

**FICHA IDENTIFICATIVA****Datos de la Asignatura**

Código	43107
Nombre	Farmacogenética
Ciclo	Máster
Créditos ECTS	3.0
Curso académico	2021 - 2022

Titulación(es)

Titulación	Centro	Curso	Periodo
2142 - M.U. en Aproximaciones Moleculares CC Salud 12-V.2	Facultad de Ciencias Biológicas	1	Segundo cuatrimestre

Materias

Titulación	Materia	Caracter
2142 - M.U. en Aproximaciones Moleculares CC Salud 12-V.2	3 - Biotransformación, metabolismo de fármacos y xenobióticos	Obligatoria

Coordinación

Nombre	Departamento
O'CONNOR BLASCO, JOSE ENRIQUE	30 - Bioquímica y Biología Molecular

RESUMEN

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 drogas 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 fármacos, 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 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 drogas 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.

CONOCIMIENTOS PREVIOS

Relación con otras asignaturas de la misma titulación

No se han especificado restricciones de matrícula con otras asignaturas del plan de estudios.

Otros tipos de requisitos

No hay

COMPETENCIAS

2142 - M.U. en Aproximaciones Moleculares CC Salud 12-V.2

- Que los/las estudiantes sepan aplicar los conocimientos adquiridos y su capacidad de resolución de problemas en entornos nuevos o poco conocidos dentro de contextos más amplios (o multidisciplinares) relacionados con su área de estudio.
- Que los/las estudiantes sean capaces de integrar conocimientos y enfrentarse a la complejidad de formular juicios a partir de una información que, siendo incompleta o limitada, incluya reflexiones sobre las responsabilidades sociales y éticas vinculadas a la aplicación de sus conocimientos y juicios.
- Que los/las estudiantes sepan comunicar sus conclusiones y los conocimientos y razones últimas que las sustentan a públicos especializados y no especializados de un modo claro y sin ambigüedades.
- Que los/las estudiantes posean las habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo
- Poseer y comprender conocimientos que aporten una base u oportunidad de ser originales en el desarrollo y/o aplicación de ideas, a menudo en un contexto de investigación.



- 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 bases moleculares de la enfermedad.
- 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 desarrollar un trabajo interdisciplinar.
- Conocer y comprender las bases moleculares del polimorfismo humano, que generan variación interindividual en la administración, distribución, metabolismo y excreción (ADME) de fármacos, así como en las dianas moleculares de acción bioquímica-farmacológica. Conocimiento e identificación del polimorfismo genético de proteínas (enzimas, transportadores, receptores) que participan en estos procesos.
- 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.

RESULTADOS DE APRENDIZAJE

1. Conocer los diferentes polimorfismos genéticos de los enzimas metabolizadores, transportadores y dianas de fármacos y su aplicación en la medicina personalizada.
2. Proporcionar los conceptos básicos para el desarrollo de un espíritu crítico sobre las implicaciones clínicas de la farmacogenética/farmacogenómica en relación a la eficacia y toxicidad de fármacos que permita el uso racional de los mismos.
3. Aprender a identificar, manejar y presentar adecuadamente en informes y exposiciones públicas, sobre los conocimientos existentes en las aplicaciones clínicas de la aproximación farmacogenómica en el tratamiento optimizado de la enfermedad.

DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS

1. Introducción a la Farmacogenética y la Farmacogenómica

Farmacogenética vs Farmacogenómica: evolución histórica, ámbito de estudio y enfoque experimental. Objetivos específicos - perspectiva clínica y en I+D farmacológicos.



2. La variabilidad genética humana y los Farmacogenes

Fundamentos de la variabilidad genética humana: SNPs, Indels y CNVs. Consecuencias funcionales del polimorfismo genético relaciones genotipo-fenotipo. Farmacogenes más relevantes (PK/PD y ADRs) y bases de datos de interés. La implementación de la farmacogenética en la práctica clínica.

3. Metodología en Farmacogenética

Tecnologías moleculares para determinar el genotipo, aplicables a la detección de polimorfismos. Secuenciación de DNA: Capilar y Masiva (NGS). Amplicones para detección de SNPs. PCRs multiplexadas. Ensayos Taqman. Biomarcadores

4. Farmacogenética del metabolismo de fármacos (I): enzimas metabolizadoras de fármacos de Fase 1

Variabilidad interindividual: causas. Base molecular del polimorfismo del CYP2D6, CYP2C9, CYP1A1 y CYP2E1. Otros CYPs. Otras enzimas de Fase 1

5. Farmacogenética del metabolismo de fármacos (II) : enzimas de Fase 2

Glutation-S-transferasas. N-acetiltransferasas. Enzimas de metilación, conjugación con ácido glucurónico, flavinmonooxigenasas, y otras.

6. Farmacogenética de los transportadores de fármacos

Transportadores de fármacos y xenobióticos. Clasificación y funciones. Mecanismos de resistencia a fármacos. Consecuencias clínicas de los polimorfismos en los transportadores de fármacos. Técnicas de estudio de los transportadores de fármacos.

7. Farmacogenética de las reacciones adversas a fármacos (ADRs)

Base molecular de los diferentes tipos de ADRs. Predisposición genética. Estrategias para el diseño de fármacos seguros.

8. Implicaciones Clínicas la Farmacogenética (I): desde la secuencia a la Medicina de Precisión

Futuro de las aplicaciones en clínica: Imputación alélica, Imputación fenotípica, Validación de evidencias funcionales, Validación de asociaciones con reacciones adversas a medicamentos para guías de práctica clínica. Anticoagulantes. Cáncer. Antidepresivos.

**9. Implicaciones Clínicas la Farmacogenética (II): recomendaciones para la Implementación Clínica****10. Implicaciones Clínicas de la Farmacogenética (III): la Farmacogenética en la Investigación Traslacional****VOLUMEN DE TRABAJO**

ACTIVIDAD	Horas	% Presencial
Clases de teoría	20,00	100
Trabajos en grupo	10,00	100
Estudio y trabajo autónomo	10,00	0
Lecturas de material complementario	5,00	0
Preparación de actividades de evaluación	15,00	0
Preparación de clases de teoría	15,00	0
TOTAL	75,00	

METODOLOGÍA DOCENTE

La asignatura está planteada para ser desarrollada en forma de trabajo presencial y no presencial.

La docencia presencial de esta asignatura se realizará mediante las siguientes aproximaciones metodológicas: clases magistrales, sesiones de seminarios y asistencia a tutorías.

En las clases de teoría se presentará una visión global del tema a tratar, incidiendo especialmente en los conceptos clave. En la misma sesión se le indicarán los recursos más adecuados para una profundización en el tema, de forma que el alumno complete su formación en el mismo. En los seminarios, el estudiante reforzará sus conocimientos mediante el comentario de artículos científicos relacionados con la regulación del metabolismo en mamíferos.

EVALUACIÓN

La evaluación del aprendizaje de los estudiantes se realizará mediante la valoración de los siguientes apartados:

1. Evaluación continuada: Consistirá en el cumplimiento de una serie de tareas propuestas por los profesores de la asignatura y disponibles en el Aula Virtual. Las tareas implicarán el desarrollo de cuestiones de tipo práctico o de relevancia clínica. Los alumnos recibirán las instrucciones y bibliografía necesarias para la resolución de la tarea, que será calificada al final del cuatrimestre. De este apartado se podrá conseguir hasta un 90% en la calificación final de la asignatura.



2. Interés del estudiante en la asignatura, expresado como su participación en las discusiones organizadas, asistencia a tutorías personales y/o cualquier otro tipo de actividad llevada a cabo por el estudiante en relación con la asignatura. De estos conceptos se podrá conseguir hasta un **10%** en la calificación final de la asignatura.

REFERENCIAS

Básicas

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

Complementarias

- REVISTAS:

The Pharmacogenomics Journal
<http://www.nature.com/tpj/index.html>

Future Medicine Pharmacogenomics
<http://www.futuremedicine.com/loi/pgs>

American Journal of Pharmacogenomics
<http://www.ingentaconnect.com/content/adis/apg>

Journal of the International Society of Pharmacogenomics
<http://www.pharmacogenomicsociety.org/site/journal.asp>

WEB RELACIONADAS

-Pharmacogenomics Knowledge Base:
<http://www.pharmgkb.org/index.jsp>

-International Society of Pharmacogenomics:
<http://www.pharmacogenomicsociety.org/site/newsletter.asp>

-Pharmacogenetics Research Network:
<http://www.nigms.nih.gov/Initiatives/PGRN/>



-U.S. Food and Drug Administration Genomics:

<http://www.fda.gov/Drugs/ScienceResearch/ResearchAreas/Pharmacogenetics/default.htm>

-American Medical Association Pharmacogenomics:

<http://www.ama-assn.org/ama/pub/physician-resources/medical-science/genetics-molecular-medicine/current-topics/pharmacogenomics.shtml>

-The Single Nucleotide Polymorphism (SNP) Database:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp>

-Table of Valid Genomic Biomarkers in the Context of Approved Drug Labels (NIH):

<http://www.fda.gov/Drugs/ScienceResearch/ResearchAreas/Pharmacogenetics/ucm083378.htm>

ADENDA COVID-19

Esta adenda solo se activará si la situación sanitaria lo requiere y previo acuerdo del Consejo de Gobierno

En el caso de que la situación sanitaria así lo requiera:

A) La docencia presencial será sustituida por docencia online, mediante presentaciones síncronas o asíncronas por parte de los profesores de los materiales docentes, utilizando las herramientas puestas a disposición de profesores y estudiantes en el Aula Virtual.

B) Las tutorías se realizarán exclusivamente de forma telemática.

C) La evaluación del aprendizaje de los estudiantes se realizará fundamentalmente mediante la evaluación continuada, a través de la valoración de los siguientes apartados:

1) **Evaluación continuada:** Consistirá en el cumplimiento de una serie de tareas propuestas por los profesores de la asignatura y disponibles en el Aula Virtual. Las tareas implicarán el desarrollo de cuestiones de tipo práctico o de relevancia clínica. Los alumnos recibirán las instrucciones y bibliografía necesarias para la resolución de la tarea, que será calificada al final del cuatrimestre. De este apartado se podrá conseguir hasta un 90% en la calificación final de la asignatura.

2) **Interés del/la estudiante en la asignatura**, expresado como su participación en las discusiones organizadas, las contestaciones a las preguntas que realice el profesor durante las sesiones presenciales, asistencia a tutorías personales y/o cualquiera otro tipo de actividad llevada a cabo por el estudiante en relación con la asignatura. De estos conceptos se podrá conseguir hasta un 10% en la calificación final de la asignatura.



VNIVERSITAT ID VALÈNCIA

**Guía Docente
43107 Farmacogenética**

