

**COURSE DATA****Data Subject**

Code	46499
Name	Pharmacogenetics
Cycle	Master's degree
ECTS Credits	3.0
Academic year	2024 - 2025

Study (s)

Degree	Center	Acad. Period	year
2254 - Master's Degree in Molecular Approaches in Health Sciences	Faculty of Medicine and Odontology	1	Second term

Subject-matter

Degree	Subject-matter	Character
2254 - Master's Degree in Molecular Approaches in Health Sciences	3 - Biotransformation, metabolism of drugs and xenobiotics	Obligatory

Coordination

Name	Department
JOVER ATIENZA, RAMIRO	30 - Biochemistry and Molecular Biology
LOPEZ GARCIA, MARIA PILAR	30 - Biochemistry and Molecular Biology
O'CONNOR BLASCO, JOSE ENRIQUE	30 - Biochemistry and Molecular Biology

SUMMARY**English version is not available**

Gracias al avance de las tecnologías de la era de la genómica la Farmacogenética y la Farmacogenómica se centran en el estudio de polimorfismos en la secuencia de DNA, patrones de expresión de mRNA, el proteoma, el metaboloma,.... etc. y el efecto de todos estos elementos en la respuesta a fármacos en un determinado individuo.

La Farmacogenética trata de establecer e identificar las bases genéticas de las diferencias en la respuesta a fármacos ya que uno de los principales problemas al que se enfrenta la medicina de hoy es la gran variabilidad interindividual que existe tanto en lo referente a la efectividad como a la toxicidad de los medicamentos, de forma que diferentes pacientes responden de forma dispar a la misma medicación. Esto es debido a factores genéticos y no genéticos.



La expresión de los genes, más que la propia dotación génica, y los polimorfismos existentes en ellos, es lo que explica y condiciona, al menos en parte, estas diferencias. Es importante saber que los determinantes heredados que influyen en la respuesta a un medicamento generalmente se mantienen estables a lo largo de la vida de una persona.

El conocimiento del genoma humano ha sentado las bases de la situación actual de la Farmacogenética que, junto con la Farmacogenómica y el conocimiento de las bases moleculares de las enfermedades, pueden llevar a cabo abordajes que tienen en cuenta las características de las secuencias genómicas, mediante una visión integradora que incluiría interacciones entre genes.

Entender el funcionamiento del genoma y la influencia que podría tener en la efectividad de ciertos fármacos se cree será la "clave" para crear terapias personalizadas que tengan una gran eficacia y efectos secundarios mínimos. Existen pruebas para el diagnóstico molecular mediante las cuales médicos y farmacéuticos pueden seleccionar los fármacos y las dosis para cada paciente de forma individual. El desarrollo de la Farmacogenética provee de, al menos, una vía para hacer prescripciones médicas sin el empirismo corriente e ir hacia una terapia más personalizada.

PREVIOUS KNOWLEDGE

Relationship to other subjects of the same degree

There are no specified enrollment restrictions with other subjects of the curriculum.

Other requirements

No hay

2254 - Master's Degree in Molecular Approaches in Health Sciences

- Students should apply acquired knowledge to solve problems in unfamiliar contexts within their field of study, including multidisciplinary scenarios.
- Students should be able to integrate knowledge and address the complexity of making informed judgments based on incomplete or limited information, including reflections on the social and ethical responsibilities associated with the application of their knowledge and judgments.
- Students should communicate conclusions and underlying knowledge clearly and unambiguously to both specialized and non-specialized audiences.
- Students should demonstrate self-directed learning skills for continued academic growth.
- Students should possess and understand foundational knowledge that enables original thinking and research in the field.
- Conocer en profundidad y comprender la organización a nivel molecular de células, sistemas y procesos de relevancia en las Ciencias de la Salud.



- Conocer en profundidad y comprender las metodologías de investigación básica aplicables a las Ciencias de la Salud.
- Tener capacidad de analizar y sintetizar un problema.
- Tener capacidad de comunicación oral y escrita en una segunda lengua científica.
- Tener capacidad de localizar información.
- Tener capacidad de trabajar en equipo
- Tener capacidad de desarrollar un trabajo interdisciplinar.
- Comprender la investigación básica y clínica de la "medicina personalizada".
- Aprendizaje, manejo y presentación de informes y trabajos en exposición pública de las aplicaciones biomédicas de los conceptos farmacogenéticos en las distintas terapias actuales, usando como vehículo la lengua inglesa.

English version is not available

DESCRIPTION OF CONTENTS

1. Introduction to Pharmacogenetics and Pharmacogenomics

Pharmacogenetics vs. Pharmacogenomics: historical evolution, field of study and experimental approach. Specific objectives - clinical perspective and pharmacological R&D.

2. The Human Genetic Variability and the Pharmacogenes

Fundamentals of human genetic variability: SNPs, Indels and CNVs. Functional consequences of genetic polymorphism genotype-phenotype relationships. Most relevant pharmacogenes (PK/PD and ADRs) and databases of interest. The implementation of pharmacogenetics in clinical practice.

3. Molecular Methods in Pharmacogenetics

Molecular technologies to determine the genotype, applicable to the detection of polymorphisms. DNA sequencing: Capillary and Massive (NGS). Amplicons for detection of SNPs. multiplexed PCRs. Taqman assays. Biomarkers

4. Pharmacogenetics of Drug Metabolism (I): Phase I Drug-metabolizing enzymes

Interindividual variability: causes. Molecular basis of the CYP2D6, CYP2C9, CYP1A1 and CYP2E1 polymorphism. Other CYPs. Other Phase 1 enzymes

**5. Pharmacogenetics of Drug Metabolism (II): Phase II Drug-metabolizing enzymes**

Glutathione-S-transferases. N-acetyltransferases. Methylation enzymes, conjugation with glucuronic acid, flavinmonooxygenases, and others.

6. Pharmacogenetics of Drug Transporters

Drug transporters and xenobiotics. Classification and functions. Drug resistance mechanisms. Clinical consequences of polymorphisms in drug transporters. Techniques for the study of drug transporters.

7. Pharmacogenetics of Drug Adverse Reactions

Molecular basis of the different types of ADRs. Genetic predisposition. Strategies for the design of safe drugs.

8. Clinical Implications of Pharmacogenetics (I): Gene Polymorphisms in Hemostasis

Impact of gene polymorphisms in platelet function and antitrombotic therapy

9. Clinical Implications of Pharmacogenetics (II): From Sequence to Precision Medicine

Future clinical applications: Allelic imputation, Phenotypic imputation, Validation of functional evidence, Validation of associations with adverse drug reactions for clinical practice guidelines. Anticoagulants. Cancer. Antidepressants.

10. Clinical Implications of Pharmacogenetics (III): Pharmacogenetics in Translational Research and Clinical Practice**WORKLOAD**

ACTIVITY	Hours	% To be attended
Theory classes	20,00	100
Group work	10,00	100
TOTAL	30,00	

TEACHING METHODOLOGY



English version is not available

EVALUATION

The evaluation of student learning will be carried out by evaluating the following sections:

1. Fulfillment of a series of tasks proposed by the teachers of the subject and that will be available in the Virtual Classroom. The tasks will imply the development of questions of a practical nature or clinical relevance. Students will receive the necessary instructions and bibliography to solve the tasks, which will be graded at the end of the semester. From this section you can get up to 90% in the final grade of the subject.
2. Student interest in the subject, expressed as her participation in organized discussions, attendance at personal tutorials and/or any other type of activity carried out by the student in relation to the subject. Up to 10% of these concepts can be obtained in the final grade of the subject.

REFERENCES

Basic

- Pharmacogenomics. Eds.: W. Karlow, U.A. Meyer & R.F. Tyndale, Taylor & Francis, New York, 2005
- Rapid Review Pharmacology 3^a ed. Eds.: T.L. Pazdernik & L. Kerecsen, Mosby 2010
- Handbook of drug metabolism. 2^a ed. P.G. Pearson & L.C. Wienkers, Informa Healthcare USA, 2008
- Cytochrome P450. Structure, mechanism and biochemistry. 3^a ed. Ed.: P.R. Ortiz de Montellano, Kluwer Academic/Plenum Press, New York, 2005
- Complementarias