Comitè Científic:

Celia Badenas (Hospital Clínic de Barcelona)
Ignacio Blanco (Hosp Univ Germans Trias i Pujol)
Neus Baena (Parc Taulí Hospital Universitari)
Adriana Lasa (Hospital de la Santa Creu i Sant Pau)
Conxi Lázaro (ICO, IDIBELL, HUB i UB)
Ricard López (Hospital Arnau de Vilanova)
María Obón (Hospital Universitari Dr. Josep Trueta)
Francesc Palau (Hospital Sant Joan de Déu)
Eduardo Tizzano (Hospital Universitari Vall d'Hebron)
Elisabet Ars (Fundació Puigvert)
Nuria Llecha (Hopital Universitari Bellvitge)

Secretaria tècnica

Fundació Institut d'Investigació i Innovació Parc Taulí
Ester Freixa
efreixa@tauli.cat
T. 937 458 238

Inscripció

Inscripció gratuïta

Per inscriure-us s'ha de fer mitjançant:

https://www.tauli.cat/institut/docencia/postgrau/

Dirigit a

Activitat dirigida a professionals de l'àmbit de la Genètica tant de Laboratori com Clínics de tots els Hospitals de Catalunya, així com de laboratoris de l'àmbit privat que de forma habitual tenen relació amb el diagnòstic de malalties de base genètica.

Acreditació

Acreditació sol.licitada al Consell Català de Formació Continuada de les Professions Sanitàries – Comisión de Formación Continuada del Sistema Nacional de Salud

Patrocinadors:

BIOARRAY Diagnóstico Genético
Blueprint Genetics
healthincode
LONGWOOD Diagnóstica
nimgenetics
Genomics *in motion*
Novogene
qgenomics
REFERENCE LABORATORY GENETICS
Roche
sysmex | Together for a better healthcare journey
werfen
pont coffee experts

VII Jornada Interhospitalària de:

Genètica a Catalunya

21 de novembre de 2024

Seu jornada:

Fira Sabadell
Pl. De la Sardana, 7
08203 - Sabadell

Parc Taulí
Institut d'Investigació i Innovació I3PT

Programa

08:30 – 09:00h Entrega de documentació

09:00 – 09:15h Benvinguda i presentació de la jornada.
Anna Aran Solé. Directora general de la Corporació Sanitària Parc Taulí (CSPT)
Salvador Ventura. Director Fundació Institut d'Investigació i Innovació Parc Taulí (I3PT)
Víctor Martínez-Glez. Centre de Medicina Genòmica de la Corporació Sanitària Parc Taulí (CSPT)

09:15 – 09:45h Conferència inaugural: **Medicina Personalitzada**
Gemma Valeta. Gerent Medicina Personalitzada i de Precisió del CatSalut

09:45 – 10:45h **Taula I: Medicina Genòmica**

- **09:45 – 10:05h** Noves perspectives en el maneig de la Síndrome de Prader Willi. Raquel Corripio. Corporació Sanitària Parc Taulí
- **10:05 – 10:25h** Epigenètica. Pseudohipoparatiroïdisme i Osteodistròfia hereditària Albright. Guiomar Pérez de Nanclares. Hospital Universitario Araba-Txagorritxu
- **10:25 – 10:45h** Malformacions vasculars, mosaïcisme somàtic i medicina de precisió. Víctor Martínez-Glez. Centre de Medicina Genòmica. CSPT

10:45 – 11:15h Pausa - Cafè

11:15 – 13:15h **Taula II: Projectes dels hospitals**

- Abordatge multicèntric per millorar la identificació i maneig de pacients amb deficiència constitucional de reparació d'errors d'aparellament (CMMRD) a Espanya. Marta Pineda. ICO
- El paper de la genètica en l'avaluació de la salut reproductiva masculina. Meritxell Jodar. Hospital Clínic de Barcelona
- *ADTKD-MUC1*: una nefropatia hereditària de diagnòstic genètic complex. Marc Pybus. Fundació Puigvert
- *RNU4-2* com nou síndrome clínicament reconeixible: fenotipat exhaustiu d'11 individus. Irene Valenzuela i Marta Codina. Hospital Vall Hebron
- Abordatge del diagnòstic molecular de la distròfia hereditària de la retina. Anna Esteve. Hospital de Bellvitge
- Cribratge poblacional de portadors per a la prevenció de trastorns genètics recessius mitjançant medicina genòmica preconcepcional. Jordi Surrallés. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
- Variants genètiques a *LZTR1*: solapament fenotípic, penetrança incompleta o susceptibilitat genètica. Elisabet Castellanos. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol
- Projecte Úniques SJD: plataforma de medicina de precisió per transformar el diagnòstic i tractament de pacients amb malalties minoritàries. Toni Martínez. Hospital Sant Joan de Déu

13:15 – 13:45h **Taula III: Sessió interactiva de casos** (Kahoot)

13:45 – 14:15h **Taula IV: Episignatura**. Bekim Sadikovic. Western University, London, Canada

14:15 – 14:30h Tecnologías de hibridación e impacto del diseño de sondas en los estudios genéticos. Diana Cantero. Scientific & Applications Support Manager en Sysmex.

14:30 – 14:35h Clausura jornada

14:35 – 15:30h Dinar