

## Licenciatura en Biología

### Bioquímica, Inmunología, Hematología y Genética Clínicas (12341)

#### Identificación del itinerario de Laboratorio de Análisis Clínicos

El itinerario de Laboratorio de Análisis Clínicos del plan de estudios de Biología Humana de la Universidad Pompeu Fabra forma parte de las peculiaridades de la licenciatura en Biología de esta universidad, donde además de un temario común claramente orientado hacia la biología humana ofrece al estudiante la posibilidad de completar su formación siguiendo uno de los tres itinerarios propuestos en el quinto curso. Se trata de que el estudiante pueda escoger unos créditos teóricos y prácticos (y por lo tanto son créditos optativos) que le conducirán hacia una de las salidas profesionales: industria sanitaria, laboratorio de análisis clínicos e investigación biomédica.

El proyecto del itinerario de Laboratorio de Análisis Clínicos desarrolla los aspectos de docencia teórica y las bases para el desarrollo de la actividad práctica de los estudiantes en un laboratorio de análisis clínicos, así como las normas de evaluación de los alumnos y de las entidades colaboradoras.

El itinerario de Laboratorio de Análisis Clínicos es un itinerario de los tres que se prevén para el quinto curso. Como los otros itinerarios, tiene la duración de un año académico completo e incluye una carga lectiva teórica y práctica. El plan de estudios oficial determina créditos teóricos que se distribuirán en el primer trimestre del curso académico, junto con las asignaturas optativas establecidas como generales del quinto curso, y créditos prácticos para realizar en laboratorios de análisis clínicos y ambientales durante el segundo y el tercer trimestre del curso. El curso y la licenciatura culminarán con la realización de un trabajo de fin de carrera. La distribución de los créditos teóricos del quinto curso del itinerario que nos ocupa es la siguiente:

| <i>Materias</i>   | <i>Definición</i>   |
|---|---|
| Microbiología y<br>Parasitología Clínicas y<br>Análisis Ambientales | Estudiarán tipos de muestras, recogida, transporte y procesamiento; técnicas de diagnóstico directo e indirecto; determinación de la susceptibilidad microbiana a agentes antimicrobianos, antibiogramas y su utilidad; análisis microbiológico ambiental, y grandes síndromes. |

|  |   |
|--|---|
| <p>Bioquímica, Inmunología, Hematología Clínicas, Genética Clínica y Consejo Genético, Genética Forense y Tecnología de la Reproducción Asistida</p> | <p>Se tratará de la organización y de las técnicas de diagnóstico en el laboratorio, diagnóstico presintomático y de predisposición; técnicas de bioquímica, inmunología y hematología clínicas; genética clínica y multifactorial; rastreo genético; aplicaciones de la genética molecular al diagnóstico forense; consejo genético y técnicas de reproducción asistida.</p> |
|--|---|

### **Coordinación y profesorado**

El coordinador del itinerario es el Dr. Mariano Sentí. Los doctores Carlos Alonso (profesor asociado), Jaume Bosch, Miguel López Botet, Luis Pérez Jurado, Anna Veiga (profesora asociada), Mercedes López, Francesc Solé, Lourdes Florensa, Joan Grimalt, Manuel Crespillo (profesor asociado) y otros profesores de la UPF y de otras instituciones colaborarán en la docencia teórica. Las prácticas serán tuteladas por tutores en contacto permanente con el coordinador.

### **Objetivos generales**

Entender el papel de los análisis clínicos del área de las ciencias básicas, desarrollados mediante métodos analíticos, pruebas funcionales y/o de laboratorio y su correlación fisiopatológica para ayudar al diagnóstico, el pronóstico, la terapéutica y la prevención de la enfermedad. Los análisis clínicos son la base común de las siguientes disciplinas: hematología y hemoterapia, bioquímica clínica, microbiología y parasitología, inmunología, genética y técnicas de reproducción asistida. Los científicos del laboratorio de análisis clínicos examinan y analizan fluidos corporales, tejidos y células; estudian bacterias, parásitos y otros microorganismos; analizan el contenido químico de los fluidos; tipifican sangre para transfusiones, y determinan niveles de fármacos en la sangre.

Los científicos del laboratorio de análisis clínicos deben saber desarrollar tests bacteriológicos, microscópicos, inmunológicos, hematológicos, biológicos y químicos complejos y analizar los resultados. También deben saber utilizar un equipo de laboratorio sofisticado para pruebas diagnósticas y adquirir la base científica adecuada para usar la tecnología del DNA y las aplicaciones de biología molecular.

El ámbito laboral de los científicos de laboratorio de análisis clínicos es amplio:

- Laboratorios de hospitales y otros centros de atención médica y laboratorios privados.
- Laboratorios de referencia.

- Laboratorios o centros de investigación.
- Corporaciones de tecnología de ADN e ingeniería genética.
- Áreas de desarrollo de productos.
- Centros de reproducción asistida.
- Laboratorios de análisis y sanidad ambientales.
- Departamentos de diagnóstico de empresas de la industria sanitaria.
- Bancos de células madre.
- Laboratorios de análisis y genética forenses.
- Laboratorios de toxicología y drogas de abuso.
- Laboratorios de diagnóstico de enfermedades poco frecuentes.
- Centros de consejo genético.

Los objetivos generales del itinerario son los siguientes:

- Mediante las materias teóricas (1 trimestre) se debe proporcionar al estudiante un conocimiento avanzado de los mecanismos por los que el organismo mantiene la homeostasis, de las causas de la variación biológica y de la fisiopatología asociada con las pruebas analíticas realizadas rutinariamente en los laboratorios de análisis clínicos. Se requiere del estudiante un dominio conceptual de diferentes asignaturas impartidas durante la licenciatura (Bioquímica, Microbiología, Biología Molecular, Fisiología, Fisiopatología, Genética, Histología, Inmunología...).
- Conocer la metodología analítica, la indicación y la selección diagnósticas y las fuentes de error analítico.
- Evaluar los resultados analíticos y su interpretación clínica.
- En la etapa del despliegue de la actividad práctica (segundo y tercer trimestres) el estudiante hará rotación por diversas áreas de laboratorio, donde se familiarizará con los principios de los métodos analíticos de una manera organizada, segura y eficiente. Asimismo, adquirirá las habilidades para desarrollar programas de control de calidad utilizados en el laboratorio y analizará e interpretará los resultados analíticos en términos de estándares, controles, calidad y significado clínico.
- Es un objetivo del itinerario la realización de un trabajo de fin de carrera. Este trabajo debería iniciarse en el primer trimestre en el momento de la docencia teórica, entre un listado propuesto por el coordinador en función de las propuestas de los responsables de las materias docentes. El trabajo constará de un diseño experimental a desarrollar durante el periodo de prácticas de laboratorio, en el área funcional adecuada.

### **Metodología docente**

La carga lectiva teórica del itinerario se concentra en el primer trimestre. Las metodologías empleadas en el itinerario serán las conferencias, los seminarios, los seminarios de aprendizaje basado en problemas y el biocine.

I. Las conferencias que se impartirán tendrán una duración de 110 minutos (de 15.00 a 20.00 h).

II. En los "seminarios" los alumnos expondrán por grupos parte del contenido teórico sobre la base de un artículo científico previamente entregado. Cada grupo responderá las cuestiones planteadas por el resto de la clase y del profesor, y será evaluado conjuntamente por el resto de estudiantes y el profesor.

III. Aprendizaje basado en problemas (PBL, *problem-based learning*). Parte del contenido de las asignaturas se discutirá en tres seminarios de aprendizaje basado en problemas. Los estudiantes se dividirán en grupos que trabajarán un caso-problema durante dos semanas con sesiones semanales de dos horas. Los estudiantes son expuestos a una situación que deben resolver con todos los medios a su alcance (libros, revistas, bases de datos, Internet...), y deberán trabajar en grupo a fin de seleccionar los elementos del caso, distribuir las tareas, proceder a su resolución y elaborar las conclusiones. El objetivo fundamental de estas sesiones es adquirir las habilidades para obtener información así como el hábito de la discusión en grupo. Las funciones principales de los seminarios de PBL son:

- a) Garantizar que, paralelamente a la adquisición de conocimientos, se desarrolle un sistema de capacidades y de hábitos necesarios para la actividad intelectual.
- b) Propiciar la asimilación de conocimientos al nivel de su aplicación creadora y no tanto al nivel reproductivo.
- c) Enseñar al alumno a aprender, dotándolo de los métodos de conocimiento y de pensamiento científico.
- d) Promover la formación de motivos para el aprendizaje y de las necesidades cognoscitivas.
- e) Contribuir a la formación de convicciones, cualidades, hábitos y normas de conducta.

Las habilidades que se busca desarrollar mediante los PBL se pueden agrupar en seis puntos:

- Habilidades para la resolución de problemas.
- Habilidades interpersonales y de trabajo en grupo.
- Habilidades de autoconfianza y autodirección.
- Habilidades de autoevaluación.
- Habilidades para el manejo de cambios en el proceso de resolución del problema.
- Habilidades de aprendizaje continuo (a lo largo de toda la vida).

### 3 sesiones de PBL

Cada PBL será coordinado por los siguientes profesores:

PBL 1. Carlos Alonso-Tarrés

PBL 2. Anna Veiga

PBL 3. Mariano Sentí

### IV. Biocine

La actividad de biocine consiste en tres sesiones, durante las cuales se proyectarán películas comerciales que tienen un contenido relacionado con las materias ya estudiadas en la licenciatura. Biocine incluye la asistencia a la proyección, la participación en el debate posterior y la elaboración de un ensayo corto sobre los aspectos considerados en la sesión. Los criterios para elegir las películas incluyen el interés científico de su argumento, así como aspectos éticos y sociales de interés para el perfil profesional del biólogo humano.

El debate posterior será moderado por uno de los coordinadores de los itinerarios, y el objetivo final es una amplia participación de los asistentes con intercambio de opiniones y reflexiones sobre los temas presentados en las películas.

La evaluación de la sesión de biocine se hará mediante los ensayos enviados por cada estudiante al coordinador de su itinerario. Se elaborará un ensayo para cada sesión, de una extensión máxima de dos páginas, en el que se comentará aquel aspecto de la película y/o del debate que se haya considerado más relevante. Este ensayo deberá remitirse dentro de la semana siguiente (hasta las 24.00 h del domingo) en la proyección de la película. Fuera de este plazo, no se aceptarán los ensayos enviados.

Los coordinadores de itinerario evaluarán los trabajos y podrán contabilizar hasta 0,5 puntos adicionales en la nota de evaluación de las materias de cada itinerario. No se otorgarán calificaciones negativas y, por tanto, su entrega no supondrá una disminución de las puntuaciones obtenidas en las evaluaciones regulares.

### **Evaluación del itinerario**

Se evalúan separadamente las asignaturas teóricas y el periodo de prácticas.

### **Evaluación de las asignaturas teóricas**

La calificación final de las asignaturas se compondrá de la evaluación de los siguientes apartados:

40%: mediante un examen de preguntas de elección múltiple (PEM).

20%: mediante un comentario de artículo.

20%: planteamiento y resolución de un caso de PBL (*problem based learning*).

20%: valoración de la asistencia y participación en las sesiones de PBL (*problem based learning*), y valoración de la participación en los seminarios.

## **ITINERARIO DE LABORATORIO DE ANÁLISIS CLÍNICOS (BIOLAC)**

### **Programa**

**I. Bioquímica, inmunología, hematología y genética clínicas, genética forense y consejo genético, y tecnologías de la reproducción asistida**

### **Coordinación y profesorado**

La asignatura está coordinada por el Dr. Mariano Sentí, y cuenta con dos profesores asociados, la Dra. Anna Veiga (Reproducción Asistida) y el Dr. Manuel Crespillo (Genética Forense). Los Dres. Jaume Bosch, Miguel López-Botet, Francesc Solé, Lourdes Florensa, Mercedes López, Luis Pérez-Jurado, Joan Grimalt y otros profesores de la UPF también tendrán responsabilidades docentes.

### **Objetivos generales**

- Proporcionar al estudiante un conocimiento avanzado de los mecanismos por los que el organismo mantiene la homeostasis, de las causas de la variación biológica y de la fisiopatología asociada con las pruebas analíticas realizadas rutinariamente en los laboratorios de análisis clínicos. Se requiere del estudiante un dominio conceptual de diferentes asignaturas impartidas durante

la licenciatura (Bioquímica, Biología Molecular, Fisiología, Fisiopatología, Genética, Histología, Inmunología...).

- Conocer la metodología analítica, la indicación y la selección de diagnósticos y las fuentes de error analítico.

- Evaluar los resultados analíticos y su interpretación clínica.

## **I. Bioquímica clínica**

### **Programa**

#### **Parte I. Introducción a la bioquímica clínica**

Bioq. Clin. 1. Principios básicos del Laboratorio de Bioquímica Clínica. Obtención de muestras. Muestras de sangre. Muestras de orina. Otros tipos de muestras. Factores preanalíticos y analíticos que influyen los resultados. Interpretación de datos bioquímicos. Valores de referencia. Sensibilidad, especificidad y valor predictivo.

Bioq. Clin. 2. Técnicas analíticas e instrumentación. Conceptos básicos de fotometría y espectrofotometría. Transmitancia y absorbancia. Ley de Beer. Espectrofotometría de emisión de llama. Espectrofotometría de absorción atómica. Turbidimetría. Nefelometría. Radiactividad. Electroquímica. Electroforesis. Cromatografía. Principios de enzimología. Inmunoanálisis.

#### **Parte II. Estudio bioquímico de la patología metabólica**

Bioq. Clin. 3. Equilibrio de líquidos y electrolitos. Compartimientos del líquido corporal. Sodio. Hipernatremia e hiponatremia. Potasio. Hiperpotasemia e hipopotasemia. Osmolalidad plasmática y urinaria.

Bioq. Clin. 4. Proteínas. Funciones fisiológicas. Principales proteínas sanguíneas y su significado clínico. Reacción de fase aguda. Análisis de proteínas.

Bioq. Clin. 5. Enzimas. Conceptos básicos. Métodos de determinación de las enzimas. Enzimas hepáticas, cardíacas y del esqueleto y su significado clínico. Enzimas pancreáticas y su significado clínico. Otras enzimas de utilidad clínica. Isoenzimas y determinación de su concentración.

Bioq. Clin. 6. Evaluación analítica del metabolismo lipídico. Metabolismo de las lipoproteínas. Apolipoproteínas. Clasificación de las dislipemias. Estudio de las dislipemias: colesterol, triglicéridos, colesterol LDL, colesterol HDL. Otras lipoproteínas. Papel del laboratorio en el diagnóstico y tratamiento de las dislipemias. Dislipemias y enfermedad cardiovascular.

#### **Parte III. Diagnóstico bioquímico de la patología orgánica**

Bioq. Clin. 7. Función cardíaca. Infarto agudo de miocardio. Marcadores cardíacos: isoenzimas de la *creados-kinasa* e isoformas, isoenzimas de la lactato-deshidrogenasa, mioglobina, troponinas cardíacas. Utilidad clínica de los marcadores cardíacos.

Bioq. Clin. 8. Investigación bioquímica de la función hepática. Funciones bioquímicas del hígado. Metabolismo de la bilirrubina. Ictericia. Análisis de la capacidad de síntesis del hígado. Análisis de la integridad celular. Enzimas en

la patología hepática. Enfermedad hepática aguda y crónica.

Bioq. Clin. 9. Estudio analítico de la función gástrica, intestinal y pancreática. Hormonas gastrointestinales y su significado clínico. Enzimas del tracto gastrointestinal y su significado clínico. Estudio analítico de las enfermedades gástricas. Estudio analítico de las enfermedades pancreáticas. Malabsorción y su diagnóstico bioquímico. Tests de la función gástrica. Tests de la función exocrina del páncreas. Tests de función intestinal.

Bioq. Clin. 10. Investigación bioquímica de la función renal. Funciones del riñón. Diagnóstico bioquímico de la insuficiencia renal. Análisis microscópico de la orina. Análisis químico de la orina.

Bioq. Clin. 11. Estudio analítico de la hipófisis. Hormonas de la hipófisis anterior y su significado clínico. Hormonas de la hipófisis posterior y su significado clínico. Diagnóstico bioquímico de los tumores hipofisarios. Pruebas de estimulación y supresión de la hipófisis.

Bioq. Clin. 12. Estudio analítico de la función tiroidea. Síntesis y acción de las hormonas tiroideas. Magnitudes bioquímicas en el diagnóstico de las enfermedades del tiroides. Hipotiroidismo. Hipertiroidismo.

Bioq. Clin. 13. Bioquímica del cáncer: marcadores tumorales. Aplicación clínica de los marcadores tumorales. Métodos para la evaluación de los marcadores tumorales. Marcadores tumorales específicos.

Bioq. Clin. 14. Organización general del Laboratorio de Bioquímica Clínica. Magnitudes bioquímicas. Utilización de las magnitudes bioquímicas. Organización general del laboratorio. Laboratorio de urgencias. Automatización e informatización. Personal de laboratorio.

#### **Parte IV. Exámenes bioquímicos especiales**

Bioq. Clin. 15. Valoración y apoyo nutricionales. Requerimientos dietéticos. Magnitudes bioquímicas para la valoración nutricional. Valoración nutricional preoperatoria. Apoyo nutricional. Nutrición oral y parenteral. Monitorización bioquímica.

Bioq. Clin. 16. Bioquímica clínica del envejecimiento. Teorías del envejecimiento. Radicales libres y envejecimiento. Cambios de las magnitudes bioquímicas al envejecimiento. Marcadores bioquímicos del envejecimiento.

#### **Bibliografía**

- Burt CA y Ashwood ER. *Tietz Textbook of Clinical Chemistry and Molecular Diagnostics*. 4ª edición. Filadelfia, ed. WB Saunders, 2006. [Uno de los mejores libros de bioquímica clínica. Muy completo].
- Gaw A, Cowan RA, O'Reilly DJ, Stewart MJ, Shepherd J. *Bioquímica Clínica*. 2ª edición en español. Ed. Churchill Livingstone, 2001. [Didáctico y preciso].
- Devlin TM. *Bioquímica. Libro de texto con aplicaciones clínicas*. 3ª edición en español. Ed. Reverté, 1999.

## **II. Inmunología clínica**

Profesor: Miguel López-Botet (UPF)

### **Programa**

#### **Inmun. 1. Técnicas analíticas aplicadas a la exploración funcional del sistema inmunitario (I)**

Técnicas basadas en la reacción antígeno-anticuerpo: principios generales. Aplicación para la detección de moléculas en muestras biológicas. Detección cualitativa y cuantitativa. Especificidad y sensibilidad. Normalización y comparación de datos. Controles de calidad. Determinación de la concentración plasmática de Igs y de factores del C': técnicas, indicaciones clínicas e interpretación de los resultados. Análisis del CH50 como indicador de la función del sistema del C'. Técnicas aplicadas para la determinación de autoanticuerpos. Interpretación clínica de los autoanticuerpos. Técnicas aplicadas al diagnóstico de la patología en alergias.

#### **Inmun. 2. Técnicas analíticas aplicadas a la exploración funcional del sistema inmunitario (II)**

Aplicaciones clínicas de la citometría de flujo en el diagnóstico de inmunodeficiencias y hemopatías malignas. Análisis funcional de los linfocitos: pruebas *in vivo* e *in vitro*. Estudio de la función fagocítica. Indicaciones e interpretación clínica. Problemas de normalización y comparación de datos.

#### **Inmun. 3. Inmunoterapia**

La vacunación en la prevención de enfermedades infecciosas: evolución histórica y principios generales. Tipos de vacunas: paradigmas. Pautas de vacunación y complicaciones. Diseño de vacunas: requisitos básicos y estrategias. Aplicaciones clínicas de la inmunoterapia pasiva por administración de gammaglobulinas. Nuevas aplicaciones clínicas de los anticuerpos monoclonales como agentes farmacológicos. Inmunoterapia celular: aproximaciones técnicas, resultados y limitaciones.

#### **Inmun. 4. El lupus eritematoso sistémico (LES) como paradigma de patología autoinmune (I)**

#### **Inmun. 5. El lupus eritematoso sistémico (LES) como paradigma de patología autoinmune (II)**

¿Qué denominamos LES? ¿Con qué manifestaciones clínicas e histopatológicas puede presentarse este tipo de patología? ¿Qué ignoramos sobre estas enfermedades? Descripción de un caso clínico. ¿Qué determinaciones de autoanticuerpos están indicadas para el diagnóstico de LES? ¿Qué otras pruebas de laboratorio están indicadas para el diagnóstico, pronóstico y seguimiento evolutivo del LES? Planteamiento terapéutico en el LES: presente y futuro.

#### **Inmun. 6. El trasplante de progenitores hematopoyéticos (TPH) en la terapia de la leucemia mieloide crónica (I)**

## **Inmun. 7. El trasplante de progenitores hematopoyéticos (TPH) en la terapia de la leucemia mieloide crónica (II)**

¿Qué es la LMC? Descripción de un caso típico. Resultados en la aplicación del TPH alogénico para la terapia de la LMC. Estrategias para la búsqueda y selección del donante: papel del laboratorio de histocompatibilidad. Técnicas aplicadas para el estudio de histocompatibilidad. Controles de calidad. Complicaciones del TPH: la enfermedad injerto contra huésped (EICH) y el efecto antileucémico. Inmunoterapia antitumoral postrasplante: métodos, beneficios y riesgos. Valoración crítica de resultados y futuro en la terapia de la LMC.

## **Inmun. 8. Las inmunodeficiencias combinadas severas (SCID)**

### **Bibliografía general**

- Paul, WE. *Fundamental Immunology*. 4ª edición. Lippincott-Raven Publishers, Filadelfia-Nueva York.
- Rose, N.R. y otros. *Manual of Clinical Laboratory Immunology*. 5ª ed. ASM Press, Washington D.C.
- Farreras-Rozman. *Medicina interna*. Harcourt, Barcelona.
- Rodés, J.-Guardia, J. *Medicina interna*. Masson, Barcelona (2004).

## **III. Tecnología de la reproducción asistida**

Profesora: Dra. Anna Veiga, Instituto Dexeus de Barcelona. Profesora asociada de la UPF y directora del Banco de Líneas Celulares, Centro de Medicina Regenerativa de Barcelona.

### **Programa**

RA 1. La infertilidad. Historia. Epidemiología. Causas de infertilidad masculina y femenina. Estudio de la pareja infértil. Introducción a las técnicas de reproducción asistida: inducción de la ovulación, inseminación artificial con semen de donante (IAD), con semen de la pareja (IAM), fecundación *in vitro* (FIV), donación de ovocitos, subrogación.

RA 2. El laboratorio de andrología. Equipamiento y personal. Valoración de la muestra de semen: el seminograma. Clasificación de las anomalías del seminograma. Pruebas diagnósticas en el laboratorio de andrología. Métodos de preparación de las muestras de semen y de tejido testicular.

RA 3. El laboratorio de fecundación *in vitro*. Equipamiento y personal. Recuperación y clasificación de ovocitos. Valoración de la fecundación. Valoración del desarrollo embrionario. Transferencia embrionaria. Eficiencia de la FIV.

RA 4. Microinyección intracitoplasmática de embriones (ICSI). Instrumental y metodología. Preparación de muestras de semen y de tejido testicular por ICSI. Resultados.

RA 5. Congelación: bases teóricas. Congelación de muestras de semen. Congelación de tejido testicular. Congelación de embriones. Congelación de ovocitos y tejido ovárico. Indicaciones, metodología y resultados.

RA 6. Diagnóstico preimplantacional. Indicaciones. Métodos de biopsia: biopsia de ovocitos, embriones de blastocistos. Métodos de diagnóstico: hibridación *in situ* fluorescente (FISH). Reacción en cadena de la polimerasa. Resultados. Nuevas indicaciones y futuro de la técnica.

#### **IV. Hematología clínica**

##### **Programa**

Hemat. 1. Grupos sanguíneos: análisis y aplicaciones.

Hemat. 2. Inmunohematología. Hemoderivados autólogos y homólogos.

Hemat. 3. Aplicaciones diagnósticas de las pruebas de hemostasia. Concepto de trombofilia.

Hemat. 4. Técnicas del laboratorio de citogenética y biología molecular: citogenética convencional, hibridación *in situ* fluorescente (FISH) (sondas centroméricas, sondas específicas de locus, sondas de pintado cromosómico), sondas de FISH multicolor (R x FISH, M-FISH y SKY ) e hibridación genómica (HGC) comparada. PCR y secuenciación.

Hemat. 5. Aplicación del estudio genético para el diagnóstico de las neoplasias linfoides.

Hemat. 6. Aplicación del estudio genético para el diagnóstico de las neoplasias mieloides.

Hemat. 7. Clasificación de las hemopatías.

Hemat. 8. Caracterización morfológica de las células que integran el compartimento de maduración y diferenciación hematopoyético.

Hemat. 9. Aplicación de la citoquímica al diagnóstico hematológico.

Hemat. 10. Aplicación del inmunofenotipo al diagnóstico hematológico.

##### **Bibliografía recomendada**

###### **LIBROS**

- Heim S, Mitelman F (1995). *Cáncer Cytogenetics*. Alan R Liss, Inc., Nueva York.

- Sandberg AA (1990): *The chromosomes in human cáncer and leukemia*. Elsevier / North-Holland, Nueva York.

- Solé F, Caballar MR, Coll MD. Capítulo 7: "Técnicas citogenéticas". Pág. 179-217. En: *Técnicas en citología hematológica*. S. Woessner S. Ed. Medici (1990).

- Woessner S, Florensa L, Solé F, Pérez E, Espinet, E. Lloveras. Capítulo 2: "Apoyo tecnológico al diagnóstico citohematológico: citoquímica, inmunología, Cultivos celulares *in vitro*, ultraestructura, citogenética y biología molecular". Pág. 29-56. En: *Hematología clínica*. 4ª ed. Dr. Sans-Sabrafen. Ed. Doyma (2001).

- Woessner S, Florensa L. *La citología óptica en el diagnóstico hematológico*. 4ª ed. Acción Médica. FEHH. Madrid, 2001.

- Jaffe E, Harris NL, Stein H, Vardiman W. *World Health Organization. Classification of tumours. Pathology and Genetic of tumores of haematopoietic and lymphoid tissues*. Y ARCO Press. Lyon, 2001.
- *Technical Manual*. American Association of Blood Banks. 14<sup>a</sup> ed. 2002.
- *Practical Transfusion Medicine*. Ed. M.F. Murphy, D.H. Pamphilon. Blackwell Science. U.K. 2001.

## **ARTÍCULOS**

- F. SOLÉ, B. ESPINET, S. Woessner (1998). "Recomendaciones para la realización del estudio citogenético de las neoplasias hematológicas". *Sangre*, 44 (1): 73-75.
- B. ESPINET, E. LLOVERAS, F. SOLÉ (1999): "Técnicas de hibridación in situ (HIS). Fundamento y aplicaciones en neoplasias hematológicas". *Sangre*, 44 (4): 261-267.
- M. ORTEGA, M.D. CUELLO, F. SOLÉ, M.R. CABALLER (1999). "Enfermedad mínima residual. Metodologías e implicaciones clínicas". *Sangre*, 44 (4): 283-290.
- F. SOLÉ, J. C. CIGUDOSA (1999). "Aplicación de las técnicas de hibridación *in situ* en el estudio de las neoplasias hematológicas". *Sangre*, 44 (4).

## **V. Análisis ambiental**

Profesor: Joan Grimalt (CSIC)

## **VI. Genética clínica y consejo genético**

Profesores: Dres. Luis Pérez-Jurado y Victoria Campuzano (UPF)

### **Programa**

Gen. Clin. 1. Conceptos básicos para genética diagnóstica. Patrones de herencia, análisis de genealogías, cálculo empírico de riesgo pre- y postanálisis, aplicación del teorema de Bayes. Medidas de control de calidad en un laboratorio de diagnóstico genético.

Gen. Clin. 2. Diagnóstico molecular. Diseño experimental y recursos bioinformáticos para uso en el laboratorio. Diseño de reactivos para diferentes técnicas. Identificación y obtención de clones genómicos y de cDNA.

Gen. Clin. 3. Diagnóstico molecular directo. Estrategias y métodos de rastreo y confirmación de mutaciones y polimorfismos. Array-CGH. Determinación empírica del método de elección dependiendo de la enfermedad. Análisis del genoma mitocondrial.

Gen. Clin. 4. Diagnóstico molecular indirecto. Análisis de STR y SNP. Estudios de células somáticas. Análisis de amplificación génica y pérdida de heterocigosidad.

Gen. Clin. 5. Consejo genético I. Asesoramiento de riesgo empírico en enfermedades mendelianas y multifactoriales. Asesoramiento antes y después de pruebas genéticas. Programas de cribado poblacional y asesoramiento.

Gen. Clin. 6. Consejo genético II. Diagnóstico invasivo y no invasivo prenatal, diagnóstico preimplantatorio.

## **VII. Genética forense**

Profesor: Manuel Crespillo, Instituto de Toxicología de Barcelona. Profesor asociado de la UPF

Gen. Foren. 1. Aspectos introductorios a la genética forense. La molécula de ADN: conceptos generales. Marcadores genéticos de interés forense: VNTR, STR, SNP. Conceptos de variabilidad genética y perfil genético. El laboratorio forense y sus funciones.

Gen. Foren. 2. Casos de interés forense. Agresiones sexuales, homicidios, paternidades, identificación de cadáveres y participación en grandes catástrofes: 11-S World Trade Center, 11-M Madrid, Yak-42.

Gen. Foren. 3. Extracción y cuantificación de ADN. Muestras de interés forense; conceptos de degradación y contaminación; pruebas orientativas para la detección de sangre, semen y saliva; métodos de extracción de ADN. Cuantificación de ADN.

Gen. Foren. 4. Análisis, detección y valoración de polimorfismos genéticos. Fundamento de la reacción en cadena de la polimerasa (PCR), Hot Start PCR, Multiplex-PCR, Real-Time PCR. Secuenciadores automáticos: electroforesis capilar. Interpretación de resultados y valoración estadística.

Gen. Foren. 5. Utilidad forense de los marcadores de linaje, ADN mitocondrial. Propiedades y características de la molécula de ADNmt, aplicaciones forenses del análisis del ADN mitocondrial. Secuenciación: manual y automática. Concepto de heteroplasmia. Interpretación de secuencias.

Gen. Foren. 6. Utilidad forense de los marcadores de linaje, cromosoma Y. Aplicaciones forenses del análisis del cromosoma Y. Interpretación de resultado. Valoración estadística.

### **Bibliografía**

- *Forensic DNA typing*. John M Butler. Elsevier Academy Press. 2005.
- *DNA Typing Protocols: Molecular Biology and forensic analysis*. B Budowle. Biotechniques Books Publications. Eaton Publishing. 2000.
- *La prueba del ADN en medicina forense*. Martínez Jarreta, B, Ed. Masson. 1999.

### **Webs**

- <http://www.gep-isfg.org/>
- <http://forensic.to/links/cgi-bin/search.cgi?query=DNA+meeting>
- <http://www.fbi.gov/>
- <http://www.yhrd.org/index.html>
- <http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/NISTpub.htm#Presentations>
- <http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/SNP.htm>
- <http://www.isfg.org/>