

Guía Itinerario Formativo Tipo de Análisis Clínicos



Fecha de Actualización: Febrero 2022

Fecha de Aprobación por la Comisión de Docencia: Febrero 2022

Tutores de Residentes:

Dra. Silvia Díaz Díaz

Dr. José Miguel Comino Cáceres

ÍNDICE

1. RECURSOS Y ACTIVIDADES DEL SERVICIO	3
1.1. Introducción	3
1.2. Personal	4
1.3. Recursos Físicos	6
1.4. Recursos Técnicos	7
1.5. Cartera de Servicios	9
2. PROGRAMA DE LA ESPECIALIDAD	14
2.1. Programa de Rotaciones	14
2.2. Guardias	19
2.3. Rotaciones Externas	19
2.4. Rotantes de otros Hospitales	19
2.5. Evaluación del Residente	20
3. ACTIVIDADES DOCENTES.....	22
3.1. Sesiones del Servicio.....	22
3.2. Cursos de Formación Común Complementaria para Residentes	22
3.3. Congresos, Jornadas, y Cursos de la Especialidad	23
3.4. Formación en Investigación y Publicaciones	23
4. MATERIAL DOCENTE DISPONIBLE EN LA BIBLIOTECA.....	31
4.1. Libros de la Especialidad	31
4.2. Revistas de la Especialidad	34
4.3. Bases de Datos y Revistas Electrónicas	34

1. RECURSOS Y ACTIVIDADES DEL SERVICIO

1.1. Introducción

El Servicio de Bioquímica Clínica del Hospital Universitario 12 de Octubre fue creado en el año 1973. La formación de especialistas comenzó en el año 1975. Actualmente tiene una capacidad docente de 2 residentes por año, según la resolución del Ministerio de Educación, Deporte y Cultura del 8 de marzo de 1986.

Los laboratorios se encuentran ubicados en la torre del Centro de Actividades Ambulatorias (CAA). El esquema del laboratorio está basado en una centralización analítica:

- Gestión común de la fase preanalítica, configurado como la zona donde se concentran todas las muestras que entran en el laboratorio y su distribución a las áreas de conocimiento específicas, así como a los laboratorios externos.
- Laboratorio Central 24h cuyo fin es centralizar en una estructura técnica y organizativa común las pruebas más frecuentes y automatizadas de toda la cartera de servicio del laboratorio.
- Laboratorios Especializados
- Unidad de Calidad de los Laboratorios
- Área integrada de Informática

El Sistema de preanalítica consta de módulos de identificación, centrifugación, destaponado, clasificación y seguimiento, lo que permite una trazabilidad total de las muestras.

La actividad del Laboratorio Central se organiza en diferentes áreas: Bioquímica general, Inmunoquímica y Urgencias o Asistencia continuada. Se caracteriza por un sistema totalmente automatizado para la gestión integral de las muestras al que se conectan analizadores de distintas metodologías analíticas.

Existe un sistema que controla en tiempo real todos los procesos analíticos realizados, una aplicación informática que lleva a cabo una gestión inteligente de las cargas de trabajo; aplica criterios de autovalidación y puede realizar determinaciones complementarias de acuerdo con criterios preprogramados. Esta área de actividad también incluye analizadores no conectados que se benefician igualmente de su capacidad de gestión integral de las muestras.

Al finalizar las muestras son almacenadas temporalmente en el propio sistema, de manera que es posible, en caso necesario, recuperar fácilmente las muestras y procesarlas cuando se solicite cualquier nueva prestación.

El área de asistencia continuada y urgencias está operativa durante todo el año y realiza tanto las determinaciones necesarias para el seguimiento continuo de los pacientes ingresados como la de los pacientes que acuden a la urgencia.

Los distintos sistemas de análisis cerca del paciente (POCT) distribuidos por distintas áreas críticas del hospital están conectados y controlados de manera centralizada desde esta área.

Los Laboratorios de Bioquímica Especializada realizan las determinaciones que por sus características técnicas o de demanda no están integradas en el Laboratorio Central: Fármacos, Cribado Prenatal de Cromosomopatías, Aminoácidos, Metabolitos, Vitaminas, Remodelado Óseo, Estudio Hipotálamo-Hipófisis Gónadas, Estudio de patología Tumoral Simpática, Estudio de patología Tumoral Serotoninérgica, Estudio de Porfirias, Pruebas Nutricionales y de Malabsorción, Estudio de Litiasis renal, Estudios de Gastroenterología, etc.

La Unidad de Bioquímica Molecular tiene una sección asistencial que es centro de referencia nacional para el diagnóstico bioquímico y molecular de enfermedades de origen mitocondrial y neuromusculares. En el laboratorio de diagnóstico genético de cáncer hereditario se realizan los estudios de cáncer de mama y de colon.

El Laboratorio de Análisis Clínicos-Bioquímica está acreditado por ENAC en un amplio alcance (<https://www.enac.es/web/enac/entidades-acreditadas>).

1.2. Personal

Jefe de Servicio:

Dra. Ana Elena López Jiménez

Facultativos Especialistas:

Dra. Rosa Cornejo González

Dra. Paloma Puerta Fonollá

Dr. Carlos Álvarez Vázquez

Dra. Montserrat de Miguel Reyes

Dr. Miguel Ángel Martín Casanueva

Dr. Alberto Blázquez Encinar

Dr. José Miguel Comino Cáceres

Dr. Aitor Delmiro Magdalena

Dra. Silvia Díaz Díaz

Dra. Beatriz Hidalgo Calero

Dra. Cecilia Cueto-Felgueroso Ojeda

Dr. Daniel Párraga García

Dra. Alba Fernández del Poz

Dr Adrián González Quintana

Dr. José Manuel Sánchez Zapardiel

Dra. Ilenia Liria González

Tutores de Residentes:

Dra. Ana Elena López Jiménez y Dr. Aitor Delmiro Magdalena (Bioquímica Clínica)

Dra. Silvia Díaz Díaz y Dr. José Miguel Comino Cáceres (Análisis Clínicos)

Supervisores:

Dña. Ana Craviotto

D. Francisco Torres Gimeno

Técnicos Especialistas de Laboratorio (TEL): 81

Diplomados en Enfermería: 18

Auxiliares de Enfermería: 8

Auxiliares Administrativos: 8

1.3. Recursos Físicos

ÁREA EXTRACCIONES

- Sala de espera de pacientes
- Recepción de pacientes, muestras y entrega de tubos
- Sala de Extracciones
- Sala de Extracción de Personal
- Área de Consultas distribuida en 7 consultas:
 - Aspirado/Biopsia Médula Ósea
 - Coagulación 1
 - Coagulación 2
 - Genética.
 - Biopsias Musculares
 - Tomas de muestra de Microbiología
 - Test Aliento, Hidrogeno espirado y Seminogramas

ÁREA PREANALÍTICA

- Zona de recepción y clasificación de muestras
- Zona de centrifugación
- Zona de alicuotación

LABORATORIO CENTRAL

- Despacho coordinador

- Despacho supervisor
- Despachos facultativos
- Área automatización (laboratorio)
- Cámara frigorífica
- Almacén
- Sala de descanso
- Cuarto sucio/residuos

ÁREA ESPECIALIZADA

- Despacho Supervisor
- Despacho Jefe de Servicio
- Despacho Unidad Calidad Laboratorios
- Despachos facultativos
- Área Laboratorio
- Cámara Frigorífica
- Almacén
- Sala congeladores y neveras
- Cuarto sucio/residuos
- Sala de Ultracentrífuga
- Unidad Espectrometría de masas

LABORATORIO BIOQUÍMICA MOLECULAR

- Despachos Facultativos
- 2 Áreas Laboratorio

1.4. Recursos Técnicos

ÁREA PREANALÍTICA

- 3 distribuidores de tubos (extracciones)
- 3 Alicuotadores
- 6 Centrífugas
- Cámara frigorífica
- 2 neveras/congelador
- 42 medidores de temperatura para contenedores muestras Atención Primaria

LABORATORIO CENTRAL

- Cadena con 12 equipos analíticos
- Sistema automatizado de almacenamiento de muestras
- Módulo preanalítico (Identificación, Centrifugación, Destaponado y Clasificación)

- 5 Gasómetros
- 2 Analizadores de electrolitos por electrodo de ion selectivo
- Osmómetro Crioscópico
- 3 Analizadores HbA1c (HPLC)
- 4 Analizadores automáticos orinas y 1 manual
- 2 Analizadores microscópicos del sedimento urinario
- 6 Centrífugas
- 5 Microscopios
- 9 Neveras/congeladores
- Sistema Osmosis inversa

ÁREA ESPECIALIZADA

- 4 Cromatógrafos HPLC
- 1 Espectrofotómetro IR
- 1 Espectrofotómetro AAS
- 2 Fluorímetro
- 2 Nefelómetros
- 1 Reflectómetro IR
- 3 Analizadores quimioluminiscencia
- Analizador automático inmunoensayo ELISA
- 3 Analizadores EFF
- Analizador Inmuno-Fijación
- 8 Centrífugas
- Ultracentrífuga
- 1 Balanzas
- 2 Bloques térmicos
- 1 Baño termostatzado
- Teñidor automático
- 2 Agitadores
- Campana extractora
- Prensa
- Sistema Purificador de agua
- Etiquetadora
- 5 neveras/congeladores
- Cámara frigorífica
- Espectrómetro de masas Q-Exactive

LABORATORIO BIOQUÍMICA MOLECULAR

- Secuenciador automático capilar

- 3 Equipos PCR a tiempo real
- 4 Termocicladores
- Homogenizador de tejidos
- Espectrofotómetro de placas
- 2 Termobloques
- 9 Centrífugas
- 10 neveras/congeladores
- 2 campanas de flujo laminar

1.5. Cartera de Servicios

Actividad del Servicio en el año 2017

Pacientes	1.258.584
Peticiones	1.626.536
Pruebas	9.502.156

Albumina	Fructosa (plasma seminal)
Alfa-1-antitripsina	FSH
ALT (GPT)	Gamma-GT
Acetoacetato	gasometrías
Acetaminofeno (Paracetamol)	Gasometrías POCT
Ácido 5OH-Indolacético	Gastrina
Ácido delta-aminolevulínico (orina)	Gentamicina
Ácido Fólico	GH
Ácido homovanílico	Glucosa
Ácido Micofenólico	Glucosa Fecal
Ácido úrico	Grasa Fecal
Ácido vanilmandélico	Hb Glicada (DCCT)
Ácidos Biliares	Hierro
Ácidos Grasos Libres	Homocisteína
ACTH	Hormona antimulleriana
Adenosina Desaminasa (ADA)	Hormona del crecimiento (GH)
Albúmina (LCR)	IGF-1 (Somatomedina C)
Albúmina por inmunoquímica	IGF-BP3
Aldolasa	Imipramina
Alfa-1-Antitripsina Fecal	Inmunofijación (orina)
Alfa-1-glicoproteína ácida	Inmunofijación (sangre)

Alfa-FP	Inmunoglobulina A
Alfa-FP (L Pleural)	Inmunoglobulina E
Alfa-Lactoalbúmina	Inmunoglobulina G (LCR)
Amicacina	Inmunoglobulina G (sangre)
Amilasa	Inmunoglobulina M
Amilasa (isoenzimas)	Insulina
Aminoácidos en LCR	Iones
Aminoácidos en orina	iones en Heces
Aminoácidos en plasma	Lactato
Amitriptilina	LDH
Amonio	Lamotrigina
Análisis Bioq. Cálculo Renal	Levetiracetam
Anticuerpos antiperoxidasa	LH
Anticuerpos Anti-receptor TSH	Lipasa
Anticuerpos antitiroglobulina	Lipoproteína A
Apo A	Litio
Apo B	Magnesio
ASLO	Metanefrinas
AST (GOT)	Metotrexate
AUC Tacrolimus	Microalbuminuria
Azúcares Hidrolizados en Heces	Nitrógeno Fecal
Barrido Fluorométrico	Norclomipramina
Benzodiacepinas (orina)	Norclozapina
Beta- Hidroxibutirato	Nortriptilina
Beta-2-microglobulina	NT-proBNP
Beta-2-microglobulina (orina)	Olivo
Beta-alanina (orina)	Opiáceos (orina)
Beta-crosslaps	Osmolaridad
Beta-HCG	Osteocalcina
Beta-HCG (cribado)	Oxálico (orina)
Beta-HCG (LCR)	Oxcarbacepina
Beta-HCG Libre	PAPP-A
Beta-Lactoglobulina	PCR
Bilirrubina	Paratohormona (PTH)
Bilirrubina Directa	Péptido C
Ca 125	Peso Fecal

Ca 15.3	pH Fecal
Ca 19.9	Piruvato
Ca 72.4	Porfirinas Totales (orina)
Cadenas kappa libres (suero)	Porfirinas Totales (plasma)
Cadenas lambda libres	Porfobilinógeno (orina)
Cadenas ligeras kappa (orina)	Prealbumina
Cadenas ligeras lambda	Primidona
Calcio	Procalcitonina
Calcio (plasma seminal)	Progesterona
Calcitonina	Prolactina
Cannabis (orina)	Proteinas Totales
Carbamacepina	Proteinas (orina)
Carbamacepina-10,11-Epóxido	Proteínas (LCR)
Catecolaminas	Proteínas en orina
CEA	Protoporfirina IX (plasma)
CEA (líquido quiste ovárico)	Protoporfirina IX (sangre total)
Ceruloplasmina	Protoporfirina IX/ Hb
Ciclosporina	Protoporfirinas (heces)
Citrato (plasma seminal)	Prueba de embarazo (orina)
Cítrico (orina)	PSA
CK	PSA Libre
CK-MB masa	Quimotripsina Fecal
Clobazán	Retinol unido a proteínas
Clomipramina	Sacarosa Fecal
Clonazepam	Salicilato
Clozapina	Sangre en Heces 1ª Muestra
Cobre	Sangre en Heces 2ª Muestra
Cocaína (orina)	Sangre en Heces 3ª Muestra
Colesterol	SCC
Colesterol- HDL	Seminogramas
Colinesterasa	Serotonina
Coproporfirinas (heces)	SHBG
Coproporfirinas (orina)	Sirolimus
Cortisol	Sistematico orinas
Creatinina	Sulfitos (orina)
Cromogranina A	T3 libre

Css Tacrolimus	T3 total
Cuantificación de porfobilinógeno	T4 libre
Cuerpos Cetónicos	T4 total
Cuerpos Reductores (orina)	Tacrolimus
Cuerpos Reductores en Heces	Teofilina
CYFRA 21.1	Test del Aliento, Índice delta
Delta 4 Androstenodiona	Testosterona
Desipramina	Testosterona Libre
DHEA-S	Tiroglobulina
Diacepam	TNF-alfa
Digoxina	Tobramicina
drogas abuso	TPS
ECA	Transferrina
Elastasa Fecal	Transferrina pobre en carbohidratos
Electroforesis de proteínas (LCR)	Trigliceridos
Electroforesis de proteínas (orina)	Tripsina
Electroforesis de proteínas (sangre)	Troponina T hs
Enolasa (NSE)	TSH
Eritropoyetina	Urea
Estradiol	Uroporfirinas (orina)
Estudio de lípidos por ultracentrifuga	Valproato
Etosuximida	Vancomicina
Everolimus	Vitamina A
Factor Reumatoide	Vitamina B12
Fenitoína	Vitamina D (25-OH-Vitamina D)
Fenitoína Libre	Vitamina E
Fenobarbital	Xilosa (orina)
Ferritina	Xilosa sangre120´
Fosfatasa Alcalina	Zinc
Fosfatasa Alcalina Ósea	10-OH-Carbamacepina
Fosforo	17-OH-Progesterona

Nota: El personal, recursos técnicos y cartera de servicios correspondientes a las áreas de Hematología y Microbiología se encuentran reflejados en los protocolos docentes de dichas especialidades.

2. PROGRAMA DE LA ESPECIALIDAD

2.1. Programa de Rotaciones

Tiempo de duración: 4 años

SECCIÓN	DURACIÓN (Meses)
Pre-Rotación (Urg, Rutina, Orinas, Fármacos, Preanalítica)	2
Laboratorio Urgencias	2
Laboratorio Rutina	2
Sección Orinas/Seminogramas	2
Sección Preanalítica	2
Sección de Monitorización de Fármacos	2
Sección de Proteínas y Lípidos	3
Sección de Técnicas especiales	3
Sección de Hormonas y Marcadores tumorales	5
Sección Cáncer Hereditario	4
Sistema Informático (SIL)	1
Unidad de Calidad	1
Sección Enfermedades Mitocondriales	3
Servicio Hematología	5
Servicio Genética	2
Servicio Inmunología	1
Servicio Microbiología	8

Itinerario tipo Análisis Clínicos

R1
Pre-Rotación (Urg, Rutina, Orinas, Fármacos, Preanalítica) Laboratorio Urgencias Laboratorio Rutina Sección Orinas/Seminogramas Sección Preanalítica Sección de Monitorización de Fármacos
R2
Sistema Informático (SIL) Unidad de Calidad Sección de Hormonas y Marcadores tumorales Sección de Proteínas y Lípidos Servicio Genética
R3
Sección de Técnicas especiales Servicio Microbiología Servicio Inmunología
R4
Servicio Hematología Sección Enfermedades Mitocondriales Sección Cáncer Hereditario

2.2. Objetivos Rotaciones

Pre-Rotación (Urg, Rutina, Orinas, Fármacos, Preanalítica)

1. Conocimiento fisiopatológico de las patologías urgentes y sus biomarcadores.
2. Función clínica de la gasometría- Equilibrio ácido-base y función respiratoria.
3. Valoración análisis básico de orina/interferencias.
4. Estudio citológico y bioquímico del LCR y líquidos serosos.
5. Principios básicos de control de calidad interno y externo. Variabilidad biológica.
6. Familiarización con principales herramientas informáticas- LIS, HIS, intranet.
7. Adquirir conocimientos básicos y metodología de trabajo de guardias.

Laboratorio Urgencias

1. Conocimiento de los equipos (suero, gases y orinas).
2. Conocimiento y manejo del sistema informático (área urgencias).
3. Interpretación de resultados en relación a la situación clínica del paciente.
4. Comunicación a los clínicos sobre resultados obtenidos y valores críticos.
5. Gestión del control de calidad.
6. Adquirir responsabilidad y conocimientos para las guardias.

Laboratorio Rutina

1. Conocimiento equipos y manejo.
2. Conocimiento y manejo del sistema informático (área rutina).
3. Interpretación de resultados en relación a la situación clínica del paciente.
4. Comunicación a los clínicos sobre resultados obtenidos y valores críticos.
5. Gestión del control de calidad.

Sección Orinas/Seminogramas

1. Valoración análisis básico de orina/interferencias.
2. Toma de decisiones ante errores muestras/aparatos.
3. Análisis e informe de vasectomías.
4. Análisis e informe de seminogramas.
5. Iniciativa para resolución de imprevistos.
6. Condiciones preanalíticas que influyen en el análisis de orina/semén.

Sección Preanalítica

1. Conocer los procedimientos para la obtención de muestras.
2. Aprender a resolver incidencias preanalíticas.
3. Aprender a consultar la trazabilidad de las muestras.
4. Atención al paciente en el área de extracciones.
5. Conocer los procedimientos normalizados del área de preanalítica.
6. Conocer los flujos de trabajo.
7. Canalización y envío de muestras a laboratorios externos.

Sección de Monitorización de Fármacos

1. Organización de la Unidad.
2. Sistema de gestión de la calidad.
3. Muestras utilizadas en TDM. Conservación y procesamiento.
4. Aparataje en uso (Architec, Indiko, HPLC).
5. Principios generales de la monitorización de fármacos. Utilidad clínica.
6. Farmacocinética. Proceso LADMER. Interacciones farmacocinéticas.
7. Metodología analítica (CMIA, EMIT, HPLC).

Sección de Proteínas y Lípidos

1. Diagnóstico y seguimiento de las gammopatías monoclonales y mieloma múltiple.
2. Respuesta al tratamiento.
3. Estudio de lipoproteínas y ultracentrifuga.
4. Técnicas de absorción atómica para elementos traza.
5. Determinación e interpretación de ECA y ADA en diferentes líquidos.

Sección de Técnicas especiales

1. Conocimientos fisiopatología de ciertas enfermedades digestivas, metabólicas y alérgicas.
2. Conocimiento de los procesos preanalíticos y analíticos de la Sección.
3. Conocimiento de los fundamentos las técnicas analíticas empleadas.
4. Análisis y seguimiento del control de calidad (interno y externo).
5. Elaboración y validación de informes de resultados.

Sección de Hormonas y Marcadores tumorales

1. Conocimiento equipos, fundamento de técnicas y resolución incidencias.
2. Objetivos de calidad y criterios técnicos de aceptación y rechazo de pruebas.
3. Interpretación fisiopatológica de las determinaciones y pruebas funcionales.
4. Conocer el perfil hormonal adecuado a las características del paciente.
5. Valoración y seguimiento de los marcadores tumorales en el paciente oncológico.
6. Evaluación de resultados, validación y toma de decisiones si se requiere.
7. Visión clínica tras rotación en consultas.

Sección Cáncer Hereditario

1. Conocimiento del funcionamiento y organización de la unidad, flujo de trabajo.
2. Extracción y cuantificación de DNA.
3. Estudio familiar cáncer mama/ovario, colo-rectal: Técnicas HRM, MLPA.
4. Validación de mutaciones mediante PCR y secuenciación SANGER.
5. Panel NGS: Preparación librerías y Secuenciación.
6. Valoración e interpretación de resultados. Utilización bases de datos.
7. Emisión de informes.

Sistema Informático (SIL)

1. Conocer el papel del SIL en el conjunto de sistemas de información hospitalarios.
2. Catálogo de pruebas y organización de servicios. Importancia del uso de estándares.
3. Normalización de catálogos. Sistema LOINC.
4. Participación en alguno de los Proyectos corporativos: Repositorio CAM, RUA-VHC.
5. Generalidades de Infinity: Concepto prueba y atributos, grupo y supergrupo.

Unidad de Calidad

1. Comprender y manejar la gestión por procesos del laboratorio.
2. Conocimiento y aplicación de la norma ISO 15189.
3. Colaboración en preparación de auditorías.
4. Utilidad y manejo de indicadores de calidad, objetivos y acciones de mejora.
5. Aprender a analizar el riesgo en los procesos del laboratorio.

Sección Enfermedades Mitocondriales

1. Utilización del SIL para manejo de muestras biológicas.
2. Análisis e interpretación de estudios enzimáticos de CRM.
3. Realización estudios genético-moleculares: PCR, RT_PCR, Sanger, Southern-blot.
4. Conocimientos básicos de secuenciación masiva (laboratorio y bioinformática).
5. Elaboración de informes con interpretación fisiopatológica.
6. Presentación en seminario de un tema o revisión bibliográfica.
7. Colaboración en estudio de investigación de la Unidad.

Servicio Hematología

1. Fisiopatología de los trastornos de la serie roja, blanca y plaquetar.
2. Conocimiento y manejo de los analizadores hematológicos.
3. Estudio y orientación diagnóstica del frotis de sangre periférica.
4. Conocimiento de hematimetría, interpretación de gráficas y scattergrama.
5. Detección de patología hematológica urgente.
6. Conocimiento en citología de la médula ósea.
7. Conocimientos en coagulación básica y especial.

Servicio Genética

1. Conocer técnicas citogenética convencional.
2. Conocer técnicas citogenética molecular.
3. Conocer técnica CGH-array.
4. Iniciación cariotipado.
5. Iniciación análisis CGH.
6. Iniciación análisis NGS.

Servicio Inmunología

1. Conocimiento de técnicas Nefelometría y Turbidimetría de inmunoproteínas.
2. Evaluación funcional y cuantitativa del sistema del complemento.
3. Conocer y determinar gammapatías monoclonales.
4. Conocer técnicas de Inmunofijación en suero y orina.
5. Conocer el conjunto de técnicas utilizadas en el estudio de auto-anticuerpos.
6. Comprensión de la utilidad diagnóstica y pronóstica del estudio de autoanticuerpos.

Servicio Microbiología

1. Conocimiento del funcionamiento y dinámica del Servicio de Microbiología.
2. Conceptos básicos sobre recogida de muestras y adecuación de las mismas.
3. Estudio de medios de cultivo y sistemas de aislamiento por métodos convencionales.
4. Aproximación a las técnicas de biología molecular y serología en Microbiología.
5. Integración de los resultados con las características y hallazgos clínicos.

El residente debe conocer y realizar las técnicas (Ap. 1.5) e instrumentación (Ap. 1.4) utilizadas en el laboratorio y debe ir adquiriendo progresivamente un mayor grado de responsabilidad, llegando a la validación de informes analíticos conforme aumenta el tiempo de residencia en la sección correspondiente al programa de formación y a la organización funcional del Servicio, para adquirir la competencia profesional relativa a la especialidad.

Asimismo, los objetivos generales son:

1. Adquisición de destreza manual en la realización de técnicas de laboratorio.
2. Conocimiento del fundamento teórico de las técnicas utilizadas, metodologías e interferencias.
3. Interpretación bioquímica y clínica de los resultados obtenidos.
4. Manejo del control de calidad interno y externo, aplicación de acciones correctivas.
5. Conocer el sistema de gestión de la calidad del laboratorio.
6. Adquisición de conocimientos teórico-prácticos necesarios para su formación, a través de la lectura y discusión de trabajos bibliográficos, asistencia a cursos internos e interdisciplinarios, participando en la elaboración de proyectos y trabajos de investigación.

2.2. Guardias

Las guardias forman parte de las obligaciones asistenciales y docentes del residente. En nuestro servicio, los facultativos trabajan de 8h a 15h los días laborables. Durante el resto del tiempo (tarde y noche) el Laboratorio Central funciona como Laboratorio de Urgencias. El equipo de guardia está constituido por un facultativo (responsable último de la guardia durante su turno) y dos residentes de Bioquímica o Análisis Clínicos.

Los R1 comienzan a realizar guardias a partir del 3º mes desde su incorporación, dependiendo del número de residentes totales, compartiendo la guardia con un residente de 2º, 3º o 4º año hasta abril del siguiente año. En los primeros meses de residencia, los R1 rotarán por el Laboratorio Central (bioquímica urgente), preanalítica, urianálisis y la sección de fármacos.

2.3. Rotaciones Externas

Los Residentes tienen derecho a solicitar una rotación por aprendizaje en algún área de conocimiento que no esté disponible en este centro.

2.4. Rotantes de otros Hospitales

El Servicio posibilita la rotación por las secciones/unidades que sean de interés para residentes externos, no pertenecientes a este hospital, siempre que las necesidades del Servicio lo permitan.

2.5. Evaluación del Residente

El residente recibirá a través de una práctica profesional programada, tutelada y evaluada una formación teórico-práctica que le permita alcanzar progresivamente los conocimientos y la responsabilidad profesional necesarios para el ejercicio de la especialidad, mediante su integración en la actividad asistencial.

La supervisión de residentes se llevará a cabo por los profesionales que presten servicio en las distintas áreas o unidades del laboratorio por los que el personal en formación esté rotando.

La evaluación de los residentes se realiza al final de cada rotación por el facultativo responsable de cada una de las secciones.

En la evaluación anual, el tutor suma la nota de cada evaluación, calcula la media y añade una puntuación correspondiente a actividades especiales (comunicaciones a congresos, publicaciones, asistencia a cursos, clases teóricas impartidas, etc.).

Se realizan anualmente varias entrevistas de seguimiento con el Tutor correspondiente.

1. Valoración después de cada rotación.

Después de cada rotación se rellena una Ficha de Evaluación (Ficha 1) por el facultativo responsable de esa rotación y por el tutor.

El facultativo responsable de la rotación establece los objetivos de la rotación y evalúa el grado de cumplimiento de los mismos por el residente.

El tutor recopila todas las evaluaciones correspondientes al año de rotación y las entrega a la Comisión de Docencia para la evaluación final anual.

La escala de los aspectos a valorar son: **1-2=Muy Insuficiente**, **3-4=Insuficiente**, **5=Suficiente**, **6-7=Bueno**, **8-9=Muy bueno**, **10=Excelente**.

A. Conocimientos y Habilidades

- Conocimientos adquiridos
- Razonamiento/Valoración del Problema
- Capacidad para tomar decisiones
- Habilidades adquiridas
- Uso racional de los recursos
- Seguridad del Paciente

B. Actitudes

- Motivación
- Puntualidad / Asistencia
- Trabajo en Equipo
- Valores éticos y profesionales

El residente debe realizar tras su rotación una encuesta *online* de valoración de la misma.

2. Memoria anual de actividades

El residente deberá elaborar una memoria anual según un modelo estándar proporcionado por la Comisión de Docencia del Hospital, que será firmada por el Tutor, por el Jefe de Servicio, y por el Presidente de la Comisión de Docencia. Al finalizar su periodo de residencia, se entregarán al residente todas sus memorias anuales para su *Curriculum Vitae*.

3. ACTIVIDADES DOCENTES

3.1. Sesiones del Servicio

Las sesiones del Servicio de Análisis Clínicos se realizan semanalmente los martes y viernes desde el periodo comprendido entre los meses de octubre y junio.

- Martes y viernes a las 8:30: Curso acreditado de facultativos especialistas, sesiones de temario mediante la exposición de casos clínicos siguiendo el temario teórico del programa de las especialidades de Análisis Clínicos y de Bioquímica Clínica, sesiones bibliográficas, exposición de trabajos científicos y comunicaciones a congresos, rotaciones externas...

Durante las rotaciones por los Servicios de Hematología, de Microbiología y de Genética, los residentes asistirán a las sesiones de dichos Servicios.

La sección de Enfermedades Mitocondriales y Neurometabólicas organiza:

- Sesiones mensuales mixtas en investigación y asistenciales del programa de enfermedades mitocondriales y neurometabólicas
- Sesiones mensuales organizadas por la sección de Neuropatología, servicio de Anatomía Patológica y Unidad Neuromuscular Clínica del servicio de Neurología.

3.2. Cursos de Formación Común Complementaria para Residentes

1. **Curso de acogida y taller de historia clínica electrónica en el servicio de urgencias.** Para los residentes de primer año. Tiene una capacidad de 16-20 alumnos y un total de 8 horas lectivas. Se imparte un curso al año.
2. **Curso de Soporte Vital Básico y Avanzado.** Curso de Reanimación Cardio-Pulmonar, obligatorio para los Residentes de primer año. Cada curso tiene una capacidad de 16-20 alumnos, con un total de 25 horas docentes. Se imparten 10 cursos al año.
3. **Curso de Soporte Vital Básico y Avanzado en Pediatría.** Curso de Reanimación Cardio-Pulmonar, obligatorio para los Residentes de primer año de Pediatría y voluntario para los residentes de primer año de Medicina Familiar y Comunitaria. Tiene una capacidad de 16 alumnos, y un total de 20 horas docentes. Se imparte 1 curso al año.
4. **Curso de Protección Radiológica.** Obligatorio para los residentes de primer año. Tiene un total de 6 horas docentes. 1 curso al año.
5. **Curso de Urgencias Médico-Quirúrgico.** Para los residentes de primer año, con un total de 16 horas docentes. Se imparte 1 curso al año.

6. **Curso de Urgencias en Pediatría.** Para los residentes de primer año de Pediatría y de Medicina Familiar y Comunitaria, con un total de 30 horas docentes. Se imparte 1 curso al año.
7. **Curso de Biblioteca Virtual. Bases de Datos.** Para cualquier promoción de residentes. Cada curso tiene 20 alumnos, y un total de 20 horas docentes. Se imparten 7 cursos al año.
8. **Medicina Basada en la Evidencia y Lectura Crítica de Artículos.** Para los residentes de tercer año en adelante. Tiene una capacidad de 15 alumnos, y un total de 20 horas docentes. Se imparten 2 cursos al año.
9. **Metodología de la Investigación Clínica.** Para los residentes de tercer año en adelante. Tiene una capacidad de 30-35 alumnos, y un total de 60 horas docentes. Se imparte 1 curso al año.

3.3. Congresos, Jornadas, y Cursos de la Especialidad

En la especialidad de Bioquímica Clínica se organiza anualmente 1 congreso:
Congreso Nacional del Laboratorio Clínico (AEBM, AEFA y SEQC).

El Servicio de Bioquímica Clínica del Hospital 12 de Octubre organiza con carácter anual o bianual tres cursos dentro del Programa de Formación Continuada:

- Nuevos Retos en Laboratorio Clínico, impartido por facultativos y dirigido a adjuntos y residentes, coordinado por Dra. Ana E. López.
- Actualización en Laboratorio Clínico: impartido por adjuntos y residentes del servicio, dirigido a los TEL, DUE y auxiliares de laboratorio, coordinado por la Dra. Silvia Díaz y el Dr. Aitor Delmiro.
- Preanalítica y pruebas de laboratorio para enfermería: impartido por adjuntos y residentes de todos los servicios de laboratorio, dirigido al Personal de Enfermería del Hospital, coordinado por Dr. José Miguel Comino y Dra. Beatriz Hidalgo.

3.4. Formación en Investigación y Publicaciones

El Servicio de Bioquímica Clínica tiene una rotación específica por el Laboratorio de Enfermedades Mitocondriales y Neurometabólicas, (perteneciente al Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III, CIBERER), ubicada en el Centro de Investigación del hospital, donde el residente participa en las líneas de investigación de dicha unidad y al finalizar su periodo de residencia tiene la posibilidad de obtener una beca para realizar un trabajo científico.

En otras secciones, eventualmente, se realizan proyectos de investigación y participación en ensayos clínicos.

Los residentes conforme aumentan su capacidad en la especialidad pueden participar en dichos proyectos con la finalidad de presentar comunicaciones a congresos o publicaciones científicas.

Los proyectos de investigación y publicaciones realizados en los últimos años dentro del Servicio de Bioquímica son los siguientes:

COMUNICACIONES ÚLTIMOS CONGRESOS

XIII Congreso Nacional de Laboratorio Clínico

1. Estudio de adecuación de la demanda clínica de marcadores de remodelado óseo.
2. Revisión de los valores de referencia de aminoácidos en orina en población adulta.
3. Definición y configuración de criterios de aceptación y rechazo para gasometrías en función del tiempo de demora en su procesamiento.
4. Estudio de intercambiabilidad y evaluación de la concordancia de resultados entre cinco gasómetros GEM premier 4000 (WERFEN®).
5. Hallazgo inesperado en paciente con dolor abdominal recurrente: a propósito de un caso.
6. Análisis retrospectivo 2012-2017 de la detección de drogas de abuso en orina en un hospital de tercer nivel.
7. Valoración de la eficacia diagnóstica del sistema de detección de drogas de abuso en orina.
8. Hallazgo de células atípicas en un Líquido pleural.
9. Gestión de valores críticos en el área de urgencias.
10. Detección de fagocitosis bacteriana en sangre periférica y su pronóstico fatal.
11. Hipoglucemia facticia en paciente con poliglobulia debida a Policitemia Vera.
12. Estudio de intercambiabilidad de los parámetros del hemograma entre los equipos DxH800 y DxH900.
13. Variante de hemoglobina identificada de forma casual al determinar la hemoglobina glicosilada.
14. Análisis retrospectivo de valores críticos de tacrólimus y ciclosporina durante los dos últimos años.
15. Evaluación del impacto del tiempo de transporte en algunas de las determinaciones bioquímicas más solicitadas desde atención primaria.

16. Nuevo fenotipo asociado al gen KIF5A: a propósito de un caso.
17. Relevancia de las aproximaciones genómicas para reevaluar casos no diagnosticados en pacientes con enfermedades raras.
18. Estudio de intercambiabilidad de las determinaciones de calprotectina fecal mediante quimioluminiscencia y PETIA.
19. La complejidad de evaluar la patogenicidad de una mutación en el ADN mitocondrial previamente descrita. A propósito de un caso.
20. Utilidad del análisis de CNVs a partir de secuenciación de exoma completo en la reclasificación de una variante en el gen FDXR
21. Mejora en la calidad del informe de estudio de la gasometría (equilibrio ácido-base).
22. Evaluación del volumen reticulocitario medio como marcador diagnóstico de síndrome mielodisplásico.
23. Hallazgo inesperado en paciente con cáncer papilar de tiroides tras tiroidectomía total: a propósito de un caso.
24. Estudio de estabilidad de la concentración de calprotectina fecal con respecto al tiempo.
25. Verificación de la intercambiabilidad entre equipos duplicados para la determinación de hemoglobina glicada.
26. Estudio retrospectivo de los niveles plasmáticos de antipsicóticos / antidepresivos tricíclicos por HPLC en pacientes ingresados y ambulatorios durante el último lustro.
27. Estudio retrospectivo durante el último lustro de los niveles de antiepilépticos por HPLC en pacientes ingresados y ambulatorios.
28. Aplicación del Ca-125 en el cribado de pacientes con sospecha de insuficiencia cardiaca.
29. Aplicación de un ciclo de mejora en el informe de laboratorio para mejorar la gestión de la hemólisis.
30. Estudio de concordancia analítica y correlación entre dos nefelómetros Immage ® 800 (Beckman Coulter).
31. Mejora del protocolo de custodia de muestras con repercusión médico-legal.
32. Uso de biomarcadores en derrame pleural tuberculoso: a propósito de un caso.
33. Utilidad clínica de un protocolo para la detección de macroprolactina en el estudio de hiperprolactinemias.

XII Congreso Nacional de Laboratorio Clínico

34. Utilidad y eficacia de la monitorización de Antibióticos en pacientes hospitalizados

35. Análisis del riesgo mediante AMFE en un Laboratorio de Monitorización de Fármacos
36. Estudio de intercambiabilidad de la determinación de hormona antimulleriana entre dos reactivos de electroquimioluminiscencia.
37. Estudio de intercambiabilidad de la determinación de Δ -4androestendiona mediante inmunoquimioluminiscencia y ELISA.
38. Hallazgo casual de hemoglobina Raleigh en una determinación rutinaria de HbA1c.
39. Marcadores Tumorales (HE4, CA 125, CA 19,9) y algoritmo ROMA en pacientes con patología ginecológica.
40. Estudio retrospectivo de la adecuación de la demanda hormonas sexuales en el enfoque diagnóstico de la menopausia en Atención Primaria (AP).
41. Análisis comparativo de la determinación de estradiol en el seguimiento de la fecundación in vitro mediante quimioluminiscencia y electroquimioluminiscencia.
42. Factor de crecimiento de fibroblastos-23 (fgf-23) como causante de osteomalacia. A propósito de un caso.
43. Embarazo en paciente con porfiria intermitente aguda.
44. Determinación de lactato: ¿Jeringa de gases heparinizada o EDTA k3 hielo?
45. Gestión de la hemólisis a través del SIL en cumplimiento de la norma ISO 15189.
46. Estudio de adecuación de la demanda de pruebas serológicas en un hospital de tercer nivel.
47. Síndrome hemolítico urémico secundario a neumonía complicada
48. con neumococo.
49. Utilidad y eficacia de la monitorización de antibióticos en pacientes Hospitalizados.
50. Decisiones del laboratorio y seguridad del paciente en gammopatías monoclonales y mieloma múltiple.
51. Detección indirecta de cristaluria por Amoxicilina: a propósito de un caso.
52. Valoración de un nuevo tubo de recogida de sangre para la cuantificación de Homocisteína.
53. Verificación de la intercambiabilidad de resultados entre equipos duplicados
54. Gestión de la hemólisis a través del SIL en cumplimiento de la norma ISO:15189
55. Gestión por parte del laboratorio de los procesos IQM de control interno de los gasómetros GEM Premier 3500 y 4000.
56. MELAS: síntomas comunes, enfermedad rara
57. Estudio de intercambiabilidad de inmunoglobulinas entre los equipos

58. Siemens R BNII y R atellica neph630
59. Estudio de intercambiabilidad entre dos equipos para la
60. determinación de Cistatina C mediante inmunoturbidimetría
61. Identificación de una mutación heteroplásmica en el ADN
62. mitocondrial en un paciente con Síndrome de Barth”
63. Estudio de intercambiabilidad entre equipos de coagulación ACLTOP WerfenR para aplicar el concepto de equipo virtual único
64. Mutaciones digénicas en la oftalmoplejia externa progresiva. Utilidad de la secuenciación masiva (NGS) en la comprensión de su causa molecular”
65. Evaluación de un panel de genes de cáncer hereditario para su aplicación en la práctica clínica
66. Utilidad clínica de un método de cribado mutacional del gen RAD51C en cáncer de ovario

22nd International Conference on Prenatal Diagnosis and Therapy, 8-11 July 2018, Antwerp, Belgium.

67. Clinical validation study of noninvasive prenatal testing (NIPT) for detection of common aneuploidies.

Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), 4-7 September 2018, Athens.

68. A distinct phenotype and mitochondrial OXPHOS disturbances in a second family with novel mutations in the complex I NDUF13 gene

LXX Reunión Anual Sociedad Española Neurología (SEN). 20-24 Noviembre 2018, Sevilla.

69. Oftalmoplejia externa progresiva: espectro clínico y genético

XI Reunión Anual CIBERER. 12-14 Marzo 2018, Barcelona.

70. Consecuencias Inesperadas de las Mutaciones "Missense" en la Enfermedad de Mcardle.

PUBLICACIONES AÑOS 2018-2020

Correlation of Kryptor and Elecsys® immunoassay sFlt-1/PIGF ratio on early diagnosis of preeclampsia and fetal growth restriction: A case-control study. Simón E, Herraiz I, Villalaín C, Gómez-Arriaga PI, Quezada MS, **López-Jiménez EA**, Galindo A. Pregnancy Hypertens. 2020 Mar 3;20:44-49. doi: 10.1016/j.preghy.2020.03.002.

Novel ATAD3A recessive mutation associated to fatal cerebellar hypoplasia with multiorgan involvement and mitochondrial structural abnormalities. Peralta S, González-Quintana A, Ybarra M, **Delmiro A**, Pérez-Pérez R, Docampo J, Arenas J, **Blázquez A**, Ugalde C, **Martín MA**.

Recommendations for the elaboration of diagnostic genetic reports in the clinical setting. Oriola J1, Carrasco P2, Díez O2, Ezquieta B2; en representación de la Comisión de Genética de la SEQC2; Artículo revisado y aprobado por Cristina González e Ignacio Blanco (en representación de la AEGH). Miembros adicionales de la Comisión de Genética de la SEQC. Collaborators (10) Romero A, Alonso C, Cuesta A, Delmiro A, Macher H, Molano J, Rodríguez R, Sánchez de Abajo AM, Santamaria M, Torreira C.

Clinical, pathological and genetic spectrum in 89 cases of mitochondrial progressive external ophthalmoplegia. Rodríguez-López C, García-Cárdaba LM, **Blázquez A**, Serrano-Lorenzo P, Gutiérrez-Gutiérrez G, San Millán-Tejado B, Muelas N, Hernández-Lain A, Vílchez JJ, Gutiérrez-Rivas E, Arenas J, **Martín MA**, Domínguez-González C. J Med Genet. 2020 Mar 11. pii: jmedgenet-2019-106649. doi: 10.1136/jmedgenet-2019-106649.

Absence of p.R50X Pygm read-through in McArdle disease cellular models. Tarrasó G, Real-Martínez A, Parés M, Romero-Cortadellas L, Puigros L, Moya L, de Luna N, Brull A, **Martín MA**, Arenas J, Lucia A, Andreu AL, Barquinero J, Vissing J, Krag TO, Pinós T. Dis Model Mech. 2020 Jan 13;13(1). pii: dmm043281. doi: 10.1242/dmm.043281.

A Novel Missense Variant Associated with A Splicing Defect in A Myopathic Form of PGK1 Deficiency in The Spanish Population. Garcia-Solaesa V, Serrano-Lorenzo P, Ramos-Arroyo MA, **Blázquez A**, Pagola-Lorz I, Artigas-López M, Arenas J, **Martín MA**, Jericó-Pascual I. Genes (Basel). 2019 Oct 10;10(10). pii: E785. doi: 10.3390/genes10100785.

A novel mutation in the mitochondrial MT-ND5 gene in a family with MELAS. The relevance of genetic analysis on targeted tissues. Panadés-de Oliveira L, Montoya J, Emperador S, Ruiz-Pesini E, Jericó I, Arenas J, Hernández-Lain A, **Blázquez A**, **Martín MÁ**, Domínguez-González C. Mitochondrion. 2020 Jan;50:14-18. doi: 10.1016/j.mito.2019.10.001. Epub 2019 Oct 19.

Small GTPases of the Ras superfamily and glycogen phosphorylase regulation in T cells. Llaveró F, Arrazola Sastre A, Luque Montoro M, **Martín MA**, Arenas J, Lucia A, Zugaza JL. Small GTPases. 2019 Sep 12:1-8. doi: 10.1080/21541248.2019.1665968.

Physical Exercise and Mitochondrial Disease: Insights From a Mouse Model. Fiuza-Luces C, Valenzuela PL, Laine-Menéndez S, Fernández-de la Torre M, Bermejo-Gómez V, Rufián-Vázquez L, Arenas J, **Martín MA**, Lucia A, Morán M. Front Neurol. 2019 Jul 25;10:790. doi: 10.3389/fneur.2019.00790. eCollection 2019.

Glycogen Storage Disease Type V. **Martín MA**, Lucia A, Arenas J, Andreu AL. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Stephens K, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020. 2006 Apr 19 [updated 2019 Jun 20].

Low survival rate and muscle fiber-dependent aging effects in the McArdle disease mouse model. Real-Martinez A, Brull A, Huerta J, Tarrasó G, Lucia A, **Martin MA**, Arenas J, Andreu AL, Nogales-Gadea G, Vissing J, Krag TO, de Luna N, Pinós T. *Sci Rep.* 2019 Mar 26;9(1):5116. doi: 10.1038/s41598-019-41414-8.

The role of angiogenic biomarkers and uterine artery Doppler in pregnant women with systemic lupus erythematosus or antiphospholipid syndrome. Rodriguez-Almaraz ME, Herraiz I, Gomez-Arriaga PI, Vallejo P, Gonzalo-Gil E, Usategui A, **López-Jiménez EA**, Galindo A, Galindo M. *Pregnancy Hypertens.* 2018 Jan; 11:99-104. doi:10.1016/j.preghy.2018.01.008.

Clinical implementation of the sFlt-1/PIGF ratio to identify preeclampsia and fetal growth restriction: A prospective cohort study. Herraiz I, Simon E, Gomez-Arriaga PI, Quezada MS, Garcia-Burguillo A, **López-Jiménez EA**, Galindo A. *Pregnancy Hypertens.* 2018 Jul; 13:279-285.

Fiuza-Luces C, Diez-Bermejo J, Fernandez-DE LA Torre M, Rodriguez-Romo G, Sanz-Ayan P, **Delmiro A**, Munguia-Izquierdo D, Rodriguez-Gomez I, Ara I, Dominguez-Gonzalez C, Arenas J, **Martin MA**, Lucia A, Moran M. Health Benefits of an Innovative Exercise Program for Mitochondrial Disorders. *Med Sci Sports Exerc.* 2018 Jun;50(6):1142-1151. doi: 10.1249/MSS.0000000000001546. PubMed PMID: 29315169.

Garcia Del Rio, A., **Delmiro, A., Martin, M. A.**, Cantalapiedra, R., Carretero, R., Durantez, C., ... Simarro, M. (2018). The Mitochondrial Isoform of FASTK Modulates Nonopsonic Phagocytosis of Bacteria by Macrophages via Regulation of Respiratory Complex I. *Journal of Immunology (Baltimore, Md. :1950)*, 201(10), 2977–2985.

Borrero Corte MJ, Rubio FJ, Moran Jimenez MJ, **Diaz SD**, Castelbon Fernandez FJ, Pastor IG, Enriquez de Salamanca R, Mendez M. Molecular analysis of 19 Spanish patients with mixed porphyrias". *Eur J Med Genet.* 2018 Nov 23. pii: S1769-7212(18)30601-3. doi: 10.1016/j.ejmg.2018.11.023.

Moran Jimenez MJ, Borrero Corte MJ, Jara Rubio F, Pastor IG, **Diaz SD**, Castelbon Fernandez FJ, Enriquez de Salamanca R, Mendez M. Molecular analysis of 55 Spanish patients with Acute Intermittent Porphyria. *Genes (Basel).* 2020 Aug12;11(8):924. Doi: 10.3390/genes11080924. PubMed PMID: 32806544

Santacatterina F, Torresano L, Nunez-Salgado A, Esparza-Molto PB, Olive M, Gallardo E, Garcia-Arumi E, **Blazquez A**, Gonzalez-Quintana A, **Martin MA**, Cuezva JM. Different mitochondrial genetic defects exhibit the same protein signature of metabolism in skeletal muscle of PEO and MELAS patients: A role for oxidative stress. *Free Radic Biol Med.* 2018 Oct;126:235-248. doi: 10.1016/j.freeradbiomed.2018.08.020. Epub 2018 Aug 20. PubMed PMID: 30138712.

Garcia-Consuegra I, Asensio-Pena S, Ballester-Lopez A, Francisco-Velilla R, Pinos T, Pintos-Morell G, Coll-Canti J, Gonzalez-Quintana A, Andreu AL, Arenas J, Lucia A, Nogales-Gadea G, **Martin MA**. Missense mutations have unexpected consequences: The McArdle disease paradigm. *Hum Mutat.* 2018 Oct;39(10):1338-1343. doi: 10.1002/humu.23591. Epub 2018 Jul 26. PubMed PMID: 30011114.

Nunez-Manchon J, Ballester-Lopez A, Koehorst E, Linares-Pardo I, Coenen D, Ara I, Rodriguez-Lopez C, Ramos-Fransi A, Martinez-Pineiro A, Lucente G, Almendrote M, Coll-Canti J, Pintos-Morell G, Santos-Lozano A, Arenas J, **Martin MA**, de Castro M, Lucia A, Santalla A, Nogales-Gadea G. Manifesting heterozygotes in McArdle disease: a myth or a reality-role of statins. *J Inherit Metab Dis*. 2018 Nov;41(6):1027-1035. doi: 10.1007/s10545-018-0203-2. Epub 2018 Jun 20. Erratum in: *J Inherit Metab Dis*. 2018 Jul 20;:. PubMed PMID: 29926259.

Garone C, Taylor RW, Nascimento A, Poulton J, Fratter C, Dominguez-Gonzalez C, Evans JC, Loos M, Isohanni P, Suomalainen A, Ram D, Hughes MI, McFarland R, Barca E, Lopez Gomez C, Jayawant S, Thomas ND, Manzur AY, Kleinstein K, **Martin MA**, Kerr T, Gorman GS, Sommerville EW, Chinnery PF, Hofer M, Karch C, Ralph J, Camara Y, Madruga-Garrido M, Dominguez-Carral J, Ortez C, Emperador S, Montoya J, Chakrapani A, Kriger JF, Schoenaker R, Levin B, Thompson JLP, Long Y, Rahman S, Donati MA, DiMauro S, Hirano M. Retrospective natural history of thymidine kinase 2 deficiency. *J Med Genet*. 2018 Aug;55(8):515-521. doi: 10.1136/jmedgenet-2017-105012. Epub 2018 Mar 30. PubMed PMID: 29602790; PubMed Central PMCID: PMC6073909.

Rodriguez-Gomez I, Santalla A, Diez-Bermejo J, Munguia-Izquierdo D, Alegre LM, Nogales-Gadea G, Arenas J, **Martin MA**, Lucia A, Ara I. Non-osteogenic muscle hypertrophy in children with McArdle disease. *J Inherit Metab Dis*. 2018 Nov;41(6):1037-1042. doi: 10.1007/s10545-018-0170-7. Epub 2018 Mar 28. PubMed PMID: 29594644.

Boutoual R, Meseguer S, Villarroya M, Martin-Hernandez E, Errami M, **Martin MA**, Casado M, Armengod ME. Defects in the mitochondrial-tRNA modification enzymes MTO1 and GTPBP3 promote different metabolic reprogramming through a HIF-PPAR γ -UCP2-AMPK axis. *Sci Rep*. 2018 Jan 18;8(1):1163. doi: 10.1038/s41598-018-19587-5. PubMed PMID: 29348686; PubMed Central PMCID: PMC5773609.

Fiuza-Luces C, Santos-Lozano A, Llaverro F, Campo R, Nogales-Gadea G, Diez-Bermejo J, Baladron C, Gonzalez-Murillo A, Arenas J, **Martin MA**, Andreu AL, Pinos T, Galvez BG, Lopez JA, Vazquez J, Zugaza JL, Lucia A. Muscle molecular adaptations to endurance exercise training are conditioned by glycogen availability: a proteomics-based analysis in the McArdle mouse model. *J Physiol*. 2018 Mar 15;596(6):1035-1061. doi: 10.1113/JP275292. Epub 2018 Feb 14. PubMed PMID: 29315579; PubMed Central PMCID: PMC5851888.

4. MATERIAL DOCENTE DISPONIBLE EN LA BIBLIOTECA

4.1. Libros de la Especialidad

Libros de la biblioteca:

1. Bioquímica: Lehninger, A.
2. Fluid and electrolytes in practice: Statland, H.
3. ABC de los trastornos electrolíticos: Rotellar, E.
4. Maxwell and Kleeman's clinical disorders of fluid and electrolyte metabolism
5. Bioquímica: Silverman, M.
6. Trastornos electrolíticos más frecuentes: Rotellar, E.
7. Bioquímica médica: Editorial Interamericana
8. Apuntes de análisis clínicos: Ruiz Tello, A.
9. Interpretación diagnóstica del laboratorio clínico: Angel, G.
10. Significado clínico de los datos de laboratorio y confirmación por el laboratorio del diagnóstico clínico: Dade-Grifols
11. Bioquímica: Toporek, M.
12. Biochimie metabolique: Metais, P.
13. Biochimie fonctionnelle: Metais, P.
14. Tratado de análisis clínicos: Casares, R.
15. Análisis Clínicos: Consejo General de Colegios Médicos de España
16. Estudio de los valores de osteocalcina en enfermedades metabólicas óseas: León Sanz, M.
17. The thyroid and biogenic amines: North-Holland publishing company
18. Protein turnover: Excerpta Médica
19. Amino acid metabolism and its disorders: Rosemberg
20. Disorders of carbohydrate metabolism in infancy: Cornblath
21. Standard methods of clinical chemistry: Academic press
22. Proteins: a guide to study by physical and chemical methods: Heschmeyer
23. Autoimmunity: experimental and clinical aspects: The New York Academy of Sciences.

Libros en el Servicio de Bioquímica:

1. Prostaglandins and cancer: Powles; Bockman; Honn; Ramwell
2. Quality control in clinical chemistry: Anido, G.
3. Gel chromatography: Determann, H.
4. Neuromuscular manifestations of systemic disease: Layzer, R.
5. Manejo preoperatorio del trasplante hepático: Rilaño, D.
6. Clinical chemistry: Tietz
7. Bioquímica clínica y patología molecular: Fuentes, X.
8. Bioquímica clínica: Kaplan
9. Diagnóstico microbiológico: Finegold
10. Endocrinología básica y clínica: Greenspan
11. Electrolitos, equilibrio acido-base: Burton, D.
12. Focus on homocysteine and the vitamins: Bolander-Gouaille, C.
13. Principios de medicina interna: Harrison
14. Patología general: Barcells, A.
15. Proteínas plasmáticas: Gras, J.
16. Analytical atomic absorption spectrometry: Price, WJ.
17. Clinical biochemistry reviews: Goldberg, D.
18. Laboratory diagnosis of acute myocardial infarction: Stein, W.
19. The metabolic basis of inherited disease: Stanbury, J.
20. Receptor-effector coupling: Hulme, E.
21. Instrumentación en el laboratorio clínico: Nhora de Merinoç
22. Organ donation for transplantation: Matesanz, R.
23. Gas chromatography, mass spectrometry in neurobiology: Costa, E.
24. Diagnóstico clínico por el laboratorio: Todd-Sanford
25. Principios de bioquímica: White; Handler; Smith.
26. Bioquímica: Rawn
27. Cecil tratado de medicina interna: Wyngaarden, JB; Smith, L.
28. Vademecum internacional
29. Drug-test interactions hand book: Salway, JG.

4.2. Revistas de la Especialidad

1. Annals of Clinical Biochemistry. London
2. Anual review of Biochemistry. California
3. Biochemistry. Washington
4. Clinica chimica Acta. Amsterdam
5. Clinical chemistry and laboratory medicine. New York
6. Clinical chemistry. Winston-Salem
7. Disease markers. Chinchester
8. European journal of Clinical chemistry and Clinical biochemistry. Berlin; New York
9. The journal of laboratory and clinical medicine. Sant Louis
10. The journal of molecular diagnostics
11. Laboratory medicine. Philadelphia
12. Scandinavian journal of clinical and laboratory investigation. Oslo

4.3. Bases de Datos y Revistas Electrónicas

Bases de Datos:

1. Pubmed
2. Base de datos del ISBN
3. Bestbets
4. EBM guideliness
5. EBSCO
6. IME
7. Cochrane Library Plus
8. ProQuest
9. ScienceDirect

Revistas Electrónicas:

1. Acta histochemica
2. American journal of clinical pathology
3. Analytica chimica acta
4. Analytical biochemistry

5. Annals of clinical biochemistry
6. Annals of clinical biochemistry. London
7. Applied immunohistochemistry and molecular morphology
8. BBA:proteins and proteomics
9. Biochemical and biophysical research communications
10. Biochemical and molecular medicine
11. Biochemical genetics
12. Biochemical journal
13. Biochemical medicine and metabolic biology
14. Biochemical pharmacology
15. Biochemistry and cell biology
16. Biochimie and biophysie acta
17. Biochimie and biophysie acta:bioenergetics
18. Biochimie and biophysie acta:biomembranes
19. Biochimie and biophysie acta:enzymology
20. Biochimie and biophysie acta:enzymology and biological oxidation
21. Biochimie and biophysie acta:lipids and lipid metabolism
22. Biochimie and biophysie acta:molecular and cell biology of lipids
23. Biochimie and biophysie acta:molecular cell research
24. Biochimie and biophysie acta:molecular basis of disease
25. Biochimie and biophysie acta:nucleic acids and protein synthesis
26. Biochimie and biophysie acta:protein structure
27. Biochimie and biophysie acta:protein structure and molecular enzymology
28. Bioorganic and medicinal chemistry
29. BMC biochemistry
30. Cell biochemistry and function
31. Chembiochemistry
32. Chemistry and physics of lipids
33. Clinica chimica acta
34. Clinical chemistry
35. Clinical biochemistry
36. Clinical biochemistry and laboratory medicine
37. Clinical chemistry. Washington

38. Comparative biochemistry and physiology
39. Diagnostic molecular pathology
40. The histochemical journal
41. Immunochemistry
42. The International journal of biochemistry and cell biology
43. Journal of chemical and biophysical methods
44. Journal of biochemical toxicology
45. Journal of biochemistry and molecular biology
46. Journal of biological chemistry
47. Journal of clinical laboratory analysis
48. Journal of laboratory and clinical medicine
49. The journal of laboratory and clinical medicine
50. Laboratory investigation
51. Laboratory medicine
52. Laboratory robotics and automation
53. Nucleic acids research
54. Pediatric pathology and laboratory medicine
55. Pharmaceutical chemistry journal
56. Scandinavian journal of clinical and laboratory investigation

Nota: Los libros y revistas de las áreas de Microbiología y Hematología están reflejados en los protocolos docentes de dichas especialidades.