

BIOQUÍMICA CLÍNICA I PATOLOGIA MOLECULAR

Curs 2004-05

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, orina i altres líquids biològics. 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 diagnòstiques. Valor discriminat. Corbes ROC. Valor predictiu i prevalença. Raó de versemblança.

6. HIDRATS DE CARBONI

Metabolisme. Control hormonal de l'homeòstasi de la glucosa. Hiperglucèmia: diabetis mellitus i alteracions de la tolerància a la glucosa. Hipoglucèmia. Proves de laboratori. Glucosa. Assaigs de tolerància a la glucosa. Glicohemoglobina. Altres proves d'interès.

7. PROTEÏNES

Metabolisme i funcions de les proteïnes del plasma. Mètodes d'anàlisi: proteïna total, albúmina, globulines, separació electroforètica (proteinograma). Aplicacions diagnòstiques: proteïna total, albúmina, proteinograma, proteïnes de fase aguda, immunoglobulines.

8. LIPOPROTEÏNES

Lipoproteïnes del plasma: estructura i classificació. Metabolisme de les lipoproteïnes. Procediments de laboratori per a l'estudi de les dislipèmies: colesterol total, triglicèrid, fosfolípids, separació de lipoproteïnes, colesterol d'HDL i LDL. Classificació de les dislipèmies. Hiperlipoproteinèmies congènites i adquirides. 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

Els enzims: proteïnes catalitzadores. Utilitat diagnòstica de la mesura dels enzims del plasma. Mesura de la concentració de massa i de la concentració catalítica. Velocitat de transformació i factors que la afecten. Blancs. Mètodes per mesurar la concentració catalítica. Calibratge. Normalització de les mesures.

11. ALTERACIONS MUSCULARS I CARDÍAQUES

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

12. ESTUDI DE LA FUNCIO HEPÀTICA

El sistema hepatobiliar. Funcions hepàtiques: metabolisme dels 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 a l'estudi de la funció hepàtica: proves serològiques, enzims, proteïnes, proves de coagulació. Investigació de la icterícia: determinació de bilirrubina.

13. ESTUDI DE LA FUNCIO GASTROINTESTINAL I PANCREÀTICA EXOCRINA

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 a l'avaluació de la funció renal: urea, creatinina i urats. Estimació de cabdals: 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 TIROÏDAL

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 ÒSSIES

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. Principals marcadors tumorals: NSE, CEA, AFP, β -HCG, PSA, CA 549, CA 27.29, CA19.9, CA125, CA15.3 i CA 50. 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 CLÍNICS

Bibliografia

- Bioquímica Clínica y Patología Molecular. X Fuentes, MJ Castiñeiras, JM Queraltó. Volumes I y II, 2ª edició. Editorial Reverté: Barcelona, 1998
- Bioquímica Clínica. Semiologia i diagnòstic: Interpretació de les dades bioquímiques. F González-Sastre. Editorial Barcanova: Barcelona, 1993
- Clinical Chemistry. WJ Marshall. 4th edition. Mosby, Harcourt Publishers: Londres, 2000
- Patología Molecular. JM González de Buitrago, JM Medina. McGraw-Hill Interamericana: Madrid, 2001
- Control de la Calidad en el Laboratorio Clínico. FJ Gella. BioSystems: Barcelona, 1998
- Metrología en el Laboratorio Clínico. FJ Gella. BioSystems: Barcelona, 2001
- Enzimología Clínica. FJ Gella. BioSystems: Barcelona, 2003
- Tietz Textbook of Clinical Chemistry. CA Burtis, ER Ashwood. Third edition. W.B. Saunders Company: Philadelphia, 1999 (text de consulta)

Programa de problemes

1. Variabilitat metrològica
2. Control de qualitat
3. Interpretació de resultats
4. Enzimologia clínica

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'albúmina 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.