

BIOQUÍMICA CLÍNICA I PATOLOGIA MOLECULAR

Curs 1999-2000

Llicenciatura de Bioquímica

Professors responsables

Teoria i problemes: F. Javier Gella y Francesca Canalias

Pràctiques: Francesca Canalias

Despatx: M2-125, Unitat de Bioquímica de Medicina

Programa de teoria

1. INTRODUCCIÓ

Conceptes de Bioquímica Clínica i de Patologia Molecular. Relació amb altres ciències. Caracterització de les dades analítiques: sistemes, components i magnituds. Origen de les variacions de les dades analítiques. Obtenció, preparació i conservació dels espècimens. Variabilitat premetrological.

2. VARIABILITAT METROLÒGICA

Observacions i mesures. Procediments de mesura. Blancs. Error de mesura. Error aleatori: imprecisió. Error sistemàtic: veracitat. El valor veritable. Calibració. Estimació de l'error sistemàtic. Selectivitat o especificitat analítiques, estudi de les interferències. Exactitud. Fiabilitat. Interval de mesura. Sensibilitat analítica. Detectabilitat i límit de detecció.

3. CONTROL DE LA QUALITAT

Materials de control: tipus, commutabilitat. Validació dels resultats amb materials de control: fonaments, regles i gràfiques de control. Utilització de varies mesures de control per sèrie. Algorismes. Programes d'avaluació externa de la qualitat. Estimació de l'error.

4. VARIABILITAT BIOLÒGICA I VALORS DE REFERÈNCIA

Variabilitat biològica intra i interindividual. Causes. Teoria dels valors de referència. Producció de valors de referència poblacionals. Càlcul dels límits de referència. Transferibilitat dels valors de referència.

5. INTERPRETACIÓ DE RESULTATS I CAPACITAT DISCRIMINANT

Comparacions transversals i longitudinals. Concepte de capacitat discriminat. Sensibilitat i especificitat diagnòstica. Valor discriminat. Corbes ROC. Valor predictiu i prevalença. Raó de versemblança.

6. CARBOHIDRATS

Control hormonal de l'homeòstasi de la glucosa. Hiperglucèmia: diabetis mellitus i alteracions de la tolerància a la glucosa. Hipoglucèmia. Assaigs de

tolerància a la glucosa. Procediments de mesura de glucosa, glicohemoglobina, fructosamina i albúmina en orina.

7. PROTEÏNES

Proteïnes de transport, del sistema del complement, de fase aguda i inhibidores de proteases. Immunoglobulines. Mètodes d'identificació, detecció i quantificació de proteïnes. Proteinograma i identificació de perfils electroforètics. Hiperproteinèmies i hipoproteinèmies. Hiperimmunoglobulinèmies policlonals. Paraproteïnes. Monitoratge de la reacció de fase aguda. Proteïnes en orina.

8. LIPOPROTEÏNES

Lipoproteïnes: estructura i classificació. Metabolisme de les lipoproteïnes. Procediments per l'estudi de les dislipèmies: colesterol total, triacilglicèrids, fosfolípids, separació de lipoproteïnes, colesterol de HDL i LDL. Classificació de les dislipèmies. Hiperlipoproteinèmies congènites i adquirides. Hipolipoproteinèmies. Ateroma: malaltia coronària i factors de risc associats.

9. METABOLISME DE L'HEMOGLOBINA I DEL FERRO

Biosíntesi del grup hemo. Porfobilinògen-sintasa i intoxicació per plom. Investigació de les porfiries. Pèrdua i incorporació de ferro. Absorció i transport. Emmagatzematge del ferro. Utilització i recuperació. Anèmia per dèficit de ferro. Diagnòstic del dèficit de ferro.

10. ENZIMOLOGIA CLÍNICA

Bases fisiopatològiques. Procediments de mesura de la concentració catalítica i de la concentració de massa. Estandardització: procediments de mesura de referència i recomanats. Calibració. Enzims d'interès en bioquímica clínica.

11. ALTERACIONS MUSCULARS I CARDÍAQUES

Miopaties: distrofia muscular progressiva, rabdomiòlisi i polimiositis. Cardiopatia isquèmica. Infart agut de miocardi. Significació diagnòstica i procediments de mesura d'asparat-aminotransferasa, creatina-quinasa i L-lactat-deshidrogenasa. Isoenzims. Altres marcadors.

12. ESTUDI DE LA FUNCIO HEPÀTICA

Funcions hepàtiques. Metabolisme de la bilirrubina. Estudi de la funció hepàtica. Procediments de mesura dels enzims alanina-aminotransferasa, γ -glutamilttransferasa i fosfatasa alcalina. Hepatitis aguda i crònica. Cirrosi. Hepatoma. Investigació de la íctericia. Determinació de bilirrubina. Ictericia neonatal i induïda per drogues. Hiperbilirrubinèmies congènites. Obstrucció biliar. Colèstasis.

13. ESTUDI DE LA FUNCIO GASTROINTESTINAL I PANCREÀTICA

Anàlisi gàstric. Estudi de la funció exocrina del pàncreas. Procediments de mesura dels enzims α -amilasa i triacilglicerol-lipasa. Proves d'absorció intestinal. Sang oculta en femta i grassa fecal.

14. ESTUDI DE LA FUNCIO RENAL

Formes d'excreció de nitrogen. Procediments de mesura d'amoni, urea, creatinina i urat. Hiperuricèmia i gota. Filtració glomerular. Reabsorció tubular i secreció. Determinació de la depuració (*clearance*) i la velocitat de filtració glomerular. Determinació del flux plasmàtic renal. Assaigs de la funció tubular: concentració, sobrecàrrega de clorur d'amoni, glucosúria renal. Composició de l'orina. Pigments anormals. Proteinúria. El sistema renina-angiotensina. Eritropoietina. Urèmia prerenal i renal. Fallada renal crònica i aguda. Síndrome nefròtica. Càlculs renals.

15. ESTUDI DE LA FUNCIO ADRENAL

Secreció de l'escorça adrenal: corticoesteròids, malaltia d'Addison, síndromes de Cushing i de Cohn. Medulla adrenal: catecolamines, feocromocitoma. Determinació dels marcadors bioquímics de la funció adrenal.

16. ESTUDI DE LA FUNCIO TIROIDAL

Tiroides. Síntesi d'hormones tiroïdals. Transport i metabolisme: TBG. Regulació de la secreció tiroïdal. Factors biològics. Hipo i hipertiroidisme. Investigació de la funció tiroïdal.

17. ESTUDI DE LA FUNCIO GONADAL I DE LA GESTACIO

Funció ovàrica. Estudis hormonals: prolactina, estradiol, progesterona, gonadotropines i andrògens. Avaluació de la infertilitat. Funció testicular. Exploració bioquímica. Alteracions: hipogonadisme, infertilitat, alteracions de la pubertat. Diagnòstic i seguiment de la gestació. Avaluació de la unitat fetoplacentària.

18. CALCI I MALALTIES OSSIES

Distribució del calci a l'organisme. Regulació hormonal de l'homeòstasi del calci. Hipercalcèmies: dèficit de vitamina D i hipotiroidisme. Hipocalcèmies. Metabolisme ossi. Marcadors bioquímics de la formació i reabsorció òssia. Alteracions metabòliques de l'os: osteoporosi, osteomalàcia i malaltia de Paget. Procediments de mesura dels marcadors bioquímics del metabolisme mineral.

19. MARCADORS TUMORALS

Concepte de marcador tumoral. Classificació. Utilitat clínica. Factors que modifiquen la seva concentració en sang. Interpretació dinàmica dels resultats. Interferències més freqüents. Principals marcadors tumorals: CEA, AFP, hCG, CA19.9, CA125, CA15.3 i PSA. Aplicació en els diferents tipus de tumors.

20. TOXICOLOGIA I MONITORATGE DE FÀRMACS

Control de la teràpia. Digoxina. Liti. Anticonvulsius. Sobredosi de salicilats, barbiturats, paracetamol i antidepressius tricíclics. Drogaaddicció: derivats de la morfina. Amfetamines. Enverinament accidental. Investigació del pacient en coma.

21. CASOS CLÍNIC

Programa de pràctiques

1. Control de qualitat en el laboratori de Bioquímica Clínica.
2. Determinació de la concentració de colesterol i de colesterol de HDL.
3. Determinació de la concentració de bilirrubina total.
4. Determinació de la concentració d'urea.
5. Determinació del límit de detecció i de la rectilinalitat del procediment de mesura de la urea.
6. Determinació de la concentració catalítica de l'L-lactat-deshidrogenasa.
7. Glicohemoglobines.
8. Determinació de la concentració d'albumina en orina.
9. Efecte d'alguns interferents en la mesura de la concentració d'àcid úric.
10. Determinació de la linealitat i del període de latència d'una reacció enzimàtica.

Bibliografia

Bioquímica Clínica y Patología Molecular
X Fuentes Arderiu, MJ Castiñeiras Lacambra y JM Queraltó Compañó
Volums I y II, 2ª edició 1998, Editorial Reverté, S.A. Barcelona

Bioquímica Clínica. Semiologia i diagnòstic: Interpretació de les dades bioquímiques
F González Sastre
1993, Editorial Barcanova, S.A. Barcelona

Bioquímica Clínica
JM González de Buitrago, E Arilla Ferreiro, M Rodríguez-Segade y A Sánchez Pozo
1998, Editorial McGraw Hill Interamericana, Madrid

Tietz Textbook of Clinical Chemistry
CA Burtis, ER Ashwood
Second edition 1994, W.B. Saunders Company, Philadelphia