

III Jornada Científica IRSJD



Aula Magna - Edifici Ramon Margalef
Facultat Biologia, Universitat de Barcelona
(Av. Diagonal, 643, 08028 Barcelona)

[**INSCRIPCIONS**](#)

Es requereix inscripció prèvia per assistir a la jornada

Programa de la Jornada

08:45

Benvinguda

Francesc Palau (Director IRSJD)

Marçal Pastor-Anglada (Director IBUB)

09:00

Conferència · Medicina evolutiva: quan el perquè importa

Prof. Jaume Bertranpetit, Institut de Biologia Evolutiva (CSIC-UPF)

Universitat Pompeu Fabra

10:00

Presentacions de projectes en col·laboració.

Moderadors: Rafa Artuch (HSJD) i Gemma Marfany (IBUB)

Estudi i caracterització de batokines com a biomarcadors de salut metabòlica en nens amb baix pes en néixer. Relació amb l'activitat del teixit adipós marró

Francesc Villarroya (IBUB)

Marcadors d'estrès del reticle endoplasmàtic en placenta: relació amb el pes en néixer, i variables metabòliques i de composició corporal en el primer any de vida

Emma Barroso (IBUB)

ArmTracker: Un sistema portable per avaluar la funció motora de les extremitats superiors durant la vida diària per a pacients amb distròfia muscular de Duchenne i atròfia muscular espinal

Daniel Natera de Benito (HSJD) i Josep M. Font-Llagunes (CREB/UPC)

CERKL, a retinal dystrophy gene, regulates mitochondrial function and dynamics in the mammalian retina

Gemma Marfany (IBUB)

La inhibición alelo-específica por CRISPR/Cas9 de una mutación dominante negativa en COL6A1 restaura la matriz extracelular de colágeno VI de los fibroblastos derivados de pacientes

Arístides López (HSJD)

Genetic and Functional Studies Towards Therapeutic Approaches for Several Intellectual Disability Syndromes ·

Susanna Balcells (IBUB)



11:10

Pausa

11:30

Presentacions de **projectes en col·laboració**.

Moderadors: Roser Pueyo (UBNeuro) i Francesc Villarroya (IBUB)

Estudio de pacientes del espectro Rett mediante un enfoque de multiómica integradora: dilucidando la huella molecular de la vía funcional

Judith Armstrong (HSJD)

Biosensores para la monitorización de Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Desarrollo y evaluación de prototipos funcionales para validación conceptual

Rafa Artuch (HSJD)

Els nivells baixos de CIITA i els nivells alts de SOCS1 com a marcadors genètics predictors de COVID-19 greu en nens i adults

Monica Girona (HSJD)

Cognitive and language outcomes in 8-year-old term-born SGA children: a follow-up study on developmental and endocrine-metabolic data as early indicators of neurocognitive risk

Laura Bosch (UBNeuro)

Platform of Epigenetic Classifiers for Childhood CAncer (PECA)

Soledad Gómez (HSJD)

12:30

Xarxes d'Innovació

Moderador: Raul Benítez (CREB-UPC)

i4KIDS · Jaume Pérez Payarols (HSJD)

TECSAM · Josep M Haro, Iris Mauricio i Judit López (PSSJD)

Xartec Salut · Alexandre Perera (CREB-UPC)

13:15

Presentacions de sis **tesis en curs**

Moderadores: Judith Usall (PSSJD) i Cecilia Jiménez-Mallebrera (FSJD)

Cognitive function evaluation in pediatric patients with neurodevelopmental disorders by means of EEG data.

(Dir.: Miquel Angel Mañanas)

Ana Tost Abadías (CREB-UPC)

Disseny i validació d'una eina pel reconeixement i estratificació precoç de la sèpsia en pediatria, i automatització amb sistemes eHealth. (Dir. Iolanda Jordán)

Anna Solé Ribalta (HSJD)

Caracterización de modelos de α -sinucleína y fisiopatología de la enfermedad de Parkinson. (Dir. Francesc Palau i Janet Hoenicka)

Elena Juárez Escoto (HSJD)

Combining exome sequencing and functional studies to identify causal genes of ultra-rare neurodevelopmental disorders. (Dir.

Susanna Balcells, Roser Urreizti i Daniel Grinberg)

Laura Castilla Vallmanya (IBUB)

Crutch gait characterization using instrumented forearm crutches.

(Dir. Joan Aranda)

Marien Cristina Narváez Dorado (CREB-UPC)

Avaluació dels efectes biològics de líquids condicionats amb plasma gas en osteosarcoma: efectes d'una teràpia basada en l'estrès oxidatiu. (Dir. Cristina Canal i Juan Tornín)

Miguel Mateu Sanz (CREB-UPC)

13:45

Cloenda

Lluís Rovira (Director CERCA)

Francesc Palau (Director IRSJD).