

RECYT

Year 26 / Nº 40 Supplement Nº 1 / 2024 / 44–45

## 33-Year Contribution of the Cytogenetics and Human Genetics Laboratory (LACyGH) – UNaM – IPS Agreement

### Contribución de 33 Años de Servicio del Laboratorio de Citogenética y Genética Humana (LACyGH) – Convenio UNaM – IPS

Gastón A. Sioli<sup>1</sup>; Lucila M. Garcete<sup>1,\*</sup>; María F. Rivero<sup>1</sup>; María J. Correa<sup>1</sup>; Jacqueline D. Caffetti<sup>1</sup>; Ana M. Melnichuk<sup>1</sup>; Amada G. Rolón<sup>1</sup>; Alberto S. Fenocchio<sup>1</sup>

1- Laboratorio de Citogenética y Genética Humana (LACyGH). Universidad Nacional de Misiones (UNaM). Instituto de Previsión Social de la Provincia de Misiones (IPS). Misiones, Argentina.

\* E-mail: gastonsioli@gmail.com

Received: 17/10/2023; Accepted: 10/11/2023

#### Abstract

In 1975, Professor Mario Rubén Beltrami proposed the creation of a “Human Cytogenetics Laboratory” with the aim of “promoting, teaching, and researching human genetics and cytogenetics.” This is how the Laboratory of Cytogenetics and Human Genetics (LACyGH) began and was founded, through the first agreement signed in 1976 between the Higher Institute of Teachers of the National University of Misiones (UNaM) and the provincial Ministry of Public Health. In its initial phase, LACyGH operated in the Pathology Pavilion of Dr. Ramón Madariaga Hospital. Later, in the 1980s, it moved to the facilities of the Clinical Analysis Laboratory of the Institute of Social Security of the province of Misiones, carrying out the training of human resources. Since 1991, cytogenetic services to members of the provincial health affiliates and hospital patients are provided. Over time, it incorporated additional services, infrastructure improvements, and equipment upgrades, which made it become a pioneer, collaborating with the teaching work in genetics degree program and connected UNaM with the community through genetic services, promoting the initial training of professionals and disseminating this discipline by engaging with the local and regional community. Initially, LACyGH primarily processed peripheral blood samples (PB), which was related to technical feasibility, ease of sample collection, the growing awareness of the utility of cytogenetic studies, and medical training. The second type of material introduced was spontaneous abortion material (SAM), reflecting changes in medical practices related to the management of miscarriage cases. Subsequently, LACyGH began conducting studies on bone marrow (BM) and lymph nodes (LN), highlighting the integration of chromosomal data as an essential tool in the diagnosis, prognosis, and treatment of oncohematological diseases. From 1990 to 2022, the LACyGH received and processed samples with the aim of establishing the karyotype, which made it possible to globally visualize the genome and identify chromosomal alterations, understand the causes and mechanisms that cause them, and provide prognostic information and therapeutic selection. Of a total of 5,649 samples analyzed, 3,048 cases were male and 2,601 cases were female. Regarding the type of biological material, 3976 SP samples, 1479 MO samples, 163 MAE samples and 31 GL samples were processed. Regarding cytogenetic results, 3908 normal karyotypes, 978 karyotypes with chromosomal abnormalities, and 763 studies without cell growth were obtained. These data serve to rethink and propose solutions to the inconveniences in obtaining the material, supplies and times, in order to obtain better preparations and results, increasing the efficiency of the service.

Keywords: Retrospective Analysis, Human Cytogenetics, Chromosomal Aberrations.

#### Resumen

Durante 1975, el Profesor Mario Rubén Beltrami propone la creación de un “Laboratorio de Citogenética Humana” que tendría por objeto la “difusión, enseñanza e investigación de la genética y citogenética humana”. Es así que como se inicia y es fundado el Laboratorio de Citogenética y Genética Humana (LACyGH), mediante el primer convenio suscripto en 1976 entre el Instituto Superior del Profesorado de la Universidad Nacional de Misiones (UNaM) y el Ministerio de Salud Pública provincial. En una primera etapa, el LACyGH funcionó en el Pabellón de Patología del Hospital Dr. Ramón Madariaga. Con posteridad, en la década de 1980, pasa a las instalaciones del

Laboratorio de Análisis Clínicos del Instituto de Previsión Social de la provincia de Misiones, cumpliendo con la formación de recursos humanos. A partir del año 1991, comienza la prestación de servicios citogenéticos a los afiliados a la obra social provincial y a los pacientes hospitalarios. Progresivamente fue incorporando prestaciones, mejoras en infraestructura y equipamientos, que hicieron que se constituya como pionero, colaborando con la labor docente de la Licenciatura en Genética y vinculando a la UNaM con la sociedad a través de la prestación de servicios de genética, promoviendo la formación inicial de profesionales y contribuyendo con la divulgación de esta disciplina, articulando acciones con la comunidad local y regional. El LACyGH comenzó procesando de manera casi exclusiva muestras de sangre periférica (SP), lo cual estuvo relacionado con las posibilidades técnicas, la mayor factibilidad y menor rigurosidad de dicho material, la difusión de la utilidad de los estudios citogenéticos y la formación de los médicos en actividad. El segundo material incorporado fue de material de aborto espontáneo (MAE), relacionado con el cambio en la conducta médica respecto al manejo de los casos de abortos espontáneos. Posteriormente, comenzó con estudios en médula ósea (MO), y en ganglios linfáticos (GL), lo cual refleja la incorporación al diagnóstico clínico de los datos cromosómicos como herramienta indispensable en la definición, pronóstico y tratamiento de las enfermedades oncohematológicas. Desde 1990 hasta 2022, el LACyGH recibió y procesó muestras con el objetivo de establecer el cariotipo, lo cual permitió visualizar en forma global el genoma e identificar alteraciones cromosómicas, comprender las causas y mecanismos que las provocan, y brindar información pronóstica y una selección terapéutica racional. De un total de 5649 muestras analizadas, 3048 casos resultaron de sexo masculino y 2601 casos de sexo femenino. Respecto al tipo de material biológico, se procesaron 3976 muestras de SP, 1479 muestras de MO, 163 muestras de MAE y 31 muestras de GL. En cuanto a los resultados citogenéticos, se obtuvieron 3908 cariotipos normales, 978 cariotipos con anomalías cromosómicas, y 763 estudios sin crecimiento celular. Sirvan estos datos para repensar y plantear soluciones sobre los inconvenientes tanto en la obtención del material, insumos y tiempos, a fin de obtener mejores preparados y resultados, aumentando la eficiencia del servicio.

Palabras clave: Análisis Retrospectivos, Citogenética Humana, Alteraciones Cromosómicas.