

II Jornada Interhospitalària de Genètica de Catalunya

Dia 26 de Novembre de 2018

Paranimf Facultat de Medicina i Ciències de la Salut Universitat de Barcelona

Programa

7:30-8:30 Muntatge d'expositors

8:30-9:00 **Acreditacions i entrega de documentació**

9:00-9:30 **Inauguració de la Jornada**

Intervenien:

- Dr. Elias Campo. Director de Recerca i Innovació de l'Hospital Clínic, Director de l'IDIBAPS
- Dr. Wladimiro Jiménez. Cap de Servei Bioquímica i Genètica Molecular de l'Hospital Clínic
- Dra. Montserrat Milà. Cap de Secció de Genètica Molecular de l'Hospital Clínic

9:30-10:15 **Conferència inaugural**

Presenta Dr. Eduardo Tizzano

Dr. Alfons Macaya. Cap Neurologia Pediàtrica, Hospital Vall d'Hebrón: **La neurogenètica a l'època de la NGS: reptes en la pràctica clínica**

10:15-11:15 **Què es fa als hospitals de Catalunya?**

Modera: Dr. Ignacio Blanco

Intervenien els següents Caps dels Serveis i Unitats de Genètica Hospitalària:

- Dr. Ricard López, Hospital Arnau de Vilanova, Lleida
- Dra. Maria Obon, Hospital Josep Trueta, Girona
- Dra. Patricia Muñoz Cabello, Hospital del Mar, Barcelona
- Dra. M^a José Gamundi, Hospital de Terrassa, Terrassa, Barcelona

10 min cada intervenció + 20 min de discussió general

11:15-11:45 **Pausa cafè i visita als expositors**

11:45-14:00 **Diagnòstic genètic assistencial per part dels hospitals participants**

Modera: Dr. Francesc Palau

- Dra. Marta Pineda "El repte de la interpretació biològica de les variants genètiques i la seva translació a la clínica". Unitat de Diagnòstic Molecular. Programa de Càncer Hereditari Institut Català d'Oncologia - Institut de Recerca Biomèdica de Bellvitge, L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona
- Dra. Anna Ruiz "Seqüenciació de l'exoma en el diagnòstic de la discapacitat intel·lectual" Laboratori de Genètica, UDIAT-Centre de Diagnòstic, Corporació Sanitària Parc Taulí, Sabadell, Barcelona.
- Dra. Ivon Cuscó Martí "Demandes assistencials de l'exoma clínic: més enllà de les variants" Àrea de Genètica Clínica i Molecular, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Grup Recerca Medicina Genètica, VHIR, Barcelona.
- Dra. Janet Hoenicka "Genòmica i biologia experimental: la bretxa entre el genotip i el fenotip". Institut de Recerca i Hospital San Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, Barcelona
- Dra. Laia Rodriguez –Revengea "Diagnòstic pre o postnatal amb arrays de CGH". Servei de Bioquímica i Genètica Molecular, Hospital Clínic, Barcelona
- Dra. Elisabeth Castellanos. "Diagnòstic de les Neurofibromatosi a l'era de la NGS. Sang perifèrica o teixit?". Programa d'Assessorament i Genètica Clínica, Laboratori Clínic Metropolitana Nord. CSUR Facomatosis Hospital Germans Trias i Pujol-ICO, Badalona, Barcelona
- Dr. Benjamín Rodríguez-Santiago, "Exomes en el context assistencial: exomes comercials vs custom i l'estratègia Sant Pau". Hospital Santa Creu i Sant Pau, Barcelona

10 min + 5 min discussió + 30 min discussió final

14:00 -15:00 Dinar i visita a expositors

15:00-16:00 Nivells de prevenció en genètica

Modera: Dra. Aurora Sánchez

- Dra. Anna Abulí “Detecció de portadors” . Hospital Vall d’Hebron
- Dra. Cèlia Badenas “Cribratge neonatal pas del bioquímic al molecular” Hospital Clínic
- Dra. Mar Borregan “Consell Genètic” Hospital Sant Joan de Déu

15 min + 5 min discussió

16:00-16:30 El paper de les empreses de diagnòstic genètic en el context assistencial

Intervenien representants de les següents empreses:

- NIMGenetics
- DBGen
- Sophia Genetics
- Reference Laboratory

Presentació de 7 min

16:30-17:00 El paper de la Universitat

Modera : Dr. Jordi Surrallès

Dr. Rafael Oliva, Unitat de Genètica Facultat de Medicina i Ciències de la Salut Secció de Genètica, Servei de Bioquímica i Genètica Molecular, Hospital Clínic de Barcelona.

Dr. Francesc Cardellach, Servei de Medicina Interna de l’Hospital Clínic de Barcelona i Degà de la Facultat de Medicina i Ciències de la Salut, UB.

17h Clausura:

Dr. Antoni Castells. Director Mèdic de l’Hospital Clínic

Inscripcions:

Les inscripcions a la Jornada són gratuïtes. Cal, però, inscriure's doncs l'aforament és limitat. Per fer-ho, envieu un email a geninterhosp@gmail.com abans del 3 de Novembre indicant:

- Nom i cognoms
- Hospital/Institució/empresa on treballa
- E-mail de contacte

Certificats de participació:

S'entregaran el dia de la Jornada als participants inscrits.

Idioma:

Les xerrades es faran indistintament en qualsevol dels dos idiomes oficials de Catalunya.

Lloc de celebració:

Paranimf de la Facultat de Medicina de la Universitat de Barcelona.

Comitè científic:

Dr. Ignacio Blanco (Hospital Germans Trias i Pujol), Dra. Conxi Lázaro (Institut Català d'Oncologia), Dra. Montserrat Milà (Hospital Clínic), Dr. Francesc Palau (Hospital Sant Joan de Déu), Dr. Jordi Surrallés (Hospital de la Santa Creu i Sant Pau) i Dr. Eduardo Tizzano (Hospital Vall d'Hebrón).

Comitè organitzador local:

Secció de Genètica Molecular, Servei de Bioquímica i Genètica Molecular, Hospital Clínic de Barcelona. Tel: 932275400 Ext. 2199 Dra. M. Milà, Dr. R. Oliva, Dra. L. Rodriguez-Revenga i Sra. Alba Roset

Web: <http://cdb.hospitalclinic.org/laboratorios/bioquimica-genetica-molecular/>

Email: geninterhosp@gmail.com

Twitter: [@BgmGen](https://twitter.com/BgmGen)

Amb agraïment de les empreses i institucions patrocinadores:

