

IV Jornada Interhospitalària de Genètica a Catalunya Genètica en temps de pandèmia

Formació

Hospital de Sant Joan de Déu
Passeig Sant Joan de Déu, 2
08950 Esplugues de Llobregat
Barcelona

Telèfon 93 253 21 30

Correu electrònic

formacion@sjdhospitalbarcelona.org

Presentació

El Servei de Medicina Genètica i Molecular i l'Institut Pediàtric de Malalties Minoritàries de l'Hospital de Sant Joan de Déu organitza la IV Jornada Interhospitalària de Genètica de Catalunya amb l'objectiu de reunir a tots els serveis/unitats/laboratoris de Genètica dels hospitals de Catalunya. L'acte també estarà obert a professionals del diagnòstic genètic del món acadèmic o empresarial.

IV Jornada Interhospitalària de Genètica a Catalunya Genètica en temps de pandèmia



Direcció del Curs

- Dr. Francesc Palau Martínez. *Director Servei de Medicina Genètica i Molecular Institut Pediàtric de Malalties Minoritàries, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.*
- Dra. Cristina Hernando. *Facultatiu Especialista, Servei de Medicina Genètica i Molecular, Institut Pediàtric de Malalties Rares (IPER). Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.*

Data

9 de novembre de 2020

Horari

8:30 a 15:00 h

Lloc

Formación Hospital Sant Joan de Déu Barcelona | Plataforma Zoom

Programa de la jornada

8:30 - 9:00 h. Inauguració de la Jornada.

- Dr. Miquel Pons i Serra. *Director Mèdic, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.*
- Dr. Francesc Palau Martínez. *Director Servei de Medicina Genètica i Molecular i Institut Pediàtric de Malalties Minoritàries, Hospital Sant Joan de Déu.*

9:00 - 9:50 h. Actualització sobre el procés de reconeixement de l'especialitat de Genètica Clínica i les vies de formació vigents a Catalunya en aquest àmbit.

- **Dra. Encarna Guillén Navarro.** *Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.*
- **Dra. Clara Serra Juhé.** *Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.*
- **Dra. Ivon Cuscó Martí.** *Hospital Vall d'Hebron.*
- **Dr. Antonio Martínez Monseny.** *Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.*

9:50 - 11:30 h. Genètica i COVID-19.

• Projectes de recerca a hospitals

- ✓ El genoma de pacients amb Covid sever sense patologia prèvia revela deficiències a la via de l'interferó tipus I. **Aurora Pujol.** *IDIBELL-ICREA.*
- ✓ Inmunogen-Cov2: la variabilitat genètica com a factor implicat en la diferent resposta dels pacients a la infecció per SARS-CoV2. **Anna M. Planas.** *IIBB-CSIC, IDIBAPS, Hospital Clínic.*
- ✓ Factors genètics de susceptibilitat a trombotosi. **Jose Manuel Soria.** *IIB-Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.*
- ✓ Efecte del confinament per COVID-19 en l'acceptació de visites no presencials a les unitats de càncer hereditari. **Adrià López Fernández.** *VHIO-Hospital Vall d'Hebron.*
- ✓ COVID.CAT. **Anna Messeguer.** *Direcció General de Recerca i Innovació, Departament de Salut.*
- ✓ EMCOVID19-ReCoVER: Registre de malalties minoritàries en relació amb l'impacte clínic i psicosocial per causa de la COVID-19. **Lourdes Rita Vega.** *Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.*

• Pacients, famílies i COVID

Intervenen:

- Associació Catalana de la Síndrome de Williams
- Associació Espanyola de pacients amb la Síndrome de Coffin-Siris
- Associació de pacients amb la síndrome de duplicació de *MECP2* (*Miradas que hablan*)

12:00 - 12:45 h. Contribució de les empreses al diagnòstic genètic.

12:45 - 15:00 h. Think Tank

- Parlem del dia a dia de:
 - La Genètica Clínica i l'Assessorament Genètic.
 - La Genètica de Laboratori.

15:00 h. Cloenda

Amb el patrocini de:

