


|   |                                    |
|---|------------------------------------|
|  <b>UNIVERSITAT DE<br/>BARCELONA</b> | <b>Pla docent de l'assignatura</b> |
|   |                                    |

### Dades generals

**Nom de l'assignatura:** Bioquímica Analítica i Clínica

**Codi de l'assignatura:** 364487

**Curs acadèmic:** 2016-2017

**Coordinació:** RAFAEL OLIVA VIRGILI

**Departament:** Departament de Biomedicina - Clínic

**Crèdits:** 6

**Programa únic:** S

### Hores estimades de dedicació

**Hores totals 150**

|                               |    |
|-------------------------------|----|
| <b>Activitats presencials</b> | 60 |
| - Teoria                      | 15 |
| - Tutorització per grups      | 6  |
| - Pràctiques de laboratori    | 27 |
| - Seminari                    | 12 |
| <b>Aprenentatge autònom</b>   | 90 |

### Competències que es desenvolupen

#### Transversals comunes de la UB

- Capacitat d'aprenentatge i responsabilitat (capacitat d'anàlisi, de síntesi, de visions globals i d'aplicació dels coneixements a la pràctica / capacitat de prendre decisions i d'adaptació a noves situacions).

#### Transversals de la titulació

- CB3. Capacitat de reunir i interpretar dades rellevants (normalment dins la seva àrea d'estudi) per emetre judicis que incloguin una reflexió sobre temes socials, científics o ètics rellevants.
- CB2. Capacitat d'aplicar els coneixements a la feina o vocació d'una manera professional i per demostrar l'assoliment de competències mitjançant l'elaboració i defensa d'arguments i la resolució de problemes dins la seva àrea d'estudi

### **Específiques de la titulació**

- CE17. Capacitat per analitzar metabòlits importants per al diagnòstic i seguiment d'una malaltia, per analitzar els marcadors de malaltia en cèl·lules i teixits normals i anormals, i per aprendre les tècniques citològiques i anatomopatològiques i els conceptes bàsics de l'examen anatomopatològic.
- CE18. Capacitat per aplicar tècniques instrumentals, informàtiques, analítiques i moleculars i per treballar amb seguretat en un laboratori.
- CE16. Capacitat per raonar sobre el concepte i característiques generals de la malaltia, els mecanismes pels quals es desenvolupa, els aspectes personals i constitucionals de la reacció morbosa, els tipus de malalties, els mecanismes de difusió i l'estructura dinàmica, així com per aprendre les principals tècniques d'estudi i diagnòstic de les malalties, incloent-hi la metodologia epidemiològica.

|                                 |
|---------------------------------|
| <b>Objectius d'aprenentatge</b> |
|---------------------------------|

### **Referits a coneixements**

L'assignatura presenta el significat i la interpretació de les magnituds hematològiques, bioquímiques i genètiques per a la detecció, el diagnòstic, la prognosi i el monitoratge de les malalties i el fonament a nivell molecular de la malaltia. Aquests coneixements se situen en el context de les activitats professionals de la hematologia clínica, bioquímica clínica i la genètica clínica.

### **Referits a habilitats, destreses**

- Identificar les principals alteracions que es produeixen en les malalties d'origen genètic.
- Utilitzar la metodologia de laboratori emprada en el diagnòstic de les malalties genètiques.
- Conèixer els aspectes i procediments necessaris per poder fer un diagnòstic genètic i ensenyar a calcular i emetre un consell genètic.
- Descriure les principals alteracions enzimàtiques i metabòliques com a causa de malaltia.
- Utilitzar els mètodes de laboratori clínic en l'estudi de les funcions cel·lulars i les alteracions metabòliques.

- Identificar les principals alteracions hematològiques com a causa de malaltia
- Definir el valor de l'estudi de laboratori clínic hematològic de sang perifèrica, citogenètic i de moll d'os.
- Saber emprar les tècniques de biologia molecular aplicades a la Genètica, Bioquímica i Hematologia.9. Considerar el valor relatiu de les diferents proves evidenciades en les exploracions genètiques, hematològiques i bioquímiques en el procés diagnòstic.
- Projectar les metodologies de laboratori hematològic, bioquímic i genètic a la recerca bàsica i translacional, al diagnòstic, prevenció i terapèutica de les malalties.
- Saber interpretar els resultats de les proves diagnòstiques de laboratori.
- Saber utilitzar les eines disponibles a Internet per accedir a les bases de dades i els sistemes de cerca de informació en hematologia, bioquímica i genètica clíniques.
- Saber utilitzar les eines informàtiques per tal d'extreure informació relativa als resultats de les proves en hematologia, bioquímica i genètica clíniques.

Competències específiques:

- L'alumne ha de saber aplicar els mètodes dels laboratori de hematologia, bioquímica i de genètica clíniques pel diagnòstic, tractament, prevenció i investigació de la malaltia.
- L'alumne ha de saber com obtenir i processar una mostra biològica en relació a l'activitat dels laboratoris de hematologia, bioquímica i de genètica clíniques .
- L'alumne ha de saber realitzar els principals mètodes de diagnòstic de laboratori clínic i interpretar els resultats de les proves diagnòstiques de laboratori, aplicat a hematologia, bioquímica i de genètica clíniques.

## Referits a actituds, valors i normes

Referits a actituds, valors i normes

- Seguir les instruccions donades pel professorat per l'adequat desenvolupament del procés d'ensenyament / aprenentatge.
- Planificar i dur a terme activitats compartides i amb distribució equitativa de l'esforç mitjançant la integració en un equip de treball.

## Blocs temàtics

### 1. Introducció. Preanalítica.

\*

*INTRODUCCIO i PREANALITICA. Indicacions i programació d'analítiques. Circuits de mostres. Àrees de extraccions de sang. Processat i preparació de les mostres. Mostres externes. Sistemes de control de qualitat en preanalítica. Interès de la bioquímica clínica. Detecció, diagnòstic, prognosi i monitoratge de la malaltia. Tipus de mostres a la bioquímica clínica i patologia molecular. Sang i derivats, orina, femta, saliva i líquid cefaloraquídi. Obtenció, recollida, transport i emmagatzematge de les mostres. L'adquisició de dades bioquímiques i la variabilitat. Factors de variabilitat intra i extra laboratori. Precisió i exactitud. Interferències. Principis per a*

*la interpretació dels resultats. Valors de referència. Sensibilitat i especificitat diagnòstica. Valor predictiu. Mesures de correlació entre variables. Control de qualitat al laboratori. Principis. Control de qualitat intern i extern*

*SISTEMES DE AUTOMATITZACIÓ EN BIOQUÍMICA, HEMATOLOGIA I GENETICA. Sistemes automàtics i semi automàtics de processament de mostres: Bioquímica General, Immunassaig i Hematomètria. Cadenes de automatització. Proves especials. Sistemes d'Informatització dels Laboratoris Clínics (SIL).*

## **2. Hematologia Clínica**

\*

*LABORATORI GENERAL D'HEMATOLOGIA*

*ANEMIES I HEMOGLOBINOPATIES L'eritròcit i l'hemoglobina. Anèmia. El grup hemo i les porfirines. Metabolisme del ferro. Ferropènia, hipersiderèmia i hemocromatosi LEUCÈMIES I LIMFOMES. Orientació diagnòstica de les diferents patologies. HEMOSTÀSIA I TROMBOFILIA. La sang Hemostàsia. Desordres de l'hemostàsia hereditaris i adquirits i diagnòstic.*

## **3. Bioquímica Clínica**

\*

*METODOLOGIES EN BIOQUÍMICA CLÍNICA. Tècniques de separació i d'anàlisi quantitativa. Tècniques enzimàtiques. Enzimoimmunoassaig i radioimmunoassaig, cromatografia i espectrometria de masses, tècniques de biologia molecular.*

*ESTUDI BIOQUÍMIC DELS DIFERENTS SISTEMES I ÒRGANS. Principals alteracions enzimàtiques i metabòliques. Funcions i patologies hepàtiques. Metabolisme de l'amoní i patologies del cicle de la urea. Bilirubina. Icterícia. Àcids biliars. Funció renal. L'orina i les alteracions renals. Determinacions bioquímiques: urea, creatinina, àcid úric i proteïnúria. Estudi de l'aigua i ions. Control del pH. L'homeòstasi dels ions d'hidrogen. Acidosi i alcalosi. Amortidors fisiològics. Alteracions del balanç àcid-base, origen metabòlic i respiratori. Mecanismes de compensació. Patologies. Proves de laboratori Composició iònica dels fluids biològics i osmolaritat. Mecanismes d'homeòstasi de l'aigua, sodi i potassi. Hipervolemia i hipovolemia. Transportadors i canals d'ions i disfuncions genètiques. Regulació per vasopressina, el sistema renina-angiotensina-aldosterona i catecolamines i patologies associades. Exploració del metabolisme hidrogenat i del metabolisme lipídic. Exploració del metabolisme ossi i del Sistema endocrí. Metabolisme del calci, fòsfor i l'os. Estructura i metabolisme de l'os. Metabolisme del calci i el fòsfor. Factors reguladors i patologies associades. Exploració bioquímica de la funció cardíaca.*

*CANCER. Marcadors de remodelatge tissular. Citocines i autacoids. Factors de creixement i factors angiogènics. Marcadors tumorals.*

#### 4. Genètica Clínica

\*

*LA GENÈTICA EN LA CLÍNICA. Genètica Clínica. Elaboració del arbre genealògic o pedigrí. Exemples de diversos grups de malalties. Malalties monogèniques en els desordres metabòlics. Principals alteracions genètiques i adquirides del metabolisme d'aminoàcids. Diagnòstic. Diabetis des de la perspectiva de la genètica. Malalties neurodegeneratives. Biomarcadors de l'envelliment i malalties associades. Senescència cel•lular. Inflamació. Estrès oxidatiu. Amiloïdosi. Retard mental. Alteracions genètiques en la infertilitat. Càncer hereditari. Trastorns gastrointestinals. Sistema cardiovascular. Sistema renal. Malalties monogèniques de l'osteoclast. Malalties minoritàries i malalties multifactorials. Indicacions de les analítiques.*

#### *LA GENÈTICA EN LA PREVENCIÓ I TRACTAMENT*

*Rellevància dels resultats dels estudis citogenètics i genètics moleculars en el diagnòstic, pronòstic, prevenció i tractament de les malalties. Càlcul de riscos i probabilitats. Consell genètic en genètica clínica. Etapes del consell genètic. La placenta i l'embaràs. Diagnòstic prenatal i pediàtric. Diagnòstic d'embaràs. Diagnòstic prenatal i detecció del benestar fetal. Proves de complicacions en la gestant. Rastreig i detecció precoç de malalties a nounats. Diagnòstic Genètic preimplantacional. Genètica i terapia personalitzada.*

#### Metodologia i activitats formatives

L'assignatura s'estructura en 3 parts (Hematologia, Bioquímica, i Genètica Clínica). Addicionalment alguns dels continguts són transversals comuns a les 3 parts. Dins de cadascuna de les 3 parts de l'assignatura, el programa docent està pensat per ser impartit en pràctiques de laboratori, classes presencials magistrals, seminaris i practiques clíniques (visita i funcionament dels laboratoris d'anàlisis clíniques en petits grups).

**Classes teòriques Magistrals:** Presentació i desenvolupament dels conceptes de l'assignatura per part del professor.

**Seminaris:** S'exposen aspectes pràctics de bioquímica clínica i patologia molecular desenvolupats o no en el programa de classes teòriques i són impartits per professors convidats experts en la matèria.

**Classes pràctiques i pràctiques clíniques:** Desenvolupament dels conceptes de l'assignatura per part del professor en el àmbit del laboratori clínic laboratori i la seva aplicació.

#### Avaluació acreditativa dels aprenentatges

- Procediment: Es considerarà i avaluarà tant els continguts, habilitats i competències adquirides d'acord als criteris d'avaluació i de qualificació final i de ponderació descrits en els següents apartats:

- Criteris d'avaluació:

Es tindrà em compte la assistència i participació a les classes teòriques i pràctiques. Aquesta part representa un 10% de l'avaluació global de l'assignatura.

Es farà una prova online d'avaluació continuada presencia a mig curs que representarà el 30% de l'avaluació global de l'assignatura.

Prova de síntesi: La prova de síntesi estarà formada per un test de preguntes d'opció múltiple i que representarà el 50% del pes d'aquesta prova, i dos preguntes tipus tema (1 pàgina cadascuna) que es farà de forma presencial a l'aula i que representarà el 50% del pes d'aquesta prova. Cada pregunta test constarà de 3-5 possibles respostes, amb una sola de certa. Cada pregunta ben contestada val 1 punt. Els errors restaran la part proporcional a l'atzar. La prova de síntesi representarà el 60% de l'avaluació global.

- Criteris de puntuació i Qualificació Final: Aprovat: >50% del barem global.

### **Avaluació única**

Excepcionalment, l'alumne es podrà acollir a l'avaluació única. Aquesta consistirà en una prova escrita tipus test de 50 qüestions i dos preguntes tipus tema. La qualificació serà el resultat d'aquesta prova i per aprovar l'assignatura ha de ser superior a 5. És un requisit per poder optar a l'avaluació única l'assistència a les classes pràctiques.

Per a renunciar a l'avaluació continuada cal que l'estudiant presenti la instància que hi ha a tal efecte al web de la facultat, abans de la primera prova d'avaluació continuada de l'assignatura.

### **Fonts d'informació bàsica**

#### **Llibre**

Burtis CA, Ashwood ER, Tietz NW. Tietz fundamentals of clinical chemistry. 6th ed. Philadelphia Pa.: Saunders; 2008.

Gaw A. Bioquímica clínica: texto ilustrado en color. 5a ed. Madrid; Elsevier; 2015.

Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ. Genética médica. 5a ed. Barcelona: Elsevier; 2016.

Litwack G. Human Biochemistry and Disease. Philadelphia: Elsevier Inc; Massachussets, 2008

Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF, Genética en medicina [de] Thompson & Thompson 7a ed. Barcelona: Elsevier-Masson; 2008.

Oliva Virgili R. Genètica mèdica. 2a ed. Barcelona: Publicacions i Edicions de la Universitat de Barcelona; 2013.

Sans-Sabrafen J, Besses Raebel C, Vives i Corrons JL. Hematología clínica. 5a ed. Madrid; Barcelona etc.: Elsevier; 2006.

Turnpenny PD, Ellard S. Emery elementos de genética médica. 13a ed. Barcelona.: Elsevier; 2009.

Vives i Corrons JL, Aguilar i Bascompte JL. Manual de técnicas de laboratorio en hematología. 4a ed. Barcelona etc.: Masson; 2014

### **Pàgina web**

PubMed - NCBI [Internet].; [citad 7 oct 2011].

OMIM home [Internet].; [citad 7 oct 2011].

Enerca: European Network for Rare and Congenital Anaemias