

## OBJECTIU

L'objectiu general de la jornada està enfocat a la celebració del Dia Internacional de l'ADN en els centres de Genètica Clínica i Molecular, que servirà per donar a conèixer l'activitat de la Unitat de Genètica Molecular del CST i la col·laboració que es duu a terme amb les diferents especialitats mèdiques.

## DIRIGIT A

- Metges/esses d'Atenció Primària i de totes les especialitats mèdiques que tracten pacients amb patologies hereditàries i càncer.
- Residents d'aquestes especialitats.
- Personal d'infermeria.
- Tècnics/ques de Laboratori i Anatomia Patològica.

## INFORMACIÓ

Sala d'Actes Joan Costa Roma - Hospital de Terrassa  
Ctra. Torrebónica, s/n - 08227 · Terrassa

[www.cst.cat](http://www.cst.cat)

## SECRETARIA JORNADA

Lídia Aguilera  
T. 93 731 00 07 ext. 1892  
[sjornades@cst.cat](mailto:sjornades@cst.cat)

## INSCRIPCIONS GRATUÏTES

Personal intern: [CSTAprèn](#)  
Personal extern: Cal emplenar el següent Formulari:

<https://forms.office.com/e/tGWKWZAQ03>

Data límit d'inscripció: 19 d'abril de 2023

Aforament limitat.

Tarifa reduïda del pàrquing a 1,5€.

*És imprescindible haver assistit al 100% de la jornada per rebre el certificat d'assistència acreditat.*



## DIRECTORS DE LA JORNADA

JOSÉ MIGUEL CARBALLO VILLARINO  
Cap de la Unitat de Genètica Molecular  
Consorci Sanitari de Terrassa

MARIA JOSÉ GAMUNDI RODRÍGUEZ  
Facultativa de la Unitat de Genètica Molecular  
Consorci Sanitari de Terrassa

## CERTIFICACIÓ



Esta actividad cuenta con la certificación [Fenin](#), con el Código Ético de la Industria de Tecnología Sanitaria.

## PATROCINA



## ACREDITACIÓ

L'activitat 09/034534-MD està acreditada pel Consell Català de Formació Continuada de les Professions Sanitàries - Comissió de Formació Continuada del Sistema Nacional de Salut- amb 0,4 crèdits (3,5 hores lectives).



## COM ARRIBAR



**CST**  
CONSORCI SANITARI DE TERRASSA  
FUNDACIÓ JOAN COSTA ROMA



Ctra. Torrebónica, s/n  
08227 Terrassa  
T. 93 700 36 00 Ext. 1892  
[sjornades@cst.cat](mailto:sjornades@cst.cat)

[www.cst.cat](http://www.cst.cat)

# JORNADA DIA INTERNACIONAL DE L'ADN: LA MEDICINA GENÒMICA EN L'ÀMBIT HOSPITALARI



70è aniversari del descobriment de l'estructura de l'ADN

Dimarts, 25 d'abril 2023

Hospital de Terrassa  
| Sala d'actes Joan Costa Roma

## ORGANITZA

Unitat de Genètica Molecular  
Consorci Sanitari de Terrassa

**CST** FUNDACIÓ  
JOAN COSTA ROMA

## HORARIS I PROGRAMA

08,30 h	<b>RECEPCIÓ</b>	10,00 h	<b>L'ODISSEA DEL DIAGNÒSTIC D'UNA MALALTIA MINORITÀRIA</b> Yoi Jesús Vázquez García Metge adjunt de la Unitat de Neurologia Pediàtrica del Servei de Pediatria. CST	12,00 h	<b>L'ASSESSORAMENT GENÈTIC EN LA PRÀCTICA ASSISTENCIAL</b> Ana Raquel Jiménez y de Macedo Assessora de genètica del Servei d'Oncologia Mèdica. CST
09,00 h	<b>INAUGURACIÓ</b> August Sàenz Bernat President del Consorci Sanitari de Terrassa (CST) Jaume Boadas Mir Director Assistencial. CST José Miguel Carballo Villarino Cap de la Unitat de Genètica Molecular. CST Co-director de la Jornada	10,30 h	<b>REPTES EN LA SEQÜENCIACIÓ DE L'EXOMA COMPLET PER AL DIAGNÒSTIC DE MALALTIES RARES</b> Emma Borràs Angosto Facultativa adjunta de la Unitat de Genètica Molecular. CST	12,30 h	<b>TERÀPIES AVANÇADES EN MALALTIES GENÈTIQUES RARES: L'EXEMPLE DE L'ATRÒFIA MUSCULAR ESPINAL</b> Eduardo Tizzano Director de l'Àrea de Genètica Clínica Hospital Vall d'Hebron
09,15 h	<b>PRESENTACIÓ "DIA INTERNACIONAL DE L'ADN"</b> José Miguel Carballo Villarino Cap de la Unitat de Genètica Molecular. CST Co-director de la Jornada	11,00 h	<b>PAUSA – CAFÈ</b>	13,15 h	<b>CONCLUSIONS I CLOENDA</b> Maria José Gamundi Rodríguez Facultativa de la Unitat de Genètica Molecular. CST Co-directora de la Jornada
09,30 h	<b>ABORDATGE DEL DIAGNÒSTIC MOLECULAR DE LES MALALTIES NEUROPEDIÀTRIQUES</b> Maria José Gamundi Rodríguez Facultativa de la Unitat de Genètica Molecular. CST	11,30 h	<b>ACTIVITAT DE LA UNITAT DE GENÈTICA MOLECULAR COM A CENTRE DE REFERÈNCIA EN EL PROGRAMA D'ONCOLOGIA DE PRECISIÓ DE CATALUNYA</b> Imma Hernan Sendra Facultativa adjunta de la Unitat de Genètica Molecular. CST		