

Array-CGH en la práctica clínica

2^{da} Jornada de Actualización y Capacitación Continua

Organizada por el **Consorcio Array-CGH - Argentina** de la Red Colaborativa de Profesionales Especializados en Diagnóstico Genético (RITS, CONICET)

Objetivos

- Promover el reconocimiento de las oportunidades y desafíos del diagnóstico citogenómico y la importancia del trabajo interdisciplinario
- Favorecer el perfeccionamiento de las competencias profesionales mediante el intercambio de experiencias y análisis de casos clínicos

Población destinataria

Bioquímicos, Biólogos, Lic. en Genética, Médicos, Biotecnólogos y otros profesionales de la salud vinculados al diagnóstico y asesoramiento genético.

Fecha y horario

Lunes 13 de octubre de 2025 de 8.30 a 18.00 hs (Argentina)

Lugar y modalidad

- Jornada mixta presencial/virtual. (Vacantes presenciales: 150)
- Aula Magna del Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan Combate de Los Pozos 1881, Ciudad de Buenos Aires, Argentina

Certificados

Se otorgarán certificados de asistencia

Dirección: Sandra Rozental

Comité científico

Consorcio de Array-CGH de la Red Colaborativa de Profesionales Especializados en Diagnóstico Genético

Cristina Alonso, Giovanna Aschettino, Vanina Bugatto, Bárbara Casali, Aldana Claps, Marisol Delea, María Eugenia Foncuberta, Soledad Massara, Brenda Miller, María Mercedes Pérez, Gabriela Ropelato, Sandra Rozental, Melisa Taboas, Gabriela Zelaya

Formulario de inscripción Jornada 2025 - ACTIVIDAD NO ARANCELADA

Contacto: geneticaenred.ar@gmail.com

Programa

Mesas redondas interdisciplinarias de discusión de casos clínicos para abordar y profundizar en:

- Aplicaciones y limitaciones del análisis por microarrays cromosómico
- Criterios para categorización de CNVs y correlación genotipo-fenotipo
- Modelo de trabajo interdisciplinario en la interpretación de resultados

8.30 a 09:00 hs.

Acreditación

9.00 a 9.30 hs

Apertura de la jornada y bienvenida

Consorcio Array-CGH-Argentina: un modelo integrado y colaborativo

- Sandra Rozental

9.30 a 11.15 hs

1^{ra} Sesión de casos clínicos: Detección de portadores de condiciones recesivas y aplicación de técnicas complementarias

- Coordinación: Cristina Alonso y Celeste Martinoli
- Caso clínico 1: Odisea diagnóstica en el Síndrome de Cohen.
Disertantes: Aldana Claps, Melisa Taboas y Vanesa Lotersztein
- Caso clínico 2: De la pérdida al conocimiento: diagnóstico oportuno y prevención en megavejiga microcolon
Disertantes: Marisol Delea, Soledad Massara y Viviana Cosentino
- Caso clínico 3: CNV patogénica en el cromosoma X al límite de resolución del cariotipo y sin relación aparente con el fenotipo
Disertantes: Bárbara Casali y Florencia Villegas
- Caso clínico 4: Lo que la secuenciación no detectó: de una falsa homocigosis al diagnóstico correcto.
Disertantes: María Eugenia Foncuberta y Sofía Corbaz

11.15 a 11.45 hs

RECESO

11.45 a 12.45 h.

Aplicaciones de los Arrays de SNPs en el diagnóstico y asesoramiento genético

- Coordinación: Sandra Rozental y Gabriela Ropelato
- Disertante: Marcela Lagos

12.45 a 14.00 hs

RECESO

14.00 A 15.45 hs

2da Sesión de casos clínicos: Caracterización de reordenamientos estructurales

- Coordinación: Bárbara Casali y Gabriela Obregón
- Caso clínico 1: Hallazgo de cromosoma derivado y cromotripsis
Disertantes: Aldana Claps, Melisa Taboas y Victoria Freire
- Caso clínico 2: Caracterización citogenética y clínica de una ganancia en 15q
Disertantes: Vanina Bugatto y Soledad Massara
- Caso clínico 3: Síndrome de duplicación MECP2 como resultado de un rearrreglo entre cromosomas sexuales: Camino hasta el diagnóstico
Disertantes: Aldana Claps, Melisa Taboas y Carolina Dellamea
- Caso clínico 4: Del hallazgo inespecífico al diagnóstico preciso: abordaje combinado en la identificación de material adicional
Disertantes: Gabriela Zelaya y María Fernanda Arias de la Ossa

15.45 a 16.00 hs

RECESO

16.00 a 17.30 hs

3ra Sesión de casos clínicos: Desafíos para categorizar CNVs, ¿Es relevante el tamaño?

- Coordinación: Aldana Claps y María Paz Bidondo
- Caso clínico 1: Clasificación de CNVs por tamaño: implicancias diagnósticas
Disertantes: Bárbara Casali y Romina Armando
- Caso clínico 2: El rompecabezas del fenotipo dual: cuando una CNV explica más de lo esperado
Disertantes: Mercedes Pérez y Mariela Campo
- Caso clínico 3: Diagnóstico dual en un fenotipo complejo
Disertantes: Marisol Delea, Soledad Massara y Jaen Oliveri

17.30 a 18.00 hs

Conclusiones y cierre de la jornada

Disertantes y coordinadores

	Alonso Cristina Bioquímica (UBA), Doctora de la Universidad de Buenos Aires. Especialista en Bioquímica Clínica, Área Genética. Ministerio de Salud. Consejo Bioquímico de Certificación de Especialidades COBICE-BAIRES. Jefa del Área de Laboratorios Especializados del Hospital de Pediatría J. P. Garrahan. Miembro del Consorcio Array-CGH de la Red Colaborativa de Profesionales Especializados en Diagnóstico Genético de la Red de Investigación Traslacional para la Salud (RITS, CONICET). Contacto: crisalonso@garrahan.gov.ar
	Arias de Ossa María Fernanda Médica pediatra, Hospital Profesor Dr Ramón Exeni, ex Niño de San Justo. Becaria de segundo año del Servicio de Genética del Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan. Contacto: Lapin910906@gmail.com
	Aschettino Giovanna Bioquímica - Universidad de Buenos Aires Licenciada en Bioinformática - Universidad Argentina de la Empresa. Especialista en Bioquímica Clínica, Área Genética. Ministerio de Salud. Consejo Bioquímico de Certificación de Especialidades COBICE-BAIRES. Bioquímica del Laboratorio de Bioinformática, Unidad de Genómica. Hospital S.A.M.I.C "Prof. Dr. Juan P. Garrahan". Miembro del Consorcio Array-CGH de la Red Colaborativa de Profesionales Especializados en Diagnóstico Genético de la Red de Investigación Traslacional para la Salud (RITS, CONICET). Contacto: giovannaaschettino@gmail.com
	Bidondo María Paz Médica (UBA). Doctora en medicina de la UBA. Especialista en genética médica. Especialista en Epidemiología (UNL). Residencia en Genética Médica Centro Nacional de Genética Médica "Dr. Eduardo Castilla", ANLIS, Ministerio de Salud. Médica genetista de la Red Nacional de Anomalías Congénitas, INE, ANLIS Malbrán. Carrera docente universitaria. Profesora adjunta regular de la Cátedra de Histología, Embriología, Biología Celular y Genética, Fac. Medicina UBA. Contacto: mpbidondo@anlis.gob.ar



Bugatto Vanina

Bioquímica (UBA). Citogenetista. Bioquímica del Laboratorio de Citogenética clínica y oncohematológica – Sección Laboratorio del Hospital de Alta Complejidad en Red, El Cruce. Dr Néstor C. Kirchner. Residente en Citogenética Clínica (2015 - 2018) y jefa de Residentes (2018 – 2019) del Centro Nacional de Genética Médica “Dr. Eduardo Castilla”, ANLIS, Ministerio de Salud. Científica de datos, bootcamp LeWagon. Miembro del Consorcio Array-CGH de la Red Colaborativa de Profesionales Especializados en Diagnóstico Genético de la Red de Investigación Traslacional para la Salud (RITS, CONICET)

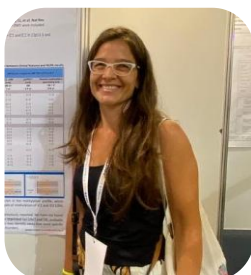
Contacto: vaninabugatto@gmail.com



Campo Mariela Virginia

Médica Pediatra (Hospital Pediátrico Dr. Humberto Notti, Mendoza) Becaria de tercer año del servicio de genética del Hospital de Pediatría S.A.M.I.C. "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Contacto: marielacampo09@gmail.com



Casali Bárbara

Bioquímica – Universidad Nacional del Sur, Bahía Blanca. Especialista en Bioquímica Clínica, Área Genética. Ministerio de Salud. Consejo Bioquímico de Certificación de Especialidades COBICE-BAIRES. Posgrado - Residencia de Citogenética Clínica – Centro Nacional de Genética Médica “Dr. Eduardo Castilla”, ANLIS, Ministerio de Salud Magister en Biología Molecular – Universidad de Buenos Aires. Laboratorio de Citogenética y Citogenómica – Centro de Investigaciones Endocrinológicas “Dr. César Bergadá” (CEDIE)- CONICET- FEI – División de Endocrinología, Hospital de Niños “Dr. Ricardo Gutiérrez” Área de Genómica de la Unidad de Investigación Traslacional del Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez. Miembro del Consorcio Array-CGH de la Red Colaborativa de Profesionales Especializados en Diagnóstico Genético de la Red de Investigación Traslacional para la Salud (RITS, CONICET)

Contacto: bcasali@cedie.org.ar



Claps Aldana

Bioquímica – Universidad de Buenos Aires. Especialista en Bioquímica Clínica, Área Genética. Ministerio de Salud. Consejo Bioquímico de Certificación de Especialidades COBICE-BAIRES. Posgrado - Residencia de Citogenética Clínica – Centro Nacional de Genética Médica “Dr. Eduardo Castilla”, ANLIS, Ministerio de Salud. Centro Nacional de Genética Médica (CENAGEM). Profesional del laboratorio de Diagnóstico Molecular. ANLIS Malbrán. Miembro del Consorcio Array-CGH de la Red Colaborativa de Profesionales Especializados en Diagnóstico Genético de la Red de Investigación Traslacional para la Salud (RITS, CONICET)

Contacto: aclaps@anlis.gob.ar

	Corbaz Sofía Médica egresada de la Universidad Nacional de La Plata Especialista en Pediatría por el Ministerio de Salud de la Nación Subespecialista en Neurología infantil por el Ministerio de Salud de la Nación Especialización en enfermedades neuromusculares Médica asistente del Servicio de Neurología en el Hospital de Pediatría “Juan P. Garrahan” Socia adherente Sociedad Argentina de Neurología Infantil Contacto: scorbaz@intramed.net
	Dellamea Carolina Médica Pediatra (UNNE). Especialista en Genética Médica (SAG). Jefa de Servicio de Genética Médica Hospital Pediátrico “A. Castelán”. Contacto: wawacaro@hotmail.com
	Delea Marisol Dra. en ciencias Biológicas - Facultad de Ciencias Exactas y Naturales UBA. Doctora en ciencias Biológicas - Facultad de Ciencias Exactas y Naturales UBA Hospital de Alta Complejidad SAMIC El Calafate - Profesional de la Unidad de Conocimiento Traslacional Hospitalaria Patagónica Profesional del Nodo Patagonia la Red Federal de Genómica y Bioinformática - Área Enfermedades poco Frecuentes. Miembro del Consorcio Array-CGH de la Red Colaborativa de Profesionales Especializados en Diagnóstico Genético de la Red de Investigación Traslacional para la Salud (RITS, CONICET) Miembro del Congenital Heart Disease Variant Curation Expert Panel (ClinGen) Contacto: marisoldelea@gmail.com
	Foncuberta María Eugenia Bioquímica, Universidad de Buenos Aires. Laboratorio de Biología Molecular-Servicio de Genética, Laboratorio de Arrays CGH-Unidad de Genómica. Hospital de Pediatría S.A.M.I.C “Prof. Dr. Juan P. Garrahan”. Especialista en Bioquímica Clínica-Área Genética (Ministerio de Salud, Consejo Bioquímico de Certificación de Especialidades COBICE-BAIRES). Magister de la Universidad de Buenos Aires en Biología Molecular Médica. Miembro del Consorcio Array-CGH de la Red Colaborativa de Profesionales Especializados en Diagnóstico Genético de la Red de Investigación Traslacional para la Salud (RITS, CONICET). Miembro del Programa de Atención, Docencia e Investigación de Pacientes con Enfermedades Neuromusculares del Hospital de Pediatría SAMIC “Prof. Dr. Juan P. Garrahan”. Contacto: eugefoncu@gamil.com; mfoncuberta@garrahan.gov.ar

	Freire Victoria Médica - Universidad Nacional del Comahue - Médica Genetista en Hospital Provincial Neuquén (HPN). Integrante de la Unidad Materno Fetal del HPN - Integrante del Comité de Muerte Materno Fetal del HPN. Referente RENAC del HPN - Instructora de residentes de Genética Médica. Contacto: mariavictoriafreire3@gmail.com geneticamedica.hpn@gmail.com
	Lagos Marcela Médico cirujano, especialista en Laboratorio Clínico con formación en Genética Molecular Clínica en la Universidad de Harvard, USA. Es jefe del Laboratorio de Citogenética y Biología Molecular, Servicio de Laboratorios Clínicos UC-CHRISTUS, desde el año 2003 y miembro del Comité de Ética de Investigación Facultad de Medicina PUC desde 2010. Es miembro Titular de la Sociedad de Genética de Chile y del Directorio de la sociedad Médica de Laboratorio Clínico. Además participa en el comité de Expertos de Laboratorio Clínico, asesor de FONASA, y en la comisión de Genética y Genómica del MINSAL. Contacto: mlagos@med.puc.cl
	Lotersztejn Vanesa Especialista en medicina interna. Especialista en genética medica. Médica de planta del Centro Nacional de Genética Médica "Dr. Eduardo Castilla". ANLIS y Hospital Militar Central Dr. Cosme Argerich Contacto: lotersztejnvanesa@gmail.com
	Martinoli María Celeste Medica-Facultad de Ciencias medicas de la Universidad nacional de La Plata Especialista Jerarquizada en Pediatría y en Genética Humana. Ayudante Diplomada Ad honorem en la Cátedra de Pediatría de B FCM-UNLP- Docente Colaboradora de la Cátedra de Enfermedades Poco Frecuentes en medicina de la Cátedra de Genética y de la Residencia de Genética Médica del Hospital de Pediatría Sor María Ludovica Contacto: genmatcontacto@gmail.com; celestemartinoli@gmail.com



Massara Soledad

Bioquímica – Universidad de Buenos Aires. Posgrado - Residencia de Citogenética Clínica – Centro Nacional de Genética Médica “Dr. Eduardo Castilla”, ANLIS, Ministerio de Salud. Laboratorio de Citogenética Hospital de Alta Complejidad en Red El Cruce S.A.M.I.C. Dr Néstor C. Kirchner. Florencio Varela, Buenos Aires. Miembro del Consorcio Array-CGH de la Red Colaborativa de Profesionales Especializados en Diagnóstico Genético de la Red de Investigación Traslacional para la Salud (RITS, CONICET)

Contacto: sole_massara@hotmail.com



Miller Stefania Ain

Médica – Universidad de Buenos Aires
Postgrado – Residencia en Genética Clínica, Centro Nacional de Genética Médica “Dr. Eduardo Castilla”, ANLIS, Ministerio de Salud.
Médica de planta Sección Genética Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez

Contacto: stefi.niamiller@gmail.com



Ropelato María Gabriela

Bioquímica. Doctora de la Universidad de Buenos Aires, Área Endocrinología. Especialista en Bioquímica Clínica. Área Endocrinología Investigadora Independiente Carrera Investigador Clínico-CONICET Investigadora Principal Carrera Investigador Ministerio de Salud, GCBA Jefa de Sección Laboratorio Endocrinología- Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez

Centro de Investigaciones Endocrinológicas “Dr. César Begardá” (CEDIE)-CONICET- FEI – División de Endocrinología, Hospital de Niños “Dr. Ricardo Gutiérrez”

Coordinadora Áreas Genómica Clínica y Metabólica – Unidad de Medicina Traslacional - Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez

Contacto: gropelato@cedie.org.ar



Rozental Sandra

Bioquímica – Universidad de Buenos Aires
Especialista en Bioquímica Clínica, Área Genética. Categoría Consultor, Ministerio de Salud, Consejo Bioquímico de Certificación de Especialidades COBICE-BAIRES

Centro de Investigaciones Endocrinológicas “Dr. César Begardá” (CEDIE)-CONICET- FEI – División de Endocrinología, Hospital de Niños “Dr. Ricardo Gutiérrez”

Diplomada en Gestión de Sistemas y Servicios de Salud- (UNR).

Diplomada Superior en Redes en Salud (UNAJ)

Coordinadora de la Red Colaborativa de Profesionales Especializados en Diagnóstico Genético de la Red de Investigación Traslacional para la Salud (RITS, CONICET) - Miembro del Consorcio Array-CGH

Contacto: srozental@cedie.org.ar; sandra.m.rozentel@gmail.com

	Obregon María Gabriela Médica Pediatra - Médica Genetista. Ex Jefa del Servicio de Genética - Hospital S.A.M.I.C “Prof. Dr. Juan P. Garrahan”. Consultora honoraria del Hospital S.A.M.I.C “Prof. Dr. Juan P. Garrahan”. Subsección de Genética del Departamento de Pediatría del Hospital Italiano de Buenos Aires. Miembro correspondiente nacional de la Academia de Ciencias Médicas. Contacto: gabriela.obregon@hospitalitaliano.org.ar
	Pérez María Mercedes Licenciada en Bioquímica- Universidad Nacional de La Plata. Especialista en Bioquímica Clínica, Área Genética. Ministerio de Salud. Consejo Bioquímico de Certificación de Especialidades COBICE-BAIRES. Bioquímica del Laboratorio de Arrays CGH, Unidad de Genómica. Hospital S.A.M.I.C “Prof. Dr. Juan P. Garrahan”. Miembro del Consorcio Array-CGH de la Red Colaborativa de Profesionales Especializados en Diagnóstico Genético de la Red de Investigación Traslacional para la Salud (RITS, CONICET). Contacto: mamercedespe@gmail.com
	Taboas Melisa Licenciada en Ciencias Biológicas - Facultad de Ciencias Exactas y Naturales UBA Doctora en Ciencias Biológicas – (UBA) Centro Nacional de Genética Médica (CENAGEM). Profesional del laboratorio de Diagnóstico Molecular. ANLIS Malbrán. Miembro del Consorcio Array-CGH de la Red Colaborativa de Profesionales Especializados en Diagnóstico Genético de la Red de Investigación Traslacional para la Salud (RITS, CONICET) Contacto: mtaboas@anlis.gob.ar
	Villegas Florencia Médica Pediatra- Médica Genetista- Magister en Biología Molecular (UBA) – Magister en Efectividad Clínica (UBA). Sección de Genética Médica del Hospital de Niños “Dr. Ricardo Gutiérrez” y Servicio Genética Grupo Pediátrico HMC Contacto: florenciaevillegas@gmail.com



Zelaya Gabriela

Bioquímica – Universidad de Buenos Aires. Especialista en Bioquímica Clínica, Área Genética. Ministerio de Salud. Consejo Bioquímico de Certificación de Especialidades COBICE-BAIRES. Posgrado - Residencia de Citogenética Clínica – Centro Nacional de Genética Médica “Dr. Eduardo Castilla”, ANLIS, Ministerio de Salud. Laboratorio de Citogenética -Servicio de Genética, Laboratorio de Arrays CGH- Unidad de Genómica. Hospital de Pediatría S.A.M.I.C “Prof. Dr. Juan P. Garrahan”. Miembro del Consorcio Array-CGH de la Red Colaborativa de Profesionales Especializados en Diagnóstico Genético de la Red de Investigación Traslacional para la Salud (RITS, CONICET)

Contacto: gabyzelaya1@gmail.com