



MASTER EN ENFERMEDADES CARDIOVASCULARES HEREDITARIAS

(MÁSTER PROPIO UCM, TEÓRICO – PRÁCTICO)

Las enfermedades cardiovasculares hereditarias son un grupo muy heterogéneo de enfermedades

con una baja prevalencia en términos generales, pero suponen un gran impacto en la sociedad en tanto que pueden ocasionar muerte súbita (especialmente en pacientes jóvenes) y progresar hacia insuficiencia cardíaca avanzada.

El conocimiento de estas patologías ha experimentado un crecimiento exponencial a lo largo de las últimas dos décadas lo que ha llevado a la creación de programas de asistencia multidisciplinarios dirigidos a las familias afectadas. En este nuevo escenario de medicina personalizada se hace imprescindible para los cardiólogos (clínicos en general, pero también especialistas en insuficiencia cardíaca avanzada, expertos en imagen, electrofisiológicos, etc.) incrementar su conocimiento en las bases genéticas y fisiopatológicas de las distintas cardiopatías hereditarias con el objetivo de universalizar la asistencia clínica a estos pacientes y ofrecerles el mejor tratamiento posible.

El presente curso combina las bases fundamentales de biología molecular, genética, imagen cardíaca, electrofisiología y cardiología clínica para generar una visión integral práctica y aplicada de las enfermedades cardiovasculares de base hereditaria.

Impartido por profesores del Servicio de Cardiología de Adultos y Servicio de Cardiología Pediátrica del Hospital Gregorio Marañón de Madrid (centro de referencia nacional en estas enfermedades) y con la colaboración de profesorado externo experto en la materia, el presente curso aporta un abordaje multidisciplinar no sólo de las cardiopatías hereditarias clásicas, sino también de las bases genéticas de otros procesos como la enfermedad aórtica, la hipertensión pulmonar o la hipercolesterolemia.

DIRECCIÓN

Dr. Javier Bermejo Thomas

ORGANIZA

Fundación para la
Innovación en Biomedicina -
FIBMED

SEDE

Impartición de clases
Teóricas y Prácticas

Servicio de Cardiología.
Hospital General Universitario
Gregorio Marañón.

Universidad Complutense de
Madrid

CONTACTO

E-mail: afbaza.externo@salud.madrid.org

Teléfono: 914 265 882

Hospital General Universitario
Gregorio Marañón

C/ Doctor Esquerdo, 46
28007 Madrid



PROGRAMA

1. **Generalidades:** Unidades de cardiopatías familiares. Genética aplicada a cardiología. Deporte y embarazo en enfermedades cardiovasculares hereditarias. El mundo pediátrico.
2. **Miocardiopatías I:** Miocardiopatía hipertrófica, miocardiopatía restrictiva y fenocopias.
3. **Miocardiopatías II:** Miocardiopatía dilatada, miocardiopatía izquierda no dilatada y miocardiopatía arritmogénica de ventrículo derecho.
4. **Arritmias hereditarias I:** Síndrome de Brugada, Síndrome de QT largo, Síndrome de QT corto, Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica. Enfermedades neuromusculares con implicación cardiovascular.
5. **Arritmias hereditarias II:** Muerte súbita no aclarada. Trastornos de conducción, Fibrilación auricular familiar. **Enfermedades mitocondriales. Implicaciones genéticas de la Hipertensión Arterial Pulmonar.**
6. **Aortopatías hereditarias. Hipercolesterolemia familiar.**
7. **Prácticas externas (taller de genética práctico orientado e imagen avanzada en miocardiopatías)**

PROFESORADO

Javier Bermejo Thomas, Director, Catedrático
M.ª Ángeles Espinosa Castro, Co-Directora

Reyes Álvarez García Rovés
Pablo Ávila Alonso
Miriam Centeno Jiménez
Gregorio Cuerpo Caballero
Antonia Delgado Montero
María Eva Delpón Mosquera
Jaime Elizaga Corrales
Ana Isabel Fernández Ávila
Cristina Gómez González
Ana González Mansilla
Esteban González Torrecilla

Virginia Martín Manzano
Constancio Medrano López
Irene Méndez Fernández
Teresa Mombiela Remírez de Ganuza
Antonio Portolés Hernández
Andrea Postigo Esteban
Raquel Prieto Arévalo
Elena Rodríguez González
Hugo Rodríguez Abella
Silvia Vilches Soria

**MASTER PROPIO UCM
TEÓRICO - PRÁCTICO EN
ENFERMEDADES CARDIOVASCULARES HEREDITARIAS**

Día	Fecha	Horario		MÓDULO I GENERALIDADES: UNIDADES DE CARDIOPATIAS FAMILIARES. GENETICA APLICADA A CARDIOLOGIA. DEPORTE Y EMBARAZO EN ENFERMEDADES CARDIOVASCULARES HEREDITARIAS. EL MUNDO PEDIATRICO. COORDINADORA: ANA FERNANDEZ AVILA
		Inicio	Fin	
Lunes	10-feb.-25	14:30	15:30	1) Unidades de Cardiopatías Familiares. Estructura y organización. (M. Angeles Espinosa)
		15:30	16:30	2) Conceptos generales de genética. Tipos de herencia en ECV hereditarias (Ana Fernández Ávila)
		16:45	19:00	3) Genética práctica para cardiólogos (I). Tipos de estudios genéticos. Tipos de mutaciones (Ana Fernández Ávila)
Martes	11-feb.-25	14:30	16:00	4) Genética práctica para cardiólogos (II). Interpretación y clasificación de variantes (Cristina Gómez)
		16:00	17:30	5) Genética práctica para cardiólogos (III). Genética de las ECV hereditarias (Julián Palomino)
		17:45	19:00	6) Consejo genético. Screening familiar en cardiopatías familiares (Cristina Gómez)
Miércoles	12-feb.-25	14:30	16:00	7) Deporte y cardiopatías familiares (Antonia Delgado)
		16:00	17:30	8) Embarazo y cardiopatías familiares (Raquel Prieto)
		17:45	19:00	9) Aspectos particulares de las ECVH en la infancia. (Constancio Medrano)
Día	Fecha	Horario		MÓDULO II MIOCARDIOPATIAS I. MIOCARDIOPATÍA HIPERTROFICA Y RESTRICTIVA. COORDINADORA: MARIA ANGELES ESPINOSA
		Inicio	Fin	
Lunes	17-mar.-25	14:30	15:30	1) Novedades en la clasificación europea de Miocardiopatías. (M. Ángeles Espinosa)
		15:30	16:30	2) Miocardiopatía hipertrófica: generalidades, riesgo arritmico en adultos y niños (M. Ángeles Espinosa y Reyes Álvarez)
		16:45	17:45	3) Miocardiopatía hipertrófica obstructiva y no obstructiva: tratamiento médico. El papel de inhibidores de la miosina cardíaca. Terapias de reducción septal (M. Ángeles Espinosa)
		17:45	19:00	4) Miocardiopatía hipertrófica obstructiva: terapias de reducción septal. (Jaime Elizaga, Hugo Rodríguez Abella)
Martes	18-mar.-25	14:30	16:30	4) Fenocopias de miocardiopatía hipertrófica. Miocardiopatía restrictiva "no amiloidótica" (Reyes Álvarez y Silvia Vilches)
		16:45	18:00	5) Amiloidosis cardíaca por TTR: conceptos, formas hereditarias vs "wild type". (Silvia Vilches)
		18:00	19:00	6) Diagnóstico de la Amiloidosis cardíaca por TTR (Silvia Vilches)
Miércoles	19-mar.-25	14:30	16:00	7) Amiloidosis cardíaca por TTR. Tratamiento. (Pablo G. Pavía/ Rocío Eiros (Salamanca)
		16:00	17:00	8) Enfermedad de Fabry (Irene Méndez)
		17:30	19:00	9) Casos prácticos (Silvia Vilches y M. Ángeles Espinosa)

Día	Fecha	Horario		MÓDULO III MIOCARDIOPATIAS II. MIOCARDIOPATÍA DILATADA, MIOCARDIOPATÍA IZQUIERDA NO DILATADA Y MIOCARDIOPATIA ARRITMOGENICA DE VENTRICULO DERECHO. MISCELANEA. COORDINADORA: CRISTINA GOMEZ
		Inicio	Fin	
Lunes	26-may.-25	14:30	15:30	1) Miocardiopatía dilatada: bases genéticas, novedades en la estratificación pronóstica más allá de la FEVI. (Irene Méndez)
		15:30	16:30	2) Miocardiopatía izquierda no dilatada ¿Qué implica este nuevo concepto? (Irene Méndez)
		16:45	19:00	3) Correlación genotipo-fenotipo en miocardiopatía dilatada y miocardiopatía izquierda no dilatada (Irene Méndez)
Martes	27-may.-25	14:30	15:30	4) Miocardiopatía arritmogénica de ventrículo derecho (I) (Esther Zorio)
		15:30	16:30	5) Miocardiopatía arritmogénica de ventrículo derecho (II) (Esther Zorio)
		16:45	19:00	6) Casos prácticos (Irene Méndez y M. Ángeles Espinosa)
Miércoles	28-may.-25	14:30	16:00	7) El corazón del deportista (Cristina Gómez)
		16:00	17:15	8) Genética en miocarditis. Miocardiopatía dilatada periparto (Cristina Gómez)
		17:45	19:00	9) Terapia génica en miocardiopatías (Cristina Gómez)
Día	Fecha	Horario		MÓDULO IV ARRITMIAS HEREDITARIAS I: SINDROME DE QT LARGO, SÍNDROME DE QT CORTO, TAQUICARDIA VENTRICULAR POLIMORFICA CATECOLAMINÉRGICA, SÍNDROME DE BRUGADA. ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES CON IMPLICACION CARDIOVASCULAR. COORDINADORA: SILVIA VILCHES
		Inicio	Fin	
Lunes	9-feb.-26	14:30	16:00	1) Mecanismos moleculares y genéticos implicados en la muerte súbita cardíaca no estructural. (Eva Delpón)
		16:30	18:00	2) Síndrome de QT largo (I). Tipos. Diagnóstico y tratamiento. SQTL inducido por fármacos (Silvia Vilches)
		18:00	19:00	3) Síndrome de QT largo (II). SQTL en pediatría. SQT corto. (Miriam Centeno)
Martes	10-feb.-26	14:30	16:00	4) Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica (Juan Ramón Gimeno)
		16:00	17:00	5) Síndrome de Brugada. Definición, fisiopatología, estudio familiar (Silvia Vilches)
		17:30	19:00	6) Síndrome de Brugada. Controversias y manejo. Ablación epicárdica. (Pablo Ávila)
Miércoles	11-feb.-26	14:30	15:30	7) Enfermedades neuromusculares que importan al cardiólogo I: Clasificación. Distrofinopatías (Silvia Vilches)
		15:30	16:30	8) Enfermedades musculares que importan al cardiólogo II: Steinert. Miscelánea. (Silvia Vilches)
		17:00	19:00	9) Casos prácticos (Silvia Vilches y M. Ángeles Espinosa)
Día	Fecha	Horario		MÓDULO V ARRITMIAS HEREDITARIAS II: MUERTE SUBITA NO ACLARADA. MISCELÁNEA: TRANSTORNOS DE CONDUCCION, FA FAMILIAR. ENFERMEDADES MITOCONDRIALES HIPERTENSION ARTERIAL PULMONAR COORDINADORA: MARIA ANGELES ESPINOSA
		Inicio	Fin	
Lunes	23-mar.-26	14:30	15:30	1) Muerte súbita cardíaca I. Etiología. Autopsia molecular. Screening de familiares (M. Ángeles Espinosa)

		15:30	17:00	2) Muerte súbita cardíaca II. La visión del forense. (M. Paz Suárez Mier)
		17:30	19:00	3) Fibrilación Ventricular idiopática. Mecanismos, bases genéticas, screening familiar. (Esteban González Torrecilla)
Martes	24-mar.-26	14:30	15:30	4) Trastornos de conducción cardíaca hereditarios y fibrilación auricular familiar (M. Ángeles Espinosa)
		15:30	16:30	5) Enfermedades mitocondriales (M ^a . Ángeles Espinosa)
		17:00	18:30	6) Casos prácticos (Silvia Vilches y M. Ángeles Espinosa)
Miércoles	25-mar.-26	14:30	15:30	1) Fisiopatología, bases moleculares y genética de la Hipertensión Arterial Pulmonar (Teresa Mombiela)
		15:30	16:30	2) Introducción al tratamiento de la Hipertensión Arterial Pulmonar (Teresa Mombiela)
		17:00	18:30	3) Hipertensión pulmonar primaria. Screening de portadores y guía para el inicio de tratamiento. Casos prácticos (Teresa Mombiela)
Día	Fecha	Horario		MÓDULO VI HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR. AORTOPATÍAS HEREDITARIAS. COORDINADORA: IRENE MÉNDEZ
		Inicio	Fin	
Lunes	25-may.-26	14:30	15:30	1) Hipercolesterolemia familiar: fisiopatología y bases genéticas (Irene Méndez)
		15:30	17:00	2) Hipercolesterolemia familiar: diagnóstico e indicaciones de estudio genético. (Irene Méndez)
		17:30	19:00	3) Tratamiento de la hipercolesterolemia familiar. Casos prácticos (Irene Méndez)
Martes	26-may.-26	14:30	15:30	4) Bases fisiopatológicas y genéticas del Síndrome de Marfan y desórdenes relacionados. (Gisella Teixido)
		15:30	17:00	5) Síndrome de Marfan. Clínica y diagnóstico. Screening de familiares. SD Marfan en edad pediátrica. Seguimiento y tratamiento médico (Gisella Teixido)
		17:30	18:30	6) Tratamiento quirúrgico en el Síndrome de Marfan. Indicaciones. Aspectos prácticos de la cirugía (Gregorio Cuerpo)
Miércoles	27-may-26	14:30	15:30	7) Síndrome de Loeys-Dietz y Síndrome de Ehlers Danlos. Otras aortopatías genéticas sindrómicas. (Irene Méndez)
		15:30	16:30	8) Enfermedad aórtica familiar no sindrómica. (Irene Méndez)
		17:00	18:30	9) Casos Clínicos de aortopatías Hereditarias (Irene Méndez y M. Ángeles Espinosa)

PRÁCTICAS

1er año:

TALLER PRÁCTICO DE GENÉTICA (1era semana)

14:30 -16:30	1 parte
16:45 -17:00	Descanso/Café
17:00 -19:00	2 parte

Contenido:

1. Wet-Lab

- i) Fuentes de material genético (ADN, ARN, ADN mitocondrial)
Extracción de ácidos nucleicos (LITEC)
 - sangre
 - tejido fresco
 - tejido embebido en parafina

 - ii) Preparación de fragmentos/librerías/PCR
PCR (LITEC)
Construcción de librerías (U. Genómica)

 - iii) Secuenciación masiva
Bases de la secuenciación masiva (U. Genómica)
Carga de un secuenciador automático (U. Genómica)

 - i) Validación (técnicas y análisis)
Secuenciación SANGER (U. Genómica-LITEC)
Cuantificación del N.º de copias génicas por MPLA
Cuantificación del N.º de copias génicas por qPCR (LITEC)
Cuantificación de la expresión génica por qPCR (LITEC)
-

2. Bioinformática (LITEC)

- i. Datos brutos, tipo de archivos y herramientas de análisis (libres y Sophia)
- ii. Extracción de variantes y filtrado
- iii. Interpretación del impacto de variantes (predictores in-silico)

PRACTICAS EN CARDIOPATIAS FAMILIARES: (2da semana)

La segunda semana de prácticas del primer curso se focalizará en la consulta monográfica de cardiopatías familiares y un taller de imagen avanzada en Miocardiopatía Hipertrófica.

Los alumnos asistirán un día de la semana a la consulta de cardiopatías familiares, los otros 4 días tendrán un formato de “taller” con la siguiente distribución:

14:30 -16:30	1 parte
16:45 -17:00	Descanso/Café
17:00 -19:00	2 parte

Contenido del taller:

- El ecocardiograma de esfuerzo en la Miocardiopatía Hipertrófica
- Ecocardiografía transesofágica para planificación de terapia de reducción septal
- Ecocardiografía transesofágica intraoperatoria en Miocardiopatía hipertrófica
- Caracterización de la amiloidosis cardíaca por ecocardiograma
- Caracterización de la amiloidosis cardíaca por resonancia magnética cardíaca
- Taller de medicina nuclear: Gammagrafía y nuevas técnicas para la detección del depósito de amiloide
- Resonancia cardíaca en Miocardiopatía hipertrófica: fenotipos, diagnóstico diferencial, cuantificación de realce tardío

2º año:

PRACTICAS EN CARDIOPATIAS FAMILIARES (3 semana)

La primera semana de prácticas del 2º curso continuará con la interpretación de estudios genéticos y la consulta monográfica de cardiopatías familiares. Los alumnos asistirán a dos consultas monográficas de cardiopatías familiares en la semana. Los otros 3 días tendrán un formato de taller centrado en el análisis e interpretación de estudios genéticos sobre casos reales con la siguiente agenda:

“Taller de análisis e interpretación de estudios genéticos en cardiología. Casos reales”

14:30-16:30	1 parte
16:45-17:00	Descanso/Café
17:00-19:00	2 parte

PRACTICAS EN CARDIOPATIAS FAMILIARES (4 semana)

En la segunda semana de prácticas del 2º curso los alumnos asistirán a una consulta monográfica de cardiopatías familiares y a 3 sesiones de Resonancia Magnética Cardíaca. El 5º día se dedicará a un taller práctico sobre imagen avanzada en Miocardiopatías con la siguiente agenda:

“Taller de Imagen Avanzada en Miocardiopatías”

14:30-16:30	1 parte
16:45-17:00	Descanso/Café
17:00-19:00	2 parte

PROFESORES EXTERNOS:

Módulo 1: Julián Palomino (Unidad de Cardiopatías Familiares. Hospital 12 de Octubre, Madrid)

Módulo 2: Pablo G Pavía (Unidad de Cardiopatías Familiares. Hospital Puerta de Hierro. Madrid). Alternativa: Rocío Eiros (Unidad de Cardiopatías Familiares/amiloidosis. Salamanca)

Módulo 3: Esther Zoiro (Valencia)

Módulo 4: Eva Delpón (UCM. Madrid) y Juan R Gimeno (Murcia)

Módulo 5: M. Paz Suárez Mier (Instituto Nacional de Toxicología. Madrid)

Módulo 6: Gisella Teixido (Barcelona)

EVALUACIÓN Y PRÁCTICAS

Los alumnos realizarán un ejercicio de autoevaluación (de carácter obligatorio) al finalizar cada lección. Así mismo, se realizarán un ejercicio tipo test y casos clínicos al finalizar cada año.

La programación práctica se organiza en módulos de dos semanas.

Cada alumno debe realizar cuatro módulos completos (8 semanas en total) a lo largo del master.

Las fechas de realización se concretarán según la disponibilidad del alumno y de plazas en el Servicio.

El profesor proporcionará una evaluación individual de la participación en las clases prácticas.

Las prácticas se realizarán en el Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Servicio de Cardiología y Unidad de Diagnóstico Genético.

MATRÍCULA

El coste de la matrícula es de 3.000€ por curso. (6.000€ en total)

DURACIÓN

2

AÑOS

CRÉDITOS

ECTS

60

HORAS DE DOCENCIA

524

MODALIDAD

Semipresencial
