

Guía docente de la asignatura

## Medicina Genómica y Farmacogenómica (M58/56/1/30)

Fecha de aprobación por la Comisión Académica: 05/06/2023

**Máster**

Máster Universitario en Genética y Evolución

**MÓDULO**

Módulo Docente. Especialidad Biosanitaria

**RAMA**

Ciencias

**CENTRO RESPONSABLE DEL TÍTULO**

Escuela Internacional de Posgrado

<b>Semestre</b>	Segundo	<b>Créditos</b>	4	<b>Tipo</b>	Optativa	<b>Tipo de enseñanza</b>	Presencial
-----------------	---------	-----------------	---	-------------	----------	--------------------------	------------

### PRERREQUISITOS Y/O RECOMENDACIONES

Haber cursado el Módulo docente genérico

### BREVE DESCRIPCIÓN DE CONTENIDOS (Según memoria de verificación del Máster)

Estructura y organización del genoma humano. Variabilidad genética y enfermedades humanas. Abordaje genómico de las enfermedades mendelianas y complejas. Enfoques genómicos para el descubrimiento de rutas fisiopatológicas. Abordaje genómico de las relaciones genotipo-fenotipo. Aplicaciones clínicas de la medicina genómica. Farmacogenómica. Metodologías genómicas para diagnóstico, predicción y tamiz genético. Genómica funcional de enfermedades comunes. Implicaciones éticas, legales y sociales de la medicina genómica.

### COMPETENCIAS

#### COMPETENCIAS BÁSICAS

- CB6 - Poseer y comprender conocimientos que aporten una base u oportunidad de ser originales en desarrollo y/o aplicación de ideas, a menudo en un contexto de investigación.



- CB7 - Que los 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.
- CB8 - Que los 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.
- CB9 - Que los 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.
- CB10 - Que los estudiantes posean las habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo.

### COMPETENCIAS GENERALES

- CG01 - Adquirir una comprensión sistemática de los distintos campos de estudio de la Genética y de la Biología evolutiva y un dominio en las habilidades y métodos de investigación propios de estas disciplinas científicas y de sus aplicaciones.
- CG02 - Aplicar a entornos nuevos o poco conocidos, dentro de contextos más amplios o multidisciplinares, los conocimientos adquiridos y su capacidad de resolución de problemas relacionados con el área de estudio de las distintas ramas de la Genética y de la Biología evolutiva.
- CG03 - Desarrollar habilidades de análisis y síntesis de la información científica, incluyendo capacidades de comprensión, razonamiento y crítica científica, así como de expresión oral, debate y argumentación lógica.
- CG04 - Elaborar adecuadamente y con cierta originalidad composiciones escritas o argumentos motivados, redactar planes, proyectos de investigación y artículos científicos.
- CG05 - Formular con cierta originalidad hipótesis razonables.
- CG06 - 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.
- CG07 - 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.
- CG08 - Desarrollar habilidades de aprendizaje que les permitan continuar estudiando de un modo que habrá de ser en gran medida autodirigido o autónomo.
- CG09 - Aplicar el método científico en la investigación.
- CG10 - Trabajar eficazmente en equipo.
- CG11 - Trabajar de forma organizada y planificada.
- CG12 - Demostrar motivación por la calidad.
- CG13 - Tener creatividad.
- CG14 - Incrementar la conciencia social y solidaria, así como el sentido ético de la ciencia y de sus aplicaciones.
- CG15 - Aplicar los conocimientos adquiridos al desarrollo futuro de actividades profesionales en el campo de la investigación.

### COMPETENCIAS ESPECÍFICAS

- CE09 - Comprender y saber aplicar las tecnologías utilizadas en genética y genómica en el área biosanitaria.



- CE10 - Comprender las posibilidades y las limitaciones de las aproximaciones genéticas y genómicas en el área biosanitaria.
- CE11 - Integrar la información genómica y de diagnóstico en los trastornos genéticos.
- CE12 - Adquirir el conocimiento sobre las bases biológicas de las enfermedades genéticas.
- CE13 - Relacionar el genoma humano y la individualidad genética.
- CE14 - Adquirir los conocimientos de la medicina genómica y saber aplicarlos.
- CE15 - Integrar la genética y la genómica con la terapéutica.
- CE16 - Interpretar los perfiles genéticos obtenidos en un análisis molecular.
- CE17 - Aplicar los conocimientos adquiridos al desarrollo futuro de actividades profesionales en el campo de la biomedicina.

### COMPETENCIAS TRANSVERSALES

- CT01 - Mostrar interés por la calidad y la excelencia en la realización de diferentes tareas.
- CT02 - Tener un compromiso ético y social en la aplicación de los conocimientos adquiridos.
- CT03 - Ser capaz de trabajar en equipos interdisciplinarios para alcanzar objetivos comunes desde campos expertos diferenciados

### RESULTADOS DE APRENDIZAJE (Objetivos)

El estudiante sabrá/comprenderá:

- Los patrones moleculares relacionados con la respuesta al tratamiento.
- Los genes con implicación en farmacogenética.
- Las distintas técnicas de Genotipado y Secuenciación, así como analizar archivos y softwares específicos.
- Las distintas técnicas de análisis masivos en farmacogenética y medicina personalizada.
- Las distintas técnicas de análisis masivos en epigenética.

El estudiante será capaz de:

- Acceder a bases de datos de farmacogenética para comprender e interpretar los datos de las mismas.
- Acceder a las distintas bases de datos genéricas como Ensembl y NCBI.
- Interpretar estudios de coste/beneficio en farmacogenética.

### PROGRAMA DE CONTENIDOS TEÓRICOS Y PRÁCTICOS

#### TEÓRICO

TEMARIO TEÓRICO:

- TEMA 1. Introducción conceptos básicos.
- TEMA 2. Técnicas de Genotipado y Secuenciación I. Generalidades, tipos de archivos, procedencia y software para las prácticas.
- TEMA 3. Bases de datos básicas ensembl, Pharmakgb y NCBI búsqueda de frecuencias



alélicas.

- TEMA 4. Definición de Biomarcadores.
- TEMA 5. Genes con implicación farmacogenética.
- TEMA 6. Técnicas de Genotipado y Secuenciación II. Toma de muestra, extracción, cuantificación y Genotipado. Análisis de muestras de Genotipado.
- TEMA 7. Técnicas de Genotipado y Secuenciación III. Secuenciación. Análisis de muestras de Secuenciación.
- TEMA 8. Técnicas de Genotipado y Secuenciación IV. Datos en el informe. Guías clínicas y uso de datos genéticos.
- TEMA 9. Nuevas tecnologías I: Uso de análisis masivos en farmacogenética y medicina personalizada.
- TEMA 10. Nuevas Tecnologías II: Epigenética y tecnologías de edición en farmacogenética.
- TEMA 11. Estudios costes beneficio. Test genéticos directos al consumidor (TGDC). Ética en el uso de información genética.

Seminarios/Talleres:

- Exposiciones grupales de temas propuestos por los docentes relacionados con la temática de la asignatura.

## PRÁCTICO

TEMARIO PRÁCTICO:

- Análisis de datos de lo explicado en los Temas 2, 6, 7, 8, 9 y 10.
- Búsqueda de variables en repositorios y bases de datos públicas explicadas en el Tema 3.

Seminarios/Talleres:

- Exposiciones grupales de temas propuestos por los docentes relacionados con la temática de la asignatura.

## BIBLIOGRAFÍA

### BIBLIOGRAFÍA FUNDAMENTAL

BIBLIOGRAFÍA FUNDAMENTAL:

- Genética en medicina. [Margaret W. Thompson](#), [Robert L. Nussbaum](#), [James Scott Thompson](#), [Roderick R. McInnes](#), [Huntington F. Williard](#). Elsevier España, 2004.
- Genética humana: fundamentos y aplicaciones en medicina. [Alberto Juan Solari](#). Médica Panamericana, 1999.
- Genética médica. [Lynn B. Jorde](#). Elsevier España, 2004.
- Genética médica. [Rafael Oliva Virgili](#). Edicions Universitat Barcelona, 2004.
- Hardman, J. G., L. E. Limbird, and A. Goodman Gilman. Goodman & Gilman's The Pharmacological Basis of Therapeutics (10th Ed.). Mc Graw Hill, 2001.
- Licinio, J. and M.-L. Wong. Pharmacogenomics : The Search for Individualized Therapies. John Wiley & Sons, 2002.
- Rothstein, M. A. Pharmacogenomics: Social, Ethical, and Clinical Dimensions. Wiley-Liss, 2003.



**BIBLIOGRAFÍA COMPLEMENTARIA**

1. Lander ES, et al. Initial sequencing and analysis of the human genome. *Nature*, 2001; 409: 860-921.
2. Venter JC, et al. The sequence of the human genome. *Science*, 2001; 291: 1304-1351.
3. Jimenez-Sanchez G, et al. Human disease genes. *Nature*, 2001; 409: 853-855.
4. Sachidanandam R, et al. A map of human genome sequence variation containing 1.42 million single nucleotide polymorphisms. *Nature*, 2001; 409: 928-933.
5. Jimenez-Sanchez G. *La Medicina Genómica: Un nuevo paradigma en el cuidado de la salud*. *Medica Sur*, 2000; 7: 4-5.
6. Lim et al. Psychosocial Group Short- and long-term impact of receiving genetic mutation results in women at increased risk for hereditary breast cancer. *J. Genet Couns* 2004;13 (2): 115-33.
7. Taylor GR and JNM Day (Editors). *Guide to mutation detection*, John Wiley and sons, 2005.
8. Rapley R, Theophilus DMB. *PCR mutation detection protocols: Methods in Molecular Biology*, Rapley R Editor. 2002.
9. Sambrook J, Russell DW, *Molecular Cloning: A laboratory manual*, 3<sup>a</sup> Edition. New York: Cold Spring Harbour Laboratory Press, 2001.
10. Esteban-Cardenosa E et al. High-throughput mutation detection method to scan BRCA1 and BRCA2 based on heteroduplex analysis by capillary array electrophoresis. *Clin Chem* 2004; 50: 313-20.
11. CastellSagué E et al. Detection of APC gene deletions using quantitative multiplex PCR of short fluorescent fragments. *Clin Chem*. 2008 Jul;54(7):1132-40. Altman, R. B, and T. E. Klein. (2002). Challenges for biomedical informatics and pharmacogenomics. *Ann. Rev. Pharmacol. Toxicol.* 42:113-133 176
12. Arranz, M. J., J. Munro, S. Osborne, D. Collier, and R. W. Kerwin (2001). Applications of pharmacogenetics in psychiatry: personalisation of treatment. *Exp. Op. Pharmacother.* 2(4), 537-542.
13. Chicurel ME, Dalma-Weiszhausz DD. (2002). Microarrays in pharmacogenomics-advances and future promise. *Pharmacogenomics* 3(5):589-601.
14. Daly, A. K., and A. G. Hall. (2001). Pharmacogenetics of cytotoxic drugs. *Exp. Rev. Anticancer Ther.* 1(2), 301-308.
15. Evans, W. E., and M. V. Relling. (1999). Pharmacogenomics: translating functional genomics into rational therapeutics. *Science* 286: 487-491.
16. Furness, L. M., S. Henrichwark, and M. Egerton (2000). Expression databases - resources for pharmacogenomic R&D. *Pharmacogenomics* 1: 281-288.
17. Lindpaintner, K. (2002). The impact of pharmacogenetics and pharmacogenomics on drug discovery. *Nat Rev Drug Discov.* 1(6):463-469.
18. March, R., K. Cheeseman, and M. Doherty (2001). Pharmacogenetics - legal, ethical and



regulatory considerations. Pharmacogenomics 2: 317–327.

### ENLACES RECOMENDADOS

National Human Genome Research Institute. All about the Human Genome Project. An overview of the Human Genome Project. Disponible en <http://www.genome.gov/12011238>

<https://www.pharmgkb.org/>

<https://www.ensembl.org/index.html>

<https://www.snpedia.com/index.php>

### METODOLOGÍA DOCENTE

- MD01 Lección magistral/expositiva
- MD02 Sesiones de discusión y debate
- MD03 Resolución de problemas y estudio de casos prácticos
- MD05 Seminarios
- MD06 Ejercicios de simulación
- MD09 Realización de trabajos individuales

### EVALUACIÓN (instrumentos de evaluación, criterios de evaluación y porcentaje sobre la calificación final)

#### EVALUACIÓN ORDINARIA

El artículo 17 de la Normativa de Evaluación y Calificación de los Estudiantes de la Universidad de Granada establece que la convocatoria ordinaria estará basada preferentemente en la evaluación continua del estudiante, excepto para quienes se les haya reconocido el derecho a la evaluación única final.

- Asistencia y participación activa en las clases presenciales: 60%.
- Desarrollo de las actividades complementarias programadas para el curso: 10%.
- Grado de implicación en las tareas de trabajo en grupo: 10%.
- Seguimiento individual de los trabajos, seminarios y otras actividades: 20%.

#### EVALUACIÓN EXTRAORDINARIA

El artículo 19 de la Normativa de Evaluación y Calificación de los Estudiantes de la Universidad de Granada establece que los estudiantes que no hayan superado la asignatura en la convocatoria ordinaria dispondrán de una convocatoria extraordinaria. A ella podrán concurrir todos los estudiantes, con independencia de haber seguido o no un proceso de evaluación continua. De esta forma, el estudiante que no haya realizado la evaluación continua tendrá la posibilidad de obtener el 100% de la calificación mediante la realización de una prueba y/o trabajo.

- Examen de contenidos teóricos y prácticos: 60%.
- Desarrollo y presentación de un trabajo o informe: 40%.



## EVALUACIÓN ÚNICA FINAL

El artículo 8 de la Normativa de Evaluación y Calificación de los Estudiantes de la Universidad de Granada establece que podrán acogerse a la evaluación única final, el estudiante que no pueda cumplir con el método de evaluación continua por causas justificadas. Para acogerse a la evaluación única final, el estudiante, en las dos primeras semanas de impartición de la asignatura o en las dos semanas siguientes a su matriculación si ésta se ha producido con posterioridad al inicio de las clases o por causa sobrevenidas. Lo solicitará, a través del procedimiento electrónico, a la Coordinación del Máster, quien dará traslado al profesorado correspondiente, alegando y acreditando las razones que le asisten para no poder seguir el sistema de evaluación continua.

- Examen de contenidos teóricos y prácticos.

## INFORMACIÓN ADICIONAL

Información de interés para estudiantado con discapacidad y/o Necesidades Específicas de Apoyo Educativo (NEAE): [Gestión de servicios y apoyos](https://ve.ugr.es/servicios/atencion-social/estudiantes-con-discapacidad) (<https://ve.ugr.es/servicios/atencion-social/estudiantes-con-discapacidad>).

