



UNIVERSITAT DE
BARCELONA

Pla docent de l'assignatura

Dades generals

Nom de l'assignatura: Genètica Clínica i Teràpia de Precisió

Codi de l'assignatura:

Curs acadèmic: 2023-2024

Coordinació: Christian Griñán Ferré / Joan Carles Rodríguez
(Conjunta i alternant en el pla docent un any cadascú)

Departament: Departament de Farmacologia, Toxicologia i Química Terapèutica
Departament de Bioquímica i Fisiologia

crèdits: 3

Programa únic: S

Hores estimades de dedicació

Hores totals 75

Activitats presencials i/o no

Presencials	30		
- Teoria	Presencial i no presencial		24
- Tallers experimentals	Presencial i no presencial		4
- Seminari	Presencial i no presencial		2
Treball tutelat/dirigit	10		
Aprenentatge autònom	35		

Recomanacions

- Haver superat les assignatures de Biologia Molecular i Genòmica, Farmacologia General, Farmacologia i Terapèutica I i II.
- Assistir regularment a les classes presencials (i, si és el cas, no presencials) de teoria.
- Fer un ús freqüent i regular del Campus Virtual.
- Tenir un bon nivell d'anglès.

Competències que es desenvolupen

- Compromís ètic (capacitat crítica i autocrítica / capacitat de mostrar actituds coherents amb les concepcions ètiques i deontològiques).

- Intervenir en les activitats de promoció de la salut i prevenció de la malaltia, en l'àmbit individual, familiar i comunitari, amb una visió integral i multiprofessional del procés de salut.

Objectius d'aprenentatge

Referits a coneixements i habilitats

Després d'haver cursat i aprovat l'assignatura, l'alumnat ha d'haver assolit els coneixements i habilitats que li permetin:

- Entendre els principis de la Farmacogenètica i Farmacogenòmica i les seves diferències.
- Conèixer les bases moleculars de la variabilitat de resposta dels pacients a un tractament farmacològic.
- Saber aplicar la tecnologia associada a la determinació de les variants genètiques en poblacions humanes.
- Conèixer els principals polimorfismes que poden afectar al tractament farmacològic de les patologies més freqüents, i les recomanacions per a l'ajustament de les dosis en aquests casos.
- Conèixer les bases de la Teràpia de Precisió.
- Entendre el procés d'identificació de noves dianes terapèutiques, tot utilitzant eines de Genòmica Funcional i Xarxes d'Associació Biològica.
- Conèixer el procés de selecció i dispensació segura i eficaç dels tractaments farmacològics en funció dels perfils d'expressió gènica.

"La docència, desenvolupament i/o activitats de l'assignatura tindran en compte els objectius de desenvolupament sostenible (ODS), incloent la perspectiva de gènere"

Blocs temàtics

Bloc I. Conceptes Generals

I.1. Farmacogenètica i Farmacogenòmica. Conceptes i diferències.

I.2. Variabilitat genètica i malaltia: Bases genètiques dels polimorfismes. Mutacions. SNP. SNV. *Genome Wide Association Studies* (GWAS). Recombinació. Haplotips.

I.3. Genòmica i Teràpia de Precisió.

I.4. Farmacogenètica i Farmacocinètica. Genoma i fenotips. Selecció de fàrmacs en funció dels perfils genètics.

I.5. Farmacoepigenètica. Epigenoma i fenotips, malalties multifactorials i ambientals. Selecció de fàrmacs en funció dels perfils epigenètics.

I.6. Farmacologia i la variabilitat en la resposta als fàrmacs. Farmacogenètica i Farmacodinàmica. Biomarcadors amb base farmacogenètica.

Bloc II. Tècniques d'anàlisi i recerca

II.1. Tècniques analítiques en Farmacogenètica. Anàlisi d'SNP: Seqüenciació, Arrays de Genotipatge, Taqman-PCR. Perfils d'expressió gènica diferencial. Microarrays. Seqüenciació massiva (NGS), RNA-seq, ChiP-seq. Xarxes de RNA i proteïnes. Repositoris de resultats d'expressió gènica: *Gene Expression Omnibus* (GEO) i *BioStudies ArrayExpress Collection* (AE).

II.2. Farmacogenòmica, noves dianes terapèutiques, desenvolupament de nous fàrmacs i assajos clínics. Gens relacionats amb la diana terapèutica i l'efecte farmacològic. Bases de dades farmacogenòmiques. Algoritmes de selecció de fàrmacs en funció dels genotips.

Bloc III. Aplicacions de la Farmacogenètica/Farmacogenòmica a la terapèutica

III.1. Recomanacions per a l'administració de fàrmacs. CPIC. Gens VIP (PharmGKB). Targeta Farmacogenètica. Perfils d'expressió gènica i teràpia de precisió.

III.2. Malalties cardiovasculars i hematològiques.

III.3. Malalties oncològiques.

III.4. Malalties del sistema nerviós central.

III.5. Malalties infeccioses.

III.6. Malalties respiratòries.

III.7. Malalties rares o minoritàries.

Metodologia i activitats formatives

Per assolir els objectius que es proposen, l'estratègia docent –susceptible de ser modificada en funció de la situació sanitària– consisteix en les activitats següents:

1. **Classes de teoria** a l'aula per impartir els coneixements teòrics relatius als tres blocs temàtics del programa.
2. **Seminaris** a l'aula impartits per professionals experts.
3. **Tallers experimentals** a l'aula d'informàtica. Consistiran en l'anàlisi d'exemples específics i casos pràctics de situacions clíniques relacionades amb l'àmbit de la Genètica Clínica i la Teràpia de Precisió. La impartició dels tallers experimentals serà en l'idioma anglès.
 - Utilització de les bases de dades de seqüències de DNA i proteïnes per localitzar variants genètiques i polimorfismes (dbSNP, *variation viewer*, LitVar, *Genome Aggregation data base*). Estudi d'associacions entre variabilitat genètica i presència o predisposició a una malaltia (GWAScatalog, PheWAS).
 - Simulació per ordinador de pacients amb diferent resposta als fàrmacs com a conseqüència del seu perfil genètic. Associació entre gens, drogues, malalties (PharmGKB, PharmaADME database, FINDbase-PGX: Pharmacogenomics Database).
 - Consultar les recomanacions dictaminades pels organismes competents abans de procedir a un determinar tractament farmacològic (CPIC, FAERS).

Avaluació acreditativa dels aprenentatges

L'avaluació acreditativa dels aprenentatges es preveu que sigui presencial. Ara bé, es considera la possibilitat de convertir-la en virtual si la situació sanitària del moment ho requereix.

Avaluació continuada

Aquest sistema d'avaluació pretén mesurar de forma continuada l'aprenentatge de l'alumnat al llarg del curs en l'àmbit dels coneixements i valorar la seva capacitat de raonament, integració i relació. Amb aquest objectiu, l'avaluació continuada contempla dues evidències d'avaluació:

- Realització de treballs personalitzats sobre els tallers experimentals i casos pràctics (40% de la qualificació final).
- Qüestionari integratiu final (60% de la qualificació final).

Avaluació única

La data màxima per acollir-se a l'avaluació única l'estableix el Consell d'Estudis. L'avaluació única consisteix en una activitat d'avaluació que inclou:

- Qüestionari integratiu final (60% de la qualificació final).
- Realització dels casos pràctics (20% de la qualificació final).
- Un tema a desenvolupar (20% de la qualificació final)

L'alumnat que obtingui a l'avaluació continuada una qualificació final inferior a 5 té dret a una **reavaluació**, que es farà de forma presencial en la data establerta pel Consell d'Estudis. La reavaluació consisteix en una activitat d'avaluació que inclou tots els continguts teoricopràctics de l'assignatura.

Fonts d'informació bàsica

[Consulteu la disponibilitat a CERCABIB](#)

Llibre

ISLAM A. KHALIL (2021) Pharmacogenetics. IntechOpen. PRINT ISBN978-1-83969-217-8

WEIMIN CAI, ZHAOQIAN LIU, LIYAN MIAO, XIAOQIANG XIANG (2020). Pharmacogenomics in Precision Medicine. Springer. ISBN: 978-981-15-3895-7

KRISTIN W. WEITZEL, DAVID R. BRIGHT, THOMAS SMITH, DAVID KISOR (2019) Pharmacogenomics: Foundations, Competencies, and the Pharmacists' Patient Care Process. APHA Pharmacy Library. eISBN: 1-58212-312-8

HEMPEL GEORG (2019) Methods of Therapeutic Drug Monitoring Including Pharmacogenetics. Elsevier, 2nd Edition

YUI-WING FRANCIS LAM and STUART R. SCOTT (2019): Pharmacogenomics: Challenges and Opportunities in Therapeutic Implementation. Academic Press, 2^a ed.

ZDANOWICZ, M.M. (2017): Concepts in Pharmacogenomics. American Society of Health-System Pharmacists, 2^a ed. Bethesda, EEUU.

XIAODONG FENG, HONG-GUANG XIE (2016). Applying Pharmacogenomics in Therapeutics. CRC Press. Taylor & Francis Group.

INNOCENTI, F., SCHAİK, R. (2013): Pharmacogenomics. Springer, 2^a ed.

ALTMAN, R.B., FLOCKHART, D., GOLDSTEIN, D.B. (2012): Principles of Pharmacogenetics and Pharmacogenomics. Cambridge University Press, 1ª ed.

SABATER TOBELLA, J & SABATER SALES, G. (2010): Medicina Personalizada Posgenómica. Conceptos prácticos para clínicos. Elsevier Masson, Barcelona, Spain.

Pàgina web

- The Pharmacogenomics Knowledgebase. Disponible a: <http://www.pharmgkb.org>
- The Human Cytochrome P450 (CYP) Allele Nomenclature Database. Disponible a: <http://www.cypalleles.ki.se>
- Personalized Medicine Coalition. Disponible a: <http://www.personalizedmedicinecoalition.org>
- Buscador RefSeq. NCBI Reference Sequence Database. Disponible a: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq/>
- Buscador Gene. NCBI database of genes. Disponible a: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene>
- Buscador dbSNP. NCBI database of single nucleotide polymorphisms. Disponible a: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp/>
- Variation viewer. Disponible a: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/variation/view/>
- Genome aggregation data base. Disponible a: <https://gnomad.broadinstitute.org>
- GWAS Catalog. Disponible a: <https://www.ebi.ac.uk/gwas/>
- Babelomics 5.0. Gene Expression and Functional Profiling Analysis Suite. Disponible a: <http://babelomics.bioinfo.cipf.es/>
- ENCODE. Encyclopedia of DNA Elements at UCSC. Disponible a: <http://genome.ucsc.edu/ENCODE/>
- SNPedia. Disponible a: <https://www.snpedia.com/index.php/SNPedia>
- Gene Expression Omnibus. Disponible a: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/geo/>