



**I Curso Farmacogenética en la Práctica Clínica**  
**GUÍA DIDÁCTICA DEL ALUMNO**





## INDICE

TÍTULO DE LA ACTIVIDAD .....	4
COORDINADOR DOCENTE .....	4
EQUIPO DOCENTE .....	4
CATEGORÍAS PROFESIONALES A LAS QUE VA DIRIGIDO .....	4
INSCRIPCIÓN Y NÚMERO DE PLAZAS .....	4
CRITERIOS DE SELECCIÓN DE LOS PARTICIPANTES .....	4
MODALIDAD DE FORMACIÓN Y HORAS .....	5
FECHA Y LUGAR DE CELEBRACIÓN .....	5
OBJETIVOS GENERALES DE LA ACCIÓN FORMATIVA.....	5
COMPETENCIAS ESPECÍFICAS .....	5
EVALUACIÓN Y CERTIFICADO .....	5
CONTENIDO (UNIDADES DIDÁCTICAS).....	6
CRONOGRAMA Y HORARIO.....	9

## TÍTULO DE LA ACTIVIDAD

I Curso Farmacogenética aplicada en la práctica clínica (1ª Edición – H.U. San Cecilio)

## COORDINADOR DOCENTE

Cristina Lucía Dávila Fajardo (cristinal.davila.sspa@juntadeandalucia.es)

Xando Díaz Villamarín (xandodv@gmail.com)

## EQUIPO DOCENTE

Nº	NOMBRE	CATEGORÍA
1	Cristina Lucía Dávila Fajardo	F.E.A. H.U. San Cecilio
2	Luis Javier Martínez González	Responsable Unidad Genómica. GENYO
3	María Jesús Álvarez Cubero	Profesora UGR
4	Alba Antúnez Rodríguez	Técnico Unidad Genómica. GENYO
5	Xando Díaz Villamarín	Farmacéutico Investigador (U-PGx – FIBAO)
6	Ana Estefanía Fernández Gómez	Enfermera. (U-PGx - FIBAO)
7	Paloma García Navas	Enfermera. (U-PGx - FIBAO)

## CATEGORÍAS PROFESIONALES A LAS QUE VA DIRIGIDO

Facultativos Especialistas de Área, médicos o farmacéuticos residentes y estudiantes de doctorado en el ámbito de la salud.

## INSCRIPCIÓN Y NÚMERO DE PLAZAS

25 plazas. Inscripción disponible hasta un día antes del inicio del curso.

## CRITERIOS DE SELECCIÓN DE LOS PARTICIPANTES

Se podrán inscribir Facultativos Especialistas de Área, médicos o farmacéuticos residentes y estudiantes de doctorado en el ámbito de la salud. En caso de que el número de solicitudes de inscripción al curso supere el máximo (25 alumnos) se aplicará el siguiente orden de prioridad: 1º Facultativos especialistas, 2º Facultativos especialistas en formación (residentes) 3º estudiantes de doctorado. Dentro de cada uno de estos grupos se dará prioridad a profesionales que demuestren experiencia previa en el área de la farmacogenética o medicina personalizada y después, según el orden de inscripción.

## MODALIDAD DE FORMACIÓN Y HORAS

Clases Presenciales: 14 horas, de las cuales 10 teóricas y 4 prácticas

## FECHA Y LUGAR DE CELEBRACIÓN

5 y 6 de marzo de 2020:

- Hospital Universitario San Cecilio
- Facultad de Medicina - Universidad de Granada
- Centro de Genómica e Investigación Oncológica - GENYO.

## OBJETIVOS GENERALES DE LA ACCIÓN FORMATIVA

1. Explicar los conceptos generales y específicos en los que se fundamenta la farmacogenética, su origen, su desarrollo y su aplicabilidad.
2. Proporcionar los conocimientos necesarios para la implementación de la medicina de precisión y/o farmacogenética en la práctica clínica habitual de los profesionales sanitarios.
3. Dar a conocer las herramientas disponibles y/o necesarias para la implementación de la farmacogenética en la práctica clínica.

## COMPETENCIAS ESPECÍFICAS

Conocer el procedimiento concreto a seguir desde la intención de prescribir un medicamento, detectando la necesidad de realizar un test farmacogenético, hasta la interpretación de los resultados y comunicación de una recomendación terapéutica.

## EVALUACIÓN Y CERTIFICADO

- Se realizará un cuestionario tipo test a la finalización del curso de carácter obligatorio con el objeto de conocer el grado de conocimiento adquirido durante el mismo.
- Para aprobar el curso, cada alumno deberá responder correctamente al menos un 70% de las preguntas del cuestionario.
- Además, se realizará una encuesta de satisfacción a alumnado con el fin de identificar los aspectos a mejorar en futuras ediciones del curso.
- Para obtener el certificado de asistencia es necesario, además de superar el test, haber asistido como mínimo al 80% de las sesiones presenciales firmando una hoja de asistencia, rellenando el DNI previo al inicio de cada una de las 4 sesiones (mañana y tarde, 2 días).

## CONTENIDO (UNIDADES DIDÁCTICAS)

### ❖ Unidad Didáctica 1 (UD1):

→ **Título:** Introducción

→ **Descripción del contenido y objetivos:**

Se desarrollarán los siguientes conceptos:

1. Concepto de medicina personalizada, medicina de precisión y farmacogenética (PGx).

2. Historia de la farmacogenética: Desde el proyecto Genoma Humano hasta la aplicación clínica.

El objetivo es introducir a los alumnos en los conceptos de medicina personalizada y farmacogenética.

→ **Duración:** 1 hora

→ **Tipo (Teórico, Práctico, Teórico-Práctico):** Teórico

### ❖ Unidad Didáctica 2 (UD2):

→ **Título:** Bases de Biología molecular

→ **Descripción del contenido y objetivos:**

Se desarrollarán los siguientes conceptos:

1. El ADN:

- **Concepto y estructura:** Que es el ADN, de qué se compone y como se estructura. Conceptos básicos en biología molecular (Locus, alelo, genotipo/fenotipo, polimorfismo/mutación, exón/intrón, promotor, región UTR).

- **Función/Expresión:** Cuál es la función del ADN. Como a partir del ADN se obtienen moléculas que pueden estar relacionadas con el metabolismo/transporte de medicamentos y así afectar a su eficacia/toxicidad.

- **Tipos de mutaciones:** ADN mitocondrial y nuclear. Tipos de variaciones que podemos encontrar en el ADN (inserción, delección, mutación puntual, inversión etc.). Tipos de alteraciones (genómicas, cromosómicas y génicas). Diferenciar entre mutación germinal y cromosómica. Tipos de Herencia.

- **Los SNPs:** En qué consisten, sus consecuencias en la respuesta de los pacientes a fármacos y su relevancia clínica.

- **Los citocromos y bombas transportadoras de protones:** ABCB1, SLCO, UGT1A1, DPYD, TPMT, VKORC1. Definición, función biológica, distribución e importancia en PGx.

2. Procesamiento de ADN:

1. Extracción de ADN

2. PCR

3. Técnicas de análisis en PGx:

- Sondas (Taqman y KASP)

- Secuenciación capilar

- Arrays de genotipado (GWAS)

- NGS (Paneles de genes, exoma completo o genoma completo)

3. Recursos disponibles: Repasando bases de datos (ClinVar, NCBI, ensembl, PharmGKB) y SNPstats.

El objetivo es recordar conceptos básicos en biología molecular y profundizar en el fundamento científico y técnico que posibilita la realización de pruebas farmacogenéticas.

→ **Duración:** 4 horas

→ **Tipo (Teórico, Práctico, Teórico-Práctico):** Teórico

❖ **Unidad Didáctica 3 (UD3):**

→ **Título:** Workshops (1)

→ **Descripción del contenido y objetivos:**

Se desarrollarán en 2 bloques:

1. Cada alumno planteará un caso teórico en el que se le va a prescribir un medicamento para el que se recomienda la realización de un test PGx antes del inicio del tratamiento. Se tomará una muestra de saliva, de la cual se extraerá su propio ADN y se genotiparán las posiciones genéticas que correspondan.
2. Casos clínicos: Se plantearán casos clínicos reales, cercanos a potenciales casos que los alumnos se encontrarían en su práctica clínica habitual, para que profundicen y apliquen los conceptos aprendidos durante las clases teóricas, llegando a sus propias conclusiones.

El objetivo es simular un caso clínico real partiendo del material biológico de cada alumno

→ **Duración:** 2 horas

→ **Tipo (Teórico, Práctico, Teórico-Práctico):** Práctico

❖ **Unidad Didáctica 4 (UD4):**

→ **Título:** Farmacogenética (PGx) en la práctica clínica.

→ **Descripción del contenido y objetivos:**

Se desarrollarán los siguientes conceptos:

1. Fármacos y genes relevantes en PGx:

- Niveles de evidencia: Que son y su importancia al implementar PGx en la práctica clínica.
- Ficha técnica de medicamentos: Diferentes asociaciones fármaco-gen con alto nivel de evidencia. Diferenciar entre recomendación y obligación de test genético.
- Guías de dosificación PGx (CPIC y DPWG): En qué consisten y sus diferencias, necesidad de armonizar y su aplicabilidad. Qué es *PharmGKB*.
- FDA y EMEA: Describir la relación de la PGx con las autoridades sanitarias. Avisos y recomendaciones emitidos.

2. Implementación:

- Desde la toma de muestras a la recomendación terapéutica
- Limitaciones de la práctica clínica
- Circuito de los pacientes
- Traducción genotipo-fenotipo
- Recomendaciones PGx

El objetivo es describir detalladamente las pruebas farmacogenéticas disponibles en la actualidad, su nivel de evidencia y herramientas básicas para su aplicación en la práctica clínica normal, además, describir el proceso/flujo de trabajo desde que se plantea hacer una prueba de este tipo hasta que se emite un resultado.

→ **Duración:** 3 horas

→ **Tipo (Teórico, Práctico, Teórico-Práctico):** Teórico

❖ **Unidad Didáctica 5 (UD5):**

→ **Título:** Investigación en PGx

→ **Descripción del contenido y objetivos:**

Se desarrollarán los siguientes conceptos:

1. Estudios de asociación: Odds ratio (OR), Riesgo relativo (RR) y Hazard ratio (HR).
2. Estudios fármaco-económicos: estudios de coste efectividad.
3. Proyecto Ubiquitous Pharmacogenomics (U-PGx).

El objetivo es describir brevemente los antecedentes en investigación que dieron lugar a la implementación en clínica de la farmacogenética.

→ **Duración:** 1 hora

→ **Tipo (Teórico, Práctico, Teórico-Práctico):** Teórico

❖ **Unidad Didáctica 6 (UD6):**

→ **Título:** Beneficios de la medicina personalizada.

→ **Descripción del contenido y objetivos:**

Se desarrollarán los siguientes conceptos:

1. Beneficios al paciente: Estudios de utilidad, prevención de reacciones adversas a los medicamentos (RAM) y aumento de eficacia.
2. Beneficios al sistema de salud: Prevención, coste-efectividad, optimización de recursos.
3. Beneficios a la Industria.

El objetivo es describir los beneficios que la implementación de la farmacogenética tiene desde cualquier punto de vista.

→ **Duración:** 1 hora

→ **Tipo (Teórico, Práctico, Teórico-Práctico):** Teórico

❖ **Unidad Didáctica 7 (UD7):**

→ **Título:** Workshops (2)

→ **Descripción del contenido y objetivos:**

Se realizará una clase práctica de unas 2h de duración, cuyo objetivo es simular un caso clínico real partiendo del material biológico de cada alumno, finalizando el trabajo iniciado la tarde anterior. Se desarrollarán en 2 bloques:

1. Con los resultados obtenidos la tarde anterior, se haría la interpretación de los datos, traducir genotipo en fenotipo y por último consultar las guías de dosificación y dar la recomendación terapéutica que convenga.
2. Casos clínicos: Se plantearán casos clínicos reales, cercanos a potenciales casos que los alumnos se encontrarían en su práctica clínica habitual, para que profundicen y apliquen los conceptos aprendidos durante las clases teóricas, llegando a sus propias conclusiones.

El objetivo es simular un caso clínico real partiendo del material biológico de cada alumno

→ **Duración:** 2 horas

→ **Tipo (Teórico, Práctico, Teórico-Práctico):** Práctico

**CRONOGRAMA Y HORARIO**

DIA 1 (5 de marzo de 2020)		
UD	MAÑANA (Clases teóricas): 09:00 – 14:00	
1	Introducción	Cristina Lucía Dávila Fajardo
2	Bases en biología molecular	Luis Javier Martínez González
		María Jesús Álvarez Cubero
		Alba Antúnez Rodríguez
UD	TARDE (Clases prácticas): 15:00 – 17:00	
3	Workshops (1)	Alba Antúnez Rodríguez
		Luis Javier Martínez González
		Xando Díaz Villamarín
		María Jesús Álvarez Cubero
DIA 2 (6 de marzo de 2020)		
UD	MAÑANA (Clases teóricas): 09:00 – 14:00	
4	PGx en la práctica clínica	Cristina Lucía Dávila Fajardo
		Xando Díaz Villamarín
		Estefanía Fernández Gómez
		Paloma García Navas
5	Investigación en PGx	Cristina Lucía Dávila Fajardo
		Xando Díaz Villamarín
6	Beneficios de la medicina personalizada	Cristina Lucía Dávila Fajardo
UD	TARDE (Clases prácticas): 15:00 – 17:00	
7	Workshops (2)	Cristina Lucía Dávila Fajardo
		Xando Díaz Villamarín