

BIOQUÍMICA CLÍNICA I PATOLOGIA MOLECULAR

Curs 2001-02

Llicenciatura de Bioquímica

Departament de Bioquímica i de Biologia Molecular

Professors responsables

Teoria i problemes: F. Javier Gella Tomás i Francesca Canalias Reverter

Pràctiques: Francesca Canalias Reverter

Despatx: M2-125, Unitat de Bioquímica de la Facultat de Medicina

Programa de teoria

1. INTRODUCCIÓ

Conceptes de Bioquímica Clínica i de Patologia Molecular. Relació amb altres ciències del laboratori clínic. Obtenció, preparació i conservació dels espècimens: sang, sèrum, plasma i orina. Origen de les variacions de les dades analítiques. Variabilitat premetrològica.

2. VARIABILITAT METROLÒGICA

Valors i magnituds, observacions i mesures. Procediments de mesura. Blancs. Mesures i errors. Error aleatori: precisió. Error sistemàtic: veracitat. El valor veritable. Calibratge i traçabilitat. Estimació de l'error sistemàtic. Selectivitat o especificitat: interferències. Error de mesura: exactitud i incertesa. Interval de mesura. Sensibilitat analítica. Detectabilitat i límit de detecció.

3. CONTROL DE LA QUALITAT

Materials de control: tipus i característiques. Fonaments del control intern: regles i gràfiques de control. Utilització de varis resultats 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. HIDRATS DE CARBONI

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. Determinació de proteïnes totals i d'albúmina en sèrum. Hiperproteinèmies i hipoproteinèmies. Hiperimmunoglobulinèmies policlonals. Paraproteïnes. Reacció de fase aguda. Proteïnes en orina.

8. LIPOPROTEÏNES

Lipoproteïnes del plasma: estructura i classificació. Metabolisme de les lipoproteïnes. Procediments de laboratori 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 DEL FERRO

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. Característiques de les reaccions catalitzades per enzims. Procediments per mesurar i calcular la velocitat de transformació. Factors que afecten a la velocitat de transformació. Blancs de reactius i de mostra. Procediments de mesura de referència i recomanats. Interval de mesura. Calibratge. Procediments de mesura de la concentració de massa. Enzims d'interès en bioquímica clínica.

11. ALTERACIONS MUSCULARS I CARDÍAQUES

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

12. ESTUDI DE LA FUNCIO HEPÀTICA

El sistema hepatobiliar. Funcions hepàtiques: metabolisme d'hidrats de carboni, lípids i nitrogenat, emmagatzematge, destoxificació. Catabolisme de l'hemoglobina. Patologia hepatobiliar: hepatitis aguda i crònica, cirrosi, hepatoma, colèstasi. Proves de laboratori per l'estudi de la funció hepàtica: proves serològiques, enzims, proteïnes, proves de coagulació, α -fetoproteïna. Investigació de la icterícia: determinació de bilirrubina.

13. ESTUDI DE LA FUNCIO GASTROINTESTINAL I PANCREÀTICA

Sistema digestiu i funció gastrointestinal. Patologia gastrointestinal i pancreàtica. Estudi de la funció gàstrica. Estudi de la funció exocrina del pàncreas. Proves de funció intestinal.

14. ESTUDI DE LA FUNCIO RENAL

Anatomia i fisiologia renal: formació d'orina i funcions renals. Patologia renal: glomerulonefritis, tubulopaties, insuficiència renal, nefropatia diabètica, litiasis renouretral. Gota. Proves de laboratori per l'avaluació de la funció renal: urea, creatinini i urat. Estimació de caudals: proves d'aclariment, proteïnes i 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: hiperparatiroidisme i neoplàsies. Hipocalcèmies: dèficit de vitamina D, hipotiroidisme i pseudohipotiroidisme. 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. MONITORATGE FARMACOTERAPÈUTIC I TOXICOLOGIA

Conceptes farmacocinètics. Interpretació dels resultats del monitoratge. Fàrmacs sotmesos a monitoratge: antiarítmics, antibiòtics, antiepilèptics, immunosupressors, antineoplàsics, antipsicòtics, antiasmàtics. Toxicologia. Sobredosi de salicilats, barbiturats, paracetamol i antidepressius tricíclics. Drogaaddicció. Enverinament accidental. Investigació del pacient en coma.

21. CASOS CLÍNIC

Bibliografia

Bioquímica Clínica y Patología Molecular

X Fuentes Arderiu, MJ Castiñeiras Lacambra y JM Queralto Compañó

Volums I y II, 2ª edició 1998, Editorial Reverté, S.A. Barcelona

Bioquímica Clínica. Semiología i diagnòstic: Interpretació de les dades bioquímiques

F González Sastre

1993, Editorial Barcanova, S.A. Barcelona

Bioquímica Clínica

A Gaw, RA Cowan, DSJ O'Reilly, Mj Steward, J Shepherd

2ª edició 2001, Ediciones Harcourt, S.A. Madrid

Tietz Textbook of Clinical Chemistry

CA Burtis, ER Ashwood

Third edition 1999, W.B. Saunders Company, Philadelphia

(text de consulta)

Programa de pràctiques

1. Control de qualitat en el laboratori de Bioquímica Clínica.
2. Mesura de la concentració de colesterol en sèrum.
3. Mesura de la concentració de bilirrubina total en sèrum.
4. Mesura de la concentració d'urea en sèrum.
5. Determinació del límit de detecció i del límit de linealitat del procediment de mesura de la urea.
6. Mesura de la concentració catalítica de l'L-lactat-deshidrogenasa en sèrum.
7. Mesura de la fracció de glicohemoglobina A_{1c} en sang.
8. Mesura de la concentració d'albumina en orina.
9. Efecte d'alguns interferents en la mesura de la concentració d'àcid úric en sèrum.
10. Determinació de la linealitat i del període de latència de la reacció enzimàtica catalitzada per l'aspartat-aminotransferasa.