

# *Protocolo Docente de Análisis Clínicos*



**Fecha de Actualización:** Octubre de 2009

**Dr. Carlos Álvarez Vázquez**  
Tutor de Residentes

---

## INDICE

### **1. RECURSOS Y ACTIVIDADES DEL SERVICIO**

---

1.1. Introducción.....	3
1.2. Recursos Humanos.....	3
1.3. Recursos Físicos.....	4
1.4. Recursos Técnicos.....	5
1.5. Cartera de Servicios.....	6

### **2. PROGRAMA DE LA ESPECIALIDAD**

---

2.1. Programa de Rotaciones.....	14
2.2. Guardias.....	15
2.3. Rotaciones Externas.....	16
2.4. Rotantes de otros Hospitales.....	16
2.5. Evaluación del Residente.....	17

### **3. ACTIVIDADES DOCENTES**

---

3.1. Sesiones del Servicio.....	18
3.2. Cursos de Formación Común Complementaria para Residentes.....	19
3.3. Congresos, Jornadas, y Cursos de la Especialidad.....	20
3.4. Formación en Investigación y Publicaciones.....	20

### **4. MATERIAL DOCENTE**

---

4.1. Libros de la Especialidad.....	24
4.2. Revistas de la Especialidad.....	26
4.3. Bases de Datos y Revistas Electrónicas.....	26

# 1. RECURSOS Y ACTIVIDADES DEL SERVICIO

---

## 1.1. Introducción

Los Residentes de la Especialidad de Análisis Clínicos están adscritos al Servicio de Bioquímica Clínica, el cual fue creado en el año 1973. La formación de médicos residentes 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.

## 1.2. Recursos Humanos

**Jefe de Servicio:** Dra. Pilar Díaz-Rubio García

**Jefes de Sección:** Dr. Ignacio Santos Rodríguez, Dr. Ramón Sanz Balsalobre y Dra. Mercedes Aramendi Ramos.

### **Médicos Adjuntos:**

Dra. Paloma Abad Ortega  
Dr. Carlos Álvarez Vázquez  
Dra. Pilar Sáenz Valiente  
Dr. Adolfo Gozalo Palomares  
Dra. Carmela Vargas Gallego  
Dra. Laura Parés Pollán  
Dra. Pilar Gómez González  
Dra. Ana Elena López Jiménez  
Dra. Monserrat de Miguel Reyes  
Dra. Rosa María Cornejo González

Dra. M<sup>a</sup> Carmen Tejedor Díaz  
Dra. Gloria Galera Moreno  
Dra. Concepción Díaz Rubio García  
Dra. M<sup>a</sup> Cruz Muñoz Rivero  
Dra. Francisca Cañizares Liébana  
Dra. M<sup>a</sup> Teresa Gómez Izquierdo  
Dra. Sagrario Larumbe Lavadle  
Dr. Miguel Angel Martín Casanueva  
Dr. Francisco Madera Fernández

**Tutor de Residentes:** Dr. Carlos Álvarez Vázquez

**Enfermería Diplomada:** 38

**Auxiliares de Enfermería:** 32

**Supervisor:** D. Francisco José Díaz González  
D. Francisco Torres Gimeno  
D. Julio Ruiz Fernández

**Técnicos de Laboratorio (TEL):** 28

**Personal Administrativo:** 8

### **1.3. Recursos Físicos**

- Despachos: 5
- Sala de Espera: 1
- Sala de Reuniones: 1
- Laboratorios: 12
- Sala de Extracciones: 1
- Otros: 1 sala de reuniones para docencia

## 1.4. Recursos Técnicos

- **Aparatos Médicos:**

- Autoanalizadores de Bioquímica: 8
- Autoanalizadores de inmunoanálisis: 13
- Contadores de hematimetría: 4
- Analizadores de gases: 6
- Analizadores de orinas: 3
- Analizador de heces: 1
- Analizador de aminoácidos: 1
- Analizador de alergia: 1
- Nefelómetro: 1
- Densímetros: 2
- Espectrofotómetro de absorción atómica: 1
- Espectrofotómetros: 10
- Fluorímetros: 3
- Cromatógrafos de HPLC: 5
- Osmómetro: 1
- Cámaras de electroforesis: 5
- Cámara de electroforesis semiseca: 1
- Fotómetro de lámpara de ultravioleta: 1
- pHmetro: 1
- Lector y lavador de placas ELISA: 1
- Contador de Radioinmunoanálisis: 1
- Secuenciador automático capilar: 1
- Procesador de imágenes con quimioluminiscencia: 1
- Termocicladores: 4
- Equipo de PCR a tiempo real: 1
- Alicuotador: 1
- Balanzas: 8
- Centrífugas: 26
- Agitadores: 16
- Baños: 10
- Microscopios: 5
- Estufas: 2
- Neveras: 15
- Cámaras frigoríficas: 2
- Congeladores: 9

- **Ordenadores:** 49

## 1.5. Cartera de Servicios (Técnicas y volumen por Secciones):

<b>ACTIVIDAD GLOBAL</b>						
	<b>R. GENERAL</b>	<b>MAT-INF.</b>	<b>LAB.URG R.G</b>	<b>LAB.URG M-I</b>	<b>AREA</b>	<b>Total anual</b>
<b>PACIENTES</b>	<b>146,405</b>	<b>32,380</b>	<b>177,401</b>	<b>89,572</b>	<b>33,337</b>	<b>479,095</b>
		<b>PRUEBAS POR SECCIONES</b>				
<b>AUTOMAT.</b>	<b>2030002</b>	<b>FÁRMACOS</b>	<b>18703</b>	<b>LAB.URG. R.G.</b>	<b>1375999</b>	
<b>MANUALES</b>	<b>14932</b>	<b>M.TUMORALES</b>	<b>30098</b>	<b>LAB.URG. M-I</b>	<b>602661</b>	
<b>PROTEINAS</b>	<b>78886</b>	<b>EST.TIROIDES</b>	<b>62958</b>			
<b>MET.INTERM.</b>	<b>65867</b>	<b>E.FERTILIDAD</b>	<b>47135</b>	<b>Nº TOTAL PRUEBAS</b>	<b>4327241</b>	
<b>ACTIVIDAD SECCIÓN DE AUTOMÁTICOS</b>						
<b>DETERMINACIÓN</b>	<b>SUEROS</b>	<b>LÍQUIDOS</b>	<b>ORINAS</b>			
Acido Úrico	122021	0	12382			
Albumina	113955	6	1021			
Amilasa	10977	11	584			
Birrubina Directa	771	0	0			
Bilirrubina Total	122293	12	0			
Calcio	113910	0	14534			
Cloro	5191	1	3127			
Colesterol	122605	90				
Colinesterasa	2033					
CPK	9408					
CK-MB	134					
Creatinina	122553	2	15785			
Diuresis			16613			
Ferritina	15790					
Fosfatasa Alcalina	113967	0				
Fósforo	113899	0	13325			
GAMMA GT	113961	0				
Glucosa	119193	5	277			
GOT	114021	0				
GPT	124678	0				
Hemoglobina Glicada	4811					
Hierro	17733					
Isoenzima Amilasa Pancreatica	87					
Isoenzima Amilasa Salivar	87					
LAP	1503					
LDH	113844	13				
Lipasa	10420					
Potasio	42330	1	3241			
Proteinas Totales	113970	14	0			
Sodio	42410	1	3246			
Trigliceridos	114376	88	0			
Urea	22656	0	36			
<b>Total anual</b>	<b>1945587</b>	<b>244</b>	<b>84171</b>		<b>Total Sección</b>	<b>2030002</b>

ACTIVIDAD SECCIÓN DE MANUALES						
DETERMINACIÓN	SUERO	LÍQUIDO	ORINA	HECES	CALCULO	P.SEMINAL
A.D.A.	10	57				
Acido Homogentirico	0					
Acidos Biliares	179					
Ala En Orina Reciente			44			
Aldolasa	1352					
Barrido Fluorimetrico			1			
Bicarbonato Orina			1			
Calcio						247
Carnitina						247
Carotenos	4					
Cítrico			117			247
Cloro						0
Cobre	2119		507			
Calculo					31	
Coproporfirinas			238	8		
Creatinina Orina para MPS			2			
Diuresis			1464			
Enzima Convertidora Angiotensi	261					
Fosfatasa Acida	19					
Fosfatasa Acida Prostatica	4					
Fosfatasa Acida T.Resistente	0					
Fructosa						247
Hierro En Orina			1			
Isoenzimas Ldh	529					
Lisozyrna	3					
Litio	1524					
Magnesio	1468		563			247
Melanina Orina			0			
Mucopolisacaridos Orina			2			
Osmolaridad	115		218			
Oxalico En Orina			87			
Porfirinas Totales			921			
Porfobilinogeno Orina Reciente			81			
Potasio						0
Protoporfirina Heces				8		
Protoporfirina IX en Plasma	27					
Protoporfirina IX/dl Sangre	28					
Protoporfirina IX/GR						
Hemoglobi	12					
Sodio						0
Uroporfirinas			238			
Vitamina A	336					
Vitamina E	335					
Zinc	504		17			247
<b>Total anual</b>	<b>8843</b>	<b>58</b>	<b>4502</b>	<b>16</b>	<b>31</b>	<b>1482</b>

<b>ACTIVIDAD SECCIÓN DE METABOLISMO INTERMEDIARIO</b>					
DETERMINACIÓN	SUERO	LÍQUIDO	ORINA	J.GAST	HECES
Acetoacetato en Sangre	512	0			
Acido Lactico	1161	19			
Acidos Grasos Libres	448				
Alergenos A Alimentos	14				
Alergenos A Inhalantes	131				
Alfa 1 Antitripsina Fecal					265
Alfa-Lactoalbumina	82				
Aminoacidos	314	14	328		
BAO				1	
Barbituricos en Orina			0		
Benzodiacepinas en Orina			1517		
Beta-Lactoglobulina	82				
B-Hidroxibutirato en Sangre	517				
Cannabis en Orina			1316		
Cantidad Remitida J.Gastrico				1	
Rast Alimentos	82				
Cistina Orina			16		
Cocaína en Orina			1319		
Cuerpos Cetonicos	0				
Cuerpos Reductores			41		
Isoenzimas F. Alcalina	134				
Galactosa	5	0	0		
Glucosa	440				
Grasas en Heces					351
Homocisteina	1806				
Jugo Gastrico				1	
Mao				1	
Meq/C. Remitida J.Gastrico				1	
Meq/L Muestra J.Gastrico				1	
Opiaceos en Orina			1317		
Orina Curva Xilosa			75		
Osmolaridad en Heces					120
Orina: Anormales			26444		
Ph en Heces					120
Ph Inicial J. Gastrico				1	
Piruvato en Sangre	499				
Porc. Elimin. Ac.V.Indocianina	1				
Potasio en Heces					120
Quimotripsina Fecal					380
Sangre Curva Xilosa 120'	76				
Sangre Curva Xilosa 60'	106				
Sangre en Heces					1236
Sedimento Orina:			25089		
Sodio en Heces					120
Test de Cristalización del Sud		1			
<b>Total anual</b>	<b>5996</b>	<b>34</b>	<b>57462</b>	<b>7</b>	<b>2325</b>



## ACTIVIDAD SECCIÓN DE PROTEINAS

DETERMINACIÓN	SUERO	LÍQUIDO	ORINA		
ALBUMINA	161	161			
ALFA 1 ANTITRIPSINA	1944				
ALFA 1 GLICOPROTEINA	10				
APO A	1894				
APO B	1908				
APOE	0				
Cadenas ligeras	0				
CDT	193				
CERULOPLASMINA	1566				
CISTATINA C	0				
DIURESIS				3355	
HDL	19136				
IG A	2593	0			
IG D	0				
IG E	1276				
IG G	2747	161			
IG M	2586	0			
Indice de IgG :	161				
KAPPA	746			1047	
LAMBDA	746			1050	
LPA	1936			0	
MICROALBUMINURIA				2316	
MIOGLOBINA				0	
COMENTARIO					
INMUNOFIJAC.ORINA				310	
PREALBUMINA	646			0	
PROTEINAS TOTALES		161		1047	
PROTEINOGRAMA	20579	161		17	
RBP	211				
TRANSFERRINA	7714				
ULTRA CENTRIFUGA	347				
<b>Total anual</b>	<b>69100</b>	<b>644</b>	<b>9142</b>	<b>Total Sección</b>	<b>78886</b>

## ACTIVIDAD SECCIÓN DE FARMACOS

DETERMINACIÓN	SUERO
ACIDO MICOFENOLICO	2594
ACIDO VALPROICO	14204
AMITRIPTILINA	10
CARBAMACEPINA	1009
CARBAMACEPINA 10,11epoxido	30
CICLOSPORINA	2178
CLOBAZAN	4
CLOMIPRAMINA	25
CLOZAPINA	15
CLONAZEPAM	30

DESMETILCLOMIPRAMINA	25
DESIPRAMINA	30
DIGOXINA	704
ETOSUXIMIDA	10
EVEROLIMUS	396
FENITOINA TOTAL	1189
FENITOINA LIBRE	28
FENOBARBITAL	311
IMIPRAMINA	30
LAMOTRIGINA	130
LEVETIRACEPAN	80
METOTREXATO	147
NORCLOZAPINA	15
NORTRIPTILINA	10
10-OH-CARBAMACEPINA	75
OXCARBACEPINA	75
PARACETAMOL	98
PRIMIDONA	78
SALICILATO	16
SIROLIMUS	891
TACROLIMUS	11521
TEOFILINA	30
<b>Total anual</b>	<b>18703</b>

<b>Total Sección</b>	<b>18703</b>
----------------------	--------------

**ACTIVIDAD SECCIÓN DE MARCADORES TUMORALES**

DETERMINACIÓN	SUERO	LÍQUIDO	ORINA
25 HIDROXI VITAMINA D	670		
AFP (Alfafetoproteína)	7254	4	
Beta-Crosslaps	500		
Beta HCG	2430	3	
Beta HCG Libre	400		
DESOXIPIRIDINOLINA			1165
GH (Hormona de Crecimiento)	683		
GLUCEMIA	1016		
IGF-1 (SOMATOMEDINA C)	1376		
IGFBP3	200		
INSULINA	1262		
INTERFERÓN Gamma		60	
NTX (TELEPEPTIDO AMINOTERMINAL)			1086
PAPP-A	400		
PEPTIDO C	1135		
PSA (Ant. Prostático Específico)	4165		
PSA LIBRE	1023		
PTH (Parathormona)	2974		
PTH Intraoperatoria	40		
SCC (Antígeno Cel. Escamosas)	486		
<b>Total anual</b>	<b>27839</b>	<b>7</b>	<b>2251</b>
<b>Total Sección</b>	<b>30097</b>		

ACTIVIDAD SECCIÓN DE ESTUDIOS TIROIDEOS			
DETERMINACION	SUERO	ORINA	
AC.METOHIDROXIFENILGLICOL (orina)		79	
ACIDO 5-HIDROXIINDOLACETIC		173	
ACIDO HOMOVANILICO		148	
ACIDO VANILMANDELICO		470	
ACT. SIMPATICA PLASMATICA	1		
ADRENALINA	2	474	
BETA-ENDORFINA (plasma)	79		
CATECOLAMINAS LIBRES		474	
CREATININA (orina)		79	
DOPAMINA	1	474	
ESTRADIOL U.FIV.	2030		
GONADOTROPINA CORIONICA	225	3	
LH U.FIV.	7		
MAOB (plasma)	79		
MAOB/PLAQUETAS (plasma)	79		
NORADRENALINA	2	474	
PLAQUETAS (plasma)	79		
PROLACTINA (suero)	6018		
PRUEBA DE EMBARAZO	35	13	
T3 LIBRE (suero)	649		
T3 TOTAL (suero)	4388		
T4 LIBRE (suero)	19427		
T4 TOTAL (suero)	5668		
TSH (suero)	20813		
VOLUMEN DE ORINA/DIA REMITI		512	
<b>Total anual</b>	<b>59582</b>	<b>3373</b>	<b>Total Sección 62955</b>

ACTIVIDAD SECCIÓN DE ESTUDIO FERTILIDAD			
DETERMINACIÓN	SUERO	ORINA	
17=O ORINA		2	
17-OH ORINA		3	
17OH-PROGESTERONA	1350		
ACTH	1011		
CORTISOL	2981	630	
DELTA 4-ANDROSTENEDIONA	2022		
DHEA-S	1571		
DIURESIS		630	
ESTRADIOL	7792		
FSH	8639		
LH	6366		
PROGESTERONA	3168		
TESTOSTERONA	10970		
<b>Total anual</b>	<b>45870</b>	<b>1265</b>	<b>Total Sección 47135</b>

ACTIVIDAD LABORATORIO URGENCIAS R. GRAL.			
DETERMINACIÓN	SUERO	LÍQUIDO	ORINA
Ac. Urico	12000		
Albúmina	81180	1373	
Amilasa	54300	416	116
Bilirrubina total	87000	51	
C.K. (CPK)	57886		
Calcio	43407		
Calcio Ionico	60		
CK-MB	34900		
Colesterol	32500	230	
Creatinina	167000	33	208
Fórmula leucocitaria	115350		
Fosfatasa Alcalina	71280	2	
G.G.T.	73656	2	
G.O.T (ASAT)	95480	3	
G.P.T. (ALAT)	76384	3	
Gases	60276		
Glucosa	167112	2244	
Hematologías	117918		
LCR		857	
Líquidos		1343	
L.D.H.	59798	1181	
Litio	84		
NT-pro BNP	100		
Orina: anormales			14137
Potasio	123582	20	2998
Proteinas totales	97657	2241	
SEDIMENTO ORINA			14144
Sodio	123591	20	2998
Test de Embarazo			1405
Trigliceridos	10900	188	
Troponina T	22600		
Velocidad 1ª hora	15		
<b>Total anual</b>	<b>1755601</b>	<b>10207</b>	<b>36006</b>
			<b>Total Sección 1801814</b>

ACTIVIDAD LABORATORIO URGENCIAS MAT-INF			
DETERMINACIÓN	SUERO	LÍQUIDO	ORINA
Ac. Urico	1832	0	
Acido Valproico	246		
Albúmina	27712	150	
Amilasa	440	10	4
Amoniaco	776		
Bilirrubina total	30019	3	
C.K. (CPK)	442		

Calcio	13735			
Calcio Ionico	25			
Carbamacepina	239			
CK-MB	266			
Cloro (Gases)	2733			
Colesterol	213	2		
Creatinina	35780	103	1203	
Difenilhidantoina	533			
Digoxina	743			
Fórmula leucocitaria	44197			
Fenobarbital	85			
Fosfatasa Alcalina	27667	0		
Fosforo	26095	0		
G.G.T.	27669	0		
G.O.T (ASAT)	27808	0		
G.P.T. (ALAT)	27641	0		
Gases	23223			
Glucosa	18559	998	2	
Hematologías	44032			
LCR		522		
Líquidos		145		
Hematies	6975			
L.D.H	7893	108		
Litio	1			
Metotrexate	86			
Orina: anormales			19089	
Paracetamol	97			
Potasio	43145		1728	
Proteina C Reactiva	9410			
Proteinas totales	34736	998		
Salicilatos	20			
SEDIMENTO ORINA			19119	
SODIO	40357		1729	
Tacrolimus	335			
Teofilina	17			
Test de Embarazo			4811	
Trigliceridos	36	2		
Urea	26111		2	
<b>Total anual</b>	<b>551931</b>	<b>3041</b>	<b>47687</b>	<b>Total Sección 602659</b>

**Nota:** Los Recursos Humanos, 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

#### R-1:

- Laboratorio de Urgencias: 4 meses
- Sección de Monitorización de Fármacos: 2 meses
- Sección de Orinas: 1 mes
- Sección de Seminogramas: 1 mes
- Sección de Automáticos: 2 meses

#### R-2:

- Sección de Técnicas manuales: 2 meses
- Sección Preanalítica: 1 mes
- Sección de Técnicas especiales: 2 meses
- Sección de Hormonas: 6 meses
  - Crecimiento-Páncreas-Marcadores tumorales: 2 meses
  - Gónadas-Suprarrenales: 2 meses
  - Tiroides-Gestación-Médula adrenal: 2 meses

#### R-3:

- Sección Neuromuscular: 2 meses
- Rotación en el Servicio de Genética: 2 meses
- Rotación por el Servicio de Hematología: 8 meses
  - Citología Residencia General: 2 meses
  - Citología Residencia Materno-Infantil: 1 mes
  - Coagulación: 2 meses
  - Biología molecular: 2 meses
  - Inmunohematología: 1 mes

## **R-4:**

- Sección de Proteínas y Lípidos: 2 meses
- Rotación por el Servicio de Microbiología: 9 meses
  - Bacteriología Residencia General: 2 meses
  - Bacteriología Residencia Materno-Infantil y Parasitología: 1 mes
  - Serología: 2 meses
  - Virología: 1 mes
  - Enfermedades de transmisión sexual: 1 mes
  - Micobacterias: 1 mes
  - Hongos: 1 mes

El residente debe aprender y realizar todas las técnicas (Ap. 1.5) e instrumentación (Ap. 1.4) de cada sección y debe adquirir un mayor grado de responsabilidad, llegando a la validación de los informes analíticos conforme aumenta el tiempo de residencia en el Servicio.

## **2.2. Guardias**

- R-1:** | **Número:** 46 anuales  
**Cometido:** Supervisión de controles, validación de resultados patológicos, solución de problemas eventuales y consultas clínicas.
- R-2:** | **Número:** 55 anuales
- R-3:** | **Cometido:** Supervisión de controles, validación de resultados patológicos, solución de problemas eventuales y consultas clínicas.
- R-4:** |

## 2.3. Rotaciones Externas

Tienen derecho a solicitar una rotación por aprendizaje de alguna técnica que no se realice en nuestro centro.

## 2.4. Rotantes de otros Hospitales

Eventualmente tenemos contemplado la posibilidad de rotación por las secciones de Hormonas, Genética y Neuromuscular, siempre y cuando las necesidades del servicio lo permitan.

## 2.5. Evaluación del Residente

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.).

### 1. Valoración después de cada rotación.

Después de cada rotación se rellena una Ficha de Evaluación (Ficha 1) por el médico responsable de esa rotación y por el tutor, y se enviará a la Comisión de Docencia al finalizar la misma.

La escala de los aspectos a valorar son: **0**=Insuficiente, **1**=Suficiente, **2**=Destacado, **3**=Excelente

#### A. Conocimientos y Habilidades

- Nivel de conocimientos teóricos adquiridos
- Nivel de habilidades adquiridas
- Habilidad en el enfoque diagnóstico
- Capacidad para tomar decisiones
- Utilización racional de los recursos

#### B. Actitudes

- Motivación
- Dedicación
- Iniciativa
- Puntualidad / Asistencia
- Nivel de responsabilidad
- Relaciones paciente / familia
- Relaciones con el equipo de trabajo



En otra Ficha de Evaluación (Ficha 2) se refleja la nota final del Residente, y es la recopilación de la media de todas las Fichas 1. En caso de ser favorable, el Residente pasa de año o finaliza su período de formación, según corresponda.

## 2. Memoria anual de actividades



El residente deberá elaborar una memoria anual obligatoria 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 entregará al residente una encuadernación de 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 a las 9:00: Sesión de Bioquímica clínica, siguiendo el temario teórico del programa de la especialidad.
-  Viernes a las 9:00: Sesión bibliográfica, exposición de trabajos científicos y comunicaciones a congresos.

Durante las rotaciones por los Servicios de Hematología y Bioquímica, los residentes de Análisis Clínicos asistirán a las sesiones de dichos Servicios.

La sección de Enfermedades Neuromusculares organiza:

- Sesiones semanales del programa de enfermedades neurometabólicas
- Sesiones mensuales de neuropatología

### 3.2. Cursos de Formación Común Complementaria para Residentes

1. **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.
2. **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.
3. **Curso de Protección Radiológica. Obligatorio para los residentes de primer año.** Tiene un total de 6 horas docentes. 1 curso al año.
4. **Curso de Urgencias Médico-Quirúrgico.** Para los residentes de primer año, con un total de 16 horas docentes. Se imparte 1 curso al año.
5. **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.
6. **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.
7. **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.
8. **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 organizan anualmente 1 congreso:

- Congreso Nacional del Laboratorio Clínico (AEBM, AEFA y SEQC).

El Servicio de Bioquímica Clínica del Hospital 12 de Octubre organiza anualmente un curso de actualizaciones en Bioquímica Clínica, dentro del Programa de Formación Continuada del Hospital, coordinado por el Dr. MA Martín e impartido por adjuntos y los residentes del servicio, dirigido a los TEL, DUE y auxiliares de laboratorio, impartido por los residentes.

### 3.4. Formación en Investigación y Publicaciones

El Servicio de Bioquímica Clínica tiene una rotación específica por el Laboratorio de enfermedades mitocondriales y neurometabólicos, (actualmente pertenece 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 aprende y participa en la línea 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 5 años dentro del Laboratorio de Bioquímica son los siguientes:

#### **LABORATORIO NEUROMETABOLISMO PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN EN ACTIVO ULTIMOS 5 AÑOS**

---

Bases moleculares y fisiopatológicas de las enfermedades multisistémicas causadas por mutaciones en genes nucleares del Complejo III de la cadena respiratoria mitocondrial. **FIS** PI08/0021. **IP : Cristina Ugalde Bilbao.**  
Duración: Enero 2009-Diciembre 2011

---

Titulo del proyecto: "Encefalopatías mitocondriales y Síndrome de Leigh: estudio molecular y fisiopatología celular de déficits del complejo I de la cadena respiratoria mitocondrial ligados al cromosoma X". **FIS** PI06/0547.  
**IP: Miguel Ángel Martín Casanueva.** Duración: Enero 2007-Diciembre 2009.

---

Titulo: Automatización de métodos de diagnóstico molecular de enfermedades mitocondriales. Parte 1, FIB Hospital 12 de Octubre: Evaluación de la determinación del grado de heteroplasmia en mutaciones puntuales del ADN mitocondrial. **FIS:** PI08/90246 **IP: Miguel Ángel Martín Casanueva**. Duración: Enero 20097-Diciembre 2010. Grupo coordinador de este proyecto coordinado con 5 grupos.

---

Titulo del proyecto: "Mejora de la calidad y fiabilidad de los procesos de diagnóstico molecular de enfermedades mitocondriales y neurometabólicas". **FIS** 06/90088. **IP: Miguel Ángel Martín Casanueva**. Duración: Enero 2007-Diciembre 2008.

---

Titulo del proyecto: Bases moleculares y fisiológicas moduladoras de la expresión fenotípica en el déficit de miofosforilasa (enfermedad de McArdle). Parte 1. **FIS** PI040487 **IP: Miguel Angel Martín Casanueva**. Duración: Enero 2005 – Abril 2008.

---

Título del proyecto: Ensayo clínico randomizado doble ciego de carbonato de litio como terapia de asociación en esclerosis lateral amiotrófica (fase IIb). **FIS** "EC08/00049". **IP: Jesús Esteban Pérez**. Duración 2009 – 2011

---

Título del Proyecto: Tratamiento con ácido fólico en pacientes con defectos de la fosforilación oxidativa mitocondrial. **FIS** Investigación Clínica Independiente: **IP: M. T. García Silva**. Duración Enero 2008-Diciembre 2010.

---

Titulo del proyecto: Diseño de una base de datos para el diagnóstico de las enfermedades mitocondriales en la Comunidad de Madrid. FIS PI07/90193 **IP:** Belén Borstein Sánchez. Duración: Enero 2008-Diciembre 2009.  
Papel: Investigadores del equipo investigador perteneciente a este grupo MA Martin y A. García

---

Titulo del proyectos: Síndrome de Leigh y encefalomiopatías mitocondriales progresivas asociadas o no con miocardiopatía, hepatopatía y tubulopatía debidas a mutaciones en los genes nucleares que codifican genes estructurales y de ensamblaje de los complejos de la cadena respiratoria mitocondrial. **Fundación Mutua Madrileña IP: MA Martin Casanueva**. Duración. Junio 2005-Junio-2008

---

Título del proyecto: Bases moleculares del déficit enzimático del complejo ubiquinol:citocromo c oxidorreductasa mitocondrial. **FIS** PI05/0379. **IP: Cristina Ugalde Bilbao**. Duración Enero 2006- diciembre 2008

---

Título: Relación de la depleción del ADN mitocondrial con las alteraciones bioquímicas, morfológicas y estrés oxidativo en distintas líneas celulares de híbridos transmitocondriales portadores de mutaciones patogénicas del ADNmt . **FIS** PI061030  
**IP: Dra. Yolanda Campos** (causa baja en el grupo en oct 2007) Duración: 2007-2009

---

Título: Estado del respirasoma mitocondrial en pacientes con déficits de los complejos enzimáticos de la cadena respiratoria: 2D-BN-SDS-PAGE como técnica para el diagnóstico de citopatías mitocondriales- **FIS** CP04/00011.  
**IP : Cristina Ugalde Bilbao**. Duración: 2005-2007

---

Título del proyecto: Estudio de la función mitocondrial en ratones modelo de esclerosis lateral amiotrófica (ELA). Estudio de genómica y proteómica en fibroblastos y músculo de pacientes con ELA. **FIS** PI071283 Duración: enero 2008 a diciembre 2010. **IP: Alberto Garcia Redondo**

---

Título del proyecto: Estudio del proceso neurodegenerativo en un modelo transgénico de esclerosis lateral amiotrófica (HMG93a-sod1) y establecimiento de un nuevo modelo celular de cultivo primario de neurona motora. **Agencia Pedro Laín Entralgo (CAM) / NDG07\_7** . **IP: Alberto Garcia Redondo**. Duración: 2008 – 2009

---

Proyecto europeo coordinado "Ubiquinone" Genetics of coenzyme Q deficiency in humans". Coordinador: Dr. Placido Navas UPO. Sevilla. Participamos como Nodo 2, **IP nodo 2: Joaquín Arenas Barbero** (anterior Jefe de Grupo). Duración: Enero 2005-Diciembre 2007. Papel: Participamos como partner.

---

Título del proyecto: Caracterización clínica y molecular de la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) familiar en España (proyecto multicéntrico coordinado): calidad de vida e impacto socio-sanitario. **Fundación para la investigación de Esclerosis Lateral Amiotrófica (FUNDELA) y CajaMadrid**. Fundela 1. **IP: Jesús Esteban Pérez**. Duración: 2005 – 2007

---

Título del proyecto: Subproyecto 1: "Red MitoEspaña 1: Evaluación y control de los datos de pacientes con patología mitocondrial necesarios para un estudio epidemiológico". Normalización de datos mediante un registro de pacientes nacional. **FIS** PI051678 **IP: Miguel Angel Martín Casanueva**. Duración: Enero 2006-Diciembre 2006. Papel:

---

Título del proyecto: Acción coordinada de I+D+I en el campo de las enfermedades neuromusculares en el Estado Español. Hospital Universitario 12 de Octubre. **FIS** PI050579. **IP: Miguel Angel Martín Casanueva**. Duración: Enero 2006-Diciembre 2006

---

Título del proyecto: "Oftalmoplejía progresiva externa: caracterización fenotípica y genotípica de enfermos con deleciones múltiples en el DNA mitocondrial". **FIS** PI030224 **IP: Miguel Angel Martín Casanueva**. Duración: Diciembre 2003-Noviembre 2006.

---

Título del proyecto: Oftalmoplejía progresiva externa: genotipado del gen POLG1 en enfermos con deleciones múltiples del DNA mitocondrial. **Comunidad de Madrid** GR/SAL/0333/2004. **IP: Miguel Angel Martín Casanueva**. Duración: Año 2005

---

Título del proyecto: Determinación de haplogrupos del ADN mitocondrial en pacientes con déficit único del complejo I de la cadena respiratoria mitocondrial y en pacientes con atrofia óptica de Leber. **Comunidad de Madrid** GR/SAL /0354/2004. **IP: Yolanda Campos**. Duración: Año 2005.

---

Título del proyecto: Encefalopatías metabólicas debidas a depleción del ADN mitocondrial. **FIS** 03/0283 **IP: Yolanda Campos**. Duración: 2004 – 2006

---

Título del proyecto: Caracterización bioquímica y genética de las glucogenosis que producen intolerancia al ejercicio por defectos en la glucólisis distal. **FIS** 02/0907. Duración :2003-2005. **IP: Ana Cabello Fernández**.

---

Título del proyecto: Análisis molecular y correlación genotipo-fenotipo en pacientes con déficit de miofosforilasa (Enfermedad de McArdle) **.MCYT. SAF** 01-0122. Duración:2002-2004.**IP: Joaquín Arenas Barbero (anterior Jefe de Grupo)**.  
Papel: Investigador del equipo MA Martin

---

Título del proyecto: Síndrome de Leigh y encefalomiopatías mitocondriales progresivas debidas a mutaciones en los genes NDU del complejo 1 y

SURF1 y SCO2 del complejo IV de la cadena respiratoria mitocondrial. **FIS** 01/1426. Duración: 2001-2003. **IP: Joaquín Arenas Barbero (anterior Jefe de Grupo).**

Papel: Investigador del equipo MA Martin

---

### **Proyectos intramurales CIBERER**

Título del proyecto: Análisis del gen ND6 del mtDNA como posible hot-spot de mutaciones, en pacientes con neuropatía óptica hereditaria de Leber.. REF: INTRA/07/727-1. Entidad financiadora: ISCIII, CIBER de Enfermedades Raras.

**IP: Miguel Angel Martin Casanueva**

---

Título del proyecto: Estudio de los factores genéticos y epigenéticos determinantes de la expresión de los fenotipos de sordera mitocondrial y presbiacusia. REF: INTRA/08/727-1. Duración: 2008-2009. Entidad financiadora: ISCIII, CIBER de Enfermedades Raras. Grupo de enfermedades mitocondriales y neurometabólicas.

**IP: Miguel Angel Martin Casanueva.**

---

## **LABORATORIO NEUROMETABOLISMO REDES DE INVESTIGACIÓN FONDO INV. SANITARIA EN LAS QUE PARTICIPA**

---

**CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER).** Organismo: **ISCIII**, Expediente: CB06/07/0016 Grupo de enfermedades mitocondriales y neurometabólicas. Hospital 12 de Octubre. **IP: Miguel Ángel Martín Casanueva.** Unidad 723 CIBERER Duración: 2007-2010.  
Papel: Investigador principal

---

**Mitolab-CM:** Análisis genómico, transcriptómico, proteómico y funcional de la mitocondria y su incidencia en patología humana. Programas de Actividades de I+D entre Grupos de Investigación de la **Comunidad de Madrid** en Biociencias. Nodo conjunto. Centro de Investigaciones Biológicas -CSIC(responsable, Santiago Rodríguez de Córdoba -Hospital 12 de Octubre (responsable **Miguel Ángel Martín Casanueva**).

---

Red Temática de Grupos de Investigación Cooperativa: 'Estudio clínico-epidemiológico y molecular de las enfermedades de la cadena respiratoria mitocondrial en España'. **FIS** G03/011. Duración: 2003 - 2005. **Coordinador: Joaquín Arenas Barbero (anterior Jefe de Grupo).** Papel: Investigador del Nodo Coordinador

---

Red Temática de Centros de Investigación Cooperativa FIS "C03/06"  
"Investigación en red de las enfermedades neurológicas" e "Investigación biomédica sobre enfermedades neurológicas" cuyo Coordinador General en el Centro Hospital 12 de Octubre (CN-17) es el Dr. Félix Bermejo Pareja. Esta Unidad es el Nodo Coordinador de la Red. Nuestro laboratorio participó como Área de Laboratorio Neurometabólico en dicho Centro de la Red. Duración: Enero 2003-Diciembre 2004.

---

## LABORATORIO DE NEUROMETABOLISMO PUBLICACIONES ULTIMOS 5 AÑOS

---

Gil-Borlado MC, González-Hoyuela M, Blázquez A, García-Silva MT, Gabaldón T, Manzanares J, Vara J, Martín MA., Seneca S, Arenas J, Ugalde C.

Pathogenic mutations in the 5' untranslated region of BCS1L mRNA in mitochondrial complex III deficiency.

*Mitochondrion* , 2009; 9:299-305

**Factor de Impacto (IF): 3.209**

**Cuartil: 2**

---

Blazquez A, Gil-Borlado MC, Moran M, Verdu A, Martin MA, Arenas J, Ugalde C.

Infantile mitochondrial encephalomyopathy with peculiar phenotype caused by a novel BCS1L mutation in an isolated complex III-deficient patient.

*Neuromusc Disord*, 2009;19):143-146

**Factor de Impacto (IF): 2.667**

**Cuartil: 2**

---

García-Consuegra J, Rubio JC, Nogales-Gadea G, Bautista J, Jimenez S, Cabello A, Lucia A, Andreu AL, Arenas J, and Martin MA.

Novel mutations in patients with McArdle disease by analysis of skeletal muscle mRNA

*J Med Genet* 2009;46:198-202.

**Factor de Impacto (IF): 5.535**

**Cuartil:1**

---

Juffer P, Furrer R, González-Freire M, Santiago C, Verde Z, Serratosa L, Morate FJ, Rubio JC, Martin MA, Ruiz JR, Arenas J, Gómez-Gallego F, Lucia A.

Genotype distributions in top-level soccer players: a role for ACE?

*Int J Sports Med* 2009;30:387-392.

**Factor de Impacto (IF): 1.524**

**Cuartil: 2**

---



Montero R, Sanchez-Alcazar JA, Briones P, Navarro-Sastre A, Gallardo E, Bornstein B, Herrero-Martin D, Rivera H, Martin MA, Marti R, Garcia-Cazorla A, Montoya J, Navas P, Artuch R.

Coenzyme Q10 deficiency associated with a mitochondrial DNA depletion syndrome: a case report

*Clin Biochem*, 2009;42:742-745

**Factor de Impacto (IF): 2.072** **Cuartil: 2**

---

Vargas T, Ugalde C, Spuch C, Antequera D, Morán MJ, Martín MA, Ferrer I, Bermejo-Pareja F, Carro E.

Abeta accumulation in choroid plexus is associated with mitochondrial-induced apoptosis.

*Neurobiol Aging*. 2008 Oct 4. [Epub ahead of print] PMID: 18838197

**Factor de Impacto (IF): 5.807** **Cuartil: 1**

---

Muniesa CA, González-Freire M, Santiago C, Lao JI, Buxens A, Rubio JC, Martín MA, Arenas J, Gomez-Gallego F, Lucia A.

World-class performance in lightweight rowing: Is it genetically influenced? A comparison with cyclists, runners and non-athletes.

*Br J Sports Med*. 2008 Sep 18. [Epub ahead of print] PMID: 18801770

**Factor de Impacto (IF): 2.463** **Cuartil: 1**

---

Paradas C, González-Quereda L, De Luna N, Gallardo E, García-Consuegra I, Gómez H, Cabello A, Illa I, Gallano P.

A new phenotype of dysferlinopathy with congenital onset.

*Neuromuscul Disord*. 2008 Dec 10. [Epub ahead of print] PMID: 19084402

**Factor de Impacto (IF): 2.667** **Cuartil: 2**

---

Pello R, Martín MA, Carelli V, Nijtmans LG, Achilli A, Pala M, Torroni A, Gómez-Durán A, Ruiz-Pesini E, Martinuzzi A, Smeitink JA, Arenas J, Ugalde C.

Mitochondrial DNA background modulates the assembly kinetics of OXPHOS complexes in a cellular model of mitochondrial disease.

*Hum Mol Genet*. 2008;17:4001-4011

**Factor de Impacto (IF): 7.806** **Cuartil: 1 (Decil: 1)**

---

Lucia A, Nogales-Gadea G, Pérez M, Martín MA, Andreu AL, Arenas J; Medscape.

McArdle disease: what do neurologists need to know?

*Nat Clin Pract Neurol.* 2008;4:568-77.

**Factor de Impacto (IF): 4.339** **Cuartil: 1**

---

Amati-Bonneau P, Valentino ML, Reynier P, Gallardo E, Bornstein B, Boissière A, Campos Y, Rivera H, González de la Aleja J, Carroccia R, Iommarini L, Labauge P, Figarella-Branger D, Marcorelles P, Furby A, Beauvais K, Letournel F, Liguori R, La Morgia C, Montagna P, Liguori M, Zanna C, Rugolo M, Cossarizza A, Wissinger B, Verny C, Schwarzenbacher R, Martín MA, Arenas J, Ayuso C, Garesse R, Lenaers G, Bonneau D, Carelli V.

OPA1 mutations induce mitochondrial DNA instability and optic atrophy "plus" phenotypes.

*Brain* 2008;131:338-351

**Factor de Impacto (IF): 8.560** **Cuartil: 1 (Decil: 1)**

---

Nogales-Gadea G, Rubio JC, Fernandez-Cadenas I, García-Consuegra J, Lucia A, Cabello A, Garcia-Arumi E, Arenas J, Andreu AL, Martin MA.

Expression of the muscle glycogen phosphorylase gene in patients with McArdle disease: the role of nonsense-mediated mRNA decay.

*Hum Mutat* 2008;29:277-283

**Factor de Impacto (IF): 6.273** **Cuartil: 1**

---

Garcia-Cazorla A, Quadros EV, Nascimento A, Garcia-Silva MT, Briones P, Montoya J, Ormazábal A, Artuch R, Sequeira JM, Blau N, Arenas J, Pineda M,

Ramaekers VT.

Mitochondrial diseases associated with cerebral folate deficiency.

*Neurology.* 2008;70:1360-1362.

**Factor de Impacto (IF): 6.014** **Cuartil: 1 (Decil: 1)**

---

Lucia A, Smith L, Naidoo M, González-Freire M, Pérez M, Rubio JC, Martín MA, Andreu AL, Arenas J.

McArdle disease: Another systemic low-inflammation disorder?

*Neurosci Lett.* 2008;431:106-111

**Factor de Impacto (IF): 2.085**

---

Rubio JC, Pérez M, Maté-Muñoz JL, García-Consuegra J, Chamorro-Viña C, Fernández Del Valle M, Andreu AL, Martin MA, Arenas J, Lucia A.

AMPD1 Genotypes and Exercise Capacity in McArdle Patients.

*Int J Sports Med.* 2008;29:331-335.

**Factor de Impacto (IF): 1.524** **Cuartil: 2**

---

Gómez-Gallego F, Santiago C, Morán M, Pérez M, Maté-Muñoz JL, Fernández Del Valle M, Rubio JC, García-Consuegra I, Foster C, Andreu AL, Martín MA, Arenas J, Lucia A.

The I Allele of the ACE Gene is Associated with Improved Exercise Capacity in Women with McArdle Disease.

*Br J Sports Med.* 2008;42:134-140

**Factor de Impacto (IF): 2.463** **Cuartil: 1**

---

Navarro-Sastre A, Martín-Hernández E, Campos Y, Quintana E, Medina E, de las Heras RS, Lluch M, Muñoz A, del Hoyo P, Martín R, Gort L, Briones P, Ribes A.

Lethal hepatopathy and leukodystrophy caused by a novel mutation in MPV17 gene:

description of an alternative MPV17 spliced form.

*Mol Genet Metab.* 2008;94:234-239

**Factor de Impacto (IF): 2.550** **Cuartil: 2**

---

Rego-Pérez I, Fernández-Moreno M, Fernández-López C, Arenas J, Blanco FJ.

Mitochondrial DNA haplogroups: role in the prevalence and severity of knee

osteoarthritis.

*Arthritis Rheum.* 2008;58:2387-2396.

**Factor de Impacto (IF): 7.677** **Cuartil: 1 (Decil: 1)**

---

Pérez M, Foster C, González-Freire M, Arenas J, Lucia A.

One-year follow-up in a child with McArdle disease: exercise is medicine.

*Pediatr Neurol.* 2008 ;38:133-136.

**Factor de Impacto (IF): 1.375** **Cuartil: 2**

---

E. de Pablo-Fernández, C. Domínguez-González, E. Correas-Callero, F. Sierra-Hidalgo, J. Hernández-Gallego.

Metamorfopsia invertida como manifestación de un infarto cerebeloso.

*Rev Neurol* 2008;46:724-726

**Factor de Impacto (IF): 0.736**

---

Rivera H, Blázquez A, Carretero J, Alvarez-Cermeño JC, Campos Y, Cabello A, Gonzalez-Vioque E, Borstein B, Garesse R, Arenas J, Martin MA.

Mild ocular myopathy associated with a novel mutation in mitochondrial twinkle helicase.

*Neuromuscul Disord.* 2007;17:677-680.

**Factor de Impacto (IF): 2.667** **Cuartil: 2**

---

Fernandez-Moreira D, Ugalde C, Smeets R, Rodenburg RJ, Lopez-Laso E, Ruiz-Falco ML, Briones P, Martin MA, Smeitink JA, Arenas J.

X-linked NDUFA1 gene mutations associated with mitochondrial encephalomyopathy.

*Ann Neurol.* 2007;61:73-83.

**Factor de Impacto (IF): 8.810** **Cuartil: 1 (Decil: 1)**

---

Maté-Muñoz JL, Moran M, Pérez M, Chamorro-Viña C, Gómez-Gallego F, Santiago C, Chicharro L, Foster C, Nogales-Gadea G, Rubio JC, Andreu AL, Martin MA, Arenas J, Lucia A.

Favorable responses to acute and chronic exercise in McArdle patients.

*Clin J Sport Med.* 2007;17:297-303.

**Factor de Impacto (IF): 1.636** **Cuartil: 1**

---

Lucia A, Gómez-Gallego F, Santiago C, Pérez M, Maté-Muñoz JL, Chamorro-Viña C, Nogales-Gadea G, Foster C, Rubio JC, Andreu AL, Martin MA, Arenas J.

The 577X allele of the ACTN3 gene is associated with improved exercise capacity in women with McArdle's disease.

*Neuromuscul Disord.* 2007;17:603-10.

**Factor de Impacto (IF): 2.667** **Cuartil: 2**

---

Rubio JC, Garcia-Consuegra I, Nogales-Gadea G, Blazquez A, Cabello A, Lucia A, Andreu AL, Arenas J, Martin MA.

A proposed molecular diagnostic flowchart for myophosphorylase deficiency (McArdle disease) in blood samples from Spanish patients.

*Hum Mutat.* 2007;28:203-4.

**Factor de Impacto (IF): 6.273** **Cuartil: 1**

---

Pérez M, Maté-Muñoz JL, Foster C, Rubio JC, Andreu AL, Martin MA, Arenas J, Lucia A.

Exercise capacity in a child with McArdle disease.

*J Child Neurol.* 2007;22:880-882.

**Factor de Impacto (IF): 1.240**

---

Rubio JC, Gómez-Gallego F, Santiago C, García-Consuegra I, Pérez M, Barriopedro MI, Andreu AL, Martin MA, Arenas J, Lucia A.

Genotype modulators of clinical severity in McArdle disease.

*Neurosci Lett.* 2007;422:217-22.

**Factor de Impacto (IF): 2.085**

---

Pérez M, Moran M, Cardona C, Maté-Muñoz JL, Rubio JC, Andreu AL, Martin MA, Arenas J, Lucia A.

Can patients with McArdle's disease run?

*Br J Sports Med.* 2007;4:53-4.

**Factor de Impacto (IF): 2.463** **Cuartil: 1**

---

Maeso E, Rueda A, Jiménez S, Del Hoyo P, Martín R, Cabello A, Mendoza LM, Arenas J, Campos Y.

A novel mutation in the mitochondrial DNA tRNA Leu (UUR) gene associated with

late-onset ocular myopathy.

*Neuromuscul Disord.* 2007;17:415-418.

**Factor de Impacto (IF): 2.667** **Cuartil: 2**

---

Andreu AL, Nogales-Gadea G, Cassandrini D, Arenas J, Bruno C.

McArdle disease: molecular genetic update.

*Acta Myol.* 2007;26:53-7.

**Factor de Impacto (IF): ¿?**

---

Fernandez-Cadenas I, Nogales-Gadea G, Llige D, Rubio JC, Montaner J, Arenas J,

Raspall-Chaure M, Roig-Quilis M, Andreu AL.

Private mutations in the myophosphorylase gene: the first case in a patient of

Latin American descent

*Rev Neurol.* 2007;45:280-283.

**Factor de Impacto (IF): 0.736**

---

Nogales-Gadea G, Arenas J, Andreu AL.

Molecular genetics of McArdle's disease.

*Curr Neurol Neurosci Rep.* 2007;7:84-92.

**Factor de Impacto (IF): ¿?**

---

Rubio JC, Lucia A, Fernandez-Cadenas I, Cabello A, Blázquez A, Gamez J, Andreu AL, Martin MA, Arenas J.

A novel mutation in the PYGM gene resulting in McArdle's disease.

*Arch Neurol* 2006;63:1782-1784.

**Factor de Impacto (IF): 5.783** **Cuartil: 1 (Decil:1)**

---

Lopez-Armada MJ, Carames B, Martin MA, Cillero-Pastor B, Lires-Dean M, Fuentes-Boquete I, Arenas J, Blanco FJ. Mitochondrial activity is modulated by TNFalpha and IL-1beta in normal human chondrocyte cells.

*Osteoarthritis Cartilage* 2006;14:1011-22.

**Factor de Impacto (IF): 3.793      Cuartil: 2**

---

González-Vioque E, Blazquez A, Fernandez-Moreira D, Bornstein B, Bautista J, Navarro C, Campos Y, Fernández-Moreno MA, Garesse R, Arenas J, Martin MA.

Novel POLG mutations and mtDNA multiple deletions in Spanish population are associated with variable clinical phenotypes.

*Arch Neurol* 2006;63:107-111

**Factor de Impacto (IF): 5.783      Cuartil: 1 (Decil: 1)**

---

Lucia A, Martin MA, Esteve-Lanao J, San Juan AF, Rubio JC, Oliván J, Arenas J.

C34T mutation of the AMPD1 gene in an elite white runner.

*Br J Sports Med.* 2006;40:7.

**Factor de Impacto (IF): 2.463      Cuartil: 1**

---

Pérez M, Martín MA, Cañete S, Rubio JC, Fernández-Moreira D, San Juan AF, Gómez Gallego F, Santiago C, Arenas J, Lucia A.

Does the C34T mutation in AMPD1 alter exercise capacity in the elderly?

*Int J Sports Med* 2006; 27:429-435.

**Factor de Impacto (IF): 1.524      Cuartil: 1**

---

Perez M, Martin MA, Rubio JC, Mate-Munoz JL, Gomez-Gallego F, Foster C, Andreu AL, Arenas J, Lucia A, Fleck SJ.

Exercise capacity in a 78 year old patient with McArdle's disease: it is never too late to start exercising.

*Br J Sports Med* 2006;40:725-726.

**Factor de Impacto (IF): 2.463      Cuartil: 1**

---

Ramirez M, Lucia A, Gomez-Gallego F, Esteve-Lanao J, Perez-Martinez A, Foster C, Andreu AL, Martin MA, Madero L, Arenas J, Garcia-Castro J.

Mobilisation of mesenchymal cells into blood in response to skeletal muscle injury.

*Br J Sports Med.* 2006;40:719-722.

**Factor de Impacto (IF): 2.463      Cuartil: 1**

---

del Hoyo P, Garcia-Redondo A, de Bustos F, Molina JA, Sayed Y, Alonso-Navarro H, Caballero L, Arenas J, Jimenez-Jimenez FJ.

Oxidative stress in skin fibroblasts cultures of patients with Huntington's disease

*Neurochem Res* 2006;31:1103-1109

**Factor de Impacto (IF): 1.811**      **Cuartil: 1**

---

Blázquez A, Martín MA, Lara MC, Martí R, Campos Y, Cabello A, Bautista J, Andreu AL, Arenas J.

Increased muscle nucleoside levels associated with a novel frameshift mutation in the thymidine phosphorylase gene in a Spanish patient with MNGIE.

*Neuromuscul Disord* 2005;15:775-8

**Factor de Impacto (IF): 2.667**      **Cuartil: 2**

---

Martín-Hernández E, García-Silva MT, Vara J, Campos Y, Cabello A, Muley R, Del Hoyo P, Martín MA, Arenas J.

Renal pathology in children with mitochondrial diseases.

*Pediatr Nephrol* 2005;20:1299-305.

**Factor de Impacto (IF): 1.936**      **Cuartil: 2**

---

Martín MA, Blázquez A, Gutierrez-Solana L-G, Fernández-Moreira D, Briones P, Andreu AL, Garesse R, Campos Y, Arenas J.

Leigh syndrome associated with mitochondrial complex I deficiency due to a novel mutation in NDUFS1 gene.

*Arch Neurol* 2005;62:659-661.

**Factor de Impacto (IF): 5.783**      **Cuartil: 1 (Decil: 1)**

---

Rubio JC, Martín MA, Rabadan M, Gomez-Gallego F, San Juan AF, Alonso JM, Chicharro JL, Perez M, Arenas J, Lucia A. Frequency of the C34T mutation of the AMPD1 gene in World-class endurance athletes -does this mutation impair performance?

*J Appl Physiol* 2005;98:2008-2012

**Factor de Impacto (IF): 2.171**      **Cuartil: 1 (Decil: 1)**

---

Bornstein B, Mas JA, Patrono C, Fernandez-Moreno MA, Gonzalez-Vioque E, Campos Y, Carrozzo R, Martín MA, Del Hoyo P, Santorelli FM, Arenas J, Garesse R.

Comparative analysis of the pathogenic mechanisms associated with the G8363A and A8296G mutations in the mitochondrial tRNA Lys gene.

*Biochem J* 2005;387:773-778.

**Factor de Impacto (IF): 4.009**      **Cuartil: 2**

---

Maneiro E, Lopez-Armada MJ, de Andres MC, Carames B, Martin MA, Bonilla A, del Hoyo P, Galdo F, Arenas J, Blanco FJ. Effect of nitric oxide on mitochondrial respiratory activity of human articular chondrocytes. *Ann Rheum Dis* 2005;64:388–395.

**Factor de Impacto (IF): 6.411**      **Cuartil: 1 (Decil: 1)**

---

Navarro S, Del Hoyo P, Campos Y, Abitbol M, Morán-Jiménez MJ, García-Bravo M, Ochoa P, Grau M, Montagutelli X, Frank J, Garesse R, Arenas J, de Salamanca RE, Fontanellas A.

Increased mitochondrial respiratory chain enzyme activities correlate with minor extent of liver damage in mice suffering from erythropoietic protoporphyria. *Exp Dermatol*. 2005;14:26-33.

**Factor de Impacto (IF): 2.951**      **Cuartil: 1 (Decil: 1)**

---

Cejudo P, Bautista J, Montemayor T, Villagómez R, Jiménez L, Ortega F, Campos Y, Sánchez H, Arenas J.

Exercise training in mitochondrial myopathy: a randomized controlled trial. *Muscle Nerve*. 2005;32:342-50.

**Factor de Impacto (IF): 2.424**      **Cuartil: 2**

---

Perez-Cerda C, García-Villoria J, Ofman R, Sala PR, Merinero B, Ramos J, García-Silva MT, Beseler B, Dalmau J, Wanders RJ, Ugarte M, Ribes A.

2-Methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenase (MHBD) deficiency: an X-linked inborn error of isoleucine metabolism that may mimic a mitochondrial disease. *Pediatr Res*. 2005;58:488-491. Erratum in: *Pediatr Res*. 2006;59:162.

**Factor de Impacto (IF): 2.839**      **Cuartil: 1 (Decil: 1)**

---

Rivas E, Gómez-Arnáiz M, Ricoy JR, Mateos F, Simón R, García-Peñas JJ, García-Silva MT, Martín E, Vázquez M, Ferreiro A, Cabello A.

Macrophagic myofasciitis in childhood: a controversial entity. *Pediatr Neurol*. 2005;33:350-356.

**Factor de Impacto (IF): 1.375**      **Cuartil: 2**

---

Camacho A, Villarejo A, Simón R, Mateos F, Cabello A.

Clinical and histologic changes in the follow-up of a congenital myopathy.



*Pediatr Neurol.* 2005;33:139-141.

**Factor de Impacto (IF): 1.375** **Cuartil: 2**

---

Gonzalo R, Garcia-Arumi E, Llige D, Marti R, Solano A, Montoya J, Arenas J, Andreu AL.

Free radicals-mediated damage in transmtochondrial cells harboring the T14487C

mutation in the ND6 gene of mtDNA.

*FEBS Lett.* 2005;579:6909-6913.

**Factor de Impacto (IF): 3.263** **Cuartil: 2**

---

Paradas C, Fernandez-Cadenas I, Gallardo E, Lligé D, Arenas J, Illa I, Andreu

AL.

Variable presentation of the clinical phenotype of McArdle's disease in a kindred

harbouring a novel compound genotype in the muscle glycogen phosphorylase gene.

*Neurosci Lett.* 2005;391:28-31

**Factor de Impacto (IF): 2.085**

---

Martín MA, Blázquez A, Martí R, Bautista J, Lara MC, Cabello A, Campos Y, Belda O, Andreu AL, Arenas J.

Lack of gastrointestinal symptoms in a 60 year-old patient with MNGIE.

*Neurology* 2004;63:1536-7.

**Factor de Impacto (IF): 6.014** **Cuartil: 1 (Decil: 1)**

---

Fernandez-Miranda C, Aranda JL, Martín MA, Arenas J, Nuñez V, Gómez de la Cámara A.

Apolipoprotein E polymorphism and carotid atherosclerosis in patients with coronary disease.

*Int J Cardiol* 2004;94:209-212.

**Factor de Impacto (IF): 2.878** **Cuartil: 2**

---

Martín MA, Rubio JC, Wevers JC, van Encelen BCM, Steenbergen, van Diggelen OP, de Visser M, De Die-Smulders C, Blázquez A, Andreu AL, Arenas J.

Molecular analysis of myophosphorylase deficiency in Dutch patients with McArdle's disease.

*Ann Hum Genet* 2004;68:17-22..

**Factor de Impacto (IF): 2.307**

---

## LABORATORIO DE BIOQUÍMICA PUBLICACIONES ULTIMOS 5 AÑOS

---

1. Cerebrospinal fluid levels of insulin in patients with Alzheimer disease. Molina JA et al. **Acta Neurol Scand** 2002;106(6): 347-50.
2. Neurotransmitter aminoacids in cerebrospinal fluid of patients with dementia with Lewy bodies. Molina JA. **J Neural Transm** 2004. Sept 10.

## 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: Heschemeyer
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.
30. Thompson and Thompson. Genética en Medicina: Nussbaum; Mc Innes Willard.
31. Bayley and Scoth. Diagnóstico Microbiológico: Forbes Samm Wessfeld.
32. Estadística para biología y ciencias de la salud: J. Susan Milton.
33. Harrison. Manual de Medicina: Kasper, Braunwald, Fauci, Hauser, Longo, Jameson.
34. Henry. Laboratorio.
35. Manual de citología de sangre periférica: Merino.
36. Cell Therapy: García Olmo, García verdugo, Alemany, Gutierrez Fuentes.
37. Manual Práctico de esterilidad y reproducción humana: Remohí, Cobo, Romero, de los Santos, Pellicer.
38. Tratado de inmunopatología: Mescher/Muller-Eberhard.
39. Obtención de muestras sanguíneas de calidad analítica: Morán Villadoro.
40. El gran Harper Collins ilustrado. Diccionario médico: Dox, Melloni, Eisner, Melloni.
41. El sedimento urinario. Atlas, Técnicas de estudio. Valoración: Althof y Kindler.

#### **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.