en cada jurisdicción. En Chaco, Corrientes Formosa, Jujuy, La Rioja Neuquén y Santa Cruz hay sólo 1 laboratorio público y en Río Negro 1 privado. Las provincias de San Luis, Catamarca y Tierra del Fuego no tienen ningún laboratorio y las provincias de Santa Fe y Río negro sólo en el ámbito privado (Figura 4).

Figura 4: Número de laboratorios por dependencia y jurisdicción

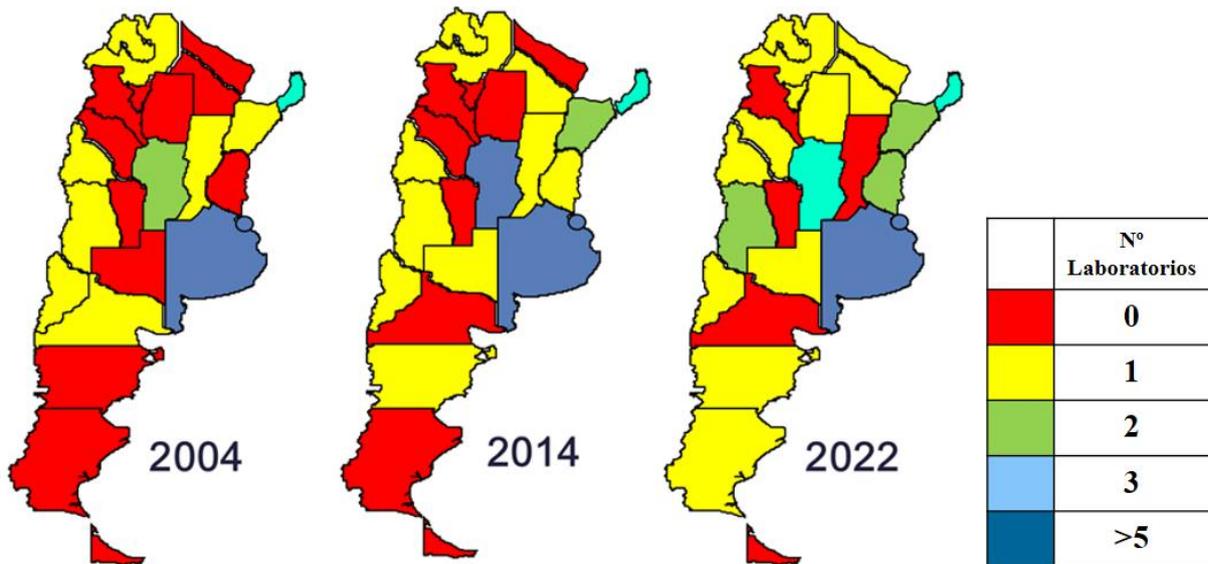


N: número de laboratorios. Otro: Institución de investigación o fundación

En la Figura 5 se representa el número de laboratorios públicos por jurisdicción según los censos 2004, 2014 y el presente. No se consideran los laboratorios especializados en neoplasias mediante estudios de FISH ya que no fueron censados anteriormente. Se incluyeron los 4 laboratorios públicos que no respondieron al presente relevamiento.



Figura 5: Número de laboratorios públicos por jurisdicción en el tiempo



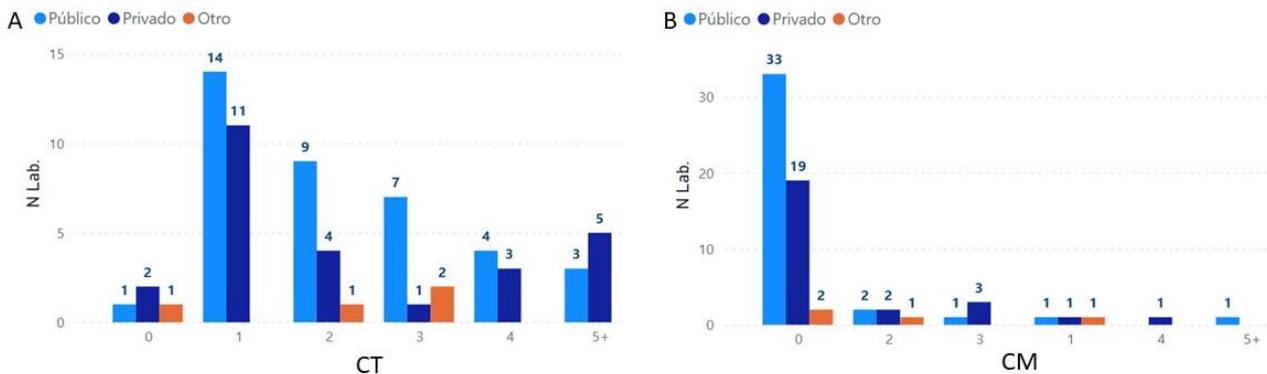
2.2. Recursos humanos por laboratorio

2.2.1. Profesionales

2.2.1.1. Citogenética tradicional

El 57.3% (39/68) del total de laboratorios tiene 1-2 profesionales (Figura 6A y Anexo I, Secc. 2, Tabla suplementaria 17). El 36.8% (14/38) de los laboratorios públicos funciona con 1 profesional, el 23.7% (9/38) con 2, el 18.4% (7/38) con 3, el 10.5% (4/38) con 4 y el 7.9% (3/38) con más de 5. (Tabla suplementaria 17). El 36.7% (11/30) de los laboratorios privados u otra dependencia funciona con 1 profesional, el 19.7% (5/30) con 2, el 10% (3/30) con 3, el 10% (3/30) con 4 y el 16.7% (5/30) con más de 5. Un laboratorio público (Santa Cruz) y 3 del ámbito privado u otra dependencia (Mendoza, Santa Fe) no tienen profesionales que realizan CT y sólo ofrecen técnicas de CM.

Figura 6: Laboratorios según número de profesionales y dependencia



A Profesionales en CT B Profesionales en CM

2.2.1.2. Citogenómica molecular

El 79.4% (54/68) del total de laboratorios no tiene profesionales vinculados al diagnóstico por CM. Esta proporción alcanza al 86.8% (33/38) de los laboratorios públicos y al 70% (21/30) de los privados u otra dependencia. (Fig. 6B y Anexo I, Secc. 2, Tabla suplementaria 18). Entre los laboratorios públicos que realizan técnicas de CM, 1/5 tiene 1 profesional, 2/5 tiene 2, 1/5 tiene 3 y 1/5 tiene 5. Entre los laboratorios privados u otra dependencia, 2/9 tiene 1 profesional, 3/9 tiene 2, 3/9 tiene 3 y 1/9 tiene 4 (Anexo I, Secc. 2, Tabla suplementaria 18).

2.2.1.3. Técnicos de laboratorio

El 41.2% (28/68) del total de laboratorios no tiene apoyo técnico. Esta proporción alcanza al 42.1% (16/38) de los laboratorios públicos y al 40% (12/30) de los privados u otra dependencia. (Anexo I, Secc. 2, Tabla suplementaria 19)

2.3. Áreas clínicas por laboratorio

2.3.1. Diagnóstico postnatal de anomalías congénitas

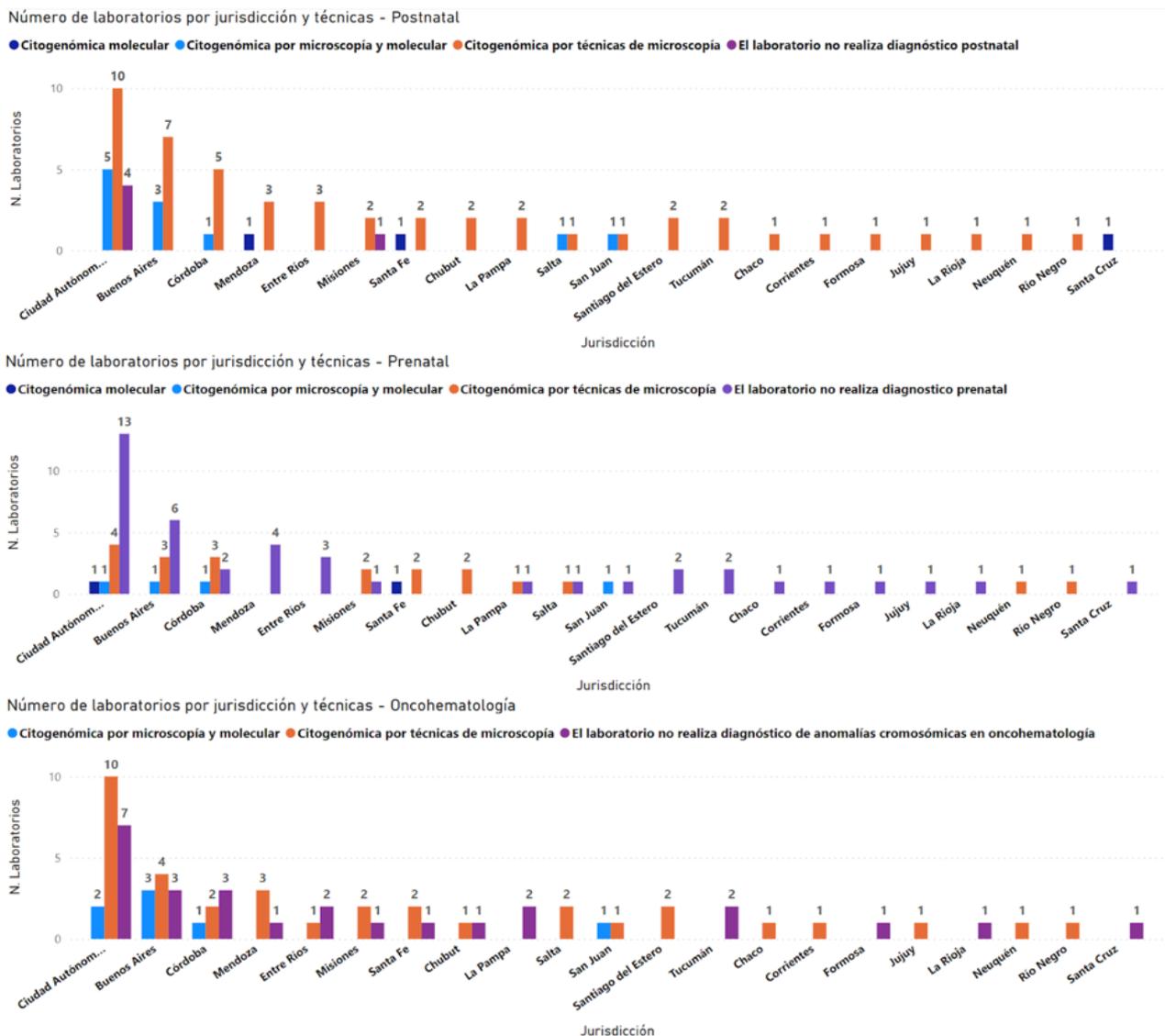
El 57.4% (35/61) de los laboratorios que ofrecen DPAC son públicos y el 42.6% (26/61) son privados u otra dependencia; 7/68 no realizan DPAC y están especializados en oncohematología o estudios prenatales (Fig. 7Ay Anexo I, Secc. 2, Tabla suplementaria 20)

El 85.7% (30/35) de los laboratorios públicos y el 65.4% (17/26) de los privados u otra dependencias que realizan DPAC, sólo ofrecen técnicas de CT. El 60% (12/30) de los públicos y el 70.6% (12/17) de los privados sólo realiza TB.

El 11.4% (4/35) de los laboratorios públicos (CABA y Buenos Aires) y el 26.9% (7/26) de los privados u otra dependencia (CABA, Buenos Aires, Córdoba, Salta y San Juan), disponen de técnicas de CT y CM.

En 3 laboratorios solo ofrecen CM, uno público en Santa Cruz y dos privados o de otra dependencia en Mendoza y Santa Fe.

Figura 7: Laboratorios según área clínica, jurisdicción y dependencia



2.3.2. Diagnóstico prenatal de anomalías congénitas

El DPN se realiza en el 41.9% (26/62) de los laboratorios que realizan estudios de anomalías congénitas (Fig.7B y Anexo I, Secc. 2, Tabla suplementaria 20), 8/26 son públicos y 18/26 privados u otra dependencia. Entre estos últimos, 1 está especializado en técnicas prenatales y preimplantatorias.

El DPN se realiza principalmente mediante técnicas de CT en los 8 laboratorios públicos (50% sólo TB) y 12 privados u otra dependencia (50% sólo TB).

Sólo 4 laboratorios privados u otra dependencia ofrecen técnicas de CM además de CTy en 2 laboratorios sólo se realiza DPN mediante CM. En Corrientes, Entre Ríos, Formosa, Jujuy, La Rioja, Mendoza, Santa Cruz, Santiago del Estero y Tucumán no hay laboratorios que realicen DPN (Fig. 7B y Anexo I, Secc. 2, Tabla suplementaria 20).



2.3.3. Diagnóstico oncohematológico

El DONCO se realiza en el 62.7% (42/67) de los laboratorios (excluyendo especializados en DPN), (Fig. 7C y Anexo I, Secc. 2, Tabla suplementaria 20), 22/42 son públicos y 20/42 privados u otra dependencia. 6 son especializados en DONCO.

El DONCO se realiza principalmente mediante técnicas de CT en 19/22 laboratorios públicos y 16/20 privados u otra dependencia (Figura 7C). El 47.4% (9/19) de los públicos y 31.3% (5/16) de los privados lo hacen únicamente por TB. Entre los laboratorios especializados, en 1 laboratorio público y 1 privado el DONCO sólo se realiza mediante FISH.

En 3 laboratorios públicos y 4 privados u otra dependencia se realizan técnicas de CM además de CT (Figura 7C).

En las provincias de Formosa, La Pampa, La Rioja, Santa Cruz y Tucumán no hay laboratorios que realicen DONCO (Figura 7C).

2.4. Tejidos estudiado

2.4.1. Diagnóstico postnatal de anomalías congénitas

El DPAC se realiza sólo en sangre periférica en el 62.8% (22/35) de los laboratorios públicos y en el 57.1% (16/28) de los laboratorios privados.

Estudios en otros tejidos (mucosa yugal, médula ósea, piel, sangre de cordón, tejidos fijados en parafina, líquido cefalorraquídeo, líquido ascítico) se realizan en el 37.1% (13/35) de los laboratorios públicos y 42.8% (12/28) de los laboratorios privados.

2.4.2. Diagnóstico prenatal

El DPN se realiza en líquido amniótico y/o vellosidades coriales en los 8 laboratorios públicos y 13 laboratorios privados que realizan estos estudios.

El estudio de material de aborto espontáneo se realiza en el 50% (4/8) de los laboratorios públicos y en el 69.2% (9/13) de los privados que realizan DPN invasivo y también en 5 laboratorios privados que no ofrecen DPN (datos no mostrados).

2.4.3. Diagnóstico oncohematológico

El DONCO se realiza en médula ósea y sangre periférica en los laboratorios que realizan estos estudios.

En 3/6 laboratorios especializados en DONCO (2 públicos y 1 privado), se realiza diagnóstico citomolecular por FISH sobre muestras tumorales fijadas en formol e incluidas en parafina.



2.4.4. Estudios de inestabilidad cromosómica

Los estudios de inestabilidad cromosómica mediante técnicas clastogénicas y/o intercambio de cromátides hermanas se realizan en el 8.95% (6/67) de los laboratorios (3 públicos y 3 privados u otra dependencia).

2.4.5. Formación de recursos humanos

En el 50% (19/38) de los laboratorios públicos y en el 30% (9/30) de los privados u otra dependencia se realizan rotaciones, pasantías y/o concurrencias.

Sólo 4 instituciones públicas y 3 privadas u otra dependencia desarrollan programas de formación sistemáticos a través de residencias, becas de capacitación o becas de investigación (Anexo I, Sección 3).

2.4.6. Arancel de estudios

En el 63.1% (24/38) de los laboratorios públicos los estudios no son arancelados y 7.9% (13/38) cobran un arancel en algunos casos.

2.4.7. Entrega de informes

En el 34.2% (13/38) de los laboratorios públicos el informe se entrega al médico que solicita el estudio, en el 13.1% (5/38) al paciente o sus familiares y en el 52.6% (20/38) no hay una política única de entrega de informes.

En el 10% (3/30) laboratorios privados el informe se entrega al médico que solicita el estudio, en el 23.3% (7/30) al paciente o sus familiares y en 66.7% (20/30) no hay una política única de entrega de informes.

2.4.8. Difusión de la información

El archivo digital (Anexo I, Sección 3) y la plataforma de consulta *on line* sobre los recursos disponibles en el país está organizada por región geográfica, jurisdicción y dependencia.

La plataforma de consulta *on line* fue diseñada para la búsqueda de información con diferentes criterios a través de filtros específicos.

A la fecha el archivo está siendo revisado por los responsables de cada laboratorio previo a su difusión.

B. Línea estratégica capacitación

Participaron profesionales de casi todas las jurisdicciones del país.

1. 2do Ciclo de Ateneos de Actualización y Capacitación Continua en Citogenética y Citogenómica Clínica

Se inscribieron 196 profesionales de laboratorio y 52 médicos/as (Anexo I, Sección 4). Se desarrollaron 18 ateneos con una participación sincrónica promedio de 60 profesionales por ateneo



El espacio de intercambio sincrónico fue fructífero para consultas e intercambio de experiencias sobre el tema específico del encuentro. Las consultas y comentarios a través de la mensajería fueron más habituales que el uso de foros.

En el foro de contacto laboral se realizaron dos solicitudes de profesional con experiencia en citogenética y no tuvieron réplica.

Entre los comentarios recibidos a través de la encuesta de opinión (50/246) podemos destacar: la disponibilidad de computadora o internet dificulta la conexión en algunos casos (46%); el horario de los ateneos fue moderadamente/no adecuado (65.3%); los contenidos fueron relevantes (98%); el ciclo permitió conocer más sobre el escenario y los profesionales que trabajan en el área de citogenética en nuestro país (89%); el ciclo permitió vincularse con otros colegas (41.7%).

2. 1er Ciclo de Cursos de Capacitación Continua en Citogenética y Citogenómica Clínica

Se desarrolló entre mayo y noviembre del año 2022 (Anexo I, Pag. 5).

En el curso “**Estudios citogenéticos mediante técnicas de microscopía**” se inscribieron 103 profesionales, aprobó la evaluación el 62% (65/103) y 38 no la rindieron. Los comentarios más relevantes recibidos a través de la encuesta de opinión (45/103) fueron: los contenidos fueron relevantes para la capacitación y perfeccionamiento (100%); los contenidos permitieron introducir modificaciones en los procedimientos de laboratorio (59.1%); el curso permitió vincularse con otros colegas (53.3%).

En el curso “**Diagnóstico citogenómico**” se inscribieron 130 profesionales, aprobó la evaluación el 61.5% (80/130), 3 no aprobaron y 47 no la rindieron. Los comentarios más relevantes recibidos a través de la encuesta de opinión (26/130) fueron: los contenidos fueron relevantes para la capacitación y perfeccionamiento (100%); el curso permitió aprender contenidos nuevos (69.2%) y profundizar contenidos que ya manejaba (65.4%); el curso permitió vincularse con otros colegas (37%).

En el curso “**Anomalías cromosómicas y desórdenes genómicos**” se inscribieron 109 profesionales, aprobó la evaluación el 58.7% (64/109) y 51 no rindieron.

Los comentarios más relevantes recibidos a través de la encuesta de opinión (27/109) fueron: los contenidos fueron relevantes para la capacitación y perfeccionamiento (100%); el curso permitió aprender contenidos nuevos (77.8%) y profundizar contenidos que ya manejaba (76.9%); el curso permitió vincularse con otros colegas (46.2%); los contenidos permitieron introducir modificaciones en los procedimientos de laboratorio (36%).

C. Línea estratégica articulación

Se conformaron los siguientes marcos de trabajo colaborativo

1. Comisión de articulación entre laboratorios públicos para estudios de microarrays

Conformada por 10 profesionales vinculados a estudios de CMA del HPG, HNRG, HEC, CENAGEM. Se realizaron 6 encuentros y se trabajó sobre: consenso de formularios de ingreso de pacientes, consentimiento informado (Anexo I, Sección 6), proyecto para el desarrollo de una base local de CNVs poblacionales. Asimismo los encuentros constituyeron un marco de intercambio sobre el proceso técnico y analítico de estos estudios.

2. Comisión de Evaluación externa de desempeño

Se realizaron reuniones con profesionales del área de control de calidad del HPG a fin de analizar el documento elaborado (Anexo I, Sección 7). Se constituyó una comisión de 4 profesionales que elaboró el cronograma para la prueba piloto 2023 sobre el modelo de EED desarrollado.

3. Comisión de Docencia y Formación de Recursos Humanos

Conformada por 14 profesionales que analizaron el documento marco para el desarrollo de programas colaborativos para formación de recursos humanos (Anexo I, Sección 8) y trabajarán durante el año 2023 en diseñar y poner a prueba estrategias colaborativas.

4. Comisión de Ejercicio Profesional

Conformada por 15 profesionales para realizar la revisión del documento “Guía de Buenas prácticas en citogenómica mediante técnicas de microscopía” (Anexo I, Sección 9). Se elaboró un cronograma de trabajo y se prevé finalizar la revisión en junio del 2023 y evaluar los medios para su comunicación y difusión.

5. “Red Colaborativa de Profesionales Especializados en Diagnóstico Genético-Argentina”.

Grupo *ad hoc* de la RITS de CONICET (<https://rits.conicet.gov.ar>). Reúne a profesionales vinculados al diagnóstico de enfermedades de base total o parcialmente genéticas residentes en la República Argentina, con el fin de promover y consolidar vínculos para abordar los desafíos y necesidades del área (Anexo I, Sección 10). Las propuestas de articulación generadas por el presente EMI seguirán en funcionamiento en el marco de esta Red.

6. Participación en la primera mesa de trabajo con Laboratorios de Biología Molecular, Citogenética, Genómica - ANLIS Malbrán – MSAL – Laboratorio Hospital Garrahan

Como referentes de las actividades de investigación y articulación iniciadas fuimos convocados a participar en este proyecto que tiene por objeto extender la Red Federal de Genómica y Bioinformática para el diagnóstico de enfermedades genéticas humanas. Se está trabajando en la agenda 2023.

Este estudio describe el panorama actual de recursos humanos e instituciones relacionadas al diagnóstico de AC y DGS en Argentina. Fueron incluidos todos los profesionales y laboratorios con algún tipo de prestación en el área. La tasa de respuesta global en el relevamiento fue superior en relación a estudios similares¹⁵ relacionado posiblemente a la estrategia utilizada para fomentar la participación.

El perfil heterogéneo de los profesionales refleja la multiplicidad de metodologías y recursos en la actualidad vinculados al diagnóstico de AC y DGS y la diversidad de contextos en los que se desarrolla. Más de la mitad de los profesionales son bioquímicos aunque es un campo multidisciplinario en el que confluyen profesionales de múltiples formaciones y carreras. La edad promedio es de 43 años y más de la mitad son mujeres, equivalente a lo observado en estudios similares¹⁶.

Aunque más del 60% de la población pertenece al grupo P-G, nuestros resultados ponen en evidencia la progresiva articulación entre las áreas de genética molecular y citogenética para el diagnóstico de AC y DGS. Podría existir un sesgo de selección en el grupo P-M y estarían excluidos profesionales que están trabajando en el diagnóstico de DGS pero con escaso vínculo con laboratorios de CT. Los 3 profesionales con perfil P-FISH constituyen un grupo muy especializado en estudios en tumores sólidos y están vinculados a servicios de patología.

El 21.2% de los profesionales con perfil P-G tiene alguna experiencia en técnicas de CM, especialmente MLPA y QF-PCR, y el 15.3% se está formando en alguna de las metodologías especialmente CMA. Sin embargo, más del 60% (63.5) de los profesionales no tiene experiencia ni se está formando en técnicas de CM. Del mismo modo, más del 80% (82.3) de los profesionales P-M no tienen experiencia ni se están formando en técnicas de CT. Este contexto no representaría una limitante si se profundiza el trabajo colaborativo y la constitución de equipos multidisciplinarios.

La técnica de CMA es la metodología de CM que reúne menor número de profesionales con alguna experiencia (33/158) y el 70% (23/33) de ellos son del grupo P-G. Esto reflejaría el escaso desarrollo y acceso a estos estudios y que, a diferencia del resto de las técnicas de CM, esta metodología se está implementando en el país en el marco de los laboratorios de CT.

Los profesionales y laboratorios se concentran en las principales áreas metropolitanas. La CABA y Buenos Aires nuclea al 62% de los profesionales y 43% de los laboratorios y Córdoba, Santa Fe, Misiones y Mendoza al 21% de los profesionales y 30% de los laboratorios. Para el DPAC se observa un predominio del sector público en la mayoría de las jurisdicciones y una distribución homogénea para DONCO. Sin embargo, la distribución de profesionales y laboratorios reflejaría que en muchas jurisdicciones donde existen laboratorios de ambas dependencias, estos estarían a

cargo del mismo profesional de modo que la disponibilidad no sería de jornada completa en ninguno de ellas. Inversamente, se observa un predominio de laboratorios privados que realizan DPN y muchas jurisdicciones sin cobertura para estos estudios.

Si bien se observa un progreso en el acceso a estudios citogenéticos en el ámbito público en relación a los relevamientos anteriores, este no se corresponde con los avances tecnológicos y la demanda creciente. La mayoría de las jurisdicciones tiene 1 laboratorio público y casi el 60% funciona con 1 o 2 profesionales. Por otra parte, la mayoría de los laboratorios sólo ofrecen DPAC y en más de la mitad sólo se dispone de TB. La disponibilidad de técnicas de FISH y el acceso al DPN y DONCO sigue siendo muy limitado¹¹ al igual que la disponibilidad de técnicas de CM y sólo 4 laboratorios disponen de infraestructura para estudios de CMA. También es muy escaso el acceso a estudios de inestabilidad cromosómica y la posibilidad de establecer cultivos celulares en diferentes tejidos. Por lo tanto este crecimiento observado no sería suficiente para abordar la demanda ni para afrontar los cambios de paradigma en el diagnóstico de AC y DGS.

Uno de los ejes principales para desarrollar condiciones que den respuesta a las necesidades del sistema de salud es garantizar la formación, disponibilidad y distribución de recursos humanos¹⁷. Sin embargo, son escasas las oportunidades de capacitación en servicio en la especialidad y menos del 25% de los profesionales ha participado en residencias o programas equivalentes. Además, más del 50% de los profesionales con experiencia y en actividad no participa en la formación de recursos humanos. Este contexto explicaría la tendencia creciente al ejercicio de la especialidad sin participación en programas formales de capacitación. Es importante definir acciones enfocadas en motivar a los profesionales y brindarles programas de capacitación apropiados a los avances científicos. Para ello es preciso establecer el perfil que deberá tener un profesional especializado en el mediano plazo cuando las técnicas de CM estén más generalizadas. No sólo será necesario conocimiento técnico y analítico, sino también de interpretación de los datos desde una perspectiva citogenética¹. Es importante aprovechar la capacidad formadora actual, ya que el perfil etario demuestra que más del 20% de la población P-G se jubilará en los próximos 10 años. También se requieren intervenciones y estrategias para vincular la capacitación a la integración efectiva al ejercicio de la especialidad en el ámbito público y generar las condiciones necesarias para el cambio de paradigma en el diagnóstico de AC y DGS. En este sentido cabe mencionar que si bien, la mayoría de los profesionales contactados que no están en ejercicio activo de la especialidad, no respondieron el FRI, las principales causas mencionadas por aquellos que respondieron fueron ausencia de cargos o laboratorios en su jurisdicción.

La calidad de los informes y estudios genéticos se ha convertido en un tema de preocupación en diferentes países¹⁶ y se ha abordado a través de programas de formación acreditados¹⁸, certificación de especialistas en diagnóstico genético, normativas sobre las facultades y responsabilidades del

ejercicio profesional y desarrollo de guías de buenas prácticas¹⁹ especialmente en Europa, América del Norte y Australia. Según nuestros resultados, sólo el 31% de los profesionales tiene título de especialista y el 39% no tiene ninguna certificación de postgrado. En Argentina, las regulaciones y modalidades para acceder a la certificación son provinciales y el control lo ejerce la autoridad sanitaria provincial o puede delegarlo en el Colegio profesional de la jurisdicción. Sin embargo, gran parte de las jurisdicciones no tienen formalizados procesos para acceder a la especialidad. Considerando que en el área de salud, la especialidad es la certificación que acredita capacitación y experiencia para una atención de calidad, es importante avanzar hacia un sistema unificado en todas las jurisdicciones, tal como se está haciendo en Europa. También permitiría establecer registros de especialistas como los del Colegio Americano de Genética Médica y Genómica²⁰ o el del Consejo Europeo de Genética Humana¹⁶ que son una herramienta valiosa para monitorear el número absoluto de profesionales especializados y para respaldar la acreditación del profesional que firma estudios diagnósticos. Si bien, en muchos países la responsabilidad de producir informes y remitirlos al médico que deriva al paciente está muy regulada¹⁹, nuestros resultados demuestran que en Argentina no existe una política uniforme.

En general la especialidad está muy desvinculada de la generación de conocimiento científico y menos del 25% de los profesionales participan en investigación. Diversas experiencias en nuestro país demuestran el valor de proyectos colaborativos de investigación como estrategia sanitaria para vincular el conocimiento clínico, la implementación de nuevas metodologías, la conformación de equipos interdisciplinarios y la capacitación de profesionales^{6,9,21}. Estos procesos también constituyen adecuados puntos de partida para formular y poner a prueba circuitos referenciales entre laboratorios de diferente complejidad y extender la accesibilidad al diagnóstico oportuno. Sin embargo hay que considerar que la consolidación de un trabajo formal en red exige cambios sistémicos que aseguren los aspectos logísticos y la sustentabilidad técnica y financiera a través de convenios y acuerdos federales.

La participación en las estrategias de capacitación pone en evidencia la necesidad de espacios de aprendizaje específicos en la especialidad. Esto también se refleja en las respuestas de los encuestados respecto a los cursos relevantes en su formación que demostró que si bien existen en el país diversas propuestas, la participación individual es escasa en la mayoría. Esto podría explicarse por la limitada continuidad y/o por el sistema presencial en muchas de ellas. El diseño virtual permitió amplia cobertura y alcance y la posibilidad de autogestionar la participación. El campus resultó efectivo para compartir contenidos, sin embargo no existe aún el hábito del uso de foros como medio para el intercambio de consultas, opiniones y reflexiones.

Las propuestas de capacitación del proyecto fueron concebidas también como medio de difusión y de articulación y las encuestas de opinión expresaron el impacto positivo respecto a la posibilidad



de conocer más sobre el desarrollo de la especialidad en el país y vincularse con otros colegas. La ausencia de respuesta a las 2 propuestas de oferta laboral presentadas en el marco de los ateneos, sería un indicador de la falta de recursos humanos y/o cargos disponibles u honorarios acordados. Este último fue uno de los retos en la especialidad mencionado por algunos profesionales en el FRI.

Considerando el permanente avance del conocimiento, tanto en cantidad como complejidad, es necesario sostener estrategias de capacitación continua que permitan mejorar la eficiencia de la práctica profesional. Asimismo sería importante profundizar en las potencialidades que ofrecen los entornos virtuales como medio de vinculación e intercambio.

Uno de los aspectos destacados del proyecto fue la concreción de trabajo colaborativo en comisiones que permitió emprender acciones estratégicas en relación a los problemas relevantes identificados. En este sentido cabe destacar el diseño de la prueba piloto para EED previsto para el año 2023 y la redacción del documento de buenas prácticas para laboratorios de CT. Un informe reciente proporcionado por el esquema europeo GenQA describe varios errores recurrentes tanto a nivel analítico como interpretativo para anomalías constitucionales y adquiridas^{1,22}. Si bien no hay datos equivalentes en nuestro país, diferentes publicaciones brindan evidencias objetivas sobre el impacto positivo de EED en el rendimiento de los laboratorios de citogenética²³⁻²⁵.

Mediante la creación de la Red Colaborativa de profesionales Especializado en Diagnóstico Genético se espera fortalecer el proceso iniciado y potenciar las capacidades asistenciales, de formación de recursos humanos y de investigación de los laboratorios especializados y sentar las bases para la gestión estratégica de políticas científicas y de salud pública en el área.

9 RELEVANCIA PARA LA SALUD PÚBLICA

La información generada en este estudio constituye un medio para diseñar intervenciones dirigidas a las transformaciones que el área de diagnóstico genético requiere y para evaluar su impacto. El conocimiento aportado sobre recursos, necesidades y oportunidades permitiría analizar acciones orientadas a extender la cobertura y el acceso al diagnóstico citogenético y citogenómico estableciendo una atención más eficiente y equitativa.

Si bien los estudios citogenómicos como primera opción diagnóstica ya son parte de la rutina clínica en muchos países, su aplicación en nuestro país es muy limitada. Sería importante impulsar acuerdos interinstitucionales o federales para extender la utilización de la infraestructura ya instalada para estudios de CM, especialmente CMA y MLPA y realizar compras centralizadas de insumos a precios convenientes. No se justifica ni es sostenible, que cada hospital disponga de todas las prestaciones técnicas necesarias para el diagnóstico citogenético y citogenómico.

La constitución de la Red Colaborativa de Profesionales Especializados en Diagnóstico Genético brinda un marco de continuidad a las intervenciones iniciadas en este proyecto tanto en el área de capacitación continua como de articulación de profesionales. El modelo establecido de trabajo en

comisiones ofrece condiciones para gestionar acciones sistemáticas y formales en torno a las problemáticas identificadas. Sería importante la articulación de esta Red con el Ministerio de Salud para integrar y fortalecer las recomendaciones y consensos y avanzar hacia las regulaciones que promueven los organismos internacionales, especialmente certificación de especialistas y acreditación de laboratorios.

10 ABREVIATURAS Y ACRÓNIMOS

- AC: anomalías cromosómicas
- CABA: Ciudad Autónoma de Buenos Aires
- CEDIE: Centro de Investigaciones Endocrinológicas
- CENAGEM: Centro nacional de Genética Médica
- CM: citogenómica molecular
- CMA: análisis por microarrays cromosómicos
- CT: citogenética tradicional
- DGS: desórdenes genómicos submicroscópicos
- DONCO: diagnóstico en oncohematología
- DPN: diagnóstico prenatal
- DPOST: diagnóstico postnatal de anomalías congénitas
- EED: evaluación externa de desempeño
- Fig: Figura
- FISH: hibridación in situ fluorescente
- FRI: formulario de registro e inscripción
- FR-Lab: formulario de registro de laboratorio
- HEC: Hospital en Red El Cruce
- HNRG: Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez
- HPG: Hospital de Pediatría Garrahan
- MLPA: amplificación de múltiples sitios dependiente de ligación
- NGS: secuenciación de próxima generación
- QF-PCR: PCR fluorescente
- TB: técnicas de bandedo

12 AGRADECIMIENTOS

Al Dr. Rodolfo Rey por sus valiosos aportes.

A los directivos del CEDIE, HNRG, HPG, HEC y CENAGEM por su respaldo al proyecto.



A los profesionales y laboratorios que brindaron su tiempo, entusiasmo y confianza.

A la Dirección de Investigación en Salud por darnos la oportunidad de avanzar en el desarrollo de la genética en el país.

13 REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Hochstenbach, R., Liehr, T. & Hastings, R. J. Chromosomes in the genomic age. Preserving cytogenomic competence of diagnostic genome laboratories. *Eur. J. Hum. Genet.* **29**, 541–552 (2021).
2. Silva, M. *et al.* European guidelines for constitutional cytogenomic analysis. *Eur. J. Hum. Genet.* **27**, 1–16 (2019).
3. Wan, T. S. K. Cancer Cytogenetics: An Introduction. *Methods Mol. Biol.* **1541**, 1–10 (2017).
4. Larripa, D. I. Citogenética humana: del microscopio al microchip. <https://www.sah.org.ar/revistasah/numeros/vol15.n2.27-34.pdf>.
5. Miller, D. T. *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.* **86**, 749–764 (2010).
6. Delea, M. *et al.* Genetic Imbalances in Argentinean Patients with Congenital Conotruncal Heart Defects. *Genes* **9**, (2018).
7. Bi, W. *et al.* Comparison of chromosome analysis and chromosomal microarray analysis: what is the value of chromosome analysis in today's genomic array era? *Genet. Med.* **15**, 450–457 (2013).
8. Gilissen, C. *et al.* Genome sequencing identifies major causes of severe intellectual disability. *Nature* **511**, 344–347 (2014).
9. Espeche, L. D. *et al.* Implementation of chromosomal microarrays in a cohort of patients with intellectual disability at the Argentinean public health system. *Mol. Biol. Rep.* **47**, 6863–6878



(2020).

10. de la Salud, O. P. & de la Salud., O. M. 29.a CONFERENCIA SANITARIA PANAMERICANA 69.a SESIÓN DEL COMITÉ REGIONAL DE LA OMS PARA LAS AMÉRICAS. Preprint at <https://docs.bvsalud.org/oer/2018/09/3767/csp29-10-s.pdf> (24 de julio del 2017).
11. Liascovich, R., Rozental, S., Barbero, P., Alba, L. & Ortiz, Z. Censo de servicios de genética médica en Argentina. *Rev. Panam. Salud Publica* **19**, 104–111 (2006).
12. Medina, A. & Narodowski, P. Estado, integración y salud: la gestión en red de un hospital público. in *Estado, integración y salud: la gestión en red de un hospital público* 269–269 (2015).
13. Rovere, M. & Tamargo, M. Redes y coaliciones o cómo ampliar el espacio de lo posible. *Colección Gestión Social. Universidad de San Andrés*.
14. Censo Nacional de Recursos Públicos para Diagnóstico de Enfermedades Genéticas. *Argentina.gob.ar* <https://www.argentina.gob.ar/salud/anlis/cenagem/censo-nacional-de-recursos-publicos-para-diagnostico-de-enfermedades-geneticas> (2021).
15. Jenkins, B. D. *et al.* The 2019 US medical genetics workforce: a focus on clinical genetics. *Genet. Med.* **23**, 1458–1464 (2021).
16. Liehr, T. *et al.* European registration process for Clinical Laboratory Geneticists in genetic healthcare. *Eur. J. Hum. Genet.* **25**, 515–519 (2017).
17. Ministerio de Salud y Desarrollo Social de la Nación. Secretaria de Gobierno de Salud. Observatorio Federal de Recursos Humanos en Salud. *La formación de los recursos humanos de salud 2016-2019*. (2019).
18. Zhang, H. & Li, P. On the Globalization and Standardization of Medical Genetics and Genomics as Clinical and Laboratory Specialties. *N. Am. J. Med. Sci.* **7**, (2014).
19. Liehr, T. *et al.* Regarding the rights and duties of Clinical Laboratory Geneticists in genetic healthcare systems; results of a survey in over 50 countries. *European Journal of Human*



- Genetics* vol. 27 1168–1174 Preprint at <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0379-4> (2019).
20. Regier, D. S., Ferreira, C. R., Hart, S., Hadley, D. W. & Muenke, M. Medical genetics and genomic medicine in the United States. Part 2: Reproductive genetics, newborn screening, genetic counseling, training, and registries. *Molecular Genetics & Genomic Medicine* vol. 5 621–630 Preprint at <https://doi.org/10.1002/mgg3.343> (2017).
 21. Delea, M. *et al.* Genetic Analysis Algorithm for the Study of Patients with Multiple Congenital Anomalies and Isolated Congenital Heart Disease. *Genes* vol. 13 1172 Preprint at <https://doi.org/10.3390/genes13071172> (2022).
 22. Hochstenbach, R. *et al.* Fading competency of cytogenetic diagnostic laboratories: the alarm bell has started to ring. *Eur. J. Hum. Genet.* **25**, 273–274 (2017).
 23. Hastings, R. J. & Howell, R. T. The importance and value of EQA for diagnostic genetic laboratories. *Journal of Community Genetics* vol. 1 11–17 Preprint at <https://doi.org/10.1007/s12687-010-0009-x> (2010).
 24. de Stefano, M. C. *et al.* The Italian National External Quality Assessment Program in Cytogenetics: 4 years of activity (2013-2016) following the introduction of poor performance criteria. *Ann. Ist. Super. Sanita* **54**, 109–116 (2018).
 25. Held, K. R., Eiben, B. & Miny, P. The long-term effect of external quality assessment on performance in service cytogenetics. *Cytogenetic and Genome Research* vol. 91 124–127 Preprint at <https://doi.org/10.1159/000056831> (2000).

