



# 第十八次全国医学遗传学学术年会 暨2019年广东省医学会医学遗传学学术年会

大会主题：创新与规范

2019年5月17日—19日 // 中国·广州

## 会议指南

主办单位：中华医学会  
中华医学会医学遗传学分会  
中国遗传学会人类和医学遗传学委员会

承办单位：广东省医学会  
广东省医学会医学遗传学分会

协办单位：南方医科大学  
广州医科大学附属第三医院





# 目录

分会委员名单.....	01
综合信息 .....	02
嘉宾介绍 .....	05
框架日程 .....	20
详细日程 .....	21
会场分布图.....	29
展位分布图.....	30
参展企业列表.....	31





# 分会委员名单

## 中华医学会医学遗传学分会第九届委员会名单

(按姓氏笔画排序, 排名不分先后)

**主任委员:** 龚瑶琴

**前任主任委员:** 张学

**候任主任委员:** 徐湘民

**副主任委员:** 马端 邬玲仟 杨正林 邱正庆

### 常务委员

王红艳 白云 朱宝生 许争峰 宋昉 张春玉 张颖 金帆 韩骅  
腊晓琳 曾凡一 富伟能 廖世秀

### 委员

马用信 马雅静 王华 王芳 王洁 王莉云 巴桑卓玛 白静  
白燕 包新华 兰风华 吕建新 朱霖 刘合焜 刘丽梅 刘洪倩 刘睿智  
许琪 孙筱放 何俊琳 何玺玉 张清炯 陈葳 周钢桥 郑梅玲 冒韵东  
洪葵 姚辉 贺光 高健 黄盛文 黄新文 戚豫 麻宏伟 梁德生  
谢小冬 蓝丹 冀小平 戴朴 魏军





# 第十八次全国医学遗传学学术年会 暨 2019 年广东省医学会医学遗传学学术年会

## 综合信息

**时间:** 2019 年 5 月 17 日 -19 日

**地点:** 广州市东方宾馆 (地址: 广东省广州越秀区流花路 120 号)

**报到:** 广州市东方宾馆二号楼 1F 大厅

5 月 17 日 9:00-21:00 5 月 18 日 08:00-12:00

**胸卡:** 所有参会人员进入会场、展厅及参加会议活动必须佩戴胸卡。

胸卡遗失, 不予补办, 请妥善保管。

**胸卡边条及卡绳颜色**

**参会人员类型**

红色

嘉宾代表

蓝色

会议代表

绿色

参展商

黄色

工作人员

### 重要时间及地点温馨提示

■ **广东省医学会医学遗传学分会换届会议**

时间: 5 月 17 日 19:30-21:30

地点: 二号楼 1F 会展中心会议 1 室

■ **中华医学会医学遗传学分会常委会**

时间: 5 月 18 日 19:00-20:30

地点: 二号楼 1F 会展中心会议 4 室

■ **中华医学会医学遗传学分会换届会议**

时间: 5 月 18 日 20:30-22:00

地点: 二号楼 1F 会展中心会议 1 室

■ **会议开幕式**

时间: 5 月 18 日 08:00-09:00

地点: 二号楼 1F 会展中心 B+C 厅

■ **会议闭幕式**

时间: 5 月 19 日 17:30-18:00

地点: 二号楼 1F 会展中心 C1 厅

■ **展览及开放时间**

展览开始时间: 5 月 18-19 日 08:30-18:00

展览地点: 二号楼 1F 会展中心 A 厅

撤展时间: 5 月 19 日 会议结束两小时内





## 综合信息

### 学术交流须知

#### 1、主持人须知

- a、主持人在会议报到时获得一份学术任务温馨提示，请仔细阅读，详情可查询大会指南；
- b、作为大会主持人请准确把握会场状况，提前 10 分钟到达主持的会场，按时结束自己负责的场次，及时移交给下一个单元的主持。

#### 2、会议演讲人须知

- a、本次大会学术内容丰富，演示、报告数量多，要求演讲者至少提前 2 小时提交发言幻灯片。为了严格遵守大会日程的时间安排，请不要自带电脑或 IPAD 临时到场连接设备；以避免扣除发言时间，请各位配合；
- b、请提前做好发言交流准备工作，不能超时。如果超时工作人员将会停止幻灯片播放；
- c、演讲人请在本单元会议开始前 5 分钟向会议主持人报到，并在前排就坐。

#### 3、壁报展示交流须知

- a、壁报展示交流区设在二号楼 1F 会展中心 A 厅前序厅；
- b、壁报采用电子壁报机进行浏览，壁报机数量有限，请自行安排好浏览时间。

### 学分证书打印

请于会后（45 个工作日后）登陆中华医学会官网（[www.cma.org.cn](http://www.cma.org.cn)），首页最下方在线服务点击“继续教育部相关服务”，点击“继教项目学员学分证书查询与打印”，点击左侧选项国家级下面的“学分证书已发布项目”，选择 2019 年度，输入项目编号（2019-01-03-006（国）），点击查询，出现本次会议继教项目，点击“学员证书查询”，输入姓名即可查询，并打印电子学分证书。

### 会议食宿

#### 1、会议住宿

会议指定酒店 4 月在会议网站开放预定，请代表根据自己预定及缴费信息前往各酒店办理入住。没有办理预定的会务组根据宾馆房间情况尽力协助安排，但不能保证您的特别需求。

#### 2、用餐安排

请按照报到时领取的餐券上的时间和地点用餐（为了方便使用餐券，建议将餐券放入代表证中，以防遗失或忘记携带），用餐凭当日当顿餐券。





日期	形式	时间	地点
5月17日	自助晚餐	17:30-19:30	二号楼 3F 230B 厅
5月18日	午餐简餐	12:00-13:00	二号楼 3F 230A+B 厅
	自助晚餐	17:30-19:00	二号楼 3F 230B 厅
5月19日	午餐简餐	12:00-13:00	二号楼 3F 230A+B 厅
	自助晚餐	17:30-19:00	二号楼 3F 230B 厅

PS: VIP 代表 18 日和 19 日的午餐在二号楼一层咖啡磨

## 其它须知

- 为提供优质的大会服务，请您配合我们做到遵守作息时间及会议安排；
- 请代表仔细阅读会议指南，如还有不明之处，可以到报到处咨询；
- 会议期间进入会场、展厅及就餐须佩戴胸卡，未佩戴者谢绝入场；
- 为表示对演讲者的尊重，请各代表在会场内不要大声喧哗，并关闭手机或将手机铃声设置成振动状态；
- 提问时，提问者须围绕讲者发言主题，避免评论性言辞，简单明确的提出问题；
- 大会拥有会议所有内容的版权，未经允许严禁拍摄会议演讲幻灯、视频演示或图片资料；
- 严禁在会场内外、展厅等散发或摆放未经大会组委会允许的学术或产品资料；
- 会议期间请注意保管好自己的财物和会议物品（发票、餐券、资料等），外出活动时注意安全。

**根据国家制定的相关法律，大会的会场、展厅等区域内禁止吸烟**



## 嘉宾介绍



简介

## 曾溢滔

上海交通大学讲席教授，上海市儿童医院上海医学遗传研究所首任所长。1994年当选为中国工程院首批院士。

曾溢滔教授长期从事医学遗传学和分子胚胎学的基础和应用研究，是我国基因诊断、血红蛋白疾病研究和胚胎工程技术的主要开拓者之一。他将分子生物学与临床医学相结合，发展了一整套遗传病分子诊断技术，在国内率先攻克了地中海贫血、苯丙酮尿症、DMD、血友病和亨廷顿舞蹈病等主要遗传病的基因诊断和产前诊断。在血红蛋白疾病领域的研究成果卓著，发现了8种世界新型血红蛋白变种。

20世纪90年代，他将基因工程与胚胎工程有机地结合，在国际上首次克隆了牛类性别决定基因SRY的核心序列，成功地通过鉴定胚胎的SRY基因和胚胎移植来控制牛、羊等经济动物的性别。在转基因动物/生物反应器研究中，成功地研制出我国第一头乳汁中表达人凝血因子IX的转基因山羊和整合了人血清白蛋白基因的转基因牛。以上成果被两院院士先后评选为1998年和1999年中国科技十大进展之一。

曾溢滔教授已发表学术论文400多篇，主编了6部专著，5次荣获国家级、20多次获部委级和上海市科技进步奖，并获得全国先进工作者、全国“五一”奖章、上海市科技功臣、上海医学发展终身成就奖和何梁何利科学技术进步奖等。





简介

## 程京

清华大学医学院长江学者计划特聘教授，生物芯片北京国家工程研究中心主任，中国工程院院士、国际欧亚科学院院士。

1992 年在英国史查克莱大学纯粹及应用化学系获司法生物学博士学位。从事基础医学和临床医学相关生物技术研究，在生物芯片的研究中有重要建树和创新。站在国际生物芯片研究前沿并结合国情，主持建立了国内急需的疾病预防、诊断和预后分子分型芯片技术体系，领导研制了基因、蛋白和细胞分析所需的多种生物芯片，其中部分芯片已通过国家食品药品监督管理局认证、进入临床应用，实现了生物芯片所需全线配套仪器的国产化。并打造了以中医现代化为核心的大健康管理平台。

在 Nature Biotechnology 等杂志上发表 SCI 论文 143 篇，出版中英文专著 8 部，获国内外发明专利共 252 项。曾两次荣获国家技术发明奖二等奖等。





## 嘉宾介绍



简介

## KING-WAI YAU

美国国家科学院院士、国家医学院院士，约翰·霍普金斯大学医学院神经科学教授。本科就读于普林斯顿大学，博士毕业于哈佛大学并在斯坦福大学攻读博士后，主要从事视觉和触觉方面的信号转导研究，尤其是在视网膜功能的开拓性研究，促进了人类对昼夜节律和多种遗传性失明的分子生物学和细胞生物学的理解。研究成果在 Nature (25 篇)、Science (9 篇)、Cell (2 篇)、PNAS (18 篇)、eLife (1 篇)、Curr Biol (2 篇)、Nature Neurosci (3 篇)、Neuron (4 篇) 以及 J Physiol (14 篇) 等杂志发表论文 100 余篇。





简介

## 张旭

神经科学家。中国科学院院士，第三世界科学院院士。1985年毕业于第四军医大学，1994年获瑞典卡罗琳斯卡医学院博士学位。现为中科院上海生命科学研究院研究员、中科院上海分院副院长、张江实验室脑与智能科技研究院院长、上海脑科学与类脑研究中心执行主任。兼任中国神经科学学会副理事长、中国细胞生物学学会副理事长和上海市神经科学学会理事长等职。

长期从事神经系统疾病的分子细胞生物学机理研究。系统性地研究了慢性痛的背根节和脊髓基因表达谱，发现了内源性钠钾泵激动剂等新的痛觉信息调控系统，为临床镇痛及药物研发提供了新的理论基础。发现了伤害性感受神经元中阿片受体亚型间的相互作用，及其与吗啡镇痛耐受的相关性，拓展了受体复合体功能及药物研究方向。发现了成纤维细胞生长因子 13 (FGF13) 通过稳定微管调控神经元和大脑的发育，阐明了 FGF13 基因缺陷造成智力障碍的机理。已发表论文 118 篇，参编疼痛学经典教科书《Textbook of Pain》等专著。曾获何梁何利科学与技术进步奖、中国青年科技奖和上海市自然科学牡丹奖等。



## 嘉宾介绍

**彭金荣**

简介

浙江大学动物科学学院教授，曾入选教育部“长江特聘教授”、首批国家“千人计划”，曾获国家“杰出青年基金”。1984年四川大学获学士学位，1987年中科院上海生物化学研究所获硕士学位，1993年在英国 John Innes Centre 完成研究后获 University of East Anglia 博士学位，后继续在 John Innes Centre 做博士后研究工作。自1999年11月起至2008年底先后在新加坡农业分子生物学研究所、新加坡细胞分子生物学研究所任功能基因组学实验室主任和资深科学家。实验室主要以斑马鱼为模式动物研究肝脏发育和再生的分子调控机制，发表多篇高水平论文（包括 Nature 等）。尤其是发现核仁中存在一个蛋白降解途径，该发现为研究核仁生物学功能开辟了新的领域。此外，自1990年彭金荣在植物激素赤霉素信号传导领域开展了系统的研究工作，发表了20篇有重要影响的论文（包括 Nature、Science 等），并提出了已写进教科书的赤霉素“去抑制生长”的作用机制，为人们认识赤霉素作用的分子机制作出了重要贡献。

**胡宝洋**

简介

研究员、博士研究生导师，中国科学院“百人计划”入选者。干细胞与生殖生物学国家重点实验室副主任，中国科学院大学医学院常务副院长，国家重大研发计划干细胞与转化研究重点专项专家组副组长，中国细胞生物学学会常务理事、干细胞分会理事。主要从事干细胞与再生医学领域研究，重点研究脑发育与疾病、干细胞分化及临床应用的瓶颈等问题。在灵长类脑发育及调控、神经系定向分化、干细胞质量及评价等方面取得重要成果，率先推动人胚干细胞分化细胞治疗帕金森病等临床研究。承担科技部、自然科学基金委、科学院等多项科研任务，在 Nature、Science、Cell Stem Cell、PNAS、Cell Research 等期刊发表高水平论文40余篇；获美国专利2项。





### 杨正林

简介

教授，博士生导师，现任四川省人民医院副院长、电子科技大学医学院院长；中国生物物理学会临床分子诊断分会会长、中华医学会医学遗传学会副主任委员、中国医师协会医学遗传分会副会长。长期致力于“致盲眼病分子机制与临床防治”的分子诊断和临床科研工作。在视网膜疾病研究领域的成果曾被 Science 杂志评为“年度十大科学突破”。以第一完成人获得国家科技进步二等奖 1 项、四川省科技进步一等奖 2 项；承担国家重点研发计划“精准医学研究”项目、国家自然科学基金重点和重大项目等；是国家杰出青年基金、谈家桢生命科学创新奖、保罗·杨森医学药理学奖和国务院政府津贴获得者，入选了国家“万人计划”科技创新领军人才、人事部百千万工程国家级人才等；获国家发明专利授权 8 项；作为第一和通讯作者在 Science、NEJM、Nat Genet、JCI 等杂志发表 SCI 论文 59 篇，连续五年(2014-2018)入选中国高被引学者榜单。



### 林圣彩

简介

厦门大学生命科学学院教授、博士生导师，国家“万人计划”领军人才，教育部长江学者特聘教授，国家杰出青年科学基金获得者。长期致力于细胞代谢稳态维持及其调控细胞生长的分子机制的研究，在 Nature, Science, Nature Cell Biology, Cell Metabolism, Molecular Cell 等杂志发表文章 100 余篇，他引 9000 多次。研究成果“揭示营养匮乏引发细胞自噬的分子机制”入选科技部 2012 年度“中国科学十大进展”，“细胞感应葡萄糖水平并调控代谢的分子机制”入选中国科协 2017 年度“中国生命科学十大进展”；并获中国生物化学与分子生物学会 2017 年度“邹承鲁杰出研究论文奖”。





## 嘉宾介绍



### 陈子江

简介

教授 / 博导。山东大学副校长、齐鲁医学院院长，山东大学附属生殖医院首席专家，国家辅助生殖与优生工程技术研究中心主任，教育部生殖内分泌重点实验室主任，上海市辅助生殖与优生重点实验室主任。国际生殖学会联盟（IFFS）常务理事和副秘书长；Human Reproduction Update 副主编等。从事妇产科学、生殖医学和医学遗传学领域的临床诊疗与科学研究，先后主持国家重点研发计划、973 项目、863 计划、国自然重点等课题；获国家发明奖，国家科技进步奖 3 项，何梁何利科技进步奖和吴阶平医学研究奖等；以通讯作者在 N Engl J Med、Lancet、Cell、Nat Genet、JCI、PNAS、Nat Commun、Cell Research 等杂志发表 SCI 论文 200 余篇。



### 虞京威

简介

华中科技大学同济医学院师资班 学士（华中师范大学生科院代培），医学遗传学硕士，美国科罗拉多大学生物化学和遗传学博士，博士后，耶鲁大学医学遗传学临床博士后。曾任科罗拉多大学医学院病理系助理教授，遗传实验室副主任，威斯康星大学医学院病理系助理教授，遗传实验室主任，加州大学旧金山分校（UCSF）实验医学系副教授。现任 UCSF 实验医学系教授，临床细胞遗传实验室主任。研究工作主要涉及疾病的基因组和遗传分析，表观遗传（epigenetics）及干细胞研究等。





## 吴宇轩

简介

华东师范大学生命科学学院教授。2012 年博士毕业于武汉大学，然后加入中科院上海生化细胞所李劲松研究组，历任博士后和副研究员，研究 CRISPR/Cas9 介导的小鼠胚胎以及精原干细胞中的基因修复。2015 年加入哈佛医学院和波士顿儿童医院，优化了造血干细胞中基于 CRISPR 的高效基因编辑技术，并通过高效激活胎儿血红蛋白基因的表达来治疗地中海贫血及镰刀状贫血疾病。多项工作发表在 Nature Medicine、Cell Stem Cell 和 Cell Research 等国际期刊上。



## 谢志

简介

中山大学中山眼科中心教授、眼科研究所副所长、中山大学生物医学大数据中心主任、中山大学学术委员会医学部委员，广东省生物信息学会理事长。重庆医科大学临床医学本科，新西兰林肯大学计算机系一级荣誉学士以及计算系统生物学博士学位，美国约翰霍普金斯大学医学院博士后，2013 年入职中山大学前在美国国家癌症研究院任研究员 (Investigator)。研究方向包括：1) 基因表达调控；2) 单细胞测序及单分子测序技术及应用；3) 基于深度学习的生物信息分析工具。在《Cell》，《Nature Methods》等国际期刊发表学术论文 40 余篇。



## 嘉宾介绍



### 陈超

中南大学生命科学学院副院长，医学遗传学湖南省重点实验室副主任，研究员，博士生导师。研究工作主要围绕人脑中的基因表达调控及其异常与精神类疾病的关系进行研究，利用计算生物学和细胞模型等手段从 DNA 甲基化、基因表达等不同层面，系统而深入地研究精神疾病相关的遗传变异的精准基因定位和分子功能，解析精神类疾病的发病机理。主要工作发表在 Science、Science Translational Medicine、Molecular Psychiatry、Bioinformatics、PNAS 等杂志，被引用上千次，工作曾被 Nature、Science 杂志专门撰文进行重点介绍。多次受邀在国际国内高水平学术会议做学术报告，曾获得美国生物精神协会最佳报告奖，世界精神遗传学会 Hugh Gurling 奖等奖项，并担任 Genome Biology, Biological Psychiatry 等多个国际学术期刊审稿人。

简介



### 王红艳

长江特聘教授，复旦大学生殖与发育研究院院长，复旦大学附属妇产科医院教授，复旦大学代谢与整合生物学研究院兼职教授 / 常务副院长。1999 年在中科院上海生命科学中获神经生物学博士学位，1999-2007 在美国 Monell 研究中心、宾夕法尼亚大学妇女生殖健康中心做博士后及研究助理，2007 年引进到复旦大学生科院聘为教授，2010 年获得国家杰出青年基金，2012 年为 S973 首席科学家，2013 年评为教育部长江学者，2014 年获教育部自然科学一等奖，实验室一直致力于鉴别遗传结构变异和补充叶酸如何预防出生缺陷的分子机制研究。

简介





## 王铸钢

简介

上海交通大学特聘教授，博士生导师，教育部“长江学者奖励计划”特聘教授，中国科学院“百人计划”及国家杰出青年科学基金获得者。上海交通大学医学院附属瑞金医院医学基因组学国家重点实验室副主任、上海模式动物工程技术研究中心主任。中国人类遗传资源管理专家组成员、中国遗传学会理事、发育遗传专业委员会委员、上海市遗传学会副理事长。长期从事遗传工程小鼠模型研发相关技术的开发应用研究。承担国家杰出青年基金、国家自然科学基金、“973”计划子课题、“863”计划、国家科技支撑计划重点项目 30 余项。在包括《Science》、《Nature Genetics》、《New England Journal of Medicine》、《Blood》、《American Journal of Human Genetics》、PNAS 等高水平专业杂志上发表百余篇学术论文。出版专著 2 部，获得授权发明专利 6 项。



## 管敏鑫

简介

教授、博士生导师。浙江大学医药学部副主，医学院遗传学研究所所长，多伦多大学和加州大学圣地亚哥分校兼职教授。长期从事线粒体遗传学和母系遗传性疾病的基础研究和临床转化。曾任美洲华人遗传学会主席，经获得 5 项美国国立卫生研究院（NIH）基金资助。回国后主持“973”、“十二五”国家科技支撑计划、国家自然科学基金重点项目等多项课题。在 Cell、Am J Hum Genet、Hum Mol Genet、Nucleic Acids Research、Circulation Research 等本领域国际权威学术期刊上发表 SCI 论文 161 篇，发明专利 12 项；获国家科技进步二等奖二次、谈家桢生命科学创新奖、中华医学科技奖二等奖二次、浙江省科学技术一等奖等多项奖励；主编出版《医学遗传学》等教材。





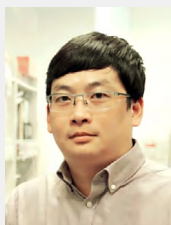
## 嘉宾介绍



### 焉传祝

简介

医学博士，博士生导师，泰山学者特聘专家。山东大学齐鲁医院神经内科主任，山东大学神经病学系主任，兼山东大学齐鲁医院（青岛）副院长。在《Annals of Neurology》，《Neurology》，《Acta Neuropathologica》，《J Neurol Neurosurg Psychiatry》等发表的第一或通讯作者论文 40 余篇。获山东省科技进步二等奖 2 项。目前任中华医学会神经病学分会常务委员，神经肌肉病学组组长，山东省罕见病学会神经病罕见病分会主任委员，中华神经科杂志副总编。主要研究方向为神经系统遗传变性性疾病、神经肌肉、神经遗传代谢疾病以及神经免疫疾病等神经系统疑难危重和罕见病的诊治。



### 张锋

简介

遗传学博士。复旦大学附属妇产科医院教授、遗传工程国家重点实验室副主任、复旦大学人类精子库主任。获得国家杰出青年科学基金、国家万人计划科技创新领军人才、教育部青年长江学者等人才计划支持。任中国遗传学会青年委员会副主任委员、中国优生科学协会常务理事。获 2015 年药明康德生命化学奖杰出成就奖、2017 年度教育部自然科学奖一等奖。张锋教授致力于人类遗传变异及其致不孕不育、出生缺陷等疾病的基础和转化研究。已在 New England Journal of Medicine, Nature Genetics, AJHG 等期刊上发表 SCI 论文和综述 101 篇，累计被引用 4030 次。





## 熊符

简介

南方医科大学医学遗传学教研室教授，博导，广东省单细胞技术与应用重点实验室副主任。主要从事人类单基因遗传病的分子机制及预防研究。主持“十二五”国家科技支撑计划、国家自然科学基金面上基金等课题 10 余项。在 Brain、Hum Mutant、J Med Genet 等杂志发表论文 90 余篇。为中华医学会医学遗传学分会青年委员会委员，广东省遗传学会常务理事、秘书长，广东省医学会医学遗传学会副主任委员、基础遗传学组组长，广东省地中海贫血防治协会分子诊断委员会副主任委员，广东省产前诊断专家组成员。



## 王磊

简介

复旦大学教授，博导，获国家“万人”计划科技创新领军人才 (2019)，国家杰出青年科学基金 (2017)、科技部中青年科技创新领军人才 (2017)、教育部青年长江学者 (2016)、全国妇幼健康科技奖自然科学一等奖 (2017) 及二等奖 (2015)。发现了人类卵子，受精及胚胎发育异常中的一系列新孟德尔表型，基因及机制，以通讯作者在 NEJM, Science Transl Med, Am J Hum Genet 等期刊发表多篇文章。





## 嘉宾介绍



### 朱浩

简介

在国防科技大学和第一军医大学（现南方医科大学）获得计算机软件硕士和病理生理学博士学位，在新加坡生物信息学研究所和英国诺丁汉大学进行博士后研究，2009年起任南方医科大学基础医学院生物信息学系研究员，主要研究方向是计算系统生物学（细胞信号传导的计算模型），生物信息学（软件开发与数据分析），基因组学（基因组进化和表观基因组修饰分析），回国后主持国家自然科学基金面上项目4项，以主要通讯作者在Bioinformatics、Nature Protocols发表4篇论文，在其它期刊发表论文多篇，2013年起任期刊Frontiers in Genetics的Associate Editor。



### 戴朴

简介

解放军总医院教授、主任医师，解放军总医院耳鼻咽喉头颈外科行政副主任、曾任海南分院耳鼻咽喉头颈外科主任；中央和中央军委保健会诊专家。耳外科和耳聋遗传学专家，博士生导师，医促会人工听觉分会主任委员，中国医师协会耳鼻咽喉头颈外科分会耳科组副组长，中华耳鼻咽喉头颈外科杂志耳科组副组长。在耳聋基因诊断和预防、颅底耳显微外科有较建树，是中国首先完成大规模耳聋预防、保留残余听力微创人工耳蜗植入的专家，所完成的人工耳蜗植入手术的并发症发生率全球最低，也是全世界指导保障耳聋家庭生育正常听力后代病例数最多的医生。在国际上出版了世界上第一本耳显微外科立体手术图谱和国内第一本耳聋基因诊断和遗传咨询专著。主持科技部重点研发专项、国家自然基因重大仪器专项和重点项目等重点基金6项。获后勤保障部科技银星、科协“求是”杰出青年奖、有突出贡献的中青年专家称号、百千万人才国家级人才。2008年获国家科学技术进步二等奖（第四名），2013年获国家科学技术进步二等奖（第一名），2018年获国家技术发明二等奖（第二名）。





### 张抒扬

简介

北京协和医院内科主任医师，教授，博士生导师。从事内科及心血管系统常见病、疑难罕见病及危重病症的诊断与处理，尤其擅长多重危险因素的综合管理与冠心病的介入诊断与治疗，带领各级医师攻坚克难，不断探索病因及发病机制，成功诊治多例复杂及危重病例，注重多重危险因素的综合管理，最大程度地减少患者心血管事件发生，深受患者信赖。此外，常年致力于早发冠心病，冠脉扩张症、多种疾病引起的血管损害，肠道微生物与冠心病关系等相关研究，牵头国家十三五精准医学研究规划罕见病队列研究等重大临床研究课题 20 余项，2009 年和 2014 年获中华医学科技奖。



### 邬玲玲

简介

中南大学医学遗传学研究中心副主任，教授，妇产科主任医师、博导，国务院特殊津贴专家。湖南家辉生殖与遗传专科医院首席临床遗传医师，中国医师协会医学遗传医师分会首届会长，中华医学会医学遗传学分会副主任委员，国家卫计委产前诊断专家组专家，产前诊断培训基地负责人。中国毕业后医学教育专家委员会委员，医学遗传科专业委员会主任委员。湖南省医学会和湖南省医师协会常务理事。

长期致力于医学遗传学教学和遗传病发病机制，诊断与产前诊断技术研究。在遗传病诊断与产前诊断领域做出了系列开创性的贡献，获首届中国出生缺陷干预救助基金会科学技术“杰出贡献奖”。主持国家科技计划课题十余项；发表 SCI 论文 120 余篇，获国家科学技术进步奖二等奖 1 项，省科学技术进步奖 4 项，省教学成果奖 1 项。主编多部教材和专著。



## 嘉宾介绍

**洪葵**

## 简介

留日医学博士，留美博士后及助理教授。现任南昌大学二级教授，主任医师，心律失常病区主任，江西省分子医学重点实验室主任，医学遗传科负责人，博士生导师。主要从事心血管疾病遗传学和临床规范化防治研究。国家百千万领军人才“万人计划”获得者，教育部创新团队带头人。主持国家自然科学基金重点项目，国家“十三五”慢病防治重点课题等国家级项目 10 余项，江西省自然科学基金重点项目和江西省科技创新团队。第一或通讯作者在“circulation”等杂志发表 SCI 论文 40 余篇，其中“circulation”论文 3 篇。影响因子 210.096，总他引次数：1471。研究成果先后获得江西省自然科学一等奖 2 项。



第十八次全国医学遗传学学术年会  
暨 2019 年广东省医学会医学遗传学学术年会

框架日程

时间 会场	5月17日		5月18日		5月19日	
	19:30-21:30	08:00-12:20	13:30-17:35	19:00-22:00	08:00-12:00	13:30-17:45
二号楼 1F 会展中心 会议 4 室				中华医学会 医学遗传学分会 常委会		
二号楼 1F 会展中心 会议 1 室	广东省医学会 医学遗传学分会 换届会议			中华医学会 医学遗传学分会 换届会议		
二号楼 1F 会展中心 B 厅			基础产前遗传 分会场 1			基础产前遗传 会场 1
二号楼 1F 会展中心 C1 厅		开幕式 大会报告	临床遗传 分会场 2		大会报告	临床遗传会场 2 闭幕式
二号楼 1F 会展中心 C2 厅			青年论坛 会场 3			临床遗传 分会场 3



## 详细日程

## 5月17日晚 换届会议

时间	类型	内容	地点
19:30-21:30	换届会议	广东省医学会医学遗传学分会换届会议	会议 1 室

## 5月18日上午 主会场 B+C 厅

时间	类型	内容	讲者	主持人
08:00-09:00	开幕式	领导和嘉宾致辞		龚瑶琴
		中国人类和医学遗传学的发展	曾溢滔	
09:00-09:30	特邀报告	抓转化实践，保母婴平安	程京	张学徐湘民
09:30-10:00	特邀报告	Phototransduction Mechanisms in Intrinsically-Photosensitive Retinal Ganglion Cells	King-Wai Yau	
10:00-10:20	卫星会 (杭州德适)	人工智能技术在遗传诊断领域的研究进展与应用	宋宁	
10:20-10:30	茶歇			
10:30-11:00	特邀报告	无义突变 mRNA 诱导基因补偿效应：遗传稳定性的新途径	彭金荣	邬玲仟 马端
11:00-11:30	特邀报告	Probing human brain expansion using stem cells	胡宝洋	
11:30-12:00	特邀报告	Molecular Genetics of Glaucoma in Han Chinese	杨正林	
12:00-12:20	卫星会 (人和未来)	用于单基因病无创诊断的游离 DNA 单分子标签检测技术： $\beta$ -地中海贫血的应用评价	宋卓	



5 月 18 日下午 基础产前遗传分会场 1 B 厅

时间	类型	内容	讲者	主持人
13:30-14:00	专题报告	T 基因突变致脊柱侧弯的分子机理	王红艳	孙筱放 白 静
14:00-14:30	专题报告	不明原因男性不育症的病因学研究	王铸钢	
14:30-14:45	会议发言	利用小鼠模型分析 TMEM132E 导致 DFNB99 的分子病理机制	刘奇迹	
14:45-15:00	会议发言	Zebrafish Prom 1b knockout disrupts outer segment morphogenesis and causes photoreceptor degeneration	刘木根	
15:00-15:20	卫星会 (深圳瑞图)	基于迁移学习的染色体核型智能分析方法	李乔亮	
15:20-15:30	茶歇			
15:30-15:45	会议发言	Germline gain-of-function mutation in PL causes autosomal dominant multiple pilomatricomas	刘静宇	廖世秀 韩 骅
15:45-16:00	会议发言	X 连锁智力低下综合征致病基因 CUL4B 对神经元发育的影响	蒋百春	
16:00-16:15	会议发言	WDR62 Contributes to Mitotic Spindle Assembling of Cardiomyocytes through Interacting with SMC3	郝丽丽	
16:15-16:30	会议发言	应用 CRISPR/Cas9 系统修复 $\beta$ 珠蛋白 mRNA 异常剪切 治疗 $\beta$ 654 地中海贫血	鲁 丹	
16:30-16:45	会议发言	成骨不全症罕见剪接变异的致病性研究	李璐璐	
16:45-17:00	会议发言	Region based integrative analysis identified schizophrenia-associated GWAS loci containing variants with large effect	王忠局	
17:00-17:15	会议发言	Analyzing False Negative Results in Noninvasive Prenatal Screening	林 颖	
17:15-17:35	卫星会 (广州凯普)	出生缺陷 -- 地中海贫血和耳聋的筛查与预防	黄烁丹	





## 详细日程

## 5月18日下午 临床遗传分会会场2 C1厅

时间	类型	内容	讲者	主持人
13:30-14:00	专题报告	线粒体 tRNA 核苷酸修饰缺陷和人类疾病	管敏鑫	包新华 兰风华
14:00-14:30	专题报告	脂肪沉积性肌病：从临床到病理机制研究	焉传祝	
14:30-14:45	会议发言	1 例先天性慢通道肌无力综合征 3A 型 CHRND 基因的突变分析	刘毅	
14:45-15:00	会议发言	Effect of low dose imiglucerase on Gaucher disease in China: a long-term observation study	吴玉婷	
15:00-15:20	卫星会 (Illumina中国)	全基因组测序应用于儿童未确诊罕见病检测项目进展及案例分析 / 全基因组测序应用于未确诊罕见疾病临床专家共识解读	余永国	
15:20-15:30	茶歇			
15:30-15:45	会议发言	Thalassaemia intermedia caused by coinheritance of a $\beta$ -thalassaemia mutation and a de novo duplication of $\alpha$ -globin genes in the paternal allele	商璇	许争峰 张颖
15:45-16:00	会议发言	Prader-willi 综合征 265 例围产期特点分析	马明圣	
16:00-16:15	会议发言	智力障碍患者的染色体结构变异研究	谭虎	
16:15-16:30	会议发言	Genotype-phenotype of RPE65 mutations: A reference guide for gene testing and its clinical application	易珍	
16:30-16:45	会议发言	Vacuolar protein sorting 4B inhibits proliferation and differentiation of dental pulp stem cells via Wnt/ $\beta$ -Catenin Signaling	潘育桦	
16:45-17:00	会议发言	亲子鉴定中 D5S818 基因座等位基因丢失 4 例	马迪	
17:00-17:15	会议发言	Trio-based whole exome sequencing of unexplained hypomyelinating leukodystrophies identifies de novo variants and four novel candidate genes	延会芳	
17:15-17:35	卫星会 (北京希望组)	基于 Nanopore 测序的遗传病诊断方案	汪德鹏	



5 月 18 日下午 青年论坛分会场 3 C2 厅

时间	类型	内容	讲者	主持人
13:30-14:00	专题报告	畸形精子症的遗传分析	张 锋	许 琪 张春玉
14:00-14:30	专题报告	CMT 致病新基因发现及其分子致病机理研究	熊 符	
14:30-14:45	会议发言	Ablation of Zfhx4 Results in Early Postnatal Lethality by Disrupting the Respiratory Center in Mice	章美琴	
14:45-15:00	会议发言	一个中国 BHD 综合征家系 FLCN 基因的突变分析	肖 萌	
15:00-15:15	会议发言	运用 CRISPR/Case9 和 ssODN 修复 HBB 基因 IVS2-654 突变型病人来源 iPSCs	熊泽宇	
15:15-15:30	茶歇			
15:30-15:45	会议发言	Rs11191454 SNP in AS3MT gene might be associated with flow in 870 Chinese freshmen: A genetic study on flow experience	陈祉玄	贺 光 刘奇迹
15:45-16:00	会议发言	Transcription factor KLF6 promotes hemoglobin switching and is regulated by miR-2355-5p during hematopoietic progenitor cells differentiation.	程 怡	
16:00-16:15	会议发言	全基因组高甲基化对唐氏综合征模型小鼠早期神经发育的影响	席姣姣	
16:15-16:30	会议发言	Identification in Chinese patients with GlialCAM mutations of Megalencephalic Leukoencephalopathy with Subcortical Cysts and brain pathological study on Glialcam Knock-in mouse models	石 真	
16:30-16:45	会议发言	跨膜蛋白 Ttyh1 通过维持神经干细胞调控神经发育	吴海宁	
16:45-17:00	会议发言	利用全外显子测序技术诊断 SHANK3 突变致 Phelan-McDermid 综合征 2 例并文献复习	林丽灵	
17:00-17:35	King-Wai Yau 交流对话			

5 月 18 日晚 常委会、换届会议

时间	类型	内容	地点
19:00-20:30	常委会	中华医学会医学遗传学分会常委会	会议 4 室
20:30-22:00	换届会议	中华医学会医学遗传学分会换届会议	会议 1 室





## 详细日程

## 5月19日上午 主会场 B+C厅

时间	类型	内容	讲者	主持人
08:00-08:30	大会报告	FGF13 与脑发育及相关疾病	张旭	龚瑶琴 杨正林
08:30-09:00	大会报告	Glucose sensing and implications	林圣彩	
09:00-09:30	大会报告	DNA 损伤修复缺陷与卵巢功能不全	陈子江	
09:30-10:00	大会报告	Next-Generation Cytogenetics and its applications in medicine	虞京葳	
10:00-10:20	卫星会 (华大基因)	基因科技在出生缺陷防控的应用	彭智宇	
10:20-10:30	茶歇			
10:30-11:00	大会报告	结合 CRISPR 基因编辑技术和自体造血干细胞移植治疗地中海贫血	吴宇轩	邱正庆 曾凡一
11:00-11:30	大会报告	单分子长序列（第三代）测序技术数据分析方法及医学遗传学应用	谢志	
11:30-12:00	大会报告	人脑多组学调控与精神疾病	陈超	

## 5月19日下午 基础产前遗传分会场 1 B厅

时间	类型	内容	讲者	主持人
13:30-14:00	专题报告	人类新孟德尔遗传病-"卵子死亡"的发现及机制研究	王磊	梁德生 王芳
14:00-14:30	专题报告	LncRNA/DNA binding analysis reveals losses and gains and lineage specificity of epigenomic modification in mammals	朱浩	
14:30-14:45	会议发言	Whole exome sequencing revealed HKDC1 as a candidate gene for autosomal-recessive retinitis pigmentosa	朱献军	
14:45-15:00	会议发言	建立一种检测慢病毒载体病毒在感染并整合入染色体后的转录通读率的方法的研究	张敬之	
15:00-15:15	会议发言	SMN1 基因外显子 7 中心序列 (+11~+40) 不同区域对外显子 7 选择性剪接的影响效应	瞿宇晋	
15:15-15:30	会议发言	表观遗传分子 LINC00460 调控口腔鳞癌 EMT 的研究	蒋英英	
15:30-15:40	茶歇			





## 第十八次全国医学遗传学学术年会 暨 2019 年广东省医学会医学遗传学学术年会

## 详细日程

15:40-15:55	会议发言	Seamless Genetic Conversion of SMN2 to SMN1 via CRISPR/Cpf1 and ssODN in SMA Patient-Specific iPSCs	周妙金	富伟能 刘合焜
15:55-16:10	会议发言	基于下一代测序的基因组拷贝数分析技术在高龄孕妇产前诊断中的应用	王 婧	
16:10-16:25	会议发言	Novel compound heterozygous variants in the noncoding RNU4ATAC gene as a cause of severe microcephaly in a Chinese family with two successive fetuses	王 晔	
16:25-16:40	会议发言	Genetic modifications of Notch signaling in endothelial cells modulate hepatic ischemia-reperfusion injury via altered Endomucin expression that controls neutrophil transmigration	张沛然	
16:40-17:55	会议发言	ssODN-mediated in-frame deletion with CRISPR/Cas9 to restore the FVIII function in hemophilia A patient-derived iPSCs and ECs	胡志青	
16:55-17:10	会议发言	多例胎儿心脏多发横纹肌瘤表型基因型研究	李浩贤	
17:10-17:25	会议发言	产前超声在 Hb Barts 胎儿水肿综合征中的预测价值	丁丽娜	
17:25-17:40	会议发言	Mitochondrial DNA haplogroup N9a negatively correlates with incidence and progression of hepatocellular carcinoma in northern China	方合志	

### 5 月 19 日下午 临床遗传分会场 2 C1 厅

时间	类型	内容	讲者	主持人
13:30-14:00	专题报告	中国遗传性耳聋预防进展	戴 朴	张清炯 腊晓琳
14:00-14:30	专题报告	罕见病临床队列研究与注册登记	张抒扬	
14:30-14:45	会议发言	LncRNA-HBBP1 Is A Modifier Gene In $\beta$ -thalassemia Associated With $\alpha$ And $\beta$ Globin	马 竞	
14:45-15:00	会议发言	MECP2 mutation spectrum and genotype-phenotype correlations in a Chinese Rett Syndrome cohort	文泳欣	
15:00-15:15	会议发言	通过全外显子组测序分析拷贝数变异进行发育障碍分子诊断	刘 博	
15:15-15:35	卫星会 (GeneDock)	数据智能驱动医学遗传诊疗协作	李厦戎	





## 详细日程

15:35-15:45		茶歇		
15:45-16:00	会议发言	Description of the molecular and phenotypic spectrum of Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency in Twelve Chinese Mainland patients.	代伟倩	宋 昉 白 云
16:00-16:15	会议发言	歌舞伎综合征：中国患者基因突变谱与表型谱的研究	胥雨菲	
16:15-16:30	会议发言	新疆维吾尔族 11- $\beta$ 羟化酶缺乏症 4 个家系基因与临床表型对比分析	罗燕飞	
16:30-16:45	会议发言	Mitochondrial Diseases with Novel Mutations in the GTPBP3 Gene: a case report and brief literature review	鄢慧明	
16:45-17:00	会议发言	对病因不明的智力发育不全患者的基因诊断研究	杨 帆	
17:00-17:15	会议发言	染色体微阵列分析技术在 1209 例儿科患者中的应用	吴海荣	
17:15-17:30	会议发言	川崎病 IL-4 基因组蛋白乙酰化修饰改变及意义	王国兵	

## 5 月 19 日下午 临床遗传分会场 3 C2 厅

时间	类型	内容	讲者	主持人
13:30-14:00	专题报告	扩展性染色体病无创产前筛查	邬玲仟	金 帆 朱宝生
14:00-14:30	专题报告	锚定基因突变与致死性心律失常的临床表现和分子机制	洪 葵	
14:30-14:45	会议发言	34 例中国人 MPS III 型患者的自然病史、临床和分子特征分析	孔玮晶	
14:45-15:00	会议发言	桂中地区 66471 例遗传代谢疾病筛查结果分析	陈大宇	
15:00-15:15	会议发言	Simultaneous quantification of 48 plasma amino acids by liquid chromatography-tandem mass spectrometry to investigate urea cycle disorders	彭敏芝	
15:15-15:35	卫星会 (贝康医疗)	遗传病的胚胎植入前诊断与治疗研究	刘见桥	
15:35-15:45		茶歇		





# 第十八次全国医学遗传学学术年会

## 暨 2019 年广东省医学会医学遗传学学术年会

### 详细日程

15:45-16:00	会议发言	不依赖家系的胚胎植入前遗传学检测案例分析	李少英	王 华 马用信
16:00-16:15	会议发言	遗传性肌病人群的病因学分析与诊断思路	郭 洪	
16:15-16:30	会议发言	云南西部地中海贫血高发区 $\alpha$ 和 $\beta$ 珠蛋白基因突变分析	郭薇霞	
16:30-16:45	会议发言	中国隐性成骨不全症家系致病基因突变的鉴定	李 闪	
16:45-17:00	会议发言	27 个地中海贫血家系的胚胎植入前遗传学诊断	王志红	
17:00-17:15	会议发言	Recessive inherited progeria in families from Southern China may be caused by a founder LMNA R527C mutation	舒 伟	
17:15-17:30	会议发言	江门地区 9370 例孕妇脊髓性肌萎缩症 SMN1 基因筛查研究	唐 佳	
17:30-17:45	会议发言	A rare mosaic 22q11.2 microdeletion identified in a Chinese family with recurrent foetal conotruncal defects	李小迪	

### 5 月 19 日下午 闭幕式 C1 厅

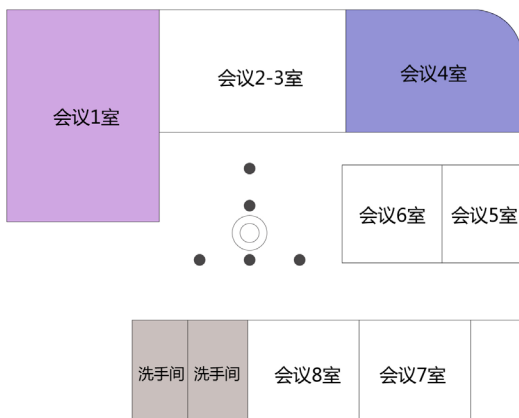
时间	内容
17:30-18:00	闭幕式



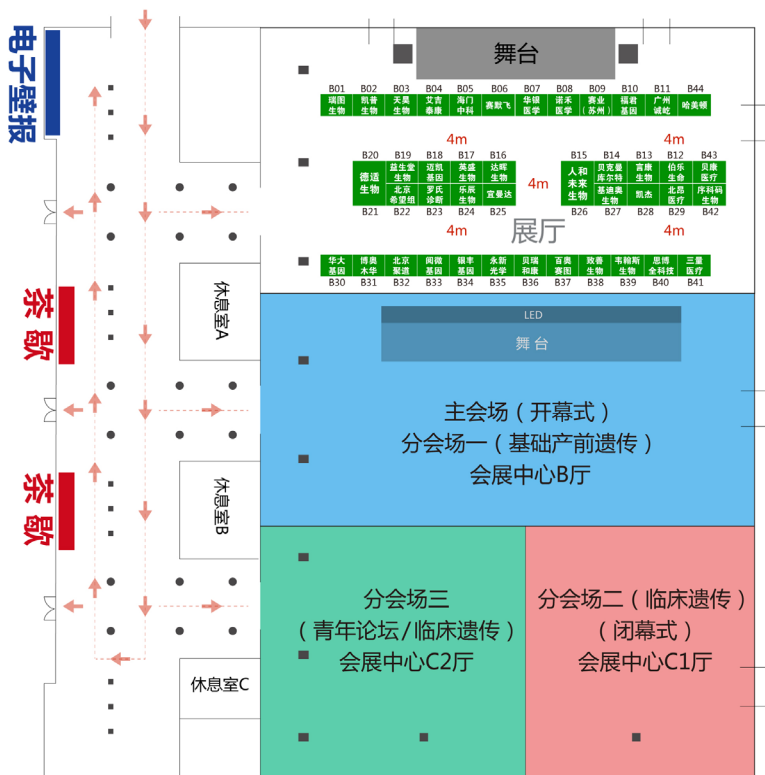


# 会场分布图

- 标准展位：3m\*2m
- 茶歇
- 电子壁报

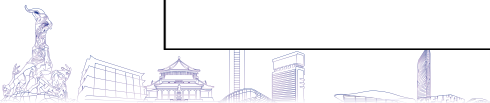
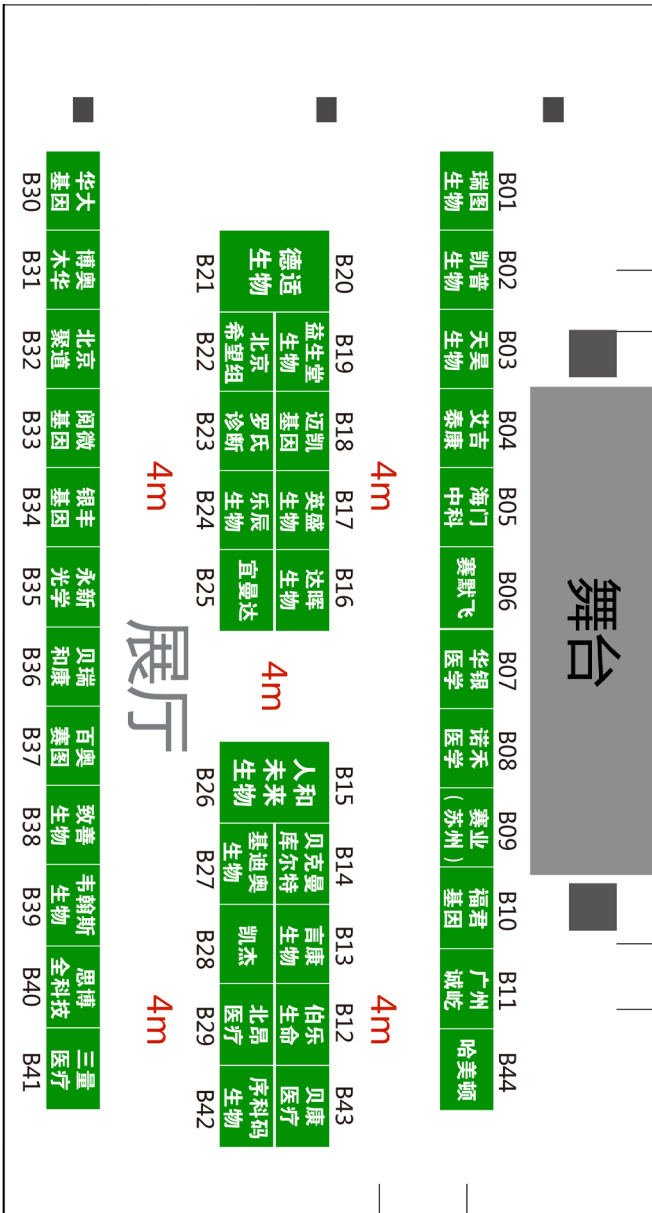


## 会展大堂





# 展位分布图





## 参展企业列表

序号	企业名称
1	杭州德适生物科技有限公司
2	人和未来生物科技有限公司
3	华大基因
4	北京博奥晶典生物技术有限公司
5	Illumina 中国
6	北京希望组生物科技有限公司
7	深圳市瑞图生物技术有限公司
8	GeneDock
9	凯普生物
10	苏州贝康医疗器械有限公司
11	罗氏诊断产品（上海）有限公司
12	上海乐辰生物科技有限公司
13	广州达晖生物技术股份有限公司
14	赛业生物科技有限公司
15	宁波永新光学股份有限公司
16	北京阅微基因技术有限公司
17	上海天昊生物科技有限公司
18	深圳益生堂生物企业有限公司
19	北京贝瑞和康生物技术有限公司
20	银丰基因科技有限公司
21	迈凯基因科技有限公司
22	中科基因生物科技有限公司
23	广州基迪奥生物科技有限公司

序号	企业名称
24	北京百奥赛图基因生物技术有限公司
25	艾吉泰康生物科技（北京）有限公司
26	山东英盛生物技术有限公司
27	北京诺禾致源科技股份有限公司
28	厦门致善生物科技股份有限公司
29	华银健康
30	贝克曼库尔特商贸（中国）有限公司
31	广州市言康生物科技有限公司
32	赛默飞世尔科技（中国）有限公司
33	凯杰企业管理（上海）有限公司
34	广州市三量医疗设备有限公司
35	福君基因 Fulgent Technologies Inc
36	北昂医疗器械（上海）有限公司
37	广州市诚屹进口有限公司
38	上海韦翰斯生物医药科技有限公司
39	伯乐生命医学产品（上海）有限公司
40	序科码
41	北京思博全
42	瑞士哈美顿博纳图斯股份公司上海代表处
43	深圳济康医疗设备有限公司
44	广州嘉检医学检测有限公司
45	深圳市亚邦达科技有限公司
46	广东祥岳生物技术有限公司









第十八次全国医学遗传学学术年会  
暨2019年广东省医学会医学遗传学学术年会

