

广东省医学会

粤医会〔2024〕109号

关于召开2024年广东省医学会医学遗传学学术年会的通知

各有关单位：

为了加强我省医学遗传学学术交流，进一步提高医学遗传学诊疗水平，促进医学遗传学学科建设和发展。我会定于2024年5月18-19日在广州市广东大厦召开2024年广东省医学会医学遗传学学术年会（项目编号：2024-01-03-008（国））。届时将邀请国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。

本次会议由广东省医学会主办，广东省医学会医学遗传学分会承办，现将有关事项通知如下：

一、主要内容：学术交流、专题讲座（讨论）、论文宣读等。

二、时间：2024年5月18-19日。（18日9:30开始报到，13:00-18:00，19日8:30-12:00学术交流）。

三、地点：广东大厦三楼多功能厅（地址：广州市东风中路309号，酒店总机：020-83339933）。

四、参会对象：第九届医学遗传学分会全体委员、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900元/人，研究生凭有效证件400元/人。住宿费用：430元/天/标准间（单早），470元/天/标准间（双早），400元/天/标准间（不含早）。

六、学分授予：注册代表均可获得国家级I类继续医学教育学分。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：2024年5月18日19:30开会在广东大厦三楼多功能厅召开广东省医学会医学遗传学分会第九届委员会换届选举会议暨

第一次全体委员会议，请各委员依时参加（委员通知另附）。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。

八、**报名方式**：采用网上预约报名方式，请于2024年5月15日前登录大会唯一报名网站：<https://2024yixueyichuan.sciconf.cn>，技术支持：冼洁愉 15002010627；邮箱：service@kunbocs.cn）。

九、**联系方式**：1、秘书：中山大学中山眼科中心，孙文敏 020-66677084。
2、广东省医学会学术管理与组织管理部 陈晓明 18620293166。

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。

附件：广东省医学会医学遗传学学术年议程（持续更新）



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：60份

附件：

2024 年广东省医学会医学遗传学学术年会议程			
会议时间：5 月 18-19 日 会议地址：广州市广东大厦			
临床遗传专题 5 月 18 日 地点：二楼桂苑厅			
时间	类型	内容	讲者
主持人：张清炯、黎青			
13:00-13:20	专题报告	家系不全及新发变异的胚胎植入前遗传学检测策略	黎青 广州医科大学附属第三医院
13:20-13:40	专题报告	血浆游离 DNA 核小体印记对早期胚胎植入结局的预测	刘彦慧 深圳市罗湖区人民医院
13:40-13:50	论文发言	广东人群罕见地中海贫血和异常血红蛋白病基因缺陷类型分析	杨立业 阳江市人民医院
13:50-14:00	论文发言	三代测序技术在先天性肾上腺皮质增生症基因检测中的应用	严提珍 东莞市妇幼保健院
14:00-14:10	论文发言	低卵子成熟度对囊胚染色体整倍体率的影响：一项配对回顾性队列研究	欧展辉 中山市博爱医院
14:10-14:20	论文发言	新生儿家族性渗出性视网膜病变：临床表现、遗传特点、治疗及自然病程	黄莉 中山大学中山眼科中心
主持人：熊符			
14:20-14:40	专题研讨会	脊髓性肌萎缩症（SMA）的遗传机理与三级防控	刘文兰教授 深圳市妇幼保健院
主持人：谢建生、陈剑虹			
14:40-15:00	专题报告	单卵双胞胎表型差异的产前诊断和处理	罗艳敏 中山大学附属第一医院
15:00-15:20	专题报告	产前诊断新策略下的精准医疗实践与思考	杨芳 南方医科大学珠江医院
15:20-15:30	论文发言	胎儿多囊性肾脏病变的基因型-表型分析	黄锐斌 广州妇女儿童医疗中心
15:30-15:40	论文发言	中国儿童 II 型 Stickler 综合征的基因型及临床表型特征研究	蒋奕 中山大学中山眼科中心
15:40-15:50	论文发言	两例脂肪酸化障碍患儿 ACADVL 基因突变分析	王勤 深圳市妇幼保健院
15:50-16:00	论文发言	无明显血友病 A 表型的 F8 基因内含子 22 倒位和重复案例分析	李少英 广州医科大学附属第三医院
16:00-16:20	专题研讨会	加强版 WES 从设计源头提高罕见病变异检出率	邓中帆 博士
主持人：刘彦慧、王攀峰			
16:20-16:40	专题报告	扩展性单基因遗传病携带者筛查	陈剑虹 惠州市妇幼保健计划生育服务
16:50-17:00	专题报告	靶向测序和全外显子测序在 8417 名眼遗传病患者基因检测中的比较	王攀峰 中山大学中山眼科中心
17:00-17:10	论文发言	Prenatal diagnosis of Temple syndrome due to uniparental disomy with Non-Invasive Prenatal	杨洁霞 广东省妇幼保健院

17:10-17:20	论文发言	Exploring the role of non-canonical splice site variants in aberrant splicing associated with reproductive genetic disorders	周玲 中山大学孙逸仙纪念医院
17:20-17:30	论文发言	9例线状体肌病产前病例的表型与基因型分析	喻秋霞 广州市妇女儿童医疗中心
17:30-17:40	论文发言	一个房间隔缺损汉族大家庭中新发现的 MYH6 的螺旋结构域的新突变	黄曙方 广东省人民医院
基础遗传专题			
5月18日 地点: 三楼多功能厅			
时间	类型	内容	讲者
主持人: 熊符、周玉球			
13:00-13:20	专题报告	遗传病表型变异的表观遗传调控机制	赵存友 南方医科大学
13:20-13:40	专题报告	Evolutionary divergence in chromatin topology drives transcriptional innovation in humans	唐忠辉 中山大学
13:40-13:50	论文发言	LINC02499 和 HLF 在肝脏中调控 CYP3A5 基因表达的机制研究	李亮 南方医科大学
13:50-14:00	论文发言	Bioinformatic analysis of the molecular pathways of ATRX and XIST in X chromosome inactivation	刘维强 深圳市龙岗区妇幼保健院
14:00-14:10	论文发言	利用细胞遗传分析男性不育患者的遗传稳定性	王鼎 广州医科大学附属第三医院
14:10-14:20	论文发言	非编码区结构变异介导三维基因组改变导致罕见型虹膜缺损	孙文敏 中山大学中山眼科中心
14:20-14:40	茶歇		
主持人: 赵存友、贾世奇			
14:40-15:00	专题报告	Insm1 is a novel player in regulating central autoimmunity	贾世奇 暨南大学
15:00-15:20	专题报告	系统解析腹主动脉瘤与多种心血管代谢性状的共同遗传结构	潘翠萍 粤港澳大湾区精准医学研究院
15:20-15:30	论文发言	一个位于 HBG2 远端启动子的插入突变重激活γ珠蛋白表达的研究	包秀勤 广东省妇幼保健院
15:30-15:40	论文发言	全转录组关联分析结合 eQTL 共定位分析鉴定新的鼻咽癌遗传易感基因	熊祥宇 中山大学肿瘤防治中心
15:40-15:50	论文发言	Heterozygous variants in USP25 cause genetic generalized epilepsy	范翠霞 广州医科大学附属第二医院
15:50-16:00	论文发言	利用 Charcot-Marie-Tooth 病和局灶节段性肾小球硬化症患者外周血 PBMC 建立诱导多能干细胞	邵聪文 南方医科大学深圳医院
16:00-16:20	茶歇		
主持人: 许雪青、孙文敏			
16:20-16:40	专题报告	疾病基因组功能注释方法	许雪青 南方医科大学深圳医院
16:40-17:00	专题报告	TJP2 通过影响染色质开放性导致胆汁淤积症	唐佳 广东省生殖医院

17:00-17:10	论文发言	Whole-genome sequencing association analysis of quantitative platelet traits in a large cohort of β -thalassemia	王星敏 南方医科大学
17:10-17:20	论文发言	非综合征型先天缺牙致病基因筛查及功能研究	潘育桦 南方医科大学口腔医院
17:20-17:30	论文发言	低磷维生素 D 抵抗型佝偻病患者 iPSC 细胞系 SMUSHi005-A 的建立	黄春艳 南方医科大学深圳医院
广东省医学会医学遗传学分会委员会 5月18日 19:30-20:30 地点：三楼多功能厅			
大会报告 5月19日 地点：三楼国际会议厅			
时间	内容		讲者
08:30-08:50	开幕式 主持人：熊符		张清炯 徐湘民
主持人：徐湘民、张清炯			
08:50-09:10	基于病例队列的地中海贫血表型变异研究策略		徐湘民 南方医科大学
09:10-09:30	基因变异意义不明的解决方案		马端 复旦大学
09:30-09:50	罕见遗传病的遗传诊断与靶向治疗		周青 浙江大学
09:50-10:10	遗传病临床与研究经验与教训分享		张清炯 中山大学眼科中心
10:10-10:30	茶歇		
主持人：孙筱放、熊符			
10:30-10:50	全外显子组关联分析鉴定影响鼻咽癌肿瘤微环境相关基因		贝锦新 中山大学肿瘤防治中心
10:50-11:10	遗传变异的高通量功能性解析		贾小彦 粤港澳大湾区精准医学研究院
11:10-11:30	NGS 结果为 VUS 的解决策略与遗传咨询		尹爱华 广东省妇幼保健院
11:30-11:50	CMT 致病基因 C1ORF194 功能研究		熊符 南方医科大学
11:50-12:00	闭幕式		熊符 南方医科大学