

Memoria académica

1. Ficha Técnica

Título del Programa:

State of the Art in Duchenne Muscular Atrophy: Self-Assessment Program.

Entidad Organizadora / Proveedor Educativo:

Hygeia Learning Hub.

Fuente Científica Exclusiva:

American Academy of Neurology (AAU), sus journals de referencia, Neurology, Neurology Clinical Practice, Neurology Neuroimmunology & Neuroinflammation, Neurology Genetics, Neurology Education, Neurology Open Access, Continuum: Lifelong Learning in Neurology, Neurology Today, todos ellos journals de Referencia de American Academy of Neurology y otros recursos multimedia de la sociedad

Modalidad de Impartición:

Formación 100% Online (E-learning interactivo) + Webinar de Apertura en Directo.

Fechas Previstas de Edición:

De Octubre 2026 a Mayo 2027 (Plataforma abierta durante 8 meses).

Acreditación Solicitada:

Créditos de Formación Continuada (CFC) del Sistema Nacional de Salud (SNS) para las profesiones sanitarias.

Avales Científicos Solicitados:

- Sociedad Española de Neurología (SEN).
- Sociedad Española de Neuropediatría (SENEP).

Patrocinio / Soporte Educativo (Unrestricted Educational Grant):

Programa financiado a través de una beca formativa no condicionada. Las entidades patrocinadoras no intervendrán en el diseño pedagógico, ni en la selección de los autores, ni en el contenido científico independiente del programa.

2. Presentación del curso:

El programa formativo "State of the Art in Duchenne Muscular Dystrophy: Self-Assessment Program" es una iniciativa de alta especialización impulsada por Hygeia Learning Hub. Se define como un ecosistema de actualización avanzada, estructurado en un formato de e-learning interactivo y disruptivo, diseñado para liderar la transición del especialista hacia la nueva era de la medicina de precisión en patología neuromuscular.

Basándose exclusivamente en la excelencia editorial de la American Academy of Neurology (AAN) —incluyendo journals de referencia como Neurology®, Continuum y Neurology: Genetics— el curso articula un currículum de tres módulos que recorren el continuo clínico de la Distrofia Muscular de Duchenne (DMD). El programa aborda desde la arquitectura genómica de vanguardia hasta el nuevo paradigma de la modulación epigenética (inhibición de la HDAC), culminando en un pilar de humanización centrado en el bienestar del profesional y la autonomía del paciente adolescente y adulto.

3. Justificación de la actividad

El manejo clínico de la DMD se encuentra en un punto de inflexión histórico. Tradicionalmente centrada en el soporte paliativo y el uso crónico de corticosteroides, la neurología actual asiste a la irrupción de terapias modificadoras de la enfermedad que actúan sobre la expresión génica y la remodelación muscular.

La reciente aprobación y el Informe de Posicionamiento Terapéutico (IPT-435/2026) de nuevas moléculas como el givinostat (inhibidor de la histona desacetilasa - HDAC) plantean un escenario clínico inédito: la posibilidad de intervenir en la cascada patogénica de forma independiente a la mutación genética subyacente. Esta innovación, sin embargo, conlleva una complejidad técnica y una responsabilidad en la seguridad clínica (monitorización hematológica y metabólica) que el especialista debe dominar con rigor.

La presente actividad se justifica por la urgencia de cubrir tres "gaps" críticos detectados en la práctica asistencial del Sistema Nacional de Salud (SNS):

- Dimensión de Precisión Genómica: La medicina moderna exige que el neurólogo y el neuropediatra no solo diagnostiquen, sino que interpreten la arquitectura genética para predecir fenotipos y seleccionar dianas terapéuticas. Las publicaciones de Neurology: Genetics son la base necesaria para esta competencia.
- Dimensión Terapéutica y de Seguridad: La modulación epigenética requiere un conocimiento profundo de la fisiopatología muscular y un manejo experto de los protocolos de seguridad clínica (vigilancia de trombocitopenia e hipertrigliceridemia). Resulta imperativo trasladar la evidencia de los ensayos pivotaes (estudio EPIDYS) a algoritmos de práctica diaria (From Podium to Practice).
- Dimensión Humanista y Bienestar (Soft Skills): La DMD es una enfermedad que afecta la biografía, no solo la biología. Existe una necesidad real de formación en habilidades no técnicas: comunicación de diagnósticos complejos, gestión de la esperanza en terapias experimentales, y prevención del burnout en equipos que manejan situaciones de alta carga emocional. El enfoque de "Amistad Médica" del Movimiento Hipocrático es el complemento esencial para una atención de calidad.

En conclusión, este programa es indispensable para asegurar que los especialistas españoles lideren la aplicación de las guías de la AAN y los estándares de TREAT-NMD, garantizando una medicina que sea, a la vez, científicamente avanzada y profundamente humana.

4. Objetivos de la actividad

4.1 Objetivo General

Capacitar al especialista en Neurología y Neuropediatría en el manejo clínico integral de la Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) bajo el nuevo paradigma de la modulación epigenética, dotándole de las competencias científicas y transversales necesarias para integrar la evidencia de la American Academy of Neurology (AAN) con un enfoque humanista centrado en la seguridad del paciente y la excelencia asistencial.

4.2 Objetivos Específicos

Para alcanzar el objetivo general, el programa plantea la adquisición de las siguientes competencias específicas divididas por dimensiones críticas de la práctica médica:

- De conocimiento fisiopatológico y genético:
 - Comprender la influencia de la arquitectura genética y la regulación epigenética en el fenotipo muscular de la DMD, basándose en las últimas revisiones de Neurology: Genetics.

- Identificar el papel de las histonas desacetilasas (HDAC) en la cascada patogénica de la inflamación y la fibrosis muscular para entender el mecanismo de acción de las terapias mutación-independientes.
- Actualizar el conocimiento sobre los estándares de cuidado internacionales vigentes emanados de la red TREAT-NMD y las guías de práctica clínica de la AAN.
- De manejo clínico y terapéutico:
 - Analizar la eficacia y seguridad clínica del reequilibrio epigenético mediado por inhibidores de la HDAC, desglosando los resultados de los ensayos clínicos pivotaes (estudio EPIDYS) presentados en la literatura de referencia.
 - Interpretar de forma práctica las métricas analíticas de monitorización de seguridad exigidas por el Informe de Posicionamiento Terapéutico (IPT), con especial énfasis en el recuento plaquetario y los niveles de triglicéridos.
 - Aplicar algoritmos de decisión clínica para la selección del paciente candidato a nuevas terapias y el manejo proactivo de toxicidades hematológicas y metabólicas en el entorno hospitalario.
 - Dominar la interpretación de escalas funcionales de precisión (subida de 4 escalones - 4SC y North Star Ambulatory Assessment - NSAA) para la evaluación de la respuesta terapéutica en la vida real.
- De habilidades humanísticas y comunicación (Soft Skills):
 - Incorporar estrategias de comunicación avanzada y Medicina Narrativa para gestionar de forma empática el impacto emocional de los diagnósticos genéticos complejos en la familia.
 - Aplicar el modelo de Toma de Decisiones Compartida (SDM) para involucrar al paciente adolescente en la elección de su terapia, evaluando el impacto de la misma a través de los Patient Reported Outcomes (PROs).
 - Implementar protocolos de prevención del Burnout y la Fatiga por Compasión en los equipos de las Unidades de Patología Neuromuscular, reconociendo la fragilidad del profesional ante la cronicidad compleja del paciente con DMD.
 - Transformar la ventaja técnica de la innovación terapéutica en planes de acción que fomenten la autonomía vital del paciente (educación, ocio y transición a la vida adulta), minimizando la carga del tratamiento (Treatment Burden).

5. Estructura y Contenidos Académicos

El programa se estructura en tres módulos principales, diseñados bajo un modelo de aprendizaje progresivo. Cada módulo garantiza la adquisición integral de competencias mediante un diseño instruccional estandarizado (UX) compuesto por 8 apartados pedagógicos de obligado cumplimiento para el alumno.

Módulo 1: Epigenética y Nuevas Dianas: Más allá de la Distrofina

Objetivo: Profundizar en el paisaje molecular actual y la relevancia de la regulación epigenética en el músculo distrófico para predecir el comportamiento clínico ante terapias sistémicas.

- **Executive Brief (Texto + Podcast):** Resumen ejecutivo introductorio: "El mapa epigenético del músculo: Por qué la inhibición de la HDAC representa una vía terapéutica universal".
- **Scientific Core:** Artículos completos (Full-text) extraídos de Neurology Genetics y Human Molecular Genetics sobre la fisiopatología de la inflamación crónica y la fibrosis, maquetados con la extracción de "puntos clave" (Key Takeaways).
- **Critical Debate:** Análisis de controversias actuales extraídas de Neurology Today: "Tratamientos mutación-independientes: ¿Hacia una democratización real del acceso terapéutico?".
- **Further Readings:** Resúmenes breves con enlaces directos a PubMed, registros de variantes de la AAN y estándares de TREAT-NMD de libre acceso para ampliación bibliográfica.
- **Practice Insights:** Resumen práctico tipo "Mensajes para llevar a casa" (Take-home messages) sobre el algoritmo clínico para la estadificación del paciente pediátrico candidato a terapias de precisión.
- **Clinical Cases:** Resolución interactiva de un caso clínico (ej. diagnóstico molecular en un niño de 4 años) con preguntas y respuestas. Incluye un enfoque humanista centrado en el manejo del consejo genético y la comunicación del diagnóstico inicial.
- **Self-Assessment:** Cuestionario interactivo de evaluación (10 preguntas tipo test con feedback razonado) basado en la literatura del módulo para asentar conceptos moleculares.
- **Multimedia:** Material audiovisual complementario que incluye una animación 3D sobre la remodelación muscular y la cascada patogénica de la DMD a nivel epigenético.

Módulo 2: Nuevas Estrategias de Tratamiento en DMD: Evidencia y Práctica

Objetivo: Análisis exhaustivo de la evidencia científica de las terapias emergentes y el dominio de los protocolos de seguridad clínica según el marco regulatorio del SNS.

- **Executive Brief (Texto + Podcast):** Resumen ejecutivo: "Evidencia clínica actual en inhibidores de la HDAC: Del ensayo EPIDYS a la práctica asistencial".
- **Scientific Core:** Artículos completos sobre los resultados de eficacia (4SC, NSAA) y seguridad de terapias de no-reemplazo publicados en Neurology® y Neurology: Clinical Practice.

- **Critical Debate:** Artículo abordando el reto del Informe de Posicionamiento Terapéutico (IPT-435/2026): "Estandarización de la monitorización: Gestión proactiva del riesgo hematológico y metabólico".
- **Further Readings:** Enlaces a documentos de consenso de la AAN sobre el uso de Resonancia Magnética muscular y biomarcadores de seguridad.
- **Practice Insights:** Protocolo de seguridad paso a paso: "Checklist de monitorización de plaquetas y triglicéridos antes y durante el tratamiento: ¿Cómo y cuándo ajustar la dosis?".
- **Clinical Cases:** Caso clínico interactivo enfocado en el manejo práctico de toxicidades frecuentes y el ajuste posológico basado en el peso real del paciente y el perfil analítico.
- **Self-Assessment:** Cuestionario formativo de evaluación (10 preguntas tipo test con feedback razonado) centrado en farmacología clínica y algoritmos de seguridad.
- **Multimedia:** Video-tutorial técnico sobre la correcta administración y preparación de las nuevas suspensiones orales y la interpretación de métricas funcionales de precisión.

Módulo 3: Manejo Integral y Calidad de Vida: El Enfoque Hipocrático

Objetivo: Integrar la ventaja técnica de la innovación terapéutica con el modelo de Medicina Hipocrática, enfocándonos en la autonomía del paciente y la prevención del desgaste profesional.

- **Executive Brief (Texto + Podcast):** Resumen ejecutivo: "Humanización y cronicidad: Cómo la medicina de precisión redibuja el proyecto vital del adolescente con DMD".
- **Scientific Core:** Artículos extraídos de Neurology: Education y Neurology Today sobre resultados reportados por los pacientes (Patient Reported Outcomes - PROs) y métricas de calidad de vida.
- **Critical Debate:** El reto del humanismo en la era digital: "La transición a la vida adulta: ¿Cómo equilibrar la autonomía del paciente con la continuidad de la alianza terapéutica?".
- **Further Readings:** Resúmenes y enlaces a bibliografía fundamental sobre Medicina Narrativa, abordaje del Treatment Burden (carga de tratamiento) y modelos de Toma de Decisiones Compartida (SDM).
- **Practice Insights:** Guía rápida para la consulta: "Evaluación bio-psico-social del adolescente: Herramientas para empoderar al paciente en su transición vital".
- **Clinical Cases:** Caso clínico narrativo centrado en el acompañamiento emocional de una familia ante un fallo terapéutico o una progresión de la enfermedad, aplicando el modelo de "Amistad Médica".

- **Self-Assessment:** Cuestionario interactivo de evaluación (10 preguntas tipo test con feedback razonado) sobre la aplicación de escalas de calidad de vida y detección de Burnout en el equipo médico.
- **Multimedia:** Material audiovisual de alto impacto con testimonios de pacientes y especialistas sobre la gestión de la esperanza y el mantenimiento de la vocación en unidades de alta complejidad.

6. Dirección Académica e Institucional

Editor en Jefe del Programa y Editor del Módulo 2 (Nuevas Estrategias de Tratamiento y Seguridad)

Dr. Andrés Nascimento Osorio

Neuropediatra y Responsable de la Unidad de Patologías Neuromusculares del Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona).

Investigador principal en España de los principales ensayos clínicos internacionales en DMD (incluyendo el programa clínico de inhibidores de la HDAC).

Miembro activo de la red europea TREAT-NMD y referente en la implementación de estándares de cuidado internacionales.

Su liderazgo global como Editor en Jefe garantiza que la transición desde la genética molecular hasta el humanismo clínico mantenga un hilo conductor basado en la última evidencia científica y la seguridad del paciente.

Dr. Adolfo López de Munain Arregui

Editor del Módulo 1 (Epigenética y Nuevas Dianas)

Director del Área de Neurociencias del Instituto de Investigación Sanitaria Biodonostia.

Jefe de Servicio de Neurología del Hospital Universitario Donostia.

Referente en genética de enfermedades neuromusculares y uno de los investigadores con mayor impacto en la caracterización molecular de las distrofias en España. Su perfil es idóneo para liderar el bloque de bases biológicas y la interpretación de variantes genéticas bajo el prisma de la medicina de precisión.

Dr. Juan Jesús Vílchez Padilla

Editor del Módulo 3 (Manejo Integral y Humanismo)

Jefe de Servicio de Neurología (Emérito) del Hospital Universitario y Politécnico La Fe (Valencia).

Catedrático de Neurología y Premio Nacional de Medicina Siglo XXI.

Es considerado el "maestro de maestros" en la neurología neuromuscular española. Su visión integradora de la cronicidad, la transición a la vida adulta y el enfoque ético de la relación médico-paciente lo posicionan como la autoridad natural para liderar el bloque de Humanismo e impacto en la biografía del paciente.

Este equipo directivo, bajo la supervisión del Dr. Nascimento, asegura que el programa no solo cumpla con los estándares de la American Academy of Neurology (AAN), sino que sea el vehículo formativo de referencia para los especialistas del Sistema Nacional de Salud en la nueva era de la DMD.

7. Público Objetivo

La presente actividad formativa está diseñada para un espectro profesional multidisciplinar, reconociendo que el éxito en el manejo de la DMD depende de la coordinación entre los distintos niveles asistenciales y el soporte técnico especializado.

- Licenciados y Graduados en Medicina con especialidad en Neuropediatría y Neurología (con especial interés en profesionales vinculados a Unidades de Enfermedades Neuromusculares).
- Especialistas en Genética Clínica (responsables de la interpretación de variantes y el consejo genético).
- Pediatras de Atención Primaria: Perfil crítico para la sospecha clínica inicial y la detección precoz mediante la determinación de CK.
- Médicos de Familia: Profesionales responsables del seguimiento en la edad adulta y la gestión de comorbilidades.
- Médicos Internos Residentes (MIR) de las especialidades mencionadas.

8. Metodología y Sistema de Evaluación

8.1. Metodología Docente (UX y Navegación)

El curso se aloja en un entorno virtual de aprendizaje (LMS) avanzado, accesible desde cualquier dispositivo (diseño responsive). La metodología es asíncrona, permitiendo al especialista conciliar la formación con su carga asistencial.

Para garantizar la asimilación progresiva, la plataforma exige un flujo de navegación secuencial: el alumno no podrá acceder al examen final sin haber visualizado previamente el 100% de los contenidos de los tres módulos y superado las evaluaciones formativas intermedias (Self-Assessments).

8.2. Sistema de Evaluación Integral

El programa implementa un doble sistema de evaluación para certificar la adquisición de competencias, cumpliendo con los estándares de la Comisión de Formación Continuada:

Evaluación Formativa Continua (Self-Assessments):

- Al finalizar cada módulo, el alumno deberá completar un cuestionario interactivo de 10 preguntas tipo test.
- Cada respuesta (correcta o incorrecta) ofrece un feedback razonado de forma inmediata, referenciando la literatura del Syllabus, lo que consolida el aprendizaje a través del ensayo-error.

Evaluación Sumativa Final:

- Al concluir el tercer módulo, se desbloqueará el Examen Final Online.
- Constará de 30 preguntas de opción múltiple con respuesta única (10 preguntas extraídas aleatoriamente de la base de datos de cada módulo).
- Criterios de superación: Será necesario obtener al menos un 80% de aciertos para aprobar. El alumno dispondrá de un máximo de 2 intentos para superar esta prueba.

Encuesta de Calidad y Satisfacción:

Una vez superado el examen, será requisito indispensable cumplimentar una encuesta de satisfacción anónima valorando la calidad científica, la labor de los autores y la plataforma técnica.

Acreditación y Diplomas:

Tras cumplir todos los requisitos anteriores, la plataforma habilitará la descarga automática y segura (con código de verificación) del Diploma Acreditativo, donde constarán explícitamente los logotipos de los avales científicos (SEHH / SETH) y los Créditos de Formación Continuada (CFC) concedidos por el SNS.