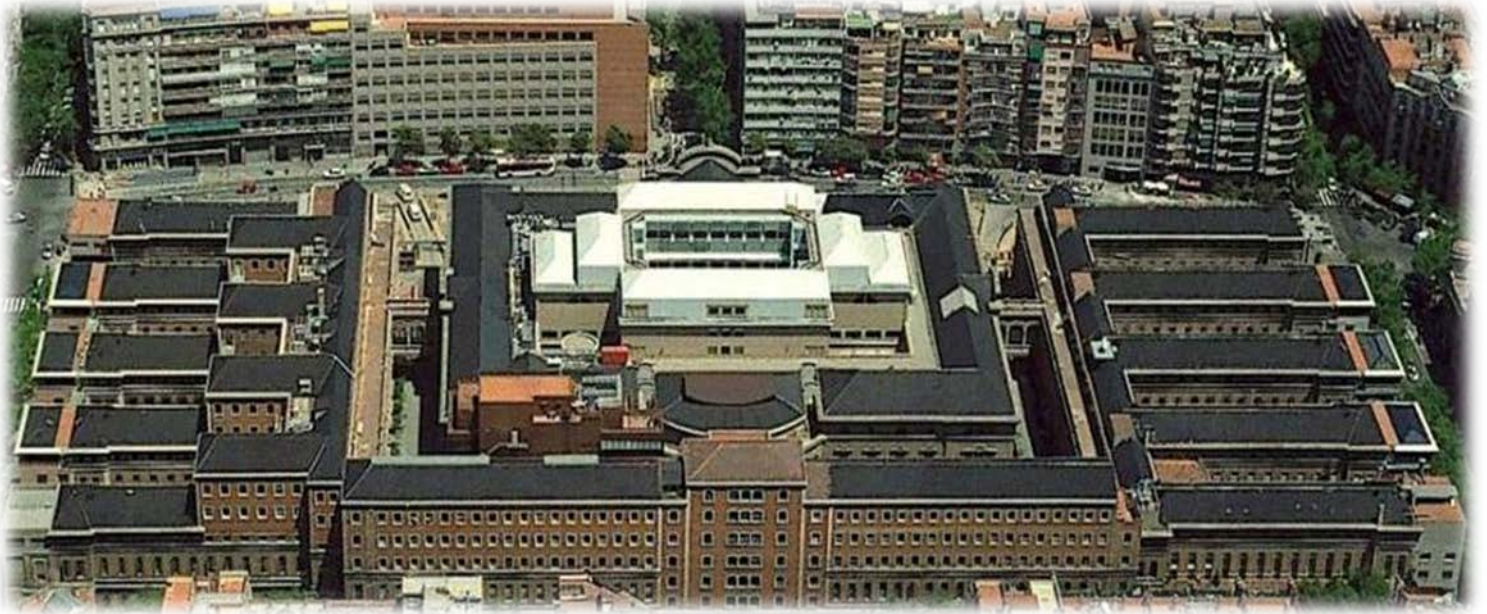


# [Itinerari Formatiu]

Hospital Clínic de Barcelona



# [BIOQUÍMICA CLÍNICA]

Aprovat en Comissió de Docència el 18 de març de 2020

**CLÍNIC**  
**BARCELONA**  
Hospital Universitari

<b>DOCUMENTO</b>		IF-04_v04	
<b>REDACTADO</b>		<b>REVISADO</b>	<b>APROBADO</b>
TUTORES DE RESIDENTES Dr. Xavier Filella Dr. Josep M <sup>a</sup> Augé		JEFE DE SERVICIO Dr. Wladimiro Jiménez	COMISIÓN DE DOCENCIA
Fecha: 28/02/2020		Fecha: 02/03/2020	Fecha: 18/03/2020
Periodicidad de revisión del Itinerario Formativo		Cada 4 años	

HISTÓRICO DEL DOCUMENTO: IF-04					
Nº Versión	Fecha aprobación	Nº revisión	Fecha nueva revisión	¿Cambio versión? (Sí/No)	Próxima fecha de revisión
01	22/02/2017	0	4 años	NO	2021
02	28/02/2018	1	4 años	SI	2022
03	27/02/2019	2	4 años	SI	2023
04	18/03/2020	3	4 años	SI	2024

Telèfon de contacte: 93225518 email [xfilella@clinic.cat](mailto:xfilella@clinic.cat)

## [ÍNDEX]

1. PRESENTACIÓ.....	4
2. OBJECTIUS GENERALS I COMPETÈNCIES PROFESSIONALS A ADQUIRIR.....	5
3. PROGRAMA DE ROTACIONS I OBJECTIUS DE LES ROTACIONS.....	7
4. GUÀRDIES .....	19
5. CURSOS I SESSIONS .....	20
5.1. Pla de Formació Transversal Comú .....	20
5.2. Sessions Generals de Residents .....	20
5.3. Cursos i Sessions de l'Especialitat .....	20
6. BIBLIOTECA.....	21
7. RECERCA.....	21
7.1. Activitats de Recerca	
7.2. Doctorat	
8. PREMIS .....	22
8.1. Contractes de Recerca	
8.2. Premi Clínic-Fundació Mutual Mèdica	
8.3. Premis Clínic-MSD	

## 1. PRESENTACIÓ

El Servei de Bioquímica i Genètica Molecular de l'Hospital Clínic forma part del Centre de Diagnòstic Biomèdic (CDB) i la seva situació física actual comprèn la seu del carrer Villarroel i la seu de l'hospital de la Maternitat.

El Servei de Bioquímica i Genètica Molecular ofereix en aquests moments una formació complerta en tota l'àrea de Bioquímica i Genètica que supera, en molts aspectes, els requisits que s'especifiquen en el programa general de l'especialitat de Bioquímica Clínica. Està estructurat en 4 seccions que responen a especialitats fisiopatològiques que es complementen amb dues àrees operatives, Laboratori Core i Core Biologia Molecular, dissenyades en base als aspectes tècnics comuns als altres serveis del CDB. Els residents roten durant tres anys i mig, reservant-se els darrers 6 mesos per fer l'estada al lloc de preferència del propi resident.

En resum podem dir:

1. La durada de la formació de l'especialitat de Bioquímica Clínica és de **4 anys**.
2. Els objectius generals i específics per cadascuna de les seccions estan detallats en el pla que s'adjunta.
3. Les competències professionals a adquirir pel resident queden reflectides també en el pla que s'adjunta i en les avaluacions específiques de cada rotació.
4. Els residents assisteixen a les sessions clíniques següents:
  - Sessions generals de residents de l'hospital.
  - Sessions dels serveis de Bioquímica i Genètica Molecular. Aquestes sessions són impartides per membres del propi servei i per especialistes d'altres serveis clínics, amb els quals el laboratori hi té especial relació.
  - Sessions específiques de la secció on estan fent la rotació. Aquestes tenen una periodicitat menys reglada, però n'hi sol haver unes 4-5 per any.
  - Sessions fetes pels propis residents que se solen fer en acabar la rotació per una secció o un àrea determinada i poden ser de caire tècnic, bibliogràfic o de revisió d'un tema que es consideri d'interès.
5. Els residents fan guàrdies al laboratori d'urgències, a raó de 1-2 al mes, excepte al primer any, que no fan guàrdies.
6. Els residents participen en els projectes de la secció o àrea que en el moment de la rotació s'hi estan desenvolupant. D'altra banda, els sis darrers mesos de residència són de lliure elecció, de manera que el resident se sol incorporar a l'àrea de preferència per desenvolupar algun aspecte de recerca que, en general, formarà part del projecte de tesi o que serà presentat al Premi Fi de Residència.
7. Per completar la seva formació els residents realitzen cursos externs que d'acord amb el tutor es considerin d'interès, majoritàriament organitzats per les societats científiques relacionades amb el laboratori.
8. També es fa èmfasi en que a partir del segon any presentin algun treball en els congressos de l'especialitat.

## 2.OBJECTIUS GENERALS I COMPETÈNCIES PROFESSIONALS A ADQUIRIR

L'objectiu d'aquest programa és formar bioquímics clínics que siguin professionals científics, competents i autosuficients. En finalitzar el període de formació, un resident en Bioquímica Clínica ha de:

Conèixer profundament la fisiologia, fisiopatologia, patologia molecular i els canvis bioquímics que es produeixen en la malaltia.

Conèixer extensament les aplicacions i interpretació de les magnituds bioquímiques en medicina.

Conèixer els mètodes i tècniques analítiques bioquímiques i els seus fonaments.

Adquirir les habilitats necessàries per a la gestió d'un Laboratori de Bioquímica Clínica.

Conèixer els principis bàsics de la investigació científica, implicant-se activament en el disseny experimental, metodologia, obtenció de resultats, i anàlisi i discussió dels mateixos.

Aconseguir suficient capacitació per a l'ensenyament i transmissió de coneixements a altres postgraduats en formació, metges clínics i personal tècnic en formació.

El desenvolupament del programa es basa en un seguit de continguts teòrics i pràctics que es detallen a continuació:

Continguts teòrics:

- Ciències bàsiques

Química Analítica i tècniques instrumentals: L'especialista de Bioquímica Clínica ha de tenir coneixements de Bioquímica i Química Analítica que li proporcioni la base suficient sobre les característiques, avantatges i inconvenients dels mètodes analítics i instrumentals, amb l'objectiu d'escollir el procediment analític adequat per a l'anàlisi de cada magnitud bioquímica i garantir la qualitat dels resultats bioquímics.

Bioquímica, fisiologia i patologia humanes: Aquesta part del programa inclou aquells temes que permeten la comprensió dels mecanismes bioquímics i fisiològics que tenen lloc en persones sanes, posant èmfasi en els mecanismes patològics que desenvolupen els canvis bioquímics en les diferents malalties, amb el propòsit de comprendre la indicació i interpretació de les exploracions bioquímiques adequades a cada malaltia.

Estadística: L'estadística proporciona al bioquímic clínic les eines necessàries per al tractament objectiu i la interpretació de dades (per exemple, resultats bioquímics, valors de material de control, etc.), així com fer un disseny experimental apropiat i una correcta avaluació dels resultats d'investigació.

Informàtica: El bioquímic clínic ha d'estar familiaritzat amb la gestió administrativa informatitzada del laboratori, les facilitats que proporcionen els ordinadors en la tasca científica i comprendre les possibilitats i funcions dels instruments dotats de microprocessadors. És important conèixer les tècniques de comunicació electrònica amb els usuaris i amb altres laboratoris, i com aquestes influeixen en l'organització del laboratori.

Continguts propis de l'especialitat:

Bioquímica Clínica semiològica: El bioquímic clínic ha de conèixer els factors de variació que afecten els valors de les magnituds bioquímiques, tant analítics com biològics. Pel que fa als primers ha de conèixer com fixar els objectius de qualitat, i com controlar les possibles

desviacions. Pel que fa als segons el seu coneixement li permetrà reduir-los al mínim i si això no és possible, tenir-los en compte quan calgui interpretar els resultats. L'especialista en formació en Bioquímica Clínica ha d'adquirir el coneixement de les alternatives metodològiques de la determinació analítica i el valor semiològic de les principals magnituds bioquímiques.

Organització i gestió del laboratori: L'especialista en formació en Bioquímica Clínica ha de desenvolupar una adequada capacitat pel que fa a la gestió del laboratori, entenent per això l'optimització de recursos humans i de recursos materials.

Continguts pràctics:

El nucli d'activitats d'aprenentatge ha de ser eminentment pràctic, però els bioquímics clínics en formació no han de ser entrenats merament com a tècnics de laboratori. La valoració de mètodes i procediments analítics i especialment la interpretació dels resultats analítics en el context clínic han de constituir una part important de les activitats de l'especialista en formació.

### 3.PROGRAMA DE ROTACIONS I OBJECTIUS DE LES ROTACIONS

Any De Residència	Nom de la Rotació	Durada de la Rotació	Lloc de Realització
R1	Extraccions, preanalítica, i secretaria	2 setmanes	Extraccions, preanalítica, i secretaria (CBD)
	Laboratori Core	8 mesos i 2 setmanes	Laboratori Core
	Gestió de la Qualitat	1 mes	Gestió de la Qualitat (CDB)
	Farmacologia i Toxicologia	1 mes	Farmacologia i Toxicologia
R2	Farmacologia i Toxicologia	3 mesos i 2 setmanes	Farmacologia i Toxicologia
	Hormones, Oncobiologia i Citoquines	7 mesos i 2 setmanes	Hormones, Oncobiologia i Citocines
R3	Hormones, Oncobiologia i Citocines: Cribratge Prenatal	2 mesos	Hormones, Oncobiologia i Citocines
	Genètica: citogenètica	2 mesos i 2 setmanes	Genètica Molecular (Maternitat)
	Genètica Molecular	6 mesos i 2 setmanes	Genètica Molecular
R4	Error Congènits del Metabolisme	5,5 mesos	Error Congènits del Metabolisme
	Àrea de preferència	5,5 mesos	

#### EXTRACCIONS, PREANALÍTICA I SECRETARIA.

Durant els primers 15 dies d'estada al laboratori es pretén que el resident es familiaritzi amb les àrees comunes del Centre de Diagnòstic Biomèdic (CDB), com son l'àrea d'extraccions i proves funcionals, l'àrea de preanalítica per conèixer les peculiaritats de cadascun dels paràmetres, l'àrea de secretaria per tal de tenir unes nocions del sistema informàtic emprat per l'entrada de les peticions.

Alguns d'aquests aspectes els tornaran a veure en les rotacions específiques per cadascuna de les seccions.

L'anàlisi de metabòlits o estudis diagnòstics que se sol·liciten al Servei de Bioquímica i Genètica Molecular inclou una activitat que tradicionalment es contempla diferenciada en tres fases: preanalítica, analítica i postanalítica. El Servei participa en el disseny dels protocols per a l'obtenció de mostres, en la definició i control de les proves funcionals, així com en l'elaboració dels requisits de les sol·licituds i de la documentació a lliurar abans de la realització de la fase



analítica perquè se sap que existeixen nombrosos factors relacionats amb aquesta fase que poden afectar els resultats obtinguts.

Objectius:

- Ser conscient de la responsabilitat del Servei en la definició dels requisits de mostres i sol·licituds que precisa
- Conèixer el circuit que segueixen les mostres i les sol·licituds des que arriben a les instal·lacions del CDB fins que s'emet l'informe de resultats.
- Saber com està assegurada la traçabilitat i la qualitat dels processos de les fases preanalítica i postanalítica.

### LABORATORI CORE.

La rotació en el Laboratori Core inclou una rotació per les diferents àrees que el componen: automatització bioquímica i urgències (4 mesos), hematologia, citologia i coagulació (3 mesos), proteïnes específiques i orines (1 mes i mig) i immunoanàlisi (Es desenvolupa al llarg dels mesos de rotació al Laboratori Core).

Els objectius bàsics del període de formació dels residents dins del Laboratori Core són els següents:

Objectius:

- Conèixer l'estructura organitzativa del Laboratori Core i de les seves unitats.
  - Adquirir els coneixements bàsics dels procediments generals per la realització de blancs de reactius i calibració.
  - Conèixer els procediments generals de control intern de la qualitat.
  - Conèixer els procediments generals de control extern de la qualitat.
  - Adquirir el coneixement i l'experiència necessària per prendre decisions en totes les Unitats del Laboratori Core amb contingut de l'especialitat de Bioquímica Clínica.
  - Donat que el Laboratori Core és el lloc on es realitza la primera i més llarga rotació cal aprendre el funcionament dels sistemes d'informació dels laboratoris.
  - Adquirir els coneixements necessaris per tal de poder realitzar guàrdies del Servei de Bioquímica Clínica i Genètica Molecular.
- 
- Adquirir la base necessària per interpretar els resultats de les proves de l'àmbit de la Bioquímica Clínica que es realitzen al Laboratori Core.
  - Conèixer els procediments i els criteris de validació facultativa de les proves de l'especialitat que es realitzen al Laboratori Core.
  - Adquirir els coneixements necessaris per a la implementació d'una nova prova analítica.
  - Aprendre el paper del facultatiu en un laboratori assistencial: interacció amb els tècnics i amb els clínics sol·licitants.

Activitats:

- Treballar de manera adequada amb els analitzadors automàtics i sistemes robotitzats del laboratori Core.
- Calibració dels diferents analitzadors.
- Control de qualitat: ús del software Unity Real Time.
- Validar clínicament els resultats obtinguts al Core.
- Treballar amb els sistemes d'informació interns del Core.



#### Avaluació:

- Avaluació periòdica dels progressos en l'adquisició dels coneixements teòrico-pràctics.
- Registre per part del resident de la seva activitat al Core.
- Valoració final de totes les activitats esmentades.

Laboratori d'Urgències.

#### Objectius:

- Adquirir els coneixements bàsics de la metodologia en l'àrea d'Urgències.
- Saber interpretar els resultats obtinguts en el laboratori d'Urgències.
- Adquirir les capacitats necessàries per a la realització de guàrdies.

#### Activitats:

- Coneixement de la fase preanalítica de les proves realitzades.
- Coneixement dels principis de mesura i maneig del analitzadors automàtics (bioquímica, hematologia i coagulació) de l'àrea.
- Coneixement del procés analític del sediment d'orina.
- Coneixement del procés analític de la citologia de sang perifèrica.
- Coneixement del valor semiològic de les diferents magnituds.
- Coneixement dels programes de control de qualitat intern i extern.

#### Avaluació:

Al finalitzar l'etapa al laboratori d'Urgències es valorarà que el resident sigui capaç de processar correctament les mostres i interpretar els resultats obtinguts.

### GESTIÓ DE LA QUALITAT

El Servei sempre s'ha preocupat per assegurar la qualitat de les seves activitats per la qual cosa de manera voluntària va implementar un sistema de gestió de la qualitat basat en la norma ISO 9001, integrat en la seva política de funcionament. Disposar d'aquest sistema de la qualitat ens permet la millora contínua dels nostres processos assistencials, augmentar l'eficàcia i eficiència de la nostra activitat i satisfer les necessitats dels nostres clients en un marc que garanteix la seva seguretat. Així mateix, des de l'any 2015 ha començat a implementar la Norma UNE-EN ISO 15189 en diferents prestacions del Servei.

#### Objectius

- Conèixer el concepte de la gestió de la qualitat i els seus principis aplicats a l'àmbit del laboratori clínic. Conèixer la política i l'estratègia de la qualitat al CDB.
- Saber les normatives legals que ha de complir en el desenvolupament de la seva activitat durant la seva estada al Servei (Autorització Administrativa, Llei de Protecció de Dades, Llei de Prevenció de Riscos Laborals, Llei General de Sanitat, etc) i dels estàndards obligatoris de l'Accreditació dels Centres d'Atenció Hospitalària Aguda en Catalunya.
- Conèixer els requisits de la norma UNE-EN ISO 9001 així com els estàndards d'altres normes de certificació / acreditació específiques: UNE-EN ISO 15189, BPL, EFI i saber reconèixer les necessitats que actualment es plantegen en aquestes matèries.

- Saber localitzar els requisits i especificacions de la qualitat en les diferents fases del procés analític: preanalític, analític en el Servei i Seccions i postanalític. Saber interpretar el valor dels indicadors d'eficàcia i eficiència.
- Reconèixer els punts clau del procés analític i aprendre a avaluar els riscos que poden afectar la seguretat del pacient.
- Adquirir els coneixements i habilitats per ser capaços d'identificar la problemàtica existent en la implantació de sistemes de gestió de la qualitat i aplicar la millora contínua al Servei
- Conèixer les eines (base de dades de catàleg de prestacions i tarifari; sistema informàtic per al control de la documentació BDI; balança per a calibratge de pipetes; sondes Sirius per al control per radiofreqüència de les temperatures dels magatzems de mostres...) i metodologies (accions correctives i preventives; auditories; enquestes de satisfacció; gestió de les reclamacions, seguiment dels sistema de la qualitat al comitè de la qualitat; elaboració de l'informe de revisió del sistema de gestió de la qualitat per la Direcció) per a la planificació, control i millora de la qualitat. Especial incidència en l'assegurament de la qualitat dels resultats de les anàlisis.
- Aprendre a interaccionar amb professionals d'altres àrees de forma creativa i resolutiva; saber gestionar la informació i comprendre el procés analític en el seu conjunt.

#### Activitats

- Entendre el concepte de gestió de la qualitat amb la revisió dels requisits de les normes UNE-EN ISO 9001 i UNE- EN ISO 15189 implantades al CDB. Com desenvolupar, implementar i fer el seguiment del sistema de gestió de la qualitat.
- Preparar la presentació i assistir a un Comitè de la Qualitat dedicat al seguiment del sistema de gestió.
- Confirmar com està assegurada la confidencialitat de les dades dels pacients.
- Participar de l'optimització del Catàleg de Prestacions: processos d'alta, modificació i baixes de prestacions.
- Introducció de dades a la base de dades del Catàleg de Prestacions i tarifari: forma de definir els diferents catàlegs.
- Conèixer com es porta a terme el calibratge de pipetes i termòmetres.
- Revisar la documentació bàsica del CDB i del Servei.
- Elaborar diferents tipus de documents del sistema de la qualitat: Instruccions de Treball d'equipament, de prestació i de suport.
- Utilitzar el sistema informàtic per al control de la documentació: BDI.
- Realitzar el disseny d'un procés i les seves eines de millora (indicadors).
- Fer el seguiment dels indicadors del Servei i generals en Q/INDICADORS. Indicadors de temps de resposta. Entendre què és un quadre de comandaments.
- Revisar les accions correctives del Servei. Obrir un Informe de Qualitat i fer el seu seguiment. Encarregar-se del registre d'Informes de Qualitat.
- Realitzar la traçabilitat preanalítica i analítica d'una mostra i sol·licitud.
- Retroalimentació de clients i usuaris: participar en la gestió de les reclamacions. Participar en alguna de les següents activitats: elaborar enquestes de satisfacció, mesura i valoració dels resultats entrant els resultats al mòdul de gestió de l'opinió del BDI o participar en l'elaboració de l'informe de satisfacció.
- Preparar les auditories internes: calendari, elecció d'auditors, revisió del qüestionari. Revisar el que s'ha de preparar per a l'auditoria externa.
- Participar en l'elaboració de l'Informe de revisió del sistema de gestió de la qualitat per la Direcció.
- Participar en la identificació o revisió dels riscos del laboratori. Seguretat del pacient.
- Preparar la presentació i assistir a una reunió del Nucli de Seguretat del CDB.

- Identificar les principals fonts de variabilitat preanalítica que poden afectar a la qualitat de les mostres del Servei així com la variabilitat biològica intraindividual de les prestacions del Servei.
- Revisar les especificacions definides de l'obtenció, manipulació i estabilitat de les mostres que es remeten per anàlisis.
- Desenvolupar els conceptes d'interval de medicació, exactitud, repetibilitat, reproductibilitat, biaix, interferències.
- Identificar les fonts de variabilitat durant el procés analític.
- Controls interns de la qualitat. Utilitzar el programa Unity Real Time i saber valorar els resultats. Definir les especificacions desitjades. Saber construir i analitzar els gràfics de control a través del Programa.
- Saber com portar a terme estudis d'intercomparació entre observadors per a resultats subjectius.
- Assegurament de la qualitat dels resultats de les anàlisis. Programes d'Avaluació Externa de la Qualitat que s'utilitzen al Servei i seguiment dels seus indicadors a Q/CDB/CDBQUALITAT ANALÍTICA.
- Validació tècnica dels resultats (coneixements tècnics).
- Conèixer la Instrucció de Treball per a la verificació i validació dels informes de resultats. Alternatives per a quan no és possible la seva utilització. Revisió de la informació que hi ha a les Instruccions de Treball del Servei.
- Conèixer el concepte de valors de referència individuals i poblacionals.

#### Avaluació

- Avaluació permanent dels progressos en l'adquisició dels coneixements.
- Realització d'un breu treball centrat en algun de les anteriors activitats.

#### FARMACOLOGIA I TOXICOLOGIA

##### Objectius:

- Conèixer les bases de la cromatografia líquida d'alta eficàcia (UPLC/UV).
- Conèixer les bases de la cromatografia líquida amb detector d'espectrometria de masses tàndem triple quadrupol (LC/MS/MS).
- Conèixer les bases de la cromatografia de gasos amb detector FID.
- Conèixer les bases de la cromatografia de gasos amb detector d'espectrometria de masses (GC/MS).
- Conèixer els fonaments i els principis bàsics de l'espectrofotometria d'absorció atòmica de flama.
- Conèixer els fonaments i els principis bàsics de l'espectrofotometria d'absorció atòmica de flama i amb forn de grafit.
- Conèixer el procediment de desenvolupament i validació d'un nou mètode cromatogràfic.
- Conèixer el procediment de posta a punt i validació de mètodes analítics per espectrofotometria d'absorció atòmica.
- Assolir els coneixements bàsics de farmacocinètica i farmacodinàmia dels fàrmacs: immunosupressors, antiretrovirals, antidepressius i antiepilèptics.
- Assolir els coneixements bàsics del monitoratge dels nous antibiòtics i antifúngics.
- Coneixement de les interaccions farmacocinètiques entre medicaments.
- Interpretació dels resultats analítics en el context del pacient i validació posterior individual de les concentracions dels fàrmacs.
- Farmacocinètica: polimorfismes genètics i associació amb requeriment de dosis i resposta al tractament farmacològic.
- Interpretació dels resultats analítics en el cribratge de tòxics urgent.
- Conèixer la toxicocinètica i toxicodinàmia de les drogues d'abús i dels metalls.

- Interpretació dels resultats analítics de vitamines.
- Interpretació dels resultats analítics d'aminoàcids.
- Coneixement de les normes ISO i BPLs i en general tots els processos de qualitat dels laboratoris.

#### Activitats:

- Monitoratge de fàrmacs immunosupressors per HPLC/UV i LC/MS/MS en pacients trasplantats. Interpretació dels resultats i validació individual.
- Dominar el procés de "post a punt" d'un sistema cromatogràfic. El canvi i condicionament de les columnes analítiques.
- Ampli coneixement del software que controla el sistema cromatogràfic.
- Aplicar els criteris d'acceptació o repetició d'una sèrie analítica.
- Monitoratge de fàrmacs antiretrovirals per HPLC/UV i LC/MS/MS. Interpretació dels resultats i validació individual
- Monitoratge de fàrmacs antidepressius i antiepilèptics per HPLC/UV . Interpretació dels resultats i validació individual.
- Anàlisi de polimorfismes genètics (farmacogenètica). Interpretació dels resultats.
- Anàlisi de confirmació de drogues d'abús per cromatografia de gasos.
- Anàlisi de cribratge de drogues d'abús per cromatografia de gasos i líquida en pacients intoxicats. Interpretació dels resultats en el context clínic del pacient.
- Anàlisi d'alcohols (etanol, metanol i etilenglicol) per GC/FID amb la tècnica de l'espai en cap o "head space"
- Anàlisi de porfirines per HPLC/UV. Interpretació i validació del resultat dins del context clínic del pacient.
- Anàlisi de vitamines i aminoàcids per HPLC/UV. Validació dels resultats obtinguts.
- Anàlisi de metalls en sang i orina. Interpretació i validació dels resultats.
- Estudis de comparació de mètodes analítics en el procés de validació d'un d'ells.

#### Formació Teòrica:

- Formació teòrica per part del facultatiu responsable de cada unitat de cromatografia.
- Assistència i participació en les sessions de la Secció de Farmacologia i Toxicologia.
- Assistència a les sessions del servei de Bioquímica i Genètica Molecular.

#### Avaluació:

- Es farà una avaluació periòdica e individual, per part dels facultatius responsables de les diverses unitats de la secció, de les habilitats i coneixements adquirits en l'anàlisi de les diverses prestacions en les que ha estat format.
- Tanmateix s'avaluarà l'autonomia del resident en la realització de les diverses tècniques i anàlisis de cromatografia de gasos.
- Finalment s'avaluarà la actitud del resident durant tot el procés de l'aprenentatge.
- Es requerirà un registre detallat per part del resident de totes les activitats realitzades.

#### **HORMONES, ONCOBIOLOGIA I CITOCINES.**

#### Objectius:

- Conèixer el valor diagnòstic dels marcadors tumorals.
- Conèixer la utilitat dels marcadors en el seguiment i el diagnòstic precoç de la recidiva tumoral.
- Conèixer el grau d'especificitat de cada tècnica per tal de valorar els falsos positius.

- Conèixer els fonaments i la interpretació de les tècniques d'immunoanàlisi: RIA, IRMA, EIA, etc.
- Conèixer els diferents instruments i les seves alternatives per a la correcta realització de les tècniques de la secció.
- Interpretar els marcadors de diagnòstic prenatal.
- Conèixer els fonaments teòrics i pràctics de la espectrometria de masses, així com la interpretació dels resultats obtinguts.
- Conèixer la fisiopatologia i els marcadors bioquímics útils en el diagnòstic i pronòstic de les disfuncions hormonals, les malalties neurodegeneratives, el metabolisme lipídic i el dany/remodeltat tissular.
- Valorar la importància de totes les fases preanalítiques per la correcta obtenció dels resultats hormonals.
- Conèixer els diferents protocols vigents a la secció.
- Saber interpretar les dades, tenint en compte el context clínic del pacient, les patologies concomitants i les possibles interferències farmacològiques.
- Recomana la indicació de noves mesures del laboratori en funció dels resultats obtinguts i la situació clínica del pacient, amb la finalitat de millorar-ne l'eficiència diagnòstica.
- Conèixer les guies diagnòstiques elaborades per la secció, ja sigui en el marc del propi centre o de les societats científiques corresponents.
- Mantenir un estret contacte amb els clínics demandants de les prestacions tan hormonals com dels marcadors tumorals.

#### Activitats:

En aquesta secció la majoria de les tècniques són d'immunoanàlisi automatitzats que es realitzen al CORE, per la qual cosa una part important de la formació tindrà lloc durant el primer any de permanència en aquest laboratori.

Això es reforçarà si es creu convenient i s'acompanyarà de seminaris, per tal de que el resident conegui les bases teòriques dels processos.

En la part no automatitzada, caldrà que conegui:

- Les diferents tècniques d'immunoanàlisi: RIA, IRMA i ELISA, així com els diferents aparells de lectura. Això comporta conèixer el maneig dels isòtops radioactius, els comptadors de centelleig, els lectors de plaques i els lectors colorimètrics.
- Conèixer els criteris de validació tècnica: sensibilitat, especificitat, reproductibilitat, etc.
- Coneixement del maneig dels controls de qualitat externs i interns.
- Tècniques d'extracció, separació i cromatografia.
- Tècniques colorimètriques i de quimioluminescència.
- PCR a temps real, aplicada a la detecció de cèl·lules tumorals circulants de neoplàsies epitelials i de melanoma.
- Maneig i ajustament de paràmetres del SELDI-TOF-MS i la seva aplicació a l'anàlisi d'esteroides.
- Conèixer el maneig de la proteòmica: metodologies, disseny d'estudis i anàlisis estadístiques.
- Conèixer el maneig dels sistemes informàtics bàsics per l'anàlisi estadístic de les dades.
- Validació clínica dels resultats per cada malalt de forma individualitzada.

#### Altres objectius:

- Capacitar al resident per presentar comunicacions a congressos nacionals o internacionals.
- Participar en l'elaboració d'articles científics.

- Col·laborar en les activitats pròpies dels facultatius de la secció: Sessions bibliogràfiques, cursos i participació en les seves sessions científiques, etc.
- Participar activament en cursos dissenyats per la pròpia secció.

Avaluació:

- Es farà una avaluació parcial de cadascuna de les àrees per on vagi rotant el resident.
- Es portarà un registre de totes les activitats complementàries que hagi fet el resident (sessions, seminaris, cursos, etc).
- Es farà l'avaluació final del resident considerant la mitjana de totes les seves activitats a la secció.

PROGRAMES DE CRIBRATGE POBLACIONAL: CRIBATGE PRENATAL i CRIBATGE DE CÀNCER COLORECTAL.

Els objectius que s'han d'assolir són:

- Coneixement teòric del que és un programa de cribratge.
- Conèixer quines són les diferents estratègies de cribratge.
- Conèixer com s'organitza des del punt de vista del laboratori, un programa poblacional de prevenció del càncer colorectal i cribratge prenatal: aspectes organitzatius i tècnics del programa, alternatives, eficiència, etc.
- Control de les tècniques bioquímiques emprades.
- Coneixement bàsic dels aparells utilitzats.
- Coneixement dels punts de tall i concepte de sensibilitat i especificitat.
- Realització d'informes e interpretació dels mateixos.
- Conèixer els mecanismes de control de qualitat utilitzats.

## CITOGENÈTICA

L'àrea de Citogenètica és una de les 3 àrees de la secció de Genètica Molecular.

### 1. OBJECTIUS:

- Elaboració d'un cariotip convencional.
- Elaboració cariotip Molecular
- Adquisició dels coneixements necessaris per dur a terme les tècniques de citogenètica convencional.
- Adquisició dels coneixements necessaris per dur a terme les tècniques de citogenètica molecular.
- Interpretació d'una fórmula cromosòmica i correlació amb el fenotip
- Interpretació dels arrays de CGH
- Elaboració de l'informe

### 2. ACTIVITATS PRACTIQUES:

#### 1. Realització del cariotip convencional:

- Coneixement de les característiques morfològiques dels cromosomes

Classificació dels cromosomes per grups.

Classificació dels cromosomes segons el patró de bandes.

- Variants polimòrfiques: Satèl·lits.

- Variants centromèriques.
- Anomalies cromosòmiques equilibrades: Translocacions, Inversions.
- Desequilibrades: Numèriques, Estructurals.
- Adquisició de coneixements per la utilització i anàlisi en les diferents estacions cariotipadores.
- Relació genotip-fenotip per les diferents anomalies cromosòmiques.

#### 2. Tècniques de citogenètica convencional:

- Obtenció de metafases en: Sang perifèrica, Líquid amniòtic, Vellositat corial, Altres teixits.
- Tècniques de tinció i bandeix cromosòmic: Bandes G.

#### 3. Tècniques de citogenètica Molecular:

- FISH (Hibridació "in situ" Fluorescent):

Adquisició de coneixement bàsics de la tècnica amb sondes:

- Centromèriques.
- Locus específic.
- Pintat.

Críteris par l'elecció d'una sonda per la correcta caracterització en cada cas.

Valoració i interpretació dels resultats.

- Arrays de CGH (Hibridació Genòmica Comparada):

Adquisició dels coneixements teòric-pràctics de la tècnica.

Valoració de l'aplicació en cada cas.

Interpretació dels resultats.

#### 4. Interpretació d'una fórmula cromosòmica convencional i molecular

- Coneixement de la nomenclatura internacional.
- Utilització de les diferents bases de dades

La rotació inclou:

Assistència a sessions formatives:

Sessions del Servei de Bioquímica i Genètica Molecular.

Sessions bibliogràfiques.

Sessions de residents del Servei de Bioquímica i Genètica Molecular.

Tota la secció es troba sota les normes ISO9001.

Cada any es passen controls de qualitat Europeus en l' European Molecular Quality Network (External Quality Assessment (EQA) Clinical Cytogenetics in the United Kingdom and Europe)

#### AVALUACIÓ:

Donat que la rotació es fa amb diferents facultatius cada un d'ells farà la valoració i després conjuntament s'emetraran dos informes

El resident portarà un registre de les activitats realitzades tant teòriques com pràctiques; l'avaluació d'aquest registre serà continuada i de la part teòrica i pràctica.

#### GENÈTICA MOLECULAR.

L'objectiu de la secció de Genètica Molecular és el diagnòstic de genètic les malalties hereditàries. A més de l'àrea de Citogenètica consta de dues àrees més:



Àrea de Genètica Molecular

Àrea de Genètica Clínica, on el resident rotarà 1 dia per setmana durant el període de formació en l'àrea de Genètica Molecular

#### 1. OBJECTIUS:

Adquirir los coneixements basics sobre:

Valorar una petició d'estudi genètic

Elecció de las tècniques diagnostiques a realitzar

Interpretació del resultat

Emissió de l'informe

Emetre consell genètic

#### 2. ACTIVITATS TEÒRIQUES:

- Adquirir els coneixements bàsics sobre l'organització de una unitat de genètica
- Conèixer els mètodes i tècniques emprades en un laboratori de genètica: citogenètica i genètica molecular.

En aquesta secció part de les tècniques es realitzen en el laboratori CORE de Biologia Molecular. Per aquest motiu, i per tal de que el resident conegui les bases metodològiques dels processos, part de la formació tindrà lloc durant un mes de permanència en aquest laboratori.

Àrea de Genètica Molecular

#### 1. OBJECTIUS:

Adquirir els coneixements bàsics sobre:

- Genètica general.
- Organització d'un laboratori de diagnòstic genètic molecular.
- Estratègies diagnostiques segons la malaltia hereditària a estudiar.
- Tècniques emprades i eines disponibles per a la caracterització de les alteracions.
- Elaboració d'un informe genètic.

#### 2. ACTIVITATS TEÒRIQUES:

Adquirir els coneixements bàsics de genètica general i mecanismes de transmissió:

- Dominància.
- Recessivitat.
- Lligat al cromosoma X.
- Mitocondrial.
- Penetrància.
- Expressivitat.
- Imprinting.
- Epigenètica.

Adquirir els coneixements bàsics sobre l'organització d'un laboratori de diagnòstic genètic molecular

- Formació del Personal.
- Equipament.

Dominar las estratègies diagnostiques segons la malaltia a estudiar

- Valoració de la petició
- Valoració de la informació aportada.
- Elecció de l'estratègia.

Elaboració d'un informe genètic segons les normes European Molecular Quality Network

- Descripció de l'estudi realitzat.
- Resultats detectats.
- Limitacions de l'estudi.
- Consell genètic.

### 3. ACTIVITATS PRÀCTIQUES:

- Valoració dels arbres genealògics
- Valoració de les peticions.
- Decisió de l'estratègia a aplicar per arribar al diagnòstic genètic molecular.

Aprenentatge i aplicació de les diferents tècniques emprades.

- Polymerasa Chain Reaction PCR (primers marcats i no marcats)
- RT-PCR
- PCR quantitativa
- Sondes TaqMan
- Genotipat.
- Seqüenciació de fragments d'ADN.
- Tècniques d'ultraseqüenciació d'ADN: NGS
- Multiple Ligation Probe Amplification MLPA.
- Seqüenciació de nova generació NGS

Aprenentatge i aplicació de les diferents eines

- Anàlisi de fragments en l'analitzador genètic ABI310, ABI3100
- Interpretació de les seqüències.
- Utilització de bases de dades.
- Nomenclatura de les mutacions.

Elaboració d'un informe genètic segons les normes de l'European Molecular Quality Network

- descripció del estudi realitzat.
- resultats.
- limitacions de l'estudi.
- Consell genètic.

Area de Genètica Clínica (Consell Genètic) : 1 dia a la setmana de consulta durant el període de rotació.

OBJECTIU:

- Coneixement del funcionament d'una consulta de Genètica Clínica.

1.-Funcionament d'una consulta de Genètica Clínica:

- Història clínica genètica.
- Arbre genealògic familiar.
- Dades clíniques rellevants.
- Exploració clínica d'una malaltia hereditària.
- Demanda adequada de proves per l'ajuda diagnòstica.

- Estudis familiars

## 2.-Consell genètic:

- Elaboració d'informes segons les normes internacionals

Valoració del moment adequat per el consell genètic.

La rotació inclou:

Assistència a sessions formatives:

Sessions del Servei de Bioquímica i Genètica Molecular.

Sessions bibliogràfiques.

Sessions de residents del Servei de Bioquímica i Genètica Molecular.

Tota la secció es troba sota les normes ISO9001

Cada any es passen controls de qualitat Europeus en l' European Molecular Quality Network (External Quality Assessment (EQA) Clinical Cytogenetics in the United Kingdom and Europe)

La rotació a la secció de Genètica inclou també la rotació en el Core de Biologia Molecular, segons les següents directrius:

Plataforma d'extracció d'àcids nucleics	1 setmana
Plataforma Sanger i Fragments	3 setmanes

Aprenentatge de les plataformes tecnològiques emprades en aquest laboratori. Inclou l'aprenentatge de:

1. Plataforma robòtica per processat d'alíquotes i preparació de plaques per extreure DNA.
2. Robot extracció de DNA.
3. Robot quantificació i normalització del DNA.
4. Extracció manual de mostres prenatales.
5. Robot de preparació de plaques de PCR.
6. Coneixement del sistema Cytomat per seleccionar els primers de cada prova.
7. Amplificació de PCR per mètode touch-down
8. Robot purificació de productes de PCR i de seqüenciació.
9. Anàlisi de seqüències mètode Sanger en analitzadors genètic ABI3130, ABI3130xl, ABI3500xl i ABI3730xl.

## AVALUACIÓ:

Donat que la rotació es fa amb diferents facultatius cada un d'ells farà la valoració i després conjuntament s'emetrà dos informes

El resident portarà un registre de les activitats realitzades tant teòriques com pràctiques; l'avaluació d'aquest registre serà continuada i de la part teòrica i pràctica.

## ERRORS CONGÈNITS DEL METABOLISME.

### Objectius:

L'objectiu principal és que el resident adquireixi els coneixements essencials dels dos programes de treball fonamentals d'aquesta secció: cribatge neonatal i diagnòstic de malalties metabòliques hereditàries. Per tal d'aconseguir-ho, els objectius concrets seran:

- Aprenentatge de les tècniques necessàries per a l'anàlisi de metabòlits, fonamentalment tècniques cromatogràfiques i d'espectrometria de masses: CG-EM, CG-FID, HPLC-MS/MS, HPLC-UV, anàlisis espectrofotomètrics i també de cromatografia en capa fina.

- Aprenentatge de tècniques enzimàtiques i d' estudi de vies metabòliques.
- Aplicació de tècniques de biologia molecular per tal de dur a terme l'estudi de les diferents mutacions.
- Adquisició dels coneixements necessaris per tal interpretar el resultat d'acord amb els criteris establerts per al diagnòstic de les malalties metabòliques hereditàries.

#### Activitats:

- Preparació i extracció de mostres de sang impregnades en paper, anàlisi bioquímic (fenilalanina, TSH i tripsina immunoreactiva) i validació tècnica dels resultats.
- Realització d'anàlisi d'àcids orgànics mitjançant CG-EM.
- Realització d'anàlisi d'acilcarnitines mitjançant HPLC-MS/MS.
- Realització d'anàlisi d'aminoàcids i de isoformes de sialotransferrines mitjançant HPLC-UV.
- Realització d'anàlisi d'àcids grassos de cadena molt llarga, àcids ramificats, plasmalògens, àcids poliinsaturats i àcids grassos monoinsaturats mitjançant CG-FID.
- Realització d'anàlisi d'esterols mitjançant CG-FID.
- Realització d'anàlisi d'oligosacàrids i glucosaminoglicans mitjançant cromatografia en capa fina.
- Mesura de l'activitat enzimàtica de proteïnes lisosomals i mitocondrials .
- Mesura de l'activitat enzimàtica de proteïnes del metabolisme intermediari.
- Cerca de mutacions en diferents gens causants de malalties metabòliques hereditàries.
- Elaboració d'informes.

#### Formació Teòrica:

- Conceptes teòrics sobre programes de criatge neonatal.
- Coneixement clínic i bioquímic de les patologies sotmeses a criatge.
- Coneixements teòrics sobre les següents patologies: metabolisme dels aminoàcids, àcids orgànics, piruvat, àcids grassos, galactosa, glicosilació, colesterol, així com de les malalties peroxisomals, mitocondrials i lisosomals.
- Estratègies diagnòstiques utilitzades en les malalties metabòliques hereditàries.
- Tècniques cromatogràfiques i d'espectrometria de masses.
- Tècniques espectrofotomètriques.
- Noves tecnologies pel diagnòstic de les malalties metabòliques hereditàries.

#### Avaluació:

- Avaluació periòdica per part dels facultatius responsables de la formació del resident de les habilitats que ha anat adquirint, així com de la autonomia i responsabilitat en la realització de les diferents activitats .
- Registre per part del resident de les diferents activitats realitzades, tant pel que fa a les pròpies de la secció com altres activitats d'interès per la seva formació.

#### 4. GUÀRDIES

Els residents fan guàrdies al laboratori d'urgències de Bioquímica, a raó de 1-2 al mes, excepte al primer any, que no fan guàrdies.

## 5. CURSOS I SESSIONS

### 5.1. Pla de Formació Transversal Comú

Es pot veure informació detallada en: <https://intranet.clinic.cat/?q=ca/direccio-docencia/documents/pla-de-formacio-transversal-comu> y <https://intranet.clinic.cat/?q=ca/direccio-docencia/documents/guia-de-residents>

### 5.2. Sessions Generals de Residents

Són organitzades per la Comissió de Docència, tenen una periodicitat mensual i tracten temes generals d'interès per als residents de les diferents especialitats. Les presentacions són gravades i incorporades a la Intranet de la Direcció de Docència per tal que els residents que no puguin assistir a la sessió tinguin l'oportunitat de visualitzar-la posteriorment:

<https://intranet.clinic.cat/?q=ca/direccio-docencia/documents/sessions-generals-de-residents>

### 5.3. Cursos i Sessions de l'Especialitat

Els residents assisteixen a les sessions clíniques següents:

- Sessions dels servei de Bioquímica i Genètica Molecular. Aquestes sessions són impartides per membres del propi servei i per especialistes d'altres serveis clínics, amb els quals el laboratori hi té especial relació. Acreditada.

- Sessions específiques de la secció on estan fent la rotació. Aquestes tenen una periodicitat menys reglada, però n'hi sol haver unes 4-5 per any.

- Sessions de residents, fetes pels propis residents que se solen fer en acabar la rotació per una secció o un àrea determinada i poden ser de caire tècnic, bibliogràfic o de revisió d'un tema que es consideri d'interès.

## 6. BIBLIOTECA

Tots els residents de l'Hospital Clínic tenen accés als recursos electrònics del CRAI (Centre de Recursos per a l'Aprenentatge i la Recerca), i per tant a la Biblioteca Digital, de la Universitat de Barcelona.

1. El Catàleg ([http://cataleg.ub.edu/\\*spi](http://cataleg.ub.edu/*spi)) és l'eina principal per localitzar els recursos d'informació que el CRAI posa a disposició dels seus usuaris.
2. El ReCercador ([crai.ub.edu](http://crai.ub.edu)> Recursos d'informació> ReCercador +) ofereix un únic punt d'accés a diferents recursos electrònics. El CRAI està subscript a més de 5700 revistes a text complet especialitzades en Medicina i Ciències de la Salut. També es poden consultar més de 60 bases de dades mèdiques, entre les que es troben: PubMed, Web of Science, Scopus o Cochrane Library.

### Condicions d'accés als recursos digitals:

Els residents poden accedir al text complet dels articles de les revistes electròniques i a les bases de dades de pagament subscrietes pel CRAI tant des dels ordinadors corporatius de l'Hospital com des del propi domicili. L'autenticació es realitza mitjançant un codi i contrasenya que es facilita als residents quan s'incorporen a l'Hospital Clínic.

## 7. RECERCA

### 7.1. Activitats de recerca

Els residents participen en els projectes de la secció o àrea que en el moment de la rotació s'hi estan desenvolupant. D'altra banda, els sis darrers mesos de residència son de lliure elecció, de manera que el resident se sol incorporar a l'àrea de preferència per desenvolupar algun aspecte de recerca que, en general, formarà part del projecte de tesi o que serà presentat al Premi Fi de Residència.

S'estimularà la participació dels residents en la realització d'una comunicació de tipus pòster en congressos de l'especialitat i que participin en la publicació dels resultats d'investigació en revistes mèdiques indexades.

### 7.2 Doctorat

Per accedir al Doctorat es necessari cursar prèviament un Màster universitari, però hi ha algunes excepcions:

- Els Residents que hagin finalitzat al menys el segon any de residència poden accedir directament al Doctorat sense tenir que cursar els estudis de Màster.
- Els Graduats en Medicina no necessiten cursar el Màster.

## 8. PREMIS

### 8.1. Contractes de Recerca

Es concedeixen anualment 15 Contractes Clínic d'Investigació "Emili Letang-Josep Font" i 1 Contracte d'Investigació "Clínic-La Pedrera" que consisteixen en contractes de 2 anys de durada que cobreixen el salari i despeses d'un projecte d'investigació. Es poden presentar els residents que finalitzin la seva formació com a especialistes el mateix any de la convocatòria. Per a la seva valoració es té en consideració el currículum vitae del candidat i la presentació d'un projecte d'investigació.

### 8.2. Premi Clínic-Fundació Mutual Mèdica

Cada any es concedeix 1 Premi Clínic-Fundació Mutual Mèdica al MIR que finalitzi la seva formació a l'any de la convocatòria i que obtingui la puntuació més elevada en la valoració dels aspectes docents.

### 8.3. Premis Clínic-MSD

Es concedeix cada any 1 premi Clínic-MSD al millor EIR que finalitzi la seva formació a l'any de la convocatòria i 3 premis Clínic-MSD post-residència als millors residents de les altres especialitats. Aquests premis pretenen donar reconeixement a aquells residents que hagin destacat més durant els anys de residència en els àmbits d'aprenentatge clínic i assistencial, comportament ètic, treball en equip i esperit científic.