



# 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 multidisciplinares 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 cardiaca, 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.<sup>a</sup> Ángeles Espinosa Castro, Co-Directora

Reyes Álvarez García Rovés  
Pablo Ávila Alonso  
Miriam Centeno Jiménez  
Gregorio Cuerpo Caballero  
Antonia Delgado Montero  
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  
María Eugenia Vázquez  
Silvia Vilches Soria

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

Día	Fecha	Horario		<b>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</b>
		Inicio	Fin	
Lunes	10-feb.-25	14:30	15:30	1) Unidades de Cardiopatías Familiares. Estructura y organización.
		15:30	16:30	2) Conceptos generales de genética. Tipos de herencia en ECV hereditarias
		16:45	19:00	3) Genética práctica para cardiólogos (I). Tipos de estudios genéticos. Tipos de mutaciones
Martes	11-feb.-25	14:30	16:00	4) Genética práctica para cardiólogos (II). Interpretación y clasificación de variantes
		16:00	17:30	5) Genética práctica para cardiólogos (III). Genética de las ECV hereditarias
		17:45	19:00	6) Consejo genético. Screening familiar en cardiopatías familiares
Miércoles	12-feb.-25	14:30	16:00	7) Deporte y cardiopatías familiares
		16:00	17:30	8) Embarazo y cardiopatías familiares
		17:45	19:00	9) Aspectos particulares de las ECV hereditarias en la infancia.
Día	Fecha	Horario		<b>MÓDULO II MIOCARDIOPATIAS I. MIOCARDIOPATÍA HIPERTROFICA Y RESTRICTIVA. COORDINADORA: MARIA ANGELES ESPINOSA</b>
		Inicio	Fin	
Lunes	3-mar.-25	14:30	15:30	1) Novedades en la clasificación europea de Miocardiopatías.
		15:30	16:30	2) Miocardiopatía hipertrófica: generalidades, riesgo arrítmico en adultos y niños
		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.
		17:45	19:00	4) Miocardiopatía hipertrófica obstructiva: terapias de reducción septal.
Martes	4-mar.-25	14:30	16:30	4) Fenocopias de miocardiopatía hipertrófica. Miocardiopatía restrictiva "no amiloidótica"
		16:45	18:00	5) Amiloidosis cardíaca por TTR: conceptos, formas hereditarias vs "wild type".
		18:00	19:00	6) Diagnóstico de la Amiloidosis cardíaca por TTR
Miércoles	5-mar.-25	14:30	16:00	7) Amiloidosis cardíaca por TTR. Tratamiento.
		16:00	17:00	8) Enfermedad de Fabry
		17:30	19:00	9) Casos prácticos

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.
		15:30	16:30	2) Miocardiopatía izquierda no dilatada ¿Qué implica este nuevo concepto?
		16:45	19:00	3) Correlación genotipo-fenotipo en miocardiopatía dilatada y miocardiopatía izquierda no dilatada
Martes	27-may.-25	14:30	16:15	4) Casos prácticos
		16:30	17:30	5) Miocardiopatía arritmogénica de ventrículo derecho (I)
		17:45	18:30	6) Miocardiopatía arritmogénica de ventrículo derecho (II)
Miércoles	28-may.-25	14:30	16:00	7) El corazón del deportista
		16:00	17:15	8) Genética en miocarditis. Miocardiopatía dilatada periparto
		17:45	19:00	9) Terapia génica en miocardiopatías
Día	Fecha	Horario		MÓDULO IV ARRITMIAS HEREDITARIAS I: SINDROME DE QT LARGO, SÍNDROME DE QT CORTO, TAQUICARDIA VENTRICULAR POLIMORFICA CATECOLAMINÉRGICA, SINDROME 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.
		16:30	18:00	2) Síndrome de QT largo (I). Tipos. Diagnóstico y tratamiento. SQTL inducido por fármacos
		18:00	19:00	3) Síndrome de QT largo (II). SQTL en pediatría. SQT corto.
Martes	10-feb.-26	14:30	16:00	4) Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica
		16:00	17:00	5) Síndrome de Brugada. Definición, fisiopatología, estudio familiar
		17:30	19:00	6) Síndrome de Brugada. Controversias y manejo. Ablación epicárdica.
Miércoles	11-feb.-26	14:30	15:30	7) Enfermedades neuromusculares que importan al cardiólogo I: Clasificación. Distrofinopatías
		15:30	16:30	8) Enfermedades musculares que importan al cardiólogo II: Steinert. Miselánea.
		17:00	19:00	9) Casos prácticos
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

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

# 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)
- iv. 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)

### 3. 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核: 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 monográficas 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 las 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

## 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

---