

UVOD U FARMAKOGENOMIKU	
OPĆE INFORMACIJE	
Nositelj predmeta	Doc. dr. sc. Saška Marcz
Suradnici	Izv. prof. dr. sc. Marina Samardžija Doc. dr. sc. Suzana Mimica Matanović
Studij	Sveučilišni integrirani preddiplomski i diplomski studij Medicine
Status predmeta	Izborni
Godina studija, semestar	4. godina, VII semestar
Bodovna vrijednost (ECTS)	2
Način izvođenja nastave (broj sati)	Predavanje: 10; Seminari: 10; Vježbe: 5
Očekivani broj studenata na predmetu	30
OPIS PREDMETA	
Ciljevi predmeta	
Stjecanje znanja o polimorfizmima gena koji, ovisno o svojoj ulozi u metabolizmu lijeka, specifično modificiraju učinkovitost farmakoterapije. Stjecanje znanja o klinički relevantnim farmakogenetskim varijantama gena za primjenu farmakoterapije (antidepresiva, analgetika, antikoagulanasa, beta blokatora, imunosupresiva, citostatika, antikonvulziva i dr.). Primjena stečenih znanja pri pretraživanju farmakogenomskih baza podataka i interpretaciji rezultata farmakogenomskog testiranja.	
Uvjeti za upis predmeta i ulazne kompetencije koje su potrebne za predmet	
Za ovaj kolegij nema posebnih uvjeta osim onih definiranih nastavnim planom i programom cijelog studijskog programa.	
Ishodi učenja na razini programa kojima predmet pridonosi	
1.1., 2.1., 2.3., 3.4., 3.5., 4.2.	
Očekivani ishodi učenja na razini predmeta (5-10 ishoda)	
Nakon odslušanij predavanja, odrađenih seminara i vježbi, samostalnog učenja i položenog ispita student će: 1. Odabrati klinički relevantne parove lijek-gen uz pomoć preporuka i smjenica farmakogenomskih baza podataka 2. Argumentirati farmakogenomsko testiranje za potrebe optimizacije terapijskog učinka specifičnog lijeka 3. Interpretirati rezultate farmakogenomskog testiranja 4. Procijeniti ulogu određene genetske varijante povezane s metabolizmom lijeka te izvesti zaključak o potencijalnom utjecaju na farmakokinetiku/farmakodinamiku lijeka 5. Argumentirati potrebu implementacije farmakogenomike u kliničku primjenu	
Sadržaj predmeta	
Predavanja: Kako specifični genetski polimorfizmi modificiraju učinkovitost i toksičnost farmakoterapije. Polimorfizmi, alelne varijante, genotip i očekivani metabolički fenotip metaboličkih enzima i transportnih proteina. Utjecaj na farmakokinetiku lijeka. Polimorfizmi u genima za enzime pojedinih skupina citokroma P450 (<i>CYP2D6</i>, <i>CYP2C19</i>, <i>CYP2C9</i>, <i>CYP2C8</i>, <i>CYP3A4/5/7</i>, <i>CYP4F2</i>, <i>CYP2B8</i>, <i>CYP2A6</i>, <i>CYP1A2</i>) te u genima drugih metaboličkih enzima (<i>UGT</i>, <i>TPMT</i>, <i>DYPD</i>, <i>NAT</i>, <i>GST</i>). Polimorfizmi u genima transmembranskih prijenosnika (<i>ABC</i>, <i>SLC</i>, <i>SERT</i>). Polimorfizmi u genima za ciljna mjesta djelovanja lijeka; utjecaj na farmakodinamiku lijeka. Polimorfizmi u genima za receptore na staničnoj membrani (<i>HER2</i>, <i>EGFR</i>, <i>ADRB1</i>, <i>HTR2A</i>, <i>DRD3</i>, <i>OPRM1</i>), enzime (<i>VKORC1</i>,	

ACE, ATM, COMT), unutarstanične signalne proteine (GRK5, GPCR, RSG4, ADD1) i ionske kanale (KCNMB1, SCNN, KCNJ11). Interakcije lijek-gen i lijek-lijek-gen. Razine dokaza, preporuke i smjernice radnih skupina i farmakogenomičkih konzorcija.

Seminari: Primjena farmakogenomike u terapiji zloćudnih bolesti, kardiovaskularnih bolesti, psihijatrijskih bolesti, HIV infekcije, dijabetesa, u liječenju boli, u imunosupresiji. Farmakogenomske baze podataka temeljene na znanstvenim dokazima (PharmGKB, CPIC) i alati/aplikacije dostupni na internetu. Genetska istraživanja koja su doprinijela razvoju farmakogenomike (Human Genome Project, HapMap, 1000 Genomes, ENCODE, DiscovEHR). Budućnost farmakogenomike - model preemptivnog testiranja za panel farmakogenomskih (PGx) biljega – individualni farmakogenomski profil bolesnika. Uloga farmakogenomike u personaliziranoj medicini: optimalan terapijski odgovor uz smanjenje rizika neželjenih nuspojava.

Vježbe: Metode molekularne dijagnostike u farmakogenomici: PCR u stvarnom vremenu, tehnologija mikročipova, sekvenciranje. Analiza rezultata genotipizacije. Izrada i interpretacija farmakogenetskog nalaza.

Vrste izvođenja nastave

Predavanja, seminari, vježbe

Obaveze studenata,

Pohađanje svih oblika nastave je obavezno, a student mora pristupiti svim provjerama znanja. Student može opravdano izostati s 30% svakog od oblika nastave. Neodrađena vježba mora se kolokvirati.

Praćenje rada studenata (Povezivanost ishoda učenja, nastavnih metoda i ocjenjivanja)

Nastavna aktivnost	ECTS	Ishod učenja	Aktivnost studenta	Metode procjenjivanja	Ocjenjski bodovi	
					Min.	Max.
Pohađanje nastave	0,5	1-5	Prisutnost na nastavi	Evidencija dolazaka studenta na nastavu; Aktivnost na nastavi	5	10
Završni ispit /Seminarski rad	1,5	1-5	Izrada seminarskog rada; Priprema za izlaganje seminarskog rada	Kombinirano – pisani seminarski rad - usmeno izlaganje	45	90
Ukupno	2				50	100

Vrednovanje pisanog dijela seminarskog rada:

Predan na vrijeme (0-5 bodova), formalno oblikovanje (do 5 bodova), sadržaj (do 40 bodova), originalnost (do 5 bodova), korištena literatura (do 20 bodova), stil i pravopis (do 10 bodova)

Vrednovanje usmenog izlaganja seminarskog rada:

Sadržaj (do 10 bodova), izlaganje i usmeno izražavanje (do 5 bodova)

Oblikovanje završne ocjene:

Ocjenskim bodovima ostvarenim tijekom nastave pridružuju se bodovi ostvareni vrednovanjem pismenog i usmenog dijela seminarskog rada. Ocjenjivanje se vrši apsolutnom raspodjelom, odnosno na temelju konačnog postignuća i uspoređuje se s brojčanim sustavom na sljedeći način: A – izvrstan (5): 80-100 ocjenskih bodova ; B – vrlo dobar (4): 70-79,99 ocjenskih bodova; C – dobar (3): 60-69,99 ocjenskih bodova; D – dovoljan (2): 50-59,99 ocjenskih bodova

Obavezna literatura (dostupna u knjižnici i putem ostalih medija)

Naslov	Broj primjeraka u knjižnici	Dostupnost preko ostalih medija
1. Francis Lam YW, Scott SA, ur. Pharmacogenomics: challenges and opportunities in therapeutic implementation. 2. izd. Elsevier; 2019.	2	
2. Primorac D, Höppner W, ur. Farmakogenetika u kliničkoj praksi. Iskustvo s 55 lijekova korištenih u kliničkoj praksi. Zagreb, Hamburg, Philadelphia: BioGlobe GmbH and St. Catherine Hospital; 2021.	2	

Dopunska literatura

1. Topić E, Štefanović M, Primorac D, Höppner W. Farmakogenetika. U: Topić E i sur. (ur): Medicinska biokemija i laboratorijska medicina u kliničkoj praksi. 2. dopunjeno i izmijenjeno izdanje. Zagreb: Medicinska naklada; 2018. str. 655-679.
2. Topić E, Primorac D. Farmakogenomika: značenje za medicinu u sljedećim desetljećima. Zbornik sveučilišta Libertas, 4, 2019.
3. Caudle KE, Dunnenberger HM, Freimuth RR, Peterson JF, Burlison JD, Whirl-Carillo M i sur. Standardizing terms for clinical pharmacogenetic test results: consensus terms from the Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC). Genetics in Medicine. 2017;19(2):215-223.
4. <https://www.pharmgkb.org/>
5. <https://cpicpqx.org/>

Načini praćenja kvalitete koji osiguravaju stjecanje izlaznih kompetencija

Anonimna, kvantitativna, standardizirana studentska anketa o predmetu i radu nastavnika koju provodi Ured za kvalitetu Medicinskog fakulteta Osijek.

Napomena

E-učenje ne ulazi u norma sate predmeta, ali se koristi u nastavi i sadrži poveznice na različite stranice, video i audio materijale dostupne na mrežnim stranicama.