

# MASTER EN BIOQUÍMICA CLÍNICA Y PATOLOGÍA MOLECULAR HUMANA (DURACIÓN 12 MESES)

## INTRODUCCIÓN

**Tema 1: Introducción a la bioquímica clínica.** Conceptos y objetivos de Bioquímica Clínica. Presente y futuro. Nivel molecular en patología.

**Tema 2: Principios básicos de laboratorio.** Obtención de muestras. Interpretación de datos bioquímicos. Valores de referencia. Automatización del laboratorio de análisis. Técnicas y métodos utilizados en bioquímica clínica.

## ASPECTOS FUNCIONALES Y METODOLÓGICOS DEL GENOMA Y SUS APLICACIONES AL DIAGNÓSTICO

**Tema 3: Enfermedades moleculares.** Enfermedades genéticas: monogénicas, poligénicas y multifactoriales. Enfermedades mitocondriales. Enfermedades cromosómicas o citogenéticas. Terapia génica. Métodos para la introducción de genes.

**Tema 4: Bases moleculares del cáncer.** Ciclo celular. Oncogenes. Apoptosis celular. Susceptibilidad individual a la carcinogénesis. Marcadores tumorales.

**Tema 5: Técnicas de diagnóstico molecular.** Extracción o análisis directos del DNA. Preparación y marcaje de sondas para hibridación. Polimorfismos. Diversidad genética dentro de una especie: polimorfismos. Detección del polimorfismo de secuencia de DNA: RFLP y VNTR.

## BIOQUÍMICA CLÍNICA Y PATOLOGÍA MOLECULAR DE LAS PRINCIPALES VÍAS METABÓLICAS

**Tema 6: Homeostasis de la glucosa.** Estudio de la diabetes mellitus. Metodología para la determinación de glucosa en líquidos biológicos. Test de tolerancia a la glucosa. Hemoglobinas glicosiladas. Hipoglucemias.

**Tema 7: Errores innatos del metabolismo de los hidratos de carbono.** Anomalías del metabolismo intestinal de glúcidos: Intolerancias debidas a deficiencias en disacaridasas. Anomalías del metabolismo de galactosa (galactosemia) y fructosa (fructosuria esencial). Intolerancia a la fructosa. Glucogenosis.

**Tema 8: Composición y metabolismo de lipoproteínas plasmáticas.** Quilomicrones, VLDL, IDL, LDL y HDL. Relación con la aterosclerosis: Colesterol. Factores de riesgo. Lipidograma. Hiperlipoproteinemias. Hipolipoproteinemias. Métodos analíticos.

**Tema 9: Otras alteraciones del metabolismo de lípidos.** Alteraciones de absorción intestinal, deficiencias de carnitina y Palmitoil-Carnitina acil transferasa I. Desórdenes del metabolismo del ácido propiónico. Fosfolípidos de interés diagnóstico. Enfermedades lisosómicas. Mucopolisacaridosis. Esfingolipidosis. Obesidad.

**Tema 10: Desórdenes del metabolismo de aminoácidos.** Hiperfenilalaninemias. Tirosinemia y desórdenes relacionados. Alcaptonuria. Melanuria. Enfermedad de Hartnup. Enfermedad del jarabe de arce. Alteraciones de aminoácidos relacionados con el metabolismo monocarbonado. Alteraciones del ciclo de la urea.

**Tema 11: Metabolismo normal y patológico de bases nitrogenadas.** Biosíntesis de bases púricas y pirimidínicas. Catabolismo de purinas. Hiperuricemia y gota. Rescate de purinas: síndrome de Lesch-Nyhan. Catabolismo de pirimidinas.

**Tema 12. Metabolismo del grupo hemo y alteraciones.** Biosíntesis del grupo hemo. Anomalías de la biosíntesis de porfirinas: Porfirias eritropoyéticas y hepáticas. Excreción: Porfirinurias. Transporte:

Haptoglobina. Vías de degradación del grupo hemo: Formación de pigmentos biliares: Biliverdina y bilirrubina. Trastornos patológicos. Hiperbilirrubinemia.

## **BIOQUÍMICA CLÍNICA HEMATOLÓGICA**

**Tema 13: Metabolismo del eritrocito.** Características metabólicas de los eritrocitos. Anemias hemolíticas por deficiencias enzimáticas: Eritroenzimopatías.

**Tema 14: Alteraciones de la hemoglobina. Hemoglobinopatías y talasemias.** Introducción. Tipos de hemoglobinas fisiológicas. Aspectos patológicos de las alteraciones de la hemoglobina. Hemoglobinopatías adquiridas. Hemoglobinopatías congénitas. Talasemias. Diagnóstico de las alteraciones de la hemoglobina.

**Tema 15: Alteraciones del metabolismo del hierro.** Introducción. Absorción. Transporte: Transferrina y capacidad de fijación. Almacenamiento: Ferritina y hemosiderina. Métodos de determinación. Trastornos del metabolismo del hierro: Anemia ferropénica y anemia sideroblástica. Enfermedades por sobrecarga de hierro.

## **BIOQUÍMICA CLÍNICA Y PATOLOGÍA MOLECULAR DE TEJIDOS Y ORGANOS**

**Tema 16: Función renal y equilibrio hidroelectrolítico.** Introducción a la enzimología clínica. Alteraciones de los niveles del sodio, potasio y cloro. Alteraciones del equilibrio hidroelectrolítico. Pruebas clínicas de la función renal: Aclaramiento de creatinina plasmática.

**Tema 17: Función hepática y hepatobiliar.** Pruebas de funcionalidad hepática. Ácidos biliares. Métodos analíticos. Perfiles enzimáticos en el diagnóstico de hepatopatías.

**Tema 18: Función gastrointestinal y pancreática.** Enzimas del tracto gastrointestinal. Pruebas de función gástrica y pancreática. Parámetros bioquímicos de la lesión pancreática.

**Tema 19: Tejido muscular, función cardíaca e hipertensión.** Bioquímica de la contracción muscular. Distrofias musculares. Metabolismo del miocardio. Pruebas de función cardíaca. Hipertensión. Pruebas funcionales de la hipertensión arterial.

**Tema 20: Tejido óseo y conectivo.** Metabolismo del Ca, Mg y P. Vitamina D. Calcitonina. Patología del metabolismo del colágeno. Análisis del líquido sinovial.

**Tema 21: Enfermedades neurológicas.** Introducción: Barrera hematoencefálica y líquido cefalorraquídeo. Catecolaminas: Enfermedad de Parkinson. Serotonina: Depresión. Acetil colina: Enfermedad de Alzheimer. GABA: Enfermedad de Huntington. Degeneración neuronal.

## **ENDOCRINOLOGIA CLÍNICA**

**Tema 22: Evaluación de la función del hipotálamo y la adenohipófisis.** Somatotropa, somatomedinas, prolactina, LH, FSH. Deficiencias e hiperactividad. Pruebas analíticas y funcionales. Hormona del crecimiento.

**Tema 23: Evaluación de la función del tiroides y del paratiroides.** Pruebas analíticas y funcionales para el diagnóstico del hiper e hipotiroidismo.

**Tema 24: Evaluación de la función de la corteza suprarrenal.** Pruebas analíticas y funcionales para el estudio del eje hipotálamo, hipófisis, corteza suprarrenal. Sistema renina-angiotensina-aldosterona renal.

**Tema 25: Evaluación de la función gonadal:** Pruebas analíticas y funcionales para el estudio del eje hipotálamo, hipófisis, gónadas. Desórdenes de las gónadas masculinas y femeninas. Embarazo: aspectos diagnósticos. Líquido amniótico: detección precoz de enfermedades genéticas.