

江苏省医学会第十二次医学遗传学学术会议日程

2025年4月25日			
12:00-19:00	报到（1楼大厅）		
15:00-16:00	江苏省医学会医学遗传学分会第九届委员会青年学组工作会议（3楼思礼贤厅）		
16:00-17:00	江苏省医学会医学遗传学分会第九届委员会全体委员会议（3楼思礼贤厅）		
2025年4月26日上午（3楼明发厅）			
08:30-09:00	开幕式		
时间	讲者	大会报告	主持
09:00-09:30	张学教授	中国医学遗传学学科发展和展望	许争峰
09:30-10:00	胡志斌教授	跨代际遗传筛查的现状与未来：基于出生队列的发现与思考	
10:00-10:10	专题会一：全基因组测序（WGS）临床应用实践与探索（浙江博圣生物技术股份有限公司-马坤）		
10:10-10:20	专题会二：GenSIRO 一站式本地化解决方案在生育健康上的应用（上海华大医学检验所有限公司-吕思）		
10:20-10:50	梁德生教授	长读长测序技术的临床应用	李红 陈道桢
10:50-11:20	许争峰教授	无创产前筛查显性单基因病——低风险人群前瞻性队列研究	
11:20-11:50	朱宝生教授	扩展性携带者筛查预防单基因病的临床应用	
2025年4月26日下午（3楼明发厅）			
时间	讲者	大会报告	主持
13:30-14:00	尹爱华教授	致病性基因（拷贝数）变异不等于致病	胡平 段红蕾
14:00-14:30	蒋宇林教授	AI在遗传学诊断领域的融合应用趋势	
14:30-15:00	徐两蒲教授	cfDNA筛查对胎儿性染色体异常的检测及分析	

时间	辩者	辩题	主持
15:00-15:50	正方: 周春香、 苗明珠、李茜 反方: 谭建新、 王微、韩淼	辩题: 扩展性携带者筛查发现的 VUS 是否应常规报告?	王 挺
15:50-16:00	专题会三: 从临床需求到技术创新: 脊髓性肌萎缩症的分子诊断新策略 (厦门百欧迅生物科技有限公司-邱一帆)		
16:00-16:10	专题会四: 新一代人工智能技术——推动细胞遗传学迈入无人值守时代 (杭州德适生物科技有限公司-郝伟)		
时间	讲者	论文交流	主特点评
16:10-16:15	袁振亚	A study on building an optimized model on predicting euploid blastocysts and the effectiveness assessment on predicting live birth (徐州市妇幼保健院)	朱湘玉 李 敏 胡苏玮
16:15-16:20	陈 昊	Cytosine base editing of DUX4: A potential therapeutic strategy for facioscapulohumeral muscular dystrophy (南京市妇幼保健院)	
16:20-16:25	王露露	Whole genome sequencing of the dried blood spot-derived DNA identifies the clinically relevant genetic variants in 92 Chinese children with autism spectrum disorder (常州市妇幼保健院)	
16:25-16:30	许伊云	基因组光学图谱在结构畸形胎儿遗传学病因诊断中的应用 (南京市妇幼保健院)	
16:30-16:35	贺权泽	利用 NIPT 数据开展的新生儿代谢全基因组关联研究 (苏州市立医院)	
16:35-16:40	朱雪婷	Two-dimensional polymerase chain reaction for identifying the HLA alleles associated with adverse drug reactions (常州市第一人民医院)	
16:40-16:45	陶荷花	Performance of expanded noninvasive prenatal testing for fetal aneuploidy and copy number variations in a cohort of 12172 cases from a single center in Jiangsu province, China	

		(无锡市妇幼保健院)	
16:45-16:50	曹培暄	Fetal congenital anomalies of the kidney and urinary tract: prenatal diagnosis of chromosomal microarray analysis and pregnancy outcomes (南京大学医学院附属鼓楼医院)	
16:50-16:55	刘 双	Association between genotype and phenotype in children with phenylalanine hydroxylase deficiency in Lianyungang area (连云港市妇幼保健院)	
16:55-17:00	龚胜男	纳米材料 AuNCs 改善铜过载导致的遗传损伤 (南通市妇幼保健院)	
17:00-17:05	何晶晶	整合单细胞与空间转录组解析第二心区发育 ——SEU-TCA 算法揭示 Irx1 在室间隔形成中的关键作用 (东南大学)	
17:05-17:10	吴心琳	成骨不全 VI 型的基因型——表型相关性 & 治疗效果: 一项针对 36 例中国儿科患者的 11.5 年队列研究 (苏州大学附属儿童医院)	
17:10-17:15	童 鸣	颅面部异常的产前调查分析与遗传病因诊断的系列研究 (扬州市妇女儿童医院)	
17:15-17:20	魏 艺	基于囊胚腔液代谢组学的胚胎整倍性标志物初步研究 (南京市妇幼保健院)	

2025 年 4 月 27 日上午 (3 楼明发厅)

时 间	讲 者	大会报告	主 持
08:30-09:00	刘俊涛 教授	人类妊娠早期 EVT 细胞侵袭行为单细胞空间测序	顾茂胜 沈鉴东
09:00-09:30	谢 维 教授	儿童刻板重复行为的环路机制	
09:30-10:00	李 红 教授	PGT 在复发性流产中的应用价值	
10:00-10:10	休息		
10:10-10:40	虞 斌 教授	胎儿肾积水的产前筛查与诊断	王雷雷 马长艳
10:40-11:10	张 军 教授	新型基因编辑体系的构建与应用	

11:10-11:40	傅 丹 教授	胎儿骨骼系统发育异常的产前诊断	
11:40-12:00	闭幕式		许争峰 虞 斌 李 红