

2016年广东省医学会医学遗传学学术年会 日程安排

(韶关市风度华美达广场酒店, 韶关市浈江区解放路1号)

2016年9月2日(周五)

- | | | |
|-------------|--|-------------|
| 14:30 开始 | 代表报到 | 酒店1楼大堂 |
| 17:00-18:30 | 医学遗传学分会全委会议 | 3楼M3+M5号会议室 |
| 14:00-16:00 | 会前会: 染色体微阵列分析技术在产前诊断中的应用专家共识
主持人: 尹爱华 | 3楼2号会议厅 |

2016年9月3日(周六) 上午 三楼国际宴会厅

- | | | |
|-------------|--|--------|
| 7:30—8:15 | 代表报到 | 酒店1楼大堂 |
| 8:30—9:00 | 开幕式
主持人:张清炯 | |
| 9:00—9:30 | 专题报告:基因诊断结果解读
山东大学医学院医学遗传学研究所、中华医学会医学遗传学分会候任主委
讲者:龚瑶琴教授
主持人:徐湘民 周玉球 | |
| 9:30—10:00 | 专题报告:NIPT的现状与未来
中南大学医学遗传学国家重点实验室
讲者:邬玲仟教授
主持人:徐湘民 周玉球 | |
| 10:00—10:30 | 专题报告:精准医学与遗传咨询
美国南卡大学医学院、美国德州大学 MD Anderson 肿瘤中心
讲者:陆国辉教授
主持人:王沙燕 尹爱华 | |
| 10:30—10:45 | 休息 | |
| 10:45—11:15 | 专题报告:遗传咨询的原则与技巧
复旦大学上海医学院、复旦大学代谢分子医学教育部重点实验室
讲者:马端教授
主持人:王沙燕 尹爱华 | |

- 11:15—11:45 专题报告:自体化靶向基因治疗研究
中南大学医学遗传学国家重点实验室
讲者:梁德生教授
主持人:孙筱放 熊符
- 11:45—12:15 专题报告:精神分裂症相关基因的表现遗传调控机制
南方医科大学基础医学院医学遗传学教研室
讲者:赵存友教授
主持人:孙筱放 熊符
- 12:15—12:30 卫星会:耳聋基因芯片技术在产前以及新生儿筛查的应用进展
讲者:闫敏
- 12:30—14:00 午餐(一楼加州西餐厅)

2016年9月3日(周六)下午

临床研究分会场

三楼会议室3

- 14:00—14:10 会议交流:医疗单位开展NIPT的思考及建议
东莞市妇幼保健院
讲者:刘彦慧
主持人:李萍 李东至
- 14:10—14:20 会议交流:无创产前基因检测在珠海市产前诊断中的应用研究
广东省珠海市妇幼保健院
讲者:潘丽
主持人:李萍 李东至
- 14:20—14:30 会议交流:Diagnostic Value of Ultrasonographic Combining Biochemical Markers for Down syndrome Screening in First Trimester :a Meta- analysis
广东省计划生育科学技术研究所
讲者:韦相才
主持人:李萍 李东至
- 14:30—14:40 会议交流:1个罕见型 β -地中海贫血家系的基因诊断与分析
韶关市妇幼保健院
讲者:陈亚军
主持人:李萍 李东至
- 14:40—14:50 会议交流:伴发早发高度近视的Stickler综合症的基因型以及表型分析
中山大学中山眼科中心
讲者:周琳
主持人:李萍 李东至

- 14:50—15:00 会议交流:无创产前 DNA 检测基因组拷贝数变异的研究
深圳市第二人民医院
讲者:柯玮琳
主持人:李萍 李东至
- 15:00—15:10 会议交流:21 个 STR 基因座在广东汉族人群中的稀有等位基因
广州医科大学附属第三医院
讲者:马晓燕
主持人:黎青 陈亚军
- 15:10—15:20 会议交流:广州市 60 例非综合征性耳聋者及部分亲属耳聋基因结果分析
广州市妇女儿童医疗中心
讲者:江帆
主持人:黎青 陈亚军
- 15:20—15:30 会议交流: 基因检测在临床的应用
讲者: 黄辉
主持人:黎青 陈亚军
- 15:30—15:40 休息
- 15:40—15:50 会议交流:应用第二代测序技术筛选心内膜垫缺损家系的致病基因
广东省人民医院
讲者:黄曙方
主持人:黎青 陈亚军
- 15:50—16:00 生殖健康及新生儿出生缺陷筛查整体解决方案
讲者:董相如
主持人:黎青 陈亚军
- 16:00—16:10 会议交流:中国南方地区正常听力孕龄女性耳聋基因携带率与突变谱调查
广东省妇幼保健院
讲者:刘畅
主持人:王沙燕 古洁若
- 16:10—16:20 会议交流:地中海贫血基因检测新技术临床应用
讲者:王冰冰
主持人:王沙燕 古洁若
- 16:20—16:30 会议交流:1260 例不孕症患者的外周血染色体临床分析
广州医科大学附属第三医院
讲者:潘倩莹
主持人:王沙燕 古洁若
- 16:30—16:40 会议交流:微阵列比较基因组杂交技术在 NT 增厚胎儿产前诊断中的应用价值
广州医科大学附属第三医院
讲者:李志华
主持人:王沙燕 古洁若

- 16:40—16:50 精准医疗时代大数据挖掘与数据库建设
讲者:孙怀博
主持人:王沙燕 古洁若
- 16:50—17:00 会议交流:Kinesin Family Member 11 Contributes to the Progression and Prognosis of Human Breast Cancer
深圳市龙岗区妇幼保健院
讲者:裴元元
主持人:王沙燕 古洁若
- 17:00—17:10 会议交流:5 例结节性硬化症 TSC2 基因突变分析及产前诊断
深圳市妇幼保健院
讲者:潘玉纯
主持人:谢建生 韦相才
- 17:10—17:20 会议交流:Fetal Anemia and Hydrops Fetalis Associated with Homozygous HbConstant Spring
东莞市妇幼保健院
讲者:何怡
主持人:谢建生 韦相才
- 17:20—17:30 亚甲基四氢叶酸还原酶基因试剂临床意义及应用
讲者:邓园园
主持人:谢建生 韦相才
- 17:30—17:40 会议交流: CMA 芯片在儿科及流产物的应用经验
讲者:袁海明
主持人:谢建生 韦相才
- 17:40—17:50 会议交流: 20323 例孕早期一站式唐氏筛查结果分析
广东省妇幼保健院
讲者:陈柯艺
主持人:谢建生 韦相才
- 17:50—18:15 卫星会:二代测序单基因病检测应用于婚检、孕检及新生儿筛查
讲者:杨学习

基础研究分会场

三楼会议室 2

- 14:00—14:10 会议交流:单基因眼遗传病靶向外显子测序策略的应用研究
中山大学中山眼科中心
讲者:王攀峰
主持人:蒋玮莹 赵薇薇

- 14:10—14:20 会议交流:重型短肢畸形高危胎儿的产前基因诊断及 TD-I 型 R248C 高发突变和纯合突变机制的初步探讨
广州中山大学
讲者:郭奕斌
主持人:蒋玮莹 赵薇薇
- 14:20—14:30 会议交流:探究核型定位 (Karyomapping) 芯片检测在乙型血友病的应用及其植入前诊断 (PGD) 方案体系的优化
中山大学
讲者:林晓莹
主持人:蒋玮莹 赵薇薇
- 14:30—14:40 会议交流:IGF-2、CDKN1C 基因在单合子双胞胎选择性宫内生长受限胎盘中的表达
广东省人民医院
讲者:柴涵婧
主持人:蒋玮莹 赵薇薇
- 14:40—14:50 精神分裂症易感基因 *gabbr2* 在斑马鱼中的 DNA 甲基化调控研究
南方医科大学
讲者:王丽娟
主持人:蒋玮莹 赵薇薇
- 14:50—15:00 会议交流:The Combination of CRISPR/Cas9 and iPSC Technologies in the Gene Therapy of Human β -thalassemia in Mice
广州医科大学附属第三医院
讲者:欧展辉
主持人:蒋玮莹 赵薇薇
- 15:00—15:10 会议交流:地中海贫血基因检测整体解决方案
讲者:刘晶晶
主持人:赵存友 唐冬生
- 15:10—15:20 会议交流:单细胞研究技术的进展及应用
讲者:常青
主持人:赵存友 唐冬生
- 15:20—15:30 会议交流:脊肌萎缩症 SMN1 基因定量分析及遗传风险评估
广州医科大学附属第三医院
讲者:李少英
主持人:赵存友 唐冬生
- 15:30—15:40 休息
- 15:40—15:50 会议交流:Duchenne 型肌营养不良症模型小鼠神经肌肉接头的动态观察
中山大学附属第一医院
讲者:朱瑜龄
主持人:赵存友 唐冬生

- 15:50—16:00 会议交流:应用 MLPA 技术鉴定胎儿衍生型 12 号染色体
深圳市人民医院
讲者:高慧
主持人:赵存友 唐冬生
- 16:00—16:10 会议交流:联合一代测序和二代测序平台系统性评估 MALBAC 和 MDA 方法在 β
地中海贫血胚胎植入前遗传学诊断 (PGD) 中的应用
南方医科大学
讲者:何菲
主持人:刘彦慧 魏凤香
- 16:10—16:20 会议交流:Deciphering the Copy Number Variation in Autism Spectrum
Disorder
广州医科大学附属第三医院
讲者:谢英俊
主持人:刘彦慧 魏凤香
- 16:20—16:30 BES4000 高通量测序仪在无创产前基因检测中的应用
讲者:刘海量
主持人:刘彦慧 魏凤香
- 16:30—16:40 会议交流:A comprehensive analysis on the untranslated regions of
BCL11A reveals the methylation status in the promoter and identifies
miR-425 as a potential regulatory miRNA on BCL11A
南方医科大学
讲者:黎倚红
主持人:刘彦慧 魏凤香
- 16:40—16:50 会议交流:疑难遗传病的产前基因诊断
广东省妇幼保健院
讲者:丁红珂
主持人:刘彦慧 魏凤香
- 16:50—17:00 会议交流:Higher Expression of MicroRNAs in Peripheral Blood
Mononuclear Cells in Ankylosing Spondylitis
中山大学附属第三医院
讲者:李晓敏
主持人:刘彦慧 魏凤香
- 17:00—17:10 会议交流:微滴式数字 PCR 技术在生殖医学研究及液态活检中的应用
讲者:曹有培
主持人:熊符 周玉球
- 17:10—17:20 会议交流:Identification of a novel Y chromosome microdeletion
potentially associated with defective spermatogenesis by high
resolution custom array CGH
广东省妇幼保健院

讲者:何天文
主持人:熊符 周玉球

17:20—17:30 会议交流:Dravet syndrome with autism inherited from a paternal mosaic heterozygous mutation on SCN1A

广州医科大学附属第三医院

讲者:熊泽宇
主持人:熊符 周玉球

17:30—17:55 卫星会:样本库整体解决方案

讲者:唐文钊

17:55—18:20 卫星会:液相芯片技术在地贫诊断中的应用

讲者:骆明勇

18:30—20:00 晚餐(一楼加州西餐厅)

2016年9月4日(周日)上午

三楼国际宴会厅

8:30—9:00 专题报告:临床遗传学的三大原则

中国医学科学院基础医学研究所、北京协和医学院基础学院医学遗传学系、
中华医学会医学遗传学分会主委

讲者:张学教授
主持人:徐湘民 周玉球

9:00—9:30 专题报告:遗传性视网膜变性:突变频谱与表型变异

中山大学中山眼科中心

讲者:张清炯教授
主持人:徐湘民 周玉球

9:30—10:00 专题报告:生物样本数据库在生殖健康领域的研究意义及前景

广州医科大学附属第三医院

讲者:余波澜副研究员
主持人:孙筱放 张清炯

10:00—10:30 专题报告:中国出生缺陷现状及防治策略

北京大学生殖健康研究所所长

讲者:任爱国教授
主持人:孙筱放 张清炯

10:30—10:45 休息

- 10:45—11:00 大会发言:超声异常胎儿的分子诊断策略及遗传咨询
广东省妇幼保健院
讲者:尹爱华
主持人:王沙燕 谢建生
- 11:00—11:15 大会发言:遗传性牙本质发育不良的分子致病机制研究
南方医科大学基础医学院医学遗传学教研室
讲者:熊符
主持人:王沙燕 谢建生
- 11:15—11:30 大会发言: NGS:普通的临床医生如何应用
广州市妇女儿童中心
讲者:李东至
主持人:王沙燕 谢建生
- 11:30—11:45 大会发言:identification of CYB5D2 as a novel tumour suppressor
深圳市龙岗区妇幼保健院
讲者:魏凤香
主持人:赵存友 黎青
- 11:45—12:00 大会发言:利用胚胎培养液进行无创地贫检测和非整倍体筛查
广州医科大学附属第三医院
讲者:刘维强
主持人:赵存友 黎青
- 12:00—12:15 大会发言:梅州地贫防控经验
梅州市妇幼保健院
讲者:黄烁丹
主持人:赵存友 黎青
- 12:15—12:45 闭幕式
优秀壁报颁奖
主持人:熊符
- 12:45—14:00 午餐(一楼加州西餐厅)