Universidad de Navarra

Genética y Farmacogenómica (F. Farmacia)
Guía docente 2026-27

PRESENTACIÓN

La Genética estudia la herencia y su variación. Durante esta asignatura se tratará de dar una visión general de la naturaleza, organización y función del genoma con especial atención a las leyes que gobiernan la transmisión de la información genética. Un aspecto importante será el análisis de la variabilidad genética y se describirán las bases moleculares de diversas enfermedades de origen genético. Todo ello se aplicará en la comprensión del concepto e importancia de la farmacogenética y farmacogenómica y su aplicación en la práctica clínica.

En esta asignatura se imparten conocimientos relacionados con el proyecto "Aprendizaje integrado de procesos tumorales para una farmacia personalizada en el tratamiento de pacientes oncológicos en el grado de Farmacia". Los conocimientos adquiridos se evaluarán en la prueba "Evaluación Clínica Objetiva Estructurada" del grado, y en el caso de obtención de una calificación > 7, se obtendrá un "Informe favorable de evaluación del aprendizaje de procesos tumorales en la prueba "Examen Clínico Objetivo Estructurado" del grado de Farmacia.

- **Titulación**: Grado en Farmacia, Doble Grado en Farmacia y Nutrición Humana y Dietética
- **Módulo/Materia**: Módulo III / Biología
- **ECTS**: 6
- **Curso, semestre**: 3er curso, 1er semestre
- **Carácter**: Asignatura obligatoria
- **Profesorado**: José Luis Vizmanos Pérez, Departamento de Biología Molecular, Facultad de Ciencias (jlvizmanos@unav.es)
- **Idioma**: castellano
- Es conveniente haber cursado previamente una asignatura de **bioquímica** y tener conocimientos generales de **microbiología**, biología general y biología celular (**citología**).
- **Aula, Horario**: Aula 4C02. Las **clases expositivas** tendrán lugar los **martes** y **jueves** de 16 a 17 h, y los **viernes** de 17 a 18 h. Además, hay previstos seis **seminarios** a lo largo del semestre. En el primero se explicarán los trabajos prácticos no presenciales. Los cinco restantes serán sesiones de resolución de dudas sobre cuestiones prácticas (problemas) propuestas en la asignatura. Su duración será de 50 minutos.

- La distribución temporal de todas las actividades se encuentra disponible en el **cronograma** y en un documento en la zona interna de la web de la asignatura (apartado **Material Docente>Planificación de la asignatura**).

RESULTADOS DE APRENDIZAJE (Competencias)

La asignatura contribuye a desarrollar (de acuerdo con la orden CIN /2137/2008 de 3 julio por las que se establecen los requisitos para la verificación de los títulos universitarios oficiales que habiliten para el ejercicio de la profesión de Farmacéutico) las siguientes competencias del Grado en Farmacia:

Competencias Básicas (CB)

CB2 - Que los estudiantes sepan aplicar sus conocimientos a su trabajo o vocación de una forma profesional y posean las competencias que suelen demostrarse por medio de la elaboración y defensa de argumentos y la resolución de problemas dentro de su área de estudio.

CB5 - Que los estudiantes hayan desarrollado aquellas habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores con un alto grado de autonomía.

Competencias Generales (CG)

CG2 - Evaluar los efectos terapéuticos y tóxicos de sustancias con actividad farmacológica.

CG5 - Prestar consejo terapéutico en farmacoterapia y dietoterapia, así como en el ámbito nutricional y alimentario en los establecimientos en los que presten servicios.

CG6 - Promover el uso racional de los medicamentos y productos sanitarios, así como adquirir conocimientos básicos en gestión clínica, economía de la salud y uso eficiente de los recursos sanitarios.

CG7 - Identificar, evaluar y valorar los problemas relacionados con fármacos y medicamentos, así como participar en las actividades de farmacovigilancia.

CG10 - Diseñar, aplicar y evaluar reactivos, métodos y técnicas analíticas clínicas, conociendo los fundamentos básicos de los análisis clínicos y las características y con- tenidos de los dictámenes de diagnóstico de laboratorio.

Además, esta asignatura se integra en el **Módulo III** (Biología) del Plan de Estudios del Grado en Farmacia contribuyendo a la adquisición de las siguientes **Competencias Específicas** (CE) del Módulo III:

CE17 - Conocer las estructuras de las biomoléculas y sus transformaciones en la célula.

CE19 - Estimar los riesgos biológicos asociados a la utilización de sustancias y procesos de laboratorios implicados.

CE21 - Desarrollar habilidades para identificar dianas terapéuticas y de producción biotecnológica de fármacos, así como de uso de la terapia génica.

Los **resultados del aprendizaje específicos del módulo III** (Biología) del Grado en Farmacia que el estudiante adquiere total o parcialmente con esta asignatura son:

– Reconocer los distintos procesos biológicos que tienen lugar en el organismo.

– Capacidad de describir los procesos biotecnológicos de producción de medicamentos.

PROGRAMA

Parte 1: Las bases moleculares de la información genética y su expresión

1. **Naturaleza, estructura, propiedades y replicación del material hereditario.** Los ácidos nucleicos como material genético. Estructura y propiedades de los ácidos nucleicos. Replicación del DNA en procariotas y eucariotas.

2. **El flujo de la información genética y el código genético.** El flujo de la información genética. La evolución del concepto de gen.

Universidad de Navarra

Partes del gen. Transcripción y procesamiento del RNA en eucariotas. Edición del RNA. Código genético. Traducción y marco abierto de lectura.

3. **Organización del genoma de virus y bacterias. Recombinación genética y cartografiado**. Concepto de genoma. Genoma de **bacterias**: nucleoide y plásmidos. Sistemas genéticos de inmunidad bacteriana: sistema de restricción-modificación y sistema CRISPR-Cas. CRISPR-Cas como herramienta para la edición genómica. Recombinación y cartografía genética en bacterias. Transferencia genética en bacterias: transformación, transducción mediada por fagos y conjugación. **Virus**: características y estructura. Ejemplos: genoma del VIH, influenza, ébola y SARS-CoV2. Mecanismos de variabilidad genética en virus: mutación y recombinación. Recombinación genética en virus: consecuencias. Recombinación y cartografía genética en bacteriófagos: coinfecciones y complementación génica.

4. **Organización del genoma en eucariotas: el genoma humano.** Genoma nuclear y extranuclear. El **genoma nuclear**: organización del DNA en la cromatina. Cromosomas: morfología, centrómeros y telómeros. Ploidía: haploidía y diploidía. Ciclo celular y división celular. Mitosis. Meiosis y variabilidad genética. Alteraciones de la meiosis. Organización del genoma humano: DNA de copia única y repetitivo. Genes RNA. Familias de genes. Concepto de huella genética. El **genoma extranuclear**: DNA mitocondrial. Características de la herencia extranuclear. Elementos genéticos transponibles: tipos y efectos.

5. **Regulación de la expresión génica en bacteriófagos y bacterias.** Regulación en bacteriófagos. Regulación en bacterias. Concepto y tipos de operones. Metabolismo de la lactosa: operón inducible de control negativo y represión por catabolito. Metabolismo del triptófano: operón reprimible de control positivo y mecanismo de atenuación. RNAs no codificantes pequeños en bacterias.

6. **Regulación de la expresión génica en eucariotas.** Regulación en eucariotas: mecanismos selectivos y niveles. Regulación **no transcripcional**. Arquitectura funcional del núcleo en interfase. Mecanismos epigenéticos: remodelado de la cromatina y metilación del DNA. Efecto de posición. Impronta genómica: concepto y plasticidad. Regulación **transcripcional**. Promotores y factores de transcripción. Promotores alternativos. Regulación **post-transcripcional**. Ayuste alternativo y terminadores alternativos. Estabilidad y degradación del RNAm. Silenciamiento por

interferencia de RNA, RNAs no codificantes largos y RNAs circulares.

Parte 2: Variabilidad e integridad de la información genética

7. **Variación genética: polimorfismos y mutaciones.** Concepto de mutación y polimorfismo. Concepto de *locus* y alelo, genotipo y fenotipo, haplotipo. Concepto de polimorfismo. Nomenclatura de las mutaciones. Tipos de mutaciones. Mecanismos generadores de mutaciones: errores de la replicación, mutaciones espontáneas y mutaciones inducidas. Evolución de las mutaciones.

8. **Reparación.** Vías de reparación y clasificación. Detoxificación. Reversión directa de la lesión: fotorreactivación y desmetilación. Reparación por actividad correctora de la ADN polimerasa. Reparación de bases desapareadas *(mismatch repair*). Reparación por escisión: de bases nitrogenadas (*BER*) y de nucleótidos (*NER*). Reparación posterior a la replicación (recombinación homóloga). Reparación SOS. Reparación de roturas bicatenarias *DSBs:* recombinación homóloga (*HR*) y recombinación no homóloga (*NHEJ*). Defectos en los sistemas de reparación y enfermedad.

9. **Variación cromosómica.** El estudio de los cromosomas humanos. Cariotipo y nomenclatura. Variación cromosómica estructural y alteraciones estructurales: deleciones, duplicaciones, isocromosomas, inversiones, inserciones, translocaciones y sitios frágiles. Consecuencias. Especiación. Variación cromosómica numérica: aneuploidías y euploidías. Determinación genética del sexo. Lyonización. Poliploidía.

Parte 3: La transmisión de la información genética

10. **Genética mendeliana, probabilidad y genealogías.** Principios mendelianos de la herencia. Cruzamiento monohíbrido y la segregación. Cálculo de descendientes. Cruzamiento prueba. Cruzamiento dihíbrido y la segregación independiente. Cruzamiento trihíbrido. Teoría cromosómica de la herencia. Probabilidad y sucesos genéticos. Valoración de los datos genéticos mediante el análisis de *chi*-cuadrado/bondad de ajuste. Análisis de genealogías: tipos de herencia.

Universidad de Navarra

11. **Extensión del análisis mendeliano.** Variaciones en la dominancia: dominancia completa e incompleta, codominancia. Alelos múltiples. Alelos letales. Pleiotropismo y plasticidad fenotípica. Penetrancia y expresividad. Interacción génica y variación discontinua: epistasia y tipos. Análisis de complementación. Interacción génica y aparición de fenotipos nuevos. Interacción génica y variación continua: parámetros de análisis. Concepto de heredabilidad. Herencia relacionada con el sexo. Herencia ligada al cromosoma X. Concepto de hemicigosis. Herencia ligada al cromosoma Y. Herencia pseudoautosómica. Herencia limitada por el sexo y herencia influenciada por el sexo. Efecto genético materno.

12. **Ligamiento, recombinación y cartografiado cromosómico en eucariotas.** Ligamiento *vs* herencia independiente. Ligamiento y recombinación genética: recombinación intercromosómica y recombinación intracromosómica. Frecuencia de recombinación. Recombinación mitótica o somática. Intercambio entre cromátidas hermanas. Cartografiado cromosómico en eucariotas diploides y su inexactitud, mapas de tres puntos. Interferencia y coincidencia. Cartografía en humanos: concepto de *lod score*. Mapas genéticos.

Parte 4: Patología genética

13. **Patología genética molecular.** Bases de datos de enfermedades genéticas: OMIM, MalaCards y Orphanet. Efectos fenotípicos de las mutaciones. Enfermedades genéticas del metabolismo. Enfermedades de proteínas implicadas en el transporte. Enfermedades de proteínas estructurales. Enfermedades neurodegenerativas. Enfermedades genéticas de la hemostasia. Enfermedades por envejecimiento. Otras enfermedades. Alteraciones en la impronta y disomía uniparental. Herencia multifactorial, enfermedades complejas y susceptibilidad. Cáncer: oncogenes y genes supresores de tumores.

Parte 5: Farmacogenética y farmacogenómica

14. **Concepto e importancia de la farmacogenética y la farmacogenómica.** Concepto de farmacogenética y farmacogenómica: aproximación histórica. Medicina personalizada *vs* medicina de precisión. Ecogenética, toxicogenética y nutrigenética. Farmacogenética: variación genética en la respuesta a los medicamentos. Análisis de polimorfismos asociados. Ejemplos: *CYP2D6*, *NAT2* y *TPMT*. Etnofarmacia. Farmacogenómica: tratamiento de enfermedades genéticas y el tratamiento genético de

enfermedades. Aproximaciones para el tratamiento de enfermedades genéticas. Tratamientos farmacológicos, terapia génica y edición genómica. Aplicabilidad de la farmacogenómica y papel del farmacéutico. ClinPGx: la base de datos en farmacogenética y farmacogenómica. Futuro.

ACTIVIDADES FORMATIVAS

	ECTS	horas
Actividades presenciales		
Clases expositivas	1,40	35
Seminarios	0,24	6
Exámenes	0,12	3
	1,76	**44**
Actividades no presenciales		
Trabajo personal sobre los problemas propuestos	1,00	25
Prácticas no presenciales sobre bases de datos en Internet	0,36	9
Estudio personal	2,88	72
	4,24	**106**

TOTAL	**6**	**150**

Actividades presenciales (1,76 ECTS, 44 h)

Clases expositivas (1,40 ECTS, 35 h). En estas sesiones se trabajarán los objetivos 1 a 7.

La distribución temporal aproximada de las sesiones teóricas será:

	Clases
00. Presentación de la asignatura	**1** (clase 1)
01. Naturaleza, estructura, propiedades y replicación del material hereditario	**2** (clases 2 y 3)
02. El flujo de la información genética y el código genético	**2** (clases 4 y 5)
03. Organización del genoma de virus y bacterias. Recombinación y cartografiado	**3** (clases 6 a 8)
04. Organización del genoma humano	**4** (clases 9 a 12)
05. Regulación de la expresión génica en procariotas	**1** (clase 13)
06. Regulación de la expresión génica en eucariotas	**3** (clases 14 a 16)
07. Variación genética: polimorfismos y mutaciones	**1** (clase 17)

08. Reparación	**1** (clase 18)
09. Variación cromosómica	**2** (clases 19 y 20)
10. Genética mendeliana, probabilidad y genealogías	**2** (clases 21 y 22)
11. Extensión del análisis mendeliano	**3** (clases 23 a 25)
12. Ligamiento, recombinación y cartografiado cromosómico en eucariotas	**2** (clases 26 y 27)
13. Patología genética molecular	**4** (clases 28 a 31)
15. Concepto e importancia de la farmacogenética y la farmacogenómica	**4** (clases 32 a 35)
TOTAL Clases presenciales	**35**

Seminarios de resolución de cuestiones prácticas o problemas (0,20 ECTS, 5 h). Durante estas clases se trabajarán los objetivos 1, 2, 5 y 6. La distribución temporal estas sesiones será;

	Fechas / hora
Recombinación genética y cartografiado en procariotas (**Sección 2A**)	25/09/2026 (de 12.00 a 13.00 h)
Recombinación genética y cartografiado en fagos (**Sección 2B**)	02/10/2026 (de 12.00 a 13.00 h)

Genética mendeliana (**Sección 3**)	30/10/2026 (de 12.00 a 13.00 h)
Extensión y modificación del análisis mendeliano (**Sección 4**)	06/11/2026 (de 12.00 a 13.00 h)
Ligamiento y cartografiado en eucariotas diploides (**Sección 5**)	13/11/2026 (de 12.00 a 13.00 h)

Sesión explicativa sobre las prácticas no presenciales (0,04 ECTS, 1 h). Habrá una sesión en la que se explicará a los alumnos el trabajo a realizar de manera no presencial, su objetivo, fechas de presentación y evaluación.

Evaluación (0,12 ECTS, 3 h). Ver punto siguiente específico de esta actividad.

Actividades no presenciales (4,28 ECTS, 106 h)

Trabajo personal sobre los problemas propuestos (1,0 ECTS, 25 h). La colección de problemas propuesta estará a disposición del alumno a través de la zona interna de la web de la asignatura con objeto realice un trabajo personal de manera simultánea a la explicación teórica de los distintos temas. Con esta actividad se trabajarán los objetivos 1, 2, 5 y 6.

La sección 1 de la colección de problemas no será evaluable ya que corresponde a cuestiones ya tratadas en asignaturas previas. Su realización será puramente optativa al comienzo de la asignatura y el Profesor estará disponible vía jlvizmanos@unav.es o el **Foro de dudas** habilitado en la página web para resolver cualquier cuestión de manera particular.

La distribución temporal del trabajo del **resto de secciones** será:

– **Sección 2. Recombinación genética y cartografiado en bacterias (sección 2A) y en virus bacteriófagos (sección 2B).**

Los alumnos podrán rellenar un **formulario** de manera opcional durante la semana del **21 de septiembre al 4 de octubre** en el que elijan hasta **SEIS problemas** (de ambas secciones 2A y 2B). Los

videos de la resolución de los SEIS problemas con mayor número de votos estarán disponibles de manera **exclusiva** entre los días **5 al 18 de octubre** (ambos inclusive).

– **Sección 3. Genética mendeliana.**

Los alumnos podrán rellenar un **formulario** de manera opcional durante la semana del **26 de octubre al 1 de noviembre** en el que elijan hasta **SEIS problemas** para ser resueltos. Los videos de la resolución de los SEIS problemas con mayor número de votos estarán disponibles de manera **exclusiva** entre los días **2 y 8 de noviembre** (ambos inclusive).

– **Sección 4. Extensión y modificación de las proporciones mendelianas.**

Los alumnos podrán rellenar un **formulario** de manera opcional durante la semana del **2 al 8 de noviembre** en el que elijan hasta **SEIS problemas** para ser resueltos. Los videos de la resolución de los SEIS problemas con mayor número de votos estarán disponibles de manera **exclusiva** entre los días **9 y 15 de noviembre** (ambos inclusive).

– **Sección 5. Ligamiento y cartografiado en eucariotas diploides.**

Los alumnos podrán rellenar un **formulario** de manera opcional durante la semana del **9 al 15 de noviembre** en el que elijan hasta **SEIS problemas** para ser resueltos. Los videos de la resolución de los SEIS problemas más elegidos estarán disponibles de manera **exclusiva entre los días 16 y 22 de noviembre** (ambos inclusive).

Prácticas no presenciales (0,36 ECTS, 10 h). Se trabajarán los objetivos 1 a 3, 6 y 7. Las fechas límite de entrega serán:

Actividad 1. NCBI, Gene y Genecards	Jueves, **08/10/2026**
Actividad 2. OMIM/Malacards	Jueves, **12/11/2026**
Actividad 3. ClinPGx	Jueves, **19/11/2026**

Estudio personal (2,88 ECTS, 72 h). Trabajo personal de estudio utilizando las diversas fuentes de información proporcionadas. Con esta actividad se trabajarán todos los objetivos.

EVALUACIÓN

CONVOCATORIA ORDINARIA

El **70%** de **la calificación final** de la asignatura corresponderá a la nota obtenida en la **prueba final de conocimiento** (de la convocatoria ordinaria o extraordinaria). Esta prueba tendrá una duración aproximada de 3 h y constará de tres partes: (1) preguntas de opción múltiple (60% de la nota de la prueba), (2) preguntas de respuesta elaborada (20% de la nota de la prueba) y (3) resolución de problemas prácticos (20% de la nota de la prueba)

En el curso 2026-27 esta prueba se realizará el **jueves 10 de diciembre de 2026**.

Otro **20%** de la calificación final corresponderá a los **trabajos relacionados con las prácticas no presenciales**, que serán de **realización obligatoria** en su totalidad y se deberán entregar **en las fechas indicadas** en el calendario de la asignatura. **La no presentación en las fechas indicadas incapacitará al alumno a aprobar la asignatura salvo justificación expresa.** Adicionalmente se podrán obtener hasta 0,2 de estos puntos por el envío de los formularios y la adecuada elección de los problemas a resolver. En ningún caso se podrán superar 2 puntos sobre la nota final por la suma de ambas calificaciones.

El **10%** restante de la calificación corresponderá a la media de las **CUATRO mejores calificaciones** obtenidas de las **SIETE pruebas breves de evaluación continua** que se realizarán mediante herramientas interactivas en el horario previsto para las sesiones teóricas con el siguiente calendario:

Prueba 1	17/09/2026	Estructura y función del material genético. Flujo de información	[Temas 01 y 02]

Prueba 2	24/09/2026	Genoma de virus y bacterias	[Tema 03]
Prueba 3	06/10/2026	Genoma humano	[Tema 04]
Prueba 4	15/10/2026	Regulación de la expresión génica	[Temas 05 y 06]
Prueba 5	22/10/2026	Variación genética y mutación	[Temas 07, 08 y 09]
Prueba 6	10/11/2026	Genética mendeliana, extensión del mendelismo. Recombinación	[Temas 10, 11 y 12]
Prueba 7	17/11/2026	Patología genética molecular	[Tema 13]

Opcionalmente **se podrá renunciar a esta calificación** mediante comunicación expresa al Profesor responsable de la asignatura (jlvizmanos@unav.es) **de manera previa a la realización de la prueba final de conocimiento**. En este caso la prueba final de conocimiento tendrá una ponderación del 80% en la nota final, manteniéndose la proporción del 20% para los trabajos relacionados con las prácticas.

NOTA MUY IMPORTANTE

En cualquiera de los casos, **para la ponderación de cualquier actividad en la nota final deberá obtenerse al menos 4,0 puntos sobre los 10,0 posibles en la prueba final de conocimiento**.

Si no se alcanza esta nota la calificación final de la asignatura será exclusivamente la obtenida en la prueba final de conocimiento.

Universidad de Navarra

CONVOCATORIA EXTRAORDINARIA

En el caso de los alumnos en **convocatoria extraordinaria** (junio) se conservarán las calificaciones y su peso porcentual en la nota de las actividades adicionales a la prueba final de conocimiento y se realizará **un examen final** con las mismas características y peso porcentual en la nota que el de la convocatoria ordinaria. Para el curso 2026-27 esta prueba se realizará el **miércoles 23 de junio de 2027**.

Los alumnos con un **régimen especial exentos de asistencia** deberán **entregar los mismos trabajos relacionados con las prácticas no presenciales que los alumnos de régimen normal y realizar las mismas pruebas de conocimiento que el resto de los alumnos**. En este caso, no podrán realizar las pruebas interactivas y la prueba de conocimiento final pasará a tener un valor del 80% sobre la nota final.

Los **alumnos repetidores** deberán realizar las **mismas pruebas y trabajos prácticos** que los alumnos en primera convocatoria no guardándose las notas de las actividades adicionales de un curso para el otro.

ALUMNOS CON NECESIDADES ESPECIALES: los estudiantes con necesidades educativas especiales deberán ponerse previamente en contacto con la Coordinación de Estudios de la (facultad/escuela) para obtener la autorización correspondiente a las adaptaciones (por ejemplo, disponer de más tiempo en los exámenes). Dicha autorización deberá ser enviada por el alumno al profesor. Se recomienda realizar esta gestión al comienzo del cuatrimestre.

ATENCIÓN: Se recuerda que cualquier intento de fraude, copia, plagio u otro comportamiento irregular supone una infracción grave tal y como está contemplado en el título IV "Normas de disciplina académica de los estudiantes" dentro del Sistema de normas sobre la convivencia en la Universidad de Navarra

En casos justificados de tener que realizar exámenes fuera de las fechas oficiales, el tipo y estructura del examen pueden variar.

HORARIOS DE ATENCIÓN

Dr José Luis Vizmanos Pérez (jlvizmanos@unav.es)

- Despacho 3191, Edificio de Investigación. 3ª Planta
- Departamento de Biología Molecular.
- Horario de tutoría: Lunes 11.15 - 12.30, martes 16.30 - 17.30; en cualquier otro momento mediante cita por correo electrónico

Universidad de Navarra

BIBLIOGRAFÍA

Genética general

Genética: un enfoque conceptual. 5ª Edición. BA Pierce. Editorial Médica Panamericana SA, Madrid, 2016. GEN.(2) 001.503 y S.GEN.(2) 001.044. Enlace a libro electrónico.

Conceptos de Genética. 10ª Edición. WS Klug, MR Cummings, CA Spencer & MA Palladino. Pearson Educación SA, Madrid, 2013. GEN.(2) 001.432 y S.GEN.(2) 001.030. Enlace a libro electrónico.

Fundamentos de Genética: conceptos y relaciones. BA Pierce. Editorial Médica Panamericana SA, Madrid, 2011. GEN.(2) 001.599 y S.GEN.(2) 001.046

Genética humana

Thompson y Thompson – Genética en Medicina. 8ª edición. RL Nussbaum, RR McInnes, HF Willard. Elsevier España, Barcelona, 2016. GEN.(5) 001.393 y S.GEN.(5) 001.011. Enlace a libro electrónico

Problemas resueltos

Genética, problemas y ejercicios resueltos. José Luis Ménsua. Pearson Educación SA. 2003. GEN.(2) 001.484 y S.GEN.(2) 001.043 y enlace a libro electrónico

360 Problemas de genética, resueltos paso a paso. César Benito Jiménez. Editorial Síntesis. 1997. GEN.(2) 001.466 y S.GEN.(2) 001.033.

Genética. WD Stansfield. McGraw-Hill. 1992. S.GEN.(2) 001.022 y GEN.(2) 001329

Bibliografía complementaria

Genética general

Fundamentos de Genética: **conceptos y relaciones**. BA Pierce. Editorial Médica Panamericana SA, Madrid, 2011. GEN.(2) 001.599 y S.GEN.(2) 001.046

Genomas. 3ª Edición. TA Brown. Editorial Médica Panamericana, Buenos Aires, 2008. GEN.(2) 001.537. y libro electrónico

Universidad de Navarra

Genética humana

Genética Humana. 3ª Edición. T Strachan & AP Read. McGraw-Hill Interamericana, México DF, 2006. S.GEN.(5) 001.022

Farmacogenética y farmacogenómica

Libros

Licinio F, Wong M-L (editors). **Pharmacogenomics. The search for individualized therapies.** Wiley-WCH Verlag GmbH, Weinheim (Alemania), 2002. FARM.(2) 001.302

Rothstein MA (editor). **Pharmacogenomics. Social, Ethical, and Clinical Dimensions.** John Wiley & Sons, Hoboken (NJ), 2003. FARM.(2) 001.276

Weber WW. **Pharmacogenetics.** 2nd edition. Oxford University Press, New York, 2008. FARM.(2) 001.304

Altman R, Flockhart DA, Goldstein DB (editors). Principles of pharmacogenetics and pharmacogenomics. Cambridge University Press, Cambridge, 2012.

Padmanabhan S (editor). Handbook of pharmacogenomics and stratified medicines. Academic Press, London, 2014.

Artículos y monografías

Evans WE, Relling MV. **Pharmacogenomics: translating functional genomics into rational therapeutics.** *Science*. 1999 Oct 15;286(5439):487-491. Revisión. PMID: 10521338

Evans WE, Johnson JA. **Pharmacogenomics: the inherited basis for interindividual differences in drug response.** *Annu Rev Genomics Hum Genet* 2001;2:9-39. Revisión muy profunda.(***). PMID: 11701642.

Tribut O, Lessard Y, Reymann JM, Allain H, Bentue-Ferrer D. **Pharmacogenomics.** *Med Sci Monit* 2002 Jul;8(7):RA152-163. Revisión. PMID: 12119546

Johnson JA. **Pharmacogenetics: potential for individualized drug therapy through genetics.** *Trends Genet* 2003 Nov;19(11):660-666. Revisión. PMID: 14585618

Goldstein DB, Tate SK, Sisodiya SM. **Pharmacogenetics goes genomic.** *Nat Rev Genet* 2003 Dec;4(12):937-947. Review. Erratum in: *Nat Rev Genet* 2004 Jan;5(1):76. Revisión. PMID: 14631354

Evans WE, Relling MV. **Moving towards individualized medicine with pharmacogenomics.** *Nature*. 2004 May 27;429(6990):464-468. Revisión. PMID: 15164072

Tate SK, Golstein DB. **Will tomorrow's medicines work for everyone?.** *Nat Genet*. 2004;36(11 Suppl):S34-42. PMID: 15508001

Weinshilboum R, Wang L. **Pharmacogenomics: bench to bedside.** *Nat Rev Drug Discov* 2004;3(9):739-748. Revisión. PMID: 15340384

Roses AD. **Pharmacogenetics and drug development: the path to safer and more effective drugs.** *Nat Rev Genet* 2004;5(9):645-656. Revisión. PMID: 15372086

Sadee W, Dai Z. **Pharmacogenetics/genomics and personalized medicine.** *Hum Mol Genet* 2005 Oct 15;14 Spec No. 2:R207-214. Revisión. PMID: 16244319

Wilkinson GR. **Drug Metabolism and Variability among Patients in Drug Response.** *N Engl J Med* 2005;352:2211-2221. Revisión. PMID: 15917386

Nebert DW, Zhang G, Vesell ES. **From human genetics and genomics to pharmacogenetics and pharmacogenomics: past lessons, future directions.** *Drug Metab Rev* 2008;40(2):187-224. Revisión muy profunda. (***). PMID: 18464043

Hamburg MA, Collins FS. **The path to personalized medicine**. *N Engl J Med* 2010 Jul 22;363(4):301-304. Erratum in: *N Engl J Med* 2010 Sep 9;363(11):1092. PMID: 20551152

Daly AK. **Genome-wide association studies in pharmacogenomics**. *Nat Rev Genet* 2010;11(4):241-246. Revisión. PMID: 20300088

Wang L, McLeod HL, Weinshilboum RM. **Genomics and drug response**. *N Engl J Med* 2011;364(12):1144-1153. Revisión. PMID: 21428770

Pirmohamed M. **Pharmacogenetics: past, present and future**. *Drug Discov Today* 2011;16(19-20):852-861. PMID: 21884816

Sim SC, Altman RB, Ingelman-Sundberg M. **Databases in the area of pharmacogenetics**. *Hum Mutat* 2011 May;32(5):526-531. PMID: 21309040

Karczewski KJ, Daneshjou R, Altman RB. **Chapter 7: Pharmacogenomics**. *PLoS Comput Biol* 2012;8(12):e1002817. Revisión. PMID: 23300409

Wei CY, Lee MT, Chen YT. **Pharmacogenomics of adverse drug reactions: implementing personalized medicine**. *Hum Mol Genet* 2012;21(R1):R58-65. Revisión. PMID: 22907657

Carlsten C, Brauer M, Brinkman F, Brook J, Daley D, McNagny K, Pui M, Royce D, Takaro T, Denburg J. **Genes, the environment and personalized medicine: We need to harness both environmental and genetic data to maximize personal and population health**. *EMBO Rep* 2014;15(7):736-739. Revisión. PMID: 24907240

Ortega VE & Meyers DA. **Pharmacogenetics: implications of race and ethnicity on defining genetic profiles for personalized medicine**. *J Allergy Clin Immunol* 2014;133(1):16-26. Revisión. PMID: 24369795.

Paveli# K, Martinovi# T, Kraljevi# Paveli# S. **Do we understand the personalized medicine paradigm? Personalized medicine marks the beginning of a new attitude in medicine.** *EMBO Rep* 2015;16 (2):133-6. PMID: 25550405

Relling MV & Evans WE. **Pharmacogenomics in the clinic**. *Nature* 2015;526(7573):343-50. PMID: 26469045.

Nelson MR, Johnson T, Warren L, Hughes AR, Chissoe SL, Xu CF, Waterworth DM. **The genetics of drug efficacy: opportunities and challenges.** *Nat Rev Genet* 2016;17(4):197-206. PMID: 26972588.

Artículos sobre el papel del farmacéutico ante los retos de la farmacogenómica

Johnson JA, Bootman JL, Evans WE, Hudson RA, Knoell D, Simmons L, Straubinger RM, Meyer SM. **Pharmacogenomics: A Scientific Revolution in Pharmaceutical Sciences and Pharmacy Practice. Report of the 2001-2002 Academic Affairs Committee.** Am J Pharm Educ 2002;66:12S-15S. Acceso online: http://archive.ajpe.org/legacy/pdfs/aj6604S03.pdf

Brock TP, Valgus JM, Smith SR, Summers KM. **Pharmacogenomics: implications and considerations for pharmacists.** *Pharmacogenomics* 2003;4(3):321-330. Revisión. PMID: 12718722

Clemerson JP, Payne K, Bissell P, Anderson C. **Pharmacogenetics, the next challenge for pharmacy?** *Pharm World Sci* 2006;28(3): 126-130. Revisión. PMID: 17004018

El-Ibiary SY, Cheng C, Alldredge B. **Potential roles for pharmacists in pharmacogenetics.** *J Am Pharm Assoc (2003)* 2008;48(2):e21-29. Revisión. PMID: 18359724

Bases de datos en Internet y visores del genoma humano

OMIM® ***Online Mendelian Inheritance in Man®*** (*McKusick-Nathans Institute of Genetic Medicine, Johns Hopkins University School of Medicine*) es la base de datos más importante y completa de genes humanos y su relación con fenotipos. Contiene información sobre todas las enfermedades de herencia mendeliana. Se actualiza de manera diaria.

Gene. Base de datos de genes del Centro Nacional para la Información en Biotecnología (NCBI) de los Institutos Nacionales de la Salud (NIH) de los EE. UU.

GeneCards. Base de datos de genes del *Weizmann Institute of Science* de Israel.

EnsEMBL. Proyecto de colaboración entre el Instituto Europeo de Bioinformática (EBI) dependiente del Laboratorio Europeo de Biología Molecular (EMBL) y el *Wellcome Trust Sanger Institute* del Reino Unido que mantiene y produce una base de datos y visores que permiten ver anotaciones automáticas sobre todos los genomas de eucariotas que se conocen.

UCSC Genome Browser. Este visor de genomas, enlazado con múltiples bases de datos está desarrollado por el Grupo de Bioinformática del Genoma del Centro para la Ciencia Biomolecular e Ingenierías de la Universidad de California en Santa Cruz (UCSC). Este sitio web contiene la secuencia de referencia y los distintos ensamblajes de una gran colección de genomas distintos.

Universidad de Navarra

PharmGKB. La *PharmacoGenomics KnowledgeBas*e (PharmGKB,) es una base de datos pública centrada en la revisión de los últimos estudios publicados sobre las relaciones entre los genes, sus variantes y los fenotipos de respuesta a diversos compuestos. Además muestra una lista de genes VIP (*Very Important Pharmacogene*) especialmente relacionados con la respuesta a los medicamentos, diagramas de las vías relacionadas con la respuesta a los medicamentos desde el punto de vista farmacodinámico y farmacocinético y centraliza un consorcio que aporta datos de múltiples centros implicados en este tipo de estudios.

Otros recursos educativos en Internet

Learn.Genetics. Genetic Science Learning Center. Una excelente página de la Universidad de Utah premiada por la prestigiosa revista *Science*. Con actividades en español

Scitable by Nature Education. Genetics. Herramientas web desarrolladas por el grupo editorial *Nature* que contiene monografías sobre diversos aspectos de distintas ciencias. Permite la elaboración de clases virtuales.

DNA from the beginning. Animaciones sobre el ADN, genes y la herencia. Cold Spring Harbor Laboratory, NY, EE. UU.

DNA interactive. Permite también la creación de clases virtuales sobre el ADN. Desarrollada por el *DNA Learning Center*, *Cold Spring Harbor Laboratory*, NY, EE. UU.

DNALC Live. Desarrollado por el *DNA Learning Center*, *Cold Spring Harbor Laboratory*, NY, EE. UU.

Animaciones y videos sobre Genética del **Howard Hughes Medical Institute´s Biointeractive**.

Prácticas virtuales

Aula Virtual de Genética. Departamento de Genética. Universidad Complutense de Madrid.

Biology Labs On-Line. *California State University* and Benjamin Cummings.

Experimentos con guisantes.

Universidad de Navarra

El proyecto biológico. Recursos interactivos para aprender biología en castellano. Actividades con **cariotipos humanos** y marcadores del tipo **RFLPs** y **STRs**. *The University of Arizona*.