

广东省医学会

粤医会〔2025〕89 号

关于召开 2025 年广东省医学会医学遗传学学术年会的通知 (第二轮)

各有关单位:

为了加强我省医学遗传的学术交流,提高医学遗传学术和临床诊疗水平,促进人才队伍和学科建设,我会定于 2025 年 5 月 16-18 日在惠州市召开 2025 广东省医学会医学遗传学学术年会(项目编号:省级 2025480103001)。届时将邀请省内外知名专家作专题报告,欢迎从事医学遗传及相关专业医护人员参加。现将有关事项通知如下:

一、主要内容:学术交流、专题讲座、论文宣读等。

二、时间:2025 年 5 月 16-18 日。(16 日 15:00-20:00,17 日 7:30-12:00 报到,17 日-18 日学术交流,18 日中午撤退)。

三、地点:惠州佳兆业中心铂尔曼酒店(惠州市惠城区惠州大道 11 号。酒店总机:0752-3608888)。

四、参会对象:医学遗传学分会全体委员及第九届医学遗传学分会青年委员候选人、专题报告者、论文作者(姓名及题目附后),从事本专业及相关专业医务人员。

五、收费标准:会议费、培训费(含资料费、授课费、会场使用费等)总计 700 元/人(研究生在读学生凭证 350 元/人),住宿费标准:500 元/天/间(铂尔曼酒店),会议统一安排协调食宿,费用回单位报销。

六、学分授予:注册代表均可获得省级 I 类继续医学教育学分 6 分(项目编号:2025480103001)。请携带医疗教育一卡通现场刷卡授分,会后不予补录。

七、其它会议信息:5 月 17 日 17:30-18:30 在铂尔曼酒店凯撒 2+3 厅召开医学遗传学分会全体委员会议,请各委员依时参加。委员有责任和义务认真组织好本地区人员积极参加会议交流。另,5 月 17 日 17:50-18:50 在铂尔曼酒店凯撒 1 厅召开医学遗传学分会青年委员换届选举会议,请新一届青委准时

参加。

八、交通指引：至惠州平潭机场 25 公里，35 分钟车程；至惠州火车站 3.5 公里，9 分钟车程；至惠州南站 17.9 公里，25 分钟车程；至惠州北站 12 公里，20 分钟车程；至汽车总站 12 公里，20 分钟车程；至惠州云山城轨站 560 米，步行 8 分钟；至惠州城市候机楼（广州白云机场）1.8 公里，7 分钟车程。

九、报名方式：采用网上预约报名方式，请于 2025 年 5 月 10 日前登录大会唯一报名网站：<https://2025yixueyichuan.sciconf.cn>（与征文地址一致，技术支持咨询：冼洁愉 15002010627；邮箱：service@kunbocs.cn）。

十、联系方式：广东省医学会学术管理与组织管理部 陈晓明，18620293166。
分会联系人：广东省医学会医学遗传学分会秘书，南方医科大学 商璇/何菲/魏小凤，13632445978、15218809216、13660213827。

备注：您的论文_____已被大会采用。

附：已被大会录用的论文题目及作者姓名：

1.

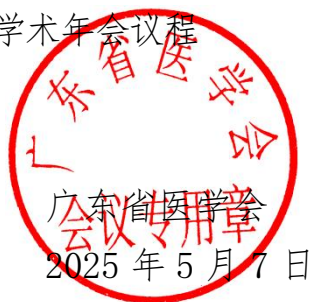
2.

有关会议最新消息欢迎浏览广东省医学会网站：www.gdma.cc。



本次会议预约报名

附件：2025 年广东省医学会医学遗传学学术年会议程



主题词：学术交流	医学遗传学	会议	通知
签发：李国营	核稿：陈大富	拟稿：陈晓明	
发送：各有关单位		共印：50 份	

附件：

2025 年广东省医学会医学遗传学学术年会议程

2025 年 5 月 17 日 星期六 三楼凯撒厅 2+3 厅		
主持人：陈剑虹		
08:00-08:30	开幕仪式	
主持人：张清炯 熊符		
08:30-09:00	脂代谢异常致盲机制	杨正林 四川省人民医院
09:00-09:30	地中海贫血相同基因型个体间表型差异的分子基础	徐湘民 南方医科大学
09:30-10:00	孤独症的基因组结构变异	夏 昆 南华大学
10:00-10:15	专题会（亿立方）：出生缺陷整体解决方案	熊符 南方医科大学
主持人：黎青 刘彦慧		
10:15-10:45	法医遗传检测相关技术体系的自主研发	朱波峰 南方医科大学
10:45-11:15	微缺失微重复综合征的产前诊断困境：致病机理的复杂性	张 锋 宋庆龄妇幼健康研究院
11:15-11:45	从先天性上睑下垂到骨骼肌发育障碍：致病基因鉴定及临床表型关联	马 竞 复旦大学附属眼耳鼻喉科医院
11:45-12:15	羊水多组学在表型相关 VUS 变异中的应用进展	尹爱华 广东省妇幼保健院
临床遗传：凯撒 2+3 厅		
主持人：吕青 林青		
13:30-13:50	如何揭开地中海贫血的基因真面目	魏凤香 深圳市龙岗区妇幼保健院
13:50-14:10	三代测序技术在脆性 X 综合征基因检测的临床应用	严提珍 东莞市妇幼保健院
14:10-14:30	质谱技术在新生儿耳聋基因筛查中的临床应用及深圳地区筛查数据分享	刘文兰 深圳市妇幼保健院
14:30-14:40	免疫缺陷-染色体着丝粒不稳定-面部异常综合征 1 例	杨立业 阳江市人民医院
14:40-14:50	Preimplantation genetic testing for facioscapulohumeral muscular dystrophy by ultra-long read Nanopore sequencing	许 言 中山大学附属第一医院
14:50-15:00	Application value of long-read sequencing in full characterization of thalassemia-associated structural variations: identifying a novel large segmental duplication and literature review	钟泽艳 惠州市第一妇幼保健院
15:00-15:10	一例 15q13.3 微缺失伴 RAG1 复合杂合变异的产前诊断及家系分析	裴 娟 深圳市龙华区妇幼保健院
15:10-15:20	C1orf194 基因缺陷通过 PPAR 信号通路介导肾小管上皮细胞损伤机制研究	沈宗锐 高州市人民医院

15:20-15:30	专题会（嘉宝仁和）：基于 NGS 技术的 SNP+STR 单体型构建方案	尹爱华 广东省妇幼保健院
主持人: 郭辉 杨兴坤		
15:30-15:50	胎儿生长受限相关遗传综合征	杨 芳 南方医科大学珠江医院
15:50-16:10	妊娠合并葡萄胎的诊断处理及病例分享	李志华 广州医科大学附属第三医院
16:10-16:30	G6PD 缺乏症再认识	陆小梅 东莞市儿童医院
16:30-16:40	SMN1 "2+0"携带者检测的三代测序解决方案	李少英 广州医科大学附属第三医院
16:40-16:50	164 例携带 PAX6 突变家系的遗传基础与临床特征的研究	蒋 奕 中山大学中山眼科中心
16:50-17:00	外显子测序序列重比对结合 MLPA 分析鉴定一例慢性肉芽肿病患者的 NCF1 基因致病突变	娄季武 东莞市妇幼保健院
17:00-17:10	Genetic insights into fertilization and cleavage failures: novel variants and clinical phenotypes identified in infertile men	袁 萍 中山大学孙逸仙纪念医院
17:10-17:20	一例 X 染色体 ROH 合并 SMPD1 基因变异的产前诊断	温丽娟 深圳市龙岗区妇幼保健院
17:30-18:30	全体委员会议和常委会（17：30 开始）	
19:00-20:00	晚餐（凯撒 2+3 厅）	
2025 年 5 月 17 日 星期六 三楼凯撒厅 1 厅		
10:15-11:15	贺林院士与青年学者座谈会	
基础遗传：凯撒 1 厅		
主持人:王国兵 肖奇志		
13:30-13:50	泛素化基因突变与癫痫	石奕武 广州医科大学附属第二医院
13:50-14:10	基于不同测序的眼遗传病结构变异评估	孙文敏 中山大学中山眼科中心
14:10-14:30	从临床病例接入基础研究：以 LGMD R8 为例	商 璇 南方医科大学
14:30-14:40	Unraveling the Genetic Architecture and Developmental Basis of Human Craniofacial Variations	邹 奕 暨南大学
14:40-14:50	中国肾移植队列中 CYP3A 基因簇罕见遗传变异对他克莫司血药浓度的影响	李 亮 南方医科大学
14:50-15:00	CACNA1A 缺陷在 CACNA1A-CELSR2 双突变的寡基因耐药性癫痫中的保护作用研究	乔景达 广州医科大学附属第二医院
15:00-15:10	先天性泌尿系统异常胎儿的超声特征与遗传分析	张素粉 珠海市妇幼保健院
15:10-15:20	FGF23 下调激活 WISP1 及 Wnt/ β -catenin 信号通路改善 XLH 成骨矿化异常作用的研究	吴粤宣 广东医科大学附属第二医院
15:20-15:30	茶歇	

主持人: 陈亚军 欧展辉		
15:30-15:50	相分离调控超级增强子活性在心肌命运决定中的作用机制研究	曹 楠 中山大学
15:50-16:10	男性不育的遗传学研究	唐 佳 广东省生殖医院
16:10-16:30	一例自闭症患儿的临床科研实践汇报	李浩贤 江门市妇幼保健院
16:30-16:40	A one-base therapeutic insertion in the HBG2 distal promoter reactivates γ -globin expression	包秀勤 广东省妇幼保健院
16:40-16:50	X 染色体随机失活导致 MAGED2 基因外显子缺失的产前女性胎儿羊水过多	刘思平 南方医科大学南方医院
16:50-17:00	非编码区等位基因特异性甲基化变异调控 MYOM2 表达参与精神分裂症的调控机制	李启阳 南方医科大学珠江医院
17:00-17:10	产前诊断: 1 例罕见 49, XXXXY 综合征病例分享	冯拓宇 湛江市妇幼保健院
17:10-17:20	PRTN3/LMNB2/P2RX7 调控浆液性卵巢癌细胞迁移、增殖的分子机制研究	胡湘云 广东药科大学
17:50-18:50	青委会成立会议 (17: 50 开始)	

2025 年 5 月 18 日 星期日 三楼凯撒厅 2+3 厅		
主持人: 王攀峰 许雪青		
08:00-08:30	利用患者自体诱导性多能干细胞鉴别 AD 新突变位点并建立早期诊断方法	许 琪 中国医学科学院基础所
08:30-09:00	缓和医疗与 DMD	张 成 中山大学附属第一医院
09:00-09:30	基于 STR 的荧光定量 PCR 技术在产前诊断临床中的应用	李东至 广州市妇女儿童医疗中心
09:30-09:45	专题会 (华大基因): CNVseq 助力出生缺陷防控	付帅 中山大学孙逸仙纪念医院深汕中心医院
主持人: 潘星华 罗艳敏		
09:45-10:15	肿瘤异质性的分子基础	贝锦新 中山大学肿瘤防治中心
10:15-10:45	精神疾病表观遗传机制研究	赵存友 南方医科大学
10:45-11:15	单基因遗传病携带者筛查	陈剑虹 惠州第一妇幼保健院
11:15-11:30	闭幕式	