

V Jornada Interhospitalària de Genètica a Catalunya

15 de novembre de 2021, Campus Bellvitge

8:00 **Inici acreditacions**

8:30 **Inauguració institucional**

Presenta: Conxi Lázaro (ICO, IDIBELL, HUB i UB)

Montserrat Figuerola, Hospital Universitari de Bellvitge
Anna Clopés, Institut Català d'Oncologia

8:45 **Conferència inaugural: IMPaCT GENÓMICA**

Patrocina: Health in Code

Modera: Gabriel Capellà (IDIBELL i ICO)

Pilar Gayoso, Instituto de Salud Carlos III

Visión en medicina de precisión/personalizada por parte del ISCIII

Angel Carracedo, Universidad Santiago de Compostela

IMPaCT Medicina Genómica

Alfonso Valencia, Centro Nacional de Supercomputación

IMPaCT Ciencia de Datos

9:45 **Taula I: What's new in Research & Innovation in our hospitals**

Patrocinen: Reference Laboratory i Roche

Moderen: Aurora Pujol (IDIBELL i ICREA) i Conxi Lázaro (ICO, IDIBELL, HUB i UB)

Sara Bernal, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau

Comitè de Genodermatosis a l'hospital de Sant Pau: un exemple d'abordatge multidisciplinar per la prevenció, diagnòstic i tractament de les malalties hereditàries

Nino Spataro, Parc Taulí Hospital Universitari i IPT3

Diagnòstic genètic en nens i adolescents amb patologia psiquiàtrica

Antoni Riera-Mestre, Hospital Universitari de Bellvitge i IDIBELL

Medicina translacional en la Telangièctasi Hemorràgica Hereditària

Eduardo Tizzano i Elena García-Arumí, Hospital Universitari Vall d'Hebron

Update de la xarxa ICS de Genètica, XIGENICS

Frederic Tort i Judith Garcia, Hospital Clínic de Barcelona

Plataforma de genòmica funcional per avaluar la patogenicitat de variants de significat incert en models cel·lulars generats mitjançant CRISPR/Cas9

Diana Salinas, Hospital Sant Joan de Déu

GenNatal, un projecte pilot de cribratge genètic neonatal

Toni Martínez-Monseny, Hospital Sant Joan de Déu

OADIS, olimpíades de dismorfologia i assessorament per residents

10:50 **Pausa – Cafè**

Patrocina: Werfen

11:45 Taula II: Adaptació al nou marc de la norma europea IVDR

Patrocina: Illumina

Moderen: Núria Llecha (HUB) i Xavier Matías-Guiu (HUB i IDIBELL)

Antonio Martínez, Hospital Clínic de Barcelona

Visió des del laboratori hospitalari

Isabel de la Villa, ENAC

Visió des de l'agència acreditadora

Maria Uribarri, Illumina

Visió des de la casa comercial

13:00 Taula III: Sessió de casos clínics

Patrocinen: Longwood i Synlab

Moderen: Mònica Salinas (ICO) i Joan Brunet (ICO i IDIBELL)

Irene Mademont, Hospital Universitari Dr. Josep Trueta

Paraparesia espàstica autosòmica recessiva tipus 11: complexitat diagnòstica d'un cas

Elisabet Ars, Fundació Puigvert

Cas complex de diagnòstic genètic de poliquistosi renal autosòmica dominant

Andrea Ros, Hospital Universitari Germans Trias i Pujol

Neurofibromatosis de tipus 2: una malaltia no sempre tan coneguda

Ariadna Padró i Virgínia Esteve, Hospital Universitari de Bellvitge

Dislipèmies rares, aproximació genètica

14:00 Conclusions finals i tancament

Patrocinen: Palex i Igenomix

Gabriel Capellá, IDIBELL i ICO

Virginia Nunes, IDIBELL i UB

Inscripcions gratuïtes però cal inscriure's enviant un correu a: malaltiesminoritaries@bellvitgehospital.cat

Comitè organitzador local

Gabriel Capellá (IDIBELL i ICO), Conxi Lázaro (ICO, IDIBELL, HUB i UB), Núria Llecha (HUB), Xavier Matías-Guiu (HUB i IDIBELL), Ariadna Padró (HUB), Aurora Pujol (IDIBELL i ICREA) i Antoni Riera-Mestre (HUB i IDIBELL).

Comitè científic representatiu dels hospitals:

Celia Badenas (Hospital Clínic de Barcelona), Ignacio Blanco (Hospital Universitari 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) i Eduardo Tizzano (Hospital Universitari Vall d'Hebron).

Patrocinadors Platinum

illumina® healthincode

Patrocinadors Gold

DIAGNOSTICA
LONGWOOD

werfen

SYNLAB

REFERENCE
LABORATORY
GENETICS

Roche

Patrocinadors Silver

Palex

Igenomix®