

CÀTEDRA DE MALALTIES CARDIOVASCULARS

LA CAIXA/UNIVERSITAT DE GIRONA

JUSTIFICACIÓ

En els darrers 20 anys, s'ha desenvolupat un nou camp de recerca en cardiologia, **la genètica cardiovascular**, que s'ocupa de la investigació dels factors hereditaris que causen malalties del cor. Aquesta disciplina s'ha beneficiat d'una època de grans fites científiques i tecnològiques, entre elles el desxiframent de la seqüència del genoma humà i els avenços en la bioinformàtica. Malgrat que podríem considerar que encara estem en els moments preliminars de la recerca en el camp de la genètica cardiovascular, les implicacions de les troballes han estat tan significatives que ja han estat incorporades a la pràctica de la cardiologia per a millorar el tractament i prevenció de les malalties associades a mort sobtada.

A finals del 2008 es va crear el Centre de Genètica Cardiovascular (CGC), iniciant-se una línia de recerca en genètica de les arítmies i de la mort sobtada d'origen cardíac, en el cor estructuralment anormal (miocardiopaties) i en el cor estructuralment normal, és a dir, les malalties elèctriques com la fibril·lació auricular, la síndrome de Brugada, la síndrome de QT llarg, la síndrome de QT curt i la taquicàrdia ventricular polimòrfica.

La contribució del CGC en el món de les canalopaties cardíques humanes ha estat àmplia en aquests darrers 15 anys i els estudis genètics n'han estat una línia clau de la investigació des del principi. Entre els resultats de la investigació del CGC cal destacar:

- Identificació del primer locus genètic de la fibril·lació auricular familiar. (Brugada et al, New Eng J Med, 1997).
- Identificació dels primers defectes genètics causants de la síndrome de Brugada. (Chen et al Nature de 1998).
- Identificació del primer defecte genètic de la síndrome de QT curt. (Brugada et al, Circulation 2004).
- Identificació de la primera mutació amb augment de funció associada a la fibril·lació auricular familiar. (Benito et al, Heart Rhythm 2008).

Els esforços de recerca en genètica segueixen centrant-se en la caracterització d'aquestes i altres entitats relacionades amb la mort sobtada (MS), que abasten dels aspectes més bàsics als més clínics.

SUPORT DE LA CAIXA

Entre les entitats que donen suport a la nostra recerca, cal destacar La Caixa, que des del 2008 subvenciona els projectes de recerca i de divulgació sobre el risc de mort sobtada en els joves.

PROJECTES DE RECERCA EN CURS

- **Gencardio.** Estudi d'àmbit estatal liderat pel Centre de Genètica Cardiovascular en què participen 12 hospitals. Projecte subvencionat mitjançant una beca Translacional del Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC). El projecte té tres branques: 1) estudi bàsic, coordinat pel Centre de Genètica Cardiovascular, que investiga les bases genètiques i elèctriques de les mutacions causants de mort sobtada; 2) estudi epidemiològic, coordinat pel Departament d'Epidemiologia del CNIC. Investiga la prevalença de les canalopaties i els factors ambientals que poden modificar el risc de mort sobtada i arítmies. 3) Estudi clínic, coordinat des de l'Hospital Clínic de Barcelona. Es fa una valoració dels estudis clínics disponibles per a aconseguir homogeneïtzar la investigació clínica de les famílies amb aquestes malalties.

- **Predisposició i risc cardiovascular en el pacient amb malaltia renal.** Beca Innpackto, Ministerio de Ciencia e Innovación. Començat el Novembre 2010.

Genètica i arítmies en el postinfart. En col·laboració amb l'Hospital Son Dureta de Mallorca i amb el Montreal Heart Institute de Montreal. Estudi dels possibles components genètics que determinen la mort sobtada en pacients amb infart de miocardi. Reclutament d'un miler de pacients que estant essent investigats genèticament, amb tecnologia d'alt rendiment, amb col·laboració amb el Montreal Heart Institute.

- **Genètica en la capacitat esportista.** Estudis dirigits a investigar els components genètics associats que determinen la capacitat física dels esportistes. Aquest darrer projecte és fet en col·laboració amb la Universitat Ramon Llull.

- **Mort Sobtada a les Illes Canàries.** En col·laboració amb la Clínica San Roque. Investigació de les causes genètiques de mort sobtada a les illes Canàries.

- **Mort Sobtada a l'Epilèpsia.** En col·laboració amb la Universitat Catòlica de Roma. Investigació encaminada a trobar una base genètica de la mort sobtada a l'epilèpsia.

- **Genètica de malalties associades a mort sobtada.**

 - Bases genètiques de la síndrome de Brugada.

 - Bases genètiques de la mort sobtada del nounat.

 - Bases genètiques de la fibrilació auricular familiar.

 - Bases genètiques de la síndrome de QT curt.

 - Bases genètiques de la displàsia aritmogènica del ventricle dret.

 - Bases genètiques de la taquicàrdia catecolaminèrgica ventricular.

- **Estudi MOSCAT (Mort Sobtada a Catalunya).** Liderat pel Centre de Genètica Cardiovascular. Estudi en col·laboració amb el Departament de Justícia de la Generalitat i l'Hospital Clínic per investigar les causes genètiques de la mort sobtada en la gent jove.

- **Estudis de regulació del canal de sodi cardíac.** Una malaltia cardíaca associada a mort sobtada pot ser provocada de manera indirecta si alguna de les proteïnes accessòries no és òptim. L'estudi de possibles interaccions proteïques ens permet la identificació de nous gens candidats associats a la mort sobtada.

- **Estudis en Electrofisiologia**
Estudi de mutacions a la RYR2 causants de mort sobtada.
Estudi biofísic de les neurones cardíques. Localitzades a les aurícules, controlen la freqüència cardíaca. Són les grans desconegudes del cor.
Estudi de mutacions a SCN5A, canal de sodi associat a la síndrome de Brugada.
- **Projecte Girona Vital.** Projecte Subvencionat per Dipsalut, organisme autònom de la Diputació de Girona, que avalua l'efectivitat dels Desfibril·ladors externs (DESA) en la recuperació de la mort sobtada. Previst que s'iniciï la implantació de DESA a principis de 2011. S'ha plantejat la implantació de 700 DESA al territori gironí, fent del projecte el més gran a tot el món.
- **Alteracions electrocardiogràfiques i mort sobtada.** Estudi que investiga la presència d'alteracions electrocardiogràfiques en una cohort de 5000 pacients per avaluar si hi ha alguna alteració que pot predisposar a mort sobtada.
- **Alteracions electrocardiogràfiques en l'adolescent.** Estudi d'avaluació electrocardiogràfica dels adolescents de segon d'ESO, per valorar la prevalència d'alteracions electrocardiogràfiques en aquesta població.
- **Body surface mapping i arítmies.** En col·laboració amb la Universitat Politècnica de València. Tecnologia d'electrocardiologia de mapeig corporal avançat que investiga la seva vàlua en la detecció de factors de risc a mort sobtada.

PROJECTES DE DIVULGACIÓ EN CURS

- **Mort Sobtada: la segona oportunitat.** Documental en col·laboració amb TV3 per conscienciar la gent sobre els riscos de mort sobtada.
- **Ruta del Ter: un cor, dues ciutats.** Setembre 2010. Activitats de divulgació al territori sobre els beneficis de la desfibril·lació pública. En col·laboració amb la ciutat de Piacenza, Itàlia.
- **La desfibril·lació pública, assignatura pendent.** Documental en col·laboració amb TV3 per conscienciar la gent sobre l'accés a la desfibril·lació pública. Prevista emissió març 2011.
- **Barcelona Sudden Death Symposium.** Cosmocaixa, Barcelona, 29 d'Abril de 2011. Primer congrés internacional de mort sobtada organitzat pel proposat director de la càtedra.

OPORTUNITAT DE LA SEVA CREACIÓ

La mort sobtada d'un esportista d'èlit té un gran impacte social. Cada vegada que hi ha una mort sobtada en un esportista conegut, es genera un debat sobre si fem prou per detectar l'individu a risc de mort sobtada, sobre si s'haurien de fer millors controls, i sobretot, donada la causa genètica en molts casos, si s'hauria de fer estudis genètics a tots els esportistes. La mort sobtada de l'esportista dona visibilitat a una recerca que ha estat amagada però constant en els darrers 20 anys.

Podem aprofitar la creació d'aquesta càtedra per donar visibilitat a la Universitat de Girona, com a capdavantera en la recerca i en la divulgació del coneixement en aquest camp que genera tant enrenou entre els professionals, els esportistes i els seus familiars.

ESTRUCTURA

Director. **Ramon Brugada i Terradellas.** Delegat de la rectora pels estudis de Medicina, cardiòleg Hospital Josep Trueta. Director del Centre de Genètica Cardiovascular UdG-IDIBGI.

La Càtedra constituirà un consell d'assessors i col·laboradors especialistes i relacionats amb la temàtica de la mort sobtada, tant de la UdG com d'altres institucions.

OBJECTIUS, FUNCIONAMENT I PREVISIÓ D'ACTUACIONS.

- Objectiu 1. Organització d'actes de divulgació i conscienciació del públic sobre la mort sobtada i la seva prevenció.
- Objectiu 2. Plantejar estratègies comunitàries per millorar la detecció, prevenció i tractament de les malalties associades a la mort sobtada.
- Objectiu 3. Promocionar i col·laborar en màsters i postgraus nacionals i internacionals.
- Objectiu 4. Organitzar seminaris i conferències amb experts de reconegut prestigi.
- Objectiu 5. Beques per a estudiants de medicina de la UdG en la temàtica de la Càtedra

PREVISIÓ D'ACTUACIONS I PRESSUPOST

El pressupost total previst és de 17.000 € aportats de la següent manera:

12.000 € per l'empresa la Caixa

5.000 € per la Fundació Girona, Universitat i Futur.

Organització d'actes de divulgació i conscienciació del públic sobre la mort sobtada i la seva prevenció.

4.000 €

Organitzar seminaris i conferències amb experts de reconegut prestigi.

3.000 €

Beques per a estudiants de medicina de la UdG en la temàtica de la Càtedra

7.000 €

Gestió administrativa de suport, relacions institucionals i despeses de representació.

3.000 €

Barcelona, 22 de febrer del 2011

Dr. Ramon Brugada
Degà de la Facultat de Medicina
Universitat de Girona
17071 Girona

Benvolgut Ramon,

En relació a la vostra sol·licitud d'incloure la Càtedra de Malalties Cardiovasculars de la Facultat de Medicina de la Universitat de Girona per import de 12.000 euros/ anuals dins la subvenció establerta en el Conveni de col·laboració entre la Generalitat de Catalunya, l'IDIBGI –Fundació Institut D'Investigació Biomèdica de Girona, i l'Obra Social "la Caixa" signat el 27 d'octubre de 2009- estem d'acord en donar-hi suport.

Com a representant de l'Obra Social "la Caixa" em sembla del tot pertinent incloure aquesta Càtedra dins els termes del conveni establert.

Entenem que el motiu per promoure aquesta Càtedra és la voluntat explicitada en el Conveni de fer divulgació dels treballs i avenços científics tant al públic com als professionals i les Càtedres són organismes de la Universitat dedicats a la divulgació.

Aquesta iniciativa s'haurà de formalitzar en la propera reunió de seguiment, prevista el mes de maig, d'acord amb les parts implicades i fent una addenda al Conveni signat.

Compteu amb el nostre recolzament.

Ben cordialment,

A handwritten signature in dark ink, consisting of a large, stylized 'E' followed by a series of loops and a long horizontal stroke at the bottom.

Enric Banda
Director



Universitat de Girona

FRANCISCO REINA DE LA TORRE, Director del Departament de Ciències Mèdiques de la Universitat de Girona,

FAIG CONSTAR: Que aquest Departament dóna el vist-i-plau a la creació de la Càtedra de Genètica de Malaltia Cardiovascular i Mort Sòbta, La Caixa i Universitat de Girona.

I, perquè consti, expedixo aquest document a Girona, 22 de febrer de 2011.

Dr. Francisco Reina de la Torre
Director Dep. Ciències Mèdiques
Facultat de Medicina
Universitat de Girona