FITXA IDENTIFICATIVA

DADES DE L'ASSIGNATURA

Codi: 46499
Nom: Farmacogenètica
Cicle: Màster Universitari Oficial
Crèdits ECTS: 3
Curs acadèmic: 2026-27

TITULACIONS

Titulació	Centre	Curs	Periode
2254 - Màster Universitari en Aproximacions Moleculars en Ciències de la Salut	Facultat de Medicina i Odontologia	1	Segon quadrimestre

MATÈRIES

Titulació	Matèria	Caràcter
2254 - Màster Universitari en Aproximacions Moleculars en Ciències de la Salut	Biotransformació, metabolisme de fàrmacs i xenobiòtics	OBLIGATÒRIA

COORDINACIÓ

JOVER ATIENZA RAMIRO

DONATO MARTIN MARIA TERESA

O'CONNOR BLASCO JOSE ENRIQUE

RESUM

Gràcies a l'avenç de les tecnologies de l'era de la genòmica, la Farmacogenètica i la Farmacogenòmica se centren en l'estudi de polimorfismes en la seqüència de DNA, patrons d'expressió d'mRNA, proteoma, metaboloma, etc. i lefecte de tots aquests elements en la resposta a fàrmacs en un determinat individu.

La Farmacogenètica tracta d'establir i identificar les bases genètiques de les diferències en la resposta a fàrmacs ja que un dels principals problemes a què s'enfronta la medicina d'avui és la gran variabilitat interindividual que existeix tant pel que fa a l'efectivitat com a la toxicitat dels medicaments, de manera que diferents pacients responen de manera dispar a la mateixa medicació. Això és degut a factors genètics i no genètics.

L'expressió dels gens, més que no pas la pròpia dotació gènica, i els polimorfismes existents en ells, és el que explica i condiciona, almenys en part, aquestes diferències. És important saber que els determinants heretats que influencien la resposta a un medicament generalment es mantenen estables al llarg de la vida duna persona.

El coneixement del genoma humà ha establert les bases de la situació actual de la Farmacogenètica que, juntament amb la Farmacogenòmica i el coneixement de les bases moleculars de les malalties, poden dur a terme abordatges que tenen en compte les característiques de les seqüències genòmiques, mitjançant una visió integradora que inclouria interaccions entre gens.

Entendre el funcionament del genoma i la influència que podria tenir en l'efectivitat de certs fàrmacs es creu serà la "clau" per crear teràpies personalitzades que tinguin una gran eficàcia i efectes secundaris mínims. Hi ha proves per al diagnòstic molecular mitjançant les quals metges i farmacèutics poden seleccionar els fàrmacs i les dosis per a cada pacient de forma individual. El desenvolupament de la Farmacogenètica proveeix, almenys, una via per fer prescripcions mèdiques sense l'empirisme corrent i anar cap a una teràpia més personalitzada.

CONEIXEMENTS PREVIS

RELACIÓ AMB ALTRES ASSIGNATURES DE LA MATEIXA TITULACIÓ

No s'ha especificat restriccions de matrícula amb altres assignatures del pla d'estudis.

ALTRES TIPUS DE REQUISITS

No es requereixen

COMPETÈNCIES / RESULTATS D' APRENENTATGE

2254 - Màster Universitari en Aproximacions Moleculars en Ciències de la Salut

Aprenentatge, maneig i presentació d'informes i treballs en exposició publica de les aplicacions biomèdiques dels conceptes farmacogenéticos en les distintes teràpies actuals, usant com a vehicle la llengua anglesa.

Comprendre la investigació bàsica i clínica de la 'medicina personalizada'.

Conéixer en profunditat i comprendre l'organització a nivell molecular de cèl·lules, sistemes i processos de rellevància en les Ciències de la Salut.

Conéixer en profunditat i comprendre les metodologies d'investigació bàsica aplicables a les Ciències de la Salut.

Posseir i comprendre coneixements que aporten una base o una oportunitat per a ser originals en el desenrotllament i/o aplicació d'idees, sovint en un context d'investigació.

Posseir les habilitats d'aprenentatge que els permeten continuar estudiant d'un mode que haurà de ser en gran manera autodirigit o autònom.

Saber aplicar els coneixements adquirits i la seua capacitat de resolució de problemes en entorns nous o poc coneguts dins de contextos més amplis (o multidisciplinaris) relacionats amb la seua àrea d'estudi.

Saber comunicar les seues conclusions (i els coneixements i raons últimes que les sustenten) a públics especialitzats i no especialitzats d'un mode clar i sense ambigüitats

Ser capaços d'integrar coneixements i enfrontar-se a la complexitat de formular judicis a partir d'una informació que, sent incompleta o limitada, incloga reflexions sobre les responsabilitats socials i ètiques vinculades a l'aplicació dels seus coneixements i judicis.

Tindre capacitat d'analitzar i sintetitzar un problema.

Tindre capacitat de comunicació oral i escrita en una segona llengua científica.

Tindre capacitat de desenvolupar un treball interdisciplinari.

Tindre capacitat de localitzar informació.

Tindre capacitat de treballar en equip

DESCRIPCIÓ DE CONTINGUTS

1. Introducció a la Farmacogenètica i la Farmacogenòmica

Farmacogenètica vs. Farmacogenòmica: evolució històrica, camp d'estudi i enfocament experimental. Objectius específics: perspectiva clínica i R+D farmacològica.

2. La Variabilitat Genètica Humana i els Farmacogens

Fonaments de la variabilitat genètica humana: SNPs, Indels i CNVs. Conseqüències funcionals de les relacions genotip-fenotip del polimorfisme genètic. Farmacogens més rellevants (PK/PD i ADRs) i bases de dades d'interès. La implementació de la farmacogenètica a la pràctica clínica.

3. Mètodes Moleculars en Farmacogenètica

Tecnologies moleculars per determinar el genotip, aplicables a la detecció de polimorfismes. Seqüenciació d'ADN: Capil·lar i Massiva (NGS). Amplicons per a la detecció de SNPs. PCR multiplexades. Assajos Taqman. Biomarcadors

4. Farmacogenètica del Metabolisme de Fàrmacs (I): Fase I Enzims metabolitzadors de fàrmacs

Variabilitat interindividual: causes. Bases moleculars del polimorfisme CYP2D6, CYP2C9, CYP1A1 i CYP2E1. Altres CYPs. Altres enzims de Fase 1

5. Farmacogenètica del Metabolisme de Fàrmacs (II): Fase II Enzims metabolitzadors de fàrmacs

Glutatió-S-transferases. N-acetiltransferases. Enzims de metilació, conjugació amb àcid glucurònic, flavinmonooxigenases i altres.

6. Farmacogenètica dels Transportadors de Fàrmacs

Transportadors de fàrmacs i xenobiòtics. Classificació i funcions. Mecanismes de resistència als fàrmacs. Conseqüències clíniques dels polimorfismes en els transportadors de fàrmacs. Tècniques per a l'estudi dels transportadors de fàrmacs.

7. Farmacogenètica de les Reaccions Adverses als Fàrmacs

Bases moleculars dels diferents tipus de RAF. Predisposició genètica. Estratègies per al disseny de fàrmacs segurs.

8. Implicacions clíniques de la farmacogenètica (I): Polimorfismes gènics en l'hemostàsia

Impacte dels polimorfismes gènics en la funció plaquetària i la teràpia antiagregant

9. Implicacions clíniques de la farmacogenètica (II): De la medicina de seqüències a la medicina de precisió

Futures aplicacions clíniques: Imputació al·lèlica, imputació fenotípica, validació de l'evidència funcional, validació d'associacions amb reaccions adverses a fàrmacs per a guies de pràctica clínica. Anticoagulants. Càncer. Antidepressius.

10. Implicacions clíniques de la farmacogenètica (III): Farmacogenètica en la recerca translacional i la pràctica clínica

VOLUM DE TREBALL (HORES)

ACTIVITATS PRESENCIALS

Activitat	Hores
Treball en grup	10,00
Teoria	20,00
Total hores	**30,00**

ACTIVITATS NO PRESENCIALS

Activitat	Hores
Assistència a altres activitats	0,00
Elaboració de treballs individuals o en grup	0,00
Estudi i treball autònom	0,00
Preparació de classes	0,00
Preparació d'activitats d'avaluació	0,00

Resolució de casos pràctics	0,00
Total hores	**0,00**

METODOLOGIA DOCENT

L'assignatura està plantejada per desenvolupar-la en forma de treball presencial i no presencial.

La docència presencial d'aquesta assignatura es realitzarà mitjançant les aproximacions metodològiques següents: classes magistrals, sessions de seminaris i assistència a tutories.

A les classes de teoria es presentarà una visió global del tema a tractar, incidint especialment en els conceptes clau. A la mateixa sessió s'indicaran els recursos més adequats per a un aprofundiment en el tema, de manera que l'alumne completi la seva formació.

AVALUACIÓ

L'avaluació de l'aprenentatge dels estudiants es realitzarà mitjançant la valoració dels apartats següents:

1. Compliment d'una sèrie de tasques proposades pels professors de l'assignatura i que estaran disponibles a l'Aula Virtual. Les tasques implicaran el desenvolupament de qüestions de tipus pràctic o rellevància clínica. Els alumnes rebran les instruccions i la bibliografia necessàries per a la resolució de les tasques, que seran qualificades al final del quadrimestre. D'aquest apartat es podrà aconseguir fins a un 90% a la qualificació final de l'assignatura.

2. Interès de l'estudiant a l'assignatura, expressat com la seva participació a les discussions organitzades, assistència a tutories personals i/o qualsevol altre tipus d'activitat duta a terme per l'estudiant en relació amb l'assignatura. D'aquests conceptes es podrà aconseguir fins a un 10% a la qualificació final de l'assignatura.

BIBLIOGRAFIA

- 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. 2ªed. 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