

# XIII Jornada de Cardiogenética



## PROGRAMA (presencial “Salón de Actos” y on-line)

### RCP en secundaria Mañana del viernes 29 Noviembre

**9:45- 10:00 Bienvenida. Director Gerente, Director Médico y Subdirectora Médica del HCUVA.** Dr Amancio Marín, Dr Carlos Pérez Crespo, Dra María Luisa Tornel

**10:00-12:00. Espacios cardioprotegidos. La reanimación cardiopulmonar salva vidas (Kids save lives).**

**Introducción:** Manuel Pardo Ríos

**Moderadores:** Esther Zorio Grima, Mireia Alcazar, Juan Pedro Hernández del Rincón

**Realidad virtual y otras tecnologías para la formación en RCP en las aulas (10 min).**  
Trinidad Pérez Rubio

**Valor de la enfermería escolar en la formación en RCP (10 min):** Ana Belén García García y M.ª José González Guirao.

**RCP en el rescate acuático (10 min):** María José Fernández Méndez

**RCP “de bajo coste” (10 min),** Sheila Vázquez Álvarez, Santiago Martínez Isasi

**RCP en el mundo del deporte (10 min):** Esther Zorio

**Papel de las asociaciones de pacientes en la formación en RCP (10 min):** David Flores

**Mi experiencia personal:** Juan Ginés Marín Alarcón, María Dolores Caballero García.

**Talleres de RCP para alumnos de educación primaria y secundaria 12:00 a 14:00 horas.**  
Directores del taller: Dr. Manuel Pardo Ríos, Jesús Abrisqueta García, Mireia Alcazar

(Gerencia de Urgencias y Emergencias 061 de la Región de Murcia, RCP Revolution). Trinidad Pérez Rubio (Profesora educación primaria, UCAM). Ana Belén García García, María José González Guirao (Enfermería Escolar, SMS). María José Fernández Méndez, Sheila Vázquez Álvarez, Santiago Martínez Isasi (Escuela de Enfermería de Pontevedra, Universidade de Vigo). David Flores Ayestaran, Margarita de Blas García (Directores de SVB y DEA. Asociación Española de Enfermos DAVD-DAI). Lugar: aulas de docencia, pabellón de docencia y dirección de la Arrixaca y aulas del PUBA Facultad Medicina.



### MYBPC3 - DAY Tarde del viernes 29 Noviembre

**17:00-19:00. Investigación y nuevas terapias en la Miocardiopatía Hipertrófica por mutaciones en el gen MYBPC3**

**Modera:** Susana Portela, Josefa Fernández del Palacio

**¿Qué es la miocardiopatía hipertrófica (MCH) y por qué el gen MYBPC3 es tan importante?:** (15 min) Roberto Barriales

**Mecanismos moleculares de la enfermedad.** (15 min) Jorge Alegre Cebollada

**¿Por qué dos hermanos con la misma genética pueden tener una severidad diferente de la enfermedad?** (10 min) Juan Ramón Gimeno

**Multiómicas en la presentación precoz y en la heterogeneidad del fenotipo en la MCH.** (10 min) María Sabater

**Valor del análisis por Inteligencia artificial en el estudio de la heterogeneidad en la MCH.** (10 min) Luis Bote Curiel

**Un presente esperanzador. Nuevos fármacos inhibidores de la miosina.** (10 min) Joel Salazar

**Terapia génica para la MCH por MYBPC3:** (10 min) Natalia Petersen

**Presentación del libro. Testimonios en Miocardiopatía Hipertrofica.** (10 min) Susana Portela



---

## DEBATES EN DIRECTO

(Sábado 30 Noviembre 2024)

---

**9:00. Apertura por parte de las autoridades.** Directora Gerente SMS, Directora General SMS, Director Gerente, Director Médico, Subdirectora Médica, Jefe de Servicio de Cardiología del HCUVA. Dra. Isabel Ayala Viguera, Dra. Irene Marín, Dr. Amancio Marín, Dr Carlos Pérez Crespo, Dra María Luisa Tornel, Dr Domingo Pascual Figal

**9:30 Charla inaugural. El poder de las asociaciones de pacientes en la investigación y desarrollo de nuevos agentes terapéuticos.** Juan Carrión

**10:00. ¿Qué es la traslación, transferencia del conocimiento y la innovación?**

Introducción: Senena Corbalán

Panel: Aurelio Luna, Fuensanta Martínez, Joaquín Gómez, Juan Carrión

**11:00. Herramientas de edición génica CRISPR-Cas9. Recorta, pega y colorea.**

Introducción: Lluís Montoliu

Panel: María Sabater, Javier Corral, Ester Costafreda, Francisco Javier Martínez Morcillo

**12:00. Pausa Café**

**12:15. Importancia de conocer los mecanismos de la enfermedad en el desarrollo de fármacos. El ejemplo de la amiloidosis**

Introducción: Pablo García Pavía

Panel: Francisco López Andreu, Encarna Guillén, Eugenia de la Morena

**13:15. AI. Inteligencia artificial en medicina y en cardiología.**

Introducción: Sergio Muñoz

Panel: Lorenzo Monserrat, Ángel Esteban, Juan José Sánchez Muñoz

**14:15. Conclusiones y clausura.** Francisco J Castro, Ana Carreño, Margarita Villanueva

**INSCRIPCIÓN (gratuita) a partir del 4 de Octubre en:**

<https://jornadacardiogenetica.com/#inscripciones>



---

## Talleres (presenciales)

**Viernes 29**

---

**11:00-12:00. Laboratorio de Cardiogenética.** Directores: Dr. Ángel Bernabé, Serena Munteanu, Jesús Wagih, Ángel Júdez, Loly Nestares. Lugar: Laboratorio de cardiogenética (LAIB-IMIB laboratorio 2,35)

**12:00-13:00. Histopatología Cardíaca. (para profesionales).** Directores: Dr. Francisco Pastor Quirante, Dr. Juan Pedro Hernández del Rincón, Dra Beatriz Aguilera y Dr. Luis Polo. Material: piezas miocardio y microscopio. Lugar: Facultad de Medicina (El Palmar) Sala de disección, 5ª planta

**18:30-20:00. ¿Cómo aprender a realizar una reanimación cardiopulmonar (RCP)? para adultos.** Directores del taller: D. David Flores Ayestaran, Dña. Margarita de Blas García (Directores de SVB y DEA. Asociación Española de Enfermos DAVD-DAI). Lugar: Facultad Medicina (El Palmar) Aula 10, planta primera del aulario.

---

## Inscripción a los talleres

---

Los talleres se realizarán en grupos reducidos de un máximo de 10 participantes. Habrá dos turnos de una hora de duración de cada taller. Los interesados por favor inscribirse en <https://forms.gle/mdj4VzWQB3mxCHDj9> (hasta 15 noviembre 2024 inclusive).

## SELECCIÓN DE TEMAS RELACIONADOS

---

### “A LA CARTA”

---

**MATERIAL ON LINE ACCESIBLE PARA INSCRITOS A LA JORNADA.** (desde 24 horas antes hasta 30 días después)

**Alexandra Zamfirescu.** Importancia de los registros internacionales en cardiogenética. Estudios activos en la red ERN Guard Heart.

**Ana Isabel Rodríguez Serrano.** Avances en el tratamiento de la cardiopatía amiloidótica TTR. Resultados del ensayo Helios B

**Asociación española contra la Muerte Súbita José Durán#7.** Fundación de la asociación y actividades para la prevención de la muerte súbita.

**Cristina Gil Ortuño.** Caracterización genética de la miocardiopatía hipertrófica felina.

**Dafne Lozano Paredes.** ¿Qué es todo esto de la inteligencia artificial?, del machine learning, a Lola la enfermera virtual y el ChatGPT?

**David Sánchez Ortiz.** Investigar en el CNIC. Mecanismos moleculares de la miocardiopatía hipertrófica.

**Eva Cabrera Romero.** ¿Cómo se están implantando los inhibidores de la miosina (Mavacamten) en nuestro medio?

**Eva Cabrera Romero.** Preliminary results from the CRISPR/Cas9 trial on TTR amyloidosis.

**Manuel Pardo Ríos y RCP Revolution.** La cadena de la vida o cadena de supervivencia “<https://youtu.be/ZE6SqRvEO4Y>”

**Manuel Pardo Ríos.** Innovación y realidad Virtual en la formación en Reanimación Cardiopulmonar.

**Margarita Villanueva.** Herramientas para afrontar el duelo tras una muerte súbita (para pacientes y familiares).

**Marina Navarro y Elena de la Cruz.** ¿Qué novedades tenemos de los ensayos clínicos?

**Isabel López Expósito.** ¿Por qué es imprescindible la especialidad de Genética Clínica en España?

**Juan Ramón Gimeno.** Anatomía y funcionamiento del corazón. (para pacientes y familiares).

**Joaquín García Ferreira.** ¿Qué fármacos están contraindicados en el Sdr de Brugada?

**María José Lucas Mayol.** ¿Cómo saber que fármacos están contraindicados en el Sdr de QT largo?

**María Teresa Pérez Martínez.** ¿En qué consisten los ensayos clínicos y porque es importante participar en ellos?

**Marta Zapata Martínez.** ¿Qué he aprendido sobre la implantación de un programa de screening con ECG en adolescentes?

**Núria Díez Escuté.** El papel de una gestora de casos en la atención integrada a la muerte súbita

**Ruth Biller.** Good news for the Desmoplakin cardiomyopathy. Role of the new risk score

**Serena Munteanu y Jesús Wagih.** Modelos animales de experimentación en miocardiopatías.

**Trinidad Pérez Rubio.** Reanimación Cardiopulmonar y primeros auxilios en la escuela.

### Listado de ponentes y moderadores:

- Abrisqueta García, Jesús (Médico especialista en Urgencias. Gerencia de Urgencias y Emergencias 061 de la Región de Murcia)
- Alcazar Artero, Mireia Petronila (Especialista en Medicina de Urgencias Extrahospitalarias, Investigadora en estrategias de RCP, Universidad Católica San Antonio de Murcia, UCAM)
- Alegre Cebollada, Jorge (Investigador principal del grupo de Mecánica Molecular del Sistema Cardiovascular, Centro Nacional de Investigación Cardiovascular, CNIC, Madrid)
- Barriales Villa, Roberto (Cardiólogo. Unidad Cardiopatías Familiares (CSUR). Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña)
- Bernabé García, Ángel (Biólogo, Genetista del Laboratorio de Cardiogenética, HUVA-IMIB-FFIS).
- Biller, Ruth (Presidenta de la asociación de pacientes con miocardiopatía por Desmoplaquina, Presidenta de asociaciones de pacientes con cardiopatías raras en la red europea (ERN Guard-Heart, Médico especialista en Ginecología) <https://www.arvc-selbsthilfe.org/english/>)
- Bote Curiel, Luis (Ingeniero en telecomunicaciones, Investigador del Grupo de investigación de alto rendimiento en Ingeniería Biomédica y Ciencia de Datos en de la Universidad Rey Juan Carlos, Profesor de la Universidad Rey Juan Carlos de Madrid) <https://gestion2.urjc.es/pdi/departamento/Y158>
- Caballero García, María Dolores (Paciente experta. Asociación de pacientes con cardiopatías familiares de Murcia)
- Cabrera Romero, Eva (Cardióloga, Unidad de Cardiopatías Familiares (CSUR/ ERN), Hospital Puerta de Hierro de Majadahonda, Madrid)
- Carreño Lorenzo, Ana María (Trabajadora Social y Presidenta de la Asociación de pacientes AFACMS, <https://d-corazon.com/>)
- Castro García, Francisco (Jefe de Servicio. Cardiólogo Pediátrico. Hospital Universitario Virgen Arrixaca)
- Carrión Tudela, Juan (Presidente de FEDER y Presidente de la Asociación de Enfermedades Raras D´Genes) <https://www.enfermedades-raras.org/>
- Corbalán García, Senena (Vicerrectora de Investigación de la Universidad de Murcia)
- Corral de la Calle, Javier (Investigador Principal del IMIB, Grupo de Hematología y Oncología Médica Clínico-Experimental, Hospital Universitario Morales Meseguer, Profesor Universidad de Murcia)
- Costafreda, Ester (Gerente de SAMS - Síndromes Arrítmicos relacionados con la Muerte Súbita, Barcelona y co-Chair del EPAG de ERN Guard-Heart). <https://guardheart.ern-net.eu/patients/epags/sindromes-arritmicos-relacionados-con-la-muerte-subita/ester-costafreda-2/>
- De Blas García, Margarita (Asociación Española de Enfermos con Displasia Arritmogénica de Ventrículo Derecho, DAVD-DAI, SVB y DEA).
- De la Cruz Martínez, Elena (Doctora en Biología, Investigadora Unidad de Cardiopatías Familiares-Laboratorio de Cardiogenética, Hospital Universitario Virgen Arrixaca-IMIB).
- De la Morena Barrio, María Eugenia (Investigadora del IMIB, Grupo de Hematología y Oncología Médica Clínico-Experimental, Hospital Universitario Morales Meseguer)

- Díez Escuté, Núria (Enfermera Gestora de pacientes, Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona. Universitat de Barcelona)
- Durán Cabello, José (Presidente de la Asociación Española Contra la Muerte Súbita José Duran#7, Barcelona) <https://www.facebook.com/aemsjoseduran7>
- Esteban Gil, Ángel (Ingeniero Informático, Bioinformática. Responsable del Departamento de Informática y Sistemas. Coordinador de la Plataforma de Informática Biomédica y Bioinformática del IMIB) <https://bioinformatica.imib.es/plataforma/index.jsf>
- Fernández del Palacio, Josefa (Catedrática, Cardióloga Veterinaria, Departamento de Medicina y Cirugía, Universidad de Murcia)
- Flores Ayestaran, David (Presidente de la Asociación Española de Enfermos con Displasia Arritmogénica de Ventrículo Derecho, DAVD-DAI). <https://enfermosdavid.wixsite.com/asociacion/david-y-dai>
- García García, Ana Belén (Enfermería Escolar, Servicio Murciano de Salud)
- García Pavía, Pablo (Cardiólogo, Unidad de Cardiopatías Familiares (CSUR/ ERN), Hospital Puerta de Hierro de Majadahonda, Madrid, Investigador del CNIC y CIBERCV) <https://cardiologiapuertadehierro.com/insuficiencia-cardiaca/unidad-de-cardiopatias-familiares>
- Gómez Moya, Joaquín (Presidente ejecutivo, CEO, Viva In Vitro Diagnostics) <https://vivaivd.com/>
- Gimeno Blanes, Juan Ramón (Cardiólogo. Unidad Cardiopatías Familiares. Hospital Universitario Virgen Arrixaca) <https://www.murciasalud.es/web/csur-ern-cardiopatias-familiares>
- Gil Ortuño, Cristina (Doctora en Biología, Experta en bases genéticas de la cardiomiopatía hipertrófica felina, Departamento de Biología Molecular (SACE), Área Científica y Técnica de Investigación, Universidad de Murcia)
- González Guirao, María José (Enfermería Escolar, Servicio Murciano de Salud)
- Guillén Navarro, Encarna (Jefa de Servicio de Pediatría y del Servicio Genética Médica (CSUR/ ERN Bond). Hospital Universitario Virgen Arrixaca, Presidenta de la Asociación Española de Genética Humana AEGH, Investigadora Principal CIBERER)
- Hernández del Rincón, Juan Pedro (Director del Instituto de Medicina Legal y Ciencias Forenses de Murcia; Profesor del Departamento de Medicina Legal y Forense de la Universidad de Murcia) <https://portalinvestigacion.um.es/area/183/detalle>
- Júdez Serrano, Ángel (Biólogo, Investigador doctoral, Laboratorio de Cardiogenética, IMIB-FFIS).
- López Andreu, Francisco (Jefe de Servicio de Medicina Interna del Hospital General Universitario Reina Sofía de Murcia)
- López Expósito, Isabel (Directora del Centro de Bioquímica y Genética Clínica, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Servicio Murciano de Salud) <https://www.murciasalud.es/web/centro-de-bioquimica-y-genetica-clinica>
- Lozano Paredes, Dafne (Ingeniera en telecomunicaciones Investigador del Grupo de investigación de alto rendimiento en Ingeniería Biomédica y Ciencia de Datos en de la Universidad Rey Juan Carlos de Madrid) <https://gestion2.urjc.es/pdi/departamento/Y158>
- Lucas Mayol, María José (Farmacéutica, Hospital General Universitario de Elche, Alicante)
- Luna Maldonado, Aurelio (Presidente de la Fundación de Estudios Médicos de Molina (FEM). Catedrático de Medicina Legal y Forense. Universidad de Murcia) <https://www.um.es/lafem/>

- Marín Alarcón, Juan Ginés (Paciente experto, Asociación de pacientes con cardiopatías familiares de Murcia)
- Martínez Isasi, Santiago (Grupo de Investigación de Simulación, Soporte Vital e Cuidados Intensivos, (SICRUS) do Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (IDIS), Santiago de Compostela, Facultade de Enfermería, Universidade de Santiago de Compostela)
- Martínez Lozano, María Fuensanta (Directora de la Fundación para la Formación e Investigación Sanitarias de la Región de Murcia, FFIS) <https://www.ffis.es/>
- Martínez Morcillo, Francisco Javier (Investigador Posdoctoral “Margarita Salas”, Departamento de Biología Celular e Histología, Facultad de Biología, Universidad de Murcia, CIBERER)
- Monserrat Iglesias, Lorenzo (Cardiólogo experto en Cardiogenética. Co-fundador de Naevia Medical, Chief Medical Officer, fundador de Health in Code) <https://naeviamedical.com/en/index/>
- Montoliu José, Lluís (Investigador del CSIC y Vicedirector del CNB, Comité de Dirección del CIBER-ER, profesor Honorífico de la Universidad Complutense de Madrid. Escritor y Divulgador Científico) <http://wwwuser.cnb.csic.es/montoliu/>
- Munteanu, Serena (Bióloga. Investigadora doctoral del Laboratorio de Cardiogenética, LAIB-Universidad de Murcia, Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria).
- Muñoz Romero, Sergio (Ingeniero en telecomunicaciones, Investigador del Grupo de investigación de alto rendimiento en Ingeniería Biomédica y Ciencia de Datos en de la Universidad Rey Juan Carlos, Profesor de la Universidad Rey Juan Carlos de Madrid) <https://gestion2.urjc.es/pdi/departamento/Y158>
- Navarro Peñalver, Marina (Cardióloga. Unidad de Cardiopatías Familiares (CSUR/ ERN), Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca)
- Pardo Ríos, Manuel (Experto en Emergencias. Servicio de Urgencias y Emergencias 061 de Murcia. Profesor de la Universidad Católica San Antonio de Murcia, Fundador de RCP Revolution)
- Pastor Quirante, Francisco (Patólogo, Servicio Anatomía Patológica, Hospital General Universitario Reina Sofía, Murcia)
- Pérez Martínez, María Teresa (Farmacéutica, Unidad de Investigación, Servicio de Cardiología, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca)
- Pérez Rubio, Trinidad (Maestra de Educación Infantil y Primaria, Investigadora del Área de Innovación Docente aplicada a la RCP y primeros auxilios, UCAM, Murcia)
- Polo García, Luis (Patólogo, experto en histopatología cardiaca, Servicio de Anatomía Patológica, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca)
- Portela Hernández; Susana (Presidenta de la Asociación Española de Pacientes con Miocardiopatía Hipertrófica, AEMCH)
- Rodríguez Serrano, Ana Isabel (Cardióloga, Unidad CSUR/ ERN de Cardiopatías Familiares. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca)
- Sabater Molina, María (Bióloga Molecular, Cardiogenetista. Laboratorio de Cardiogenética. IMIB- Arrixaca; Profesora Departamento de Medicina Legal. Universidad de Murcia)
- Salazar Mindiguchía y García, Joel (Cardiólogo, especialista en Cardiopatías Familiares, Departamento Médico (ML), Innovative Medicines, Bristol Myers Squibb)
- Sánchez Muñoz, Juan José (Cardiólogo Arritmólogo, Responsable investigación de la Unidad de Arritmias y Electrofisiología del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca).

- Villanueva Camacho, Margarita (Psicóloga experta en Cardiopatías Congénitas y Cardiopatías Familiares, Asociación de pacientes Todo Corazón de Murcia) [https://m.facebook.com/people/Asociaci%C3%B3n-Todo-Coraz%C3%B3n/100068768085795/?locale=fr\\_CA](https://m.facebook.com/people/Asociaci%C3%B3n-Todo-Coraz%C3%B3n/100068768085795/?locale=fr_CA)
- Wagih Gómez, Jesús (Biólogo. Laboratorio de Cardiogenética, LAIB-Universidad de Murcia, Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria).
- Zamfirescu, Alexandra (Genetista, Clinical Genetics-Cardiogenetics. Emerald Medical Center, Bucarest, Rumania)
- Zapata Martínez, Marta (Enfermera de Atención Primaria, Coordinadora proyecto de investigación PREVENCAR “Screening de cardiopatías basado en encuesta y ECG en adolescentes”, Unidad de Cardiopatías Familiares del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca)
- Zorio Grima, Esther (Unidad de Cardiopatías Familiares, Hospital Universitario Politécnico La Fe de Valencia) <https://lafe.san.gva.es/es/inici>



SANOFI GENZYME

Bristol Myers Squibb

GE Healthcare

healthincode

Amicus  
Therapeutics



D-Corazón  
A.F.A.C.M.S.

TODO CORAZÓN  
DE MURCIA  
Asociación Murciana de apoyo  
a padres, niños, adolescentes y adultos  
con cardiopatías congénitas.

ciberCV

UNIDA.  
VIAJES MAVEAS

SAMS  
Síndromes Arritmicos  
relacionados  
con la Muerte Súbita

ASOCIACIÓN  
ESPAÑOLA  
DE DEFENSA  
BAYD

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA  
CONTRA LA  
MUERTE SÚBITA  
JOSÉ DURÁN #7

SOCIEDAD  
MURCIANA DE  
CARDIOLOGÍA

IMIB  
Instituto Murciano de  
Investigación Biosanitaria

Fundación para la Formación  
e Investigación Sanitarias  
de la Región de Murcia

Servicio  
Murciano  
de Salud

SEPAF  
SOCIEDAD ESPAÑOLA DE  
PATOLOGÍA FORENSE

PRO  
CARDIUM  
Cátedra  
UNIVERSIDAD DE MURCIA

**Es una actividad de formación continuada acreditada**

ORGANIZA: Unidad CSUR-ERN Cardiopatías Familiares del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia. <https://www.murciasalud.es/web/csur-ern-cardiopatias-familiares>

Secretaría técnica: María José Ramos (Sociedad Murciana de Cardiología). FARMAVET-Salud Digital. Viajes Maveas.

Comité científico: Juan Ramón Gimeno, María Sabater Molina, Manuel Pardo Ríos, Francisco J. Castro García, Francisco Pastor Quirante, Juan P. Hernández del Rincón, Encarnación Guillén Navarro, Isabel López Expósito, Esther Zorio Grima, Roberto Barriales Villa, Josefa Fernández del Palacio, Carmen Muñoz Esparza, Marina Navarro Peñalver, Juan José Santos Mateo, Ana Isabel Rodríguez Serrano, Eva Cabrera Romero, Ana Carreño Lorenzo, Mari Carmen Olmo Conesa, María Ángeles Alcaraz Cavas, María José Oliva Sandoval, Josefa González Carrillo, Ana Isabel Rodríguez Serrano, Mónica Roldán, Lina Martínez, Elisa Nicolás Rocamora, Mari Cruz Arias, Trinidad López Fernández.

**Viernes 29 y Sábado 30 de Noviembre 2024**