



2021年浙江省医学遗传学学术大会

第二轮通知

主办单位：浙江省医学会医学遗传学分会

协办单位：温州市医学会医学遗传学分会

2021年6月17日-19日 浙江 | 温州





2021年浙江省医学遗传学学术大会

欢迎辞

由浙江省医学会医学遗传学分会主办，温州市医学会医学遗传学分会协办的“2021年浙江省医学遗传学学术大会”将于2021年6月17日-19日在浙江温州隆重召开。

本次会议旨在充分了解国内外医学遗传学研究的最新进展，提高各级人员技术水平，展示我省在全基因组检测指导遗传病处置的研究成果，更好地促进全省各地区之间的学术交流。中华医学会医学遗传学分会名誉主委张学院士、现任主委徐湘民教授、前任主委龚瑶琴教授，浙江大学副校长罗建红教授，中南大学梁德生教授，四川大学李岭教授等医学遗传学知名专家已受邀参会，并将行精彩的专题演讲。我省的各位专家同道也将开展各类专题讲座和学术交流。本次会议将成为医学遗传学领域的一次盛会，为各位参会专家和学者提供一个相互学习交流的平台！

我们诚挚的邀请您莅临本次大会，分享与交流研究成果，共话遗传发展！

大会主席：

组织机构

现任主任委员：金 帆

候任主任委员：吕建新

副主任委员（排名不分先后，按拼音排序）：

董旻岳 胡文胜 黄新文 祁 鸣 沈国松 唐少华 严庆丰

常务委员（排名不分先后，按拼音排序）：

陈鹏龙 丁志山 顾扬顺 贺 晶 金龙金 凌志强 钱建华 舒 静 吴志英 叶英辉 张咸宁 周黎明

委员（排名不分先后，按拼音排序）：

陈安儿 陈 燕 丁红香 董学君 范琦慧 韩 伟 黄成刚 姜 雯 金 敏 冷建杭 李海波 李 坤

李 伟 李 央 梁峰冰 罗 琼 罗玉琴 梅 瑾 苗正友 彭美莲 邱丽倩 饶伟强 任绪义 申屠桥民

沈 波 沈华祥 沈双双 盛慧强 施可庆 舒青青 童晓媚 武蓉珍 徐 红 徐向荣 颜卫华 杨建滨

杨立伟 姚 宁 郁 峰 曾 艳 张立晶 郑加永 周 青 诸溢扬

大会学术委员会青年委员（排名不分先后，按拼音排序）：

曹 娟 陈晓玲 方合志 封 纯 胡真真 黄琼晓 黄祎婷 江维杰 姜育燊 蒋萍萍 金 波 金 欣

金玉霞 李乐军 李素萍 栗宝华 郦惠燕 林爱福 林 跃 楼航英 楼毅云 彭国平 钱叶青 施瑜波

孙 鹏 孙义锡 王 昊 王利权 王丽雅 王 宁 温汉英 温 弘 徐雪琴 银国利 应红军 应映芬

俞晓敏 郁 芮 占琪涛 张 岭 张 涛 赵 安 郑 静 郑英明 朱玉蓉 竺海燕

大会秘书长：罗玉琴

大会秘书组：徐雪琴 周丽丽 李焕铮 林小玲 杨雪梅

主办单位：浙江省医学会医学遗传学分会

协办单位：温州市医学会医学遗传学分会



2021年浙江省医学遗传学学术大会

会议日程

6月17日下午

时 间	内 容
14:00-22:00	会议报到、注册
19:00-20:30	浙江省医学遗传学分会常委会、全体委员会、青年委员会 (三楼君悦3厅)

6月18日 主会场：四楼君廷2厅

时 间	演讲内容	演讲人	主持人
08:00-08:20	开幕式		
08:20-09:00	砒霜治疗白血病的哈医大故事	张 学	张咸宁 丁志山
09:00-09:40	通过 β -地中海贫血队列研究鉴定胎儿血红蛋白重激活调节因子及顺式元件	徐湘民	
09:40-10:20	罕见病致病基因发现及功能研究	龚瑶琴	
10:20-10:40	茶 歇		
10:40-11:10	自闭症社交和认知缺陷的神经环路机制	罗建红	凌志强 金龙金
11:10-11:40	线粒体遗传病	吕建新	
11:40-12:10	产前全外显子测序再思考	董旻岳	
自助午餐			
13:30-14:00	扩展性无创 DNA 检测临床应用新进展	梁德生	梅 瑾 舒 静
14:00-14:30	医学遗传学：前沿与挑战	李 岭	
14:30-15:00	肿瘤基因检测和遗传咨询	祁 鸣	
15:00-15:20	茶歇及博圣卫星会议		陈鹏龙
15:20-15:40	茶歇及贝克曼卫星会议		
15:40-16:10	胎儿先天性心脏缺陷 (CHD) 外显子组分析及遗传咨询	许争峰	周黎明 顾杨顺
16:10-16:40	单基因疾病的无创产前诊断	孔祥东	
16:40-17:10	新生儿基因筛查	黄新文	
自助晚餐			
18:30-19:30	温州市医学遗传学分会委员会议 (四楼君临厅)		

6月19日上午 主会场：四楼君廷2厅

时 间	演讲内容	演讲人	主持人
08:00-08:30	遗传性周围神经病新基因鉴定及功能机制研究	吴志英	钱建华 李海波
08:30-09:00	cWGS 在未确诊智力落后 / 发育迟缓的诊断效能体现：一项前瞻性研究结果汇报	余永国	
09:00-09:30	迎来产前高通量测序自建体系的良好时机	唐少华	
09:30-10:00	孕早期 NT 筛查及咨询处理策略	胡文胜	罗玉琴
10:00-10:20	茶歇及凯普卫星会议		
10:20-10:50	AIF 相关听神经病的遗传和分子机制	严庆丰	温 弘 赵军招
10:50-11:20	男性不育实验室诊断与生殖相关基因检测	沈国松	
11:20-11:50	辅助生殖中的遗传学问题	金 帆	
闭幕式			
自助午餐、撤离			

会议日程可能会根据实际情况调整，如有变动，以会议期间公布的日程为准，恕不另行通知。



2021年浙江省医学遗传学学术大会

大会主席



金帆 教授

国家教育部生殖遗传重点实验室副主任、博士生导师

浙江大学妇产科计划生育研究生副主任、中华医学会医学遗传学分会常委兼临床遗传学学组副组长、中国医师学会医学遗传医师分会常委、中国医师学会生殖医学委员会常委、中华医学会计划生育学分会遗传优生学组副组长、浙江省医学会医学遗传学分会主委、浙江省医学会生殖医学分会实验室学组组长。《中华医学遗传学杂志》编委、《中华生殖与避孕杂志》编委、国家卫计委人类辅助生殖技术专家库成员。

主持国家重大研发计划项目一项，国家科学研究重大科学研究项目课题二项，国家自然科学基金项目四项，以技术骨干参加国家重大科学研究项目课题二项。以第一或通信作者在 Hum Reprod, Fertil Steril, Med Genet, BOR 等 SCI 杂志发表论文 50 余篇。

授课专家 (按授课顺序排序)



张学 院士

哈尔滨医科大学校长、黑龙江省医学科学院院长、博士生导师

中华医学会医学遗传学分会名誉主任委员、中国医师协会医学遗传医师分会会长、京津冀医学遗传学联盟主席、国家卫生计生委罕见病诊疗与保障专家委员会顾问、国务院学位委员会学科评议组成员。

主要从事单基因病和基因组病的分子遗传学研究，在 Science、Nature Genetics 和 Am J Hum Genet 等杂志发表系列高水平论文。2001 年获国家杰出青年科学基金，2007 年入选教育部长江学者特聘教授，2014 年以第一完成人获国家自然科学基金二等奖，2017 年获全国创新争先奖和何梁何利奖，2019 年当选中国工程院院士。



徐湘民 教授

南方医科大学基础医学院医学遗传学系主任、博士生导师

国家杰青，中华医学会医学遗传学分会主任委员，全国产前诊断专家组成员，中国医师协会医学遗传医师分会副会长，中国生物物理学会临床分子诊断分会副会长，广东省遗传学会理事长，广东“特支计划”杰出人才入选者。

主持国家科技支撑计划及国家自然科学基金重点基金项目等 41 项，出版专著《临床遗传咨询》和《地中海贫血预防控制操作指南》，发表研究论文 190 篇。以第一完成人获得国家科技进步二等奖 1 项，遗传检测技术获得 5 项国家发明专利。



龚瑶琴 教授

山东大学基础医学院医学遗传学系教授、博士生导师

长江学者奖励计划特聘教授，国家杰出青年基金获得者。兼任中华医学会医学遗传学分会前任主委、中国医师协会医学遗传学分会副会长、山东省遗传学会副理事长。

主要从事单基因遗传病致病基因发现和功能研究工作。先后发现人类 Noggin 基因突变导致指趾关节骨性融合、人类 LRP5 基因突变导致骨质疏松-假性神经胶质瘤综合征、人类 CUL4B 基因突变导致 X 连锁智力低下综合征、SLC33A1 突变导致遗传性痉挛性截瘫，发现 CUL4B 复合物 CRL4B 是重要的表观调控因子，通过表观抑制多种基因的转录从而在个体发育和肿瘤发生发展中发挥重要作用。相关研究结果发表在《Cell》、《Nature Genetics》、《Cancer Cell》、《Am J Hum Genet》、《J Cell Biology》等杂志上。承担国家 973、国家杰出青年基金、国家自然科学基金重点项目等科研项目。



罗建红 教授

浙江大学基础医学创新研究院院长

浙江大学求是特聘教授，国家卫健委医学神经生物学重点实验室主任，浙江省神经科学学会理事长。

主要研究方向是神经突触功能的分子细胞机制和社会行为的神经环路机制。主持国家蛋白质重大研究计划项目、国家自然科学基金委员会重点国际合作及面上项目、广东省脑计划项目等 10 多项。阐明了一系列谷氨酸 NMDA 受体异质性、装配、转运及其突触功能的分子机制，多层次揭示了自闭症模型小鼠社会行为缺陷的神经机制和潜在干预靶标。已累计发表 SCI 论文 110 余篇，包括以通讯作者发表 Neuron、Nat Commun、Cell Res、J Neurosci 等专业顶级期刊论文，累计被引 4300 多次。



2021年浙江省医学遗传学学术大会



吕建新 教授

检验医学教育部重点实验室主任、博士生导师

浙江省医学会医学遗传学分会候任主委、中华医学会检验医学分会委员、中国医师协会检验医师分会常务委员、线粒体疾病检验医学专家委员会主任委员、世界华人检验与病理医师协会副会长。

百千万人才工程国家级人选、国家有突出贡献中青年专家、浙江省卫生领军人才、万人计划杰出人才。担任 Aging and Disease 等多个杂志的编委。承担国家自然科学基金 10 余项、获浙江省自然科学奖和科学技术奖一等奖 3 项、发明专利 15 项、主编教材和专著 10 部，发表 SCI 论文 120 余篇。

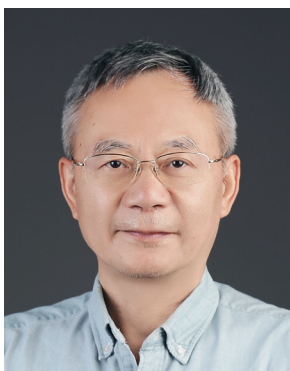


董旻岳 教授

浙江大学医学院附属妇产科医院生殖遗传科主任、博士生导师

中国优生科学学会常务理事、中国遗传学会理事、中国医师协会遗传医师分会妇幼保健专委会副主委、浙江省医师协会遗传医师分会会长、浙江省医学会医学遗传学分会副主任委员、浙江省预防医学会出生缺陷预防与控制专委会副主任委员等。

主要从事遗传咨询、遗传病致病基因鉴定与致病性及发病机制研究，以及遗传性出生缺陷的分子诊断、产前诊断和胚胎植入前诊断。主持、承担国家自然科学基金、973 项目 / 国家重点研发计划子课题、浙江省重点研发计划、浙江省自然科学基金等项目 / 课题；发表学术论文 120 余篇，其中 90 余篇发表在 SCI 刊物；获国家科技进步奖二等奖、浙江省科技进步一等奖等。



梁德生 教授

中南大学国家生命科学与技术人才培养基地主任，博士生导师

中华预防医学会出生缺陷预防与控制专业委员会候任主任委员、中国医师协会医学遗传医师分会副会长、东亚人类遗传学会联盟常务理事。

主要从事临床遗传学和基因治疗研究工作。主持国家科技计划项目 15 项，获国家和省部级科技进步奖 6 项；获第三届中国出生缺陷干预救助科学技术杰出贡献奖；发表论文 300 余篇；担任国际知名学术期刊《Frontiers in Genetics》和《Frontiers in Pediatrics》副主编、《Journal of Human Genetics》和《Human Genome Variation》编委、发展中世界出生缺陷和残疾国际工作组成员。



李岭 教授

四川大学人类疾病生物治疗重点实验室研究员、硕士生导师

《中华医学遗传学杂志》编辑部主任，中国优生科学协会医学遗传学专业委员会副主任委员，基因检测与精准医疗专业委员会常委，海峡两岸医药卫生交流协会遗传与生殖专业委员会委员，四川省医学会医学遗传学专业委员会常委，四川省预防医学会遗传病预防与控制专业委员会常委。

2013年入选“成都人才计划”，2014年入选“四川省千人计划”。从事人类出生缺陷的分子机制研究和遗传咨询工作，具有丰富的科研及临床经验。主持多项教育部、卫生部、国家自然科学基金、国家博士后基金以及省级课题，累计发表学术论文150余篇，其中SCI收录80余篇。



祁鸣 教授

浙江大学附属邵逸夫医院检验科 / 生殖中心双聘教授、博士生导师

浙江 - 加州纳米研究院国际精准医学研究中心副主任、联合国教科文组织 - 国际人类基因变异组乳腺癌BRCA2025项目专家组成员、美国罗彻斯特大学病理与检验系兼职教授、分子遗传临床诊断实验室主任、联合国教科文组织 - 国际人类基因变异组计划专家组成员和中国区总协调人、美国医学遗传学和基因组学学院资深专家委员、美国哈佛大学医学院遗传与基因组中心顾问。

浙江大学医学院985计划引进人才 / 浙江省“钱江人才”。在《细胞》、《自然 - 遗传》、《美国科学院院报》、《人类分子遗传》、《人类突变》等国际顶尖级专业期刊发表100多篇SCI论文。



许争峰 教授

南京医科大学附属妇产医院副院长、博士生导师

国家卫健委产前诊断专家组成员、中华医学会医学遗传学分会常委、中国医师协会遗传医师分会常委、中国妇幼保健协会出生缺陷与分子遗传专业委员会副主任委员、江苏省医学会医学遗传学专业委员会候任主委、江苏省医师协会遗传医师分会会长、江苏省出生缺陷精准防控研究中心主任。

江苏省医学领军人才、江苏省突出贡献中青年专家、国家科技部、教育部、中华医学会科技评审专家、国家自然科学基金同行评议专家、《中华医学遗传学杂志》等多本杂志编委。长期从事医学遗传和产前诊断临床和科研，主持课题20余项，其中国家级课题4项，其它课题10余项。获得科技成果奖20余项，其中省部级科技成果奖6项；获得专利8项；发表论文180余篇，其中SCI论文50余篇，编著专著2部。



2021年浙江省医学遗传学学术大会



孔祥东 教授

郑州大学第一附属医院遗传与产前诊断中心主任、硕士生导师

国家卫健委产前诊断专家组成员，中国人类遗传资源管理核心专家组成员，《中华医学遗传学杂志》编委，中国优生科学协会常务理事，河南省遗传学会常务理事，河南省医学会医学遗传学分会常委。

主要从事各类遗传病、胎儿异常的遗传咨询和遗传学诊断，擅长 DMD、SMA、PKU 等单基因遗传病和染色体病的遗传咨询、产前诊断。

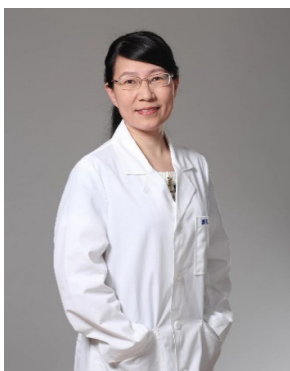


黄新文 教授

浙江大学医学院附属儿童医院遗传代谢科副主任、硕士生导师

浙江省新生儿疾病筛查中心副主任、中国妇幼保健协会儿童疾病和保健分会遗传代谢病学组组长、浙江省医学会医学遗传学分会副主任委员、浙江省医师协会医学遗传医师分会副会长、浙江省妇幼保健协会妇幼健康大数据委员会副主任委员。《中华医学遗传学杂志》编委。

主持十三五国家重点研发计划项目课题 1 项及国家自然科学基金 2 项，获省科技进步一等奖 2 项及宋庆龄儿科医学奖 1 项，以第一责任人发表遗传代谢病相关论文 40 篇，其中 SCI 收录 18 篇，参编遗传代谢病专著及教材 6 部。



吴志英 教授

浙江大学医学院附属第二医院副院长、博士生导师

国家杰出青年基金获得者，科技部创新人才推进计划重点领域创新团队负责人，中国神经科学学会副理事长，中华医学会神经病学分会神经遗传学组组长，浙江省医学会神经病学分会候任主任委员，浙江省医学神经生物学重点实验室主任。

入选“新世纪百千万人才工程国家级人选”，先后获得国务院政府特殊津贴专家、中国青年科技奖、中国青年女科学家奖、全国优秀科技工作者、国家卫生计生突出贡献中青年专家、首届中国杰出神经内科医师学术成就奖等荣誉称号。致力于神经遗传病和疑难罕见病的精准诊治及分子遗传机制研究，先后承担国家自然科学基金项目 9 项，发表论文 130 余篇，主编神经遗传病英文专著 1 本，获得福建省科技进步奖一等奖 1 项和二等奖 1 项。



余永国 教授

上海交通大学医学院附属新华医院临床遗传中心执行主任、博士生导师

中国医师协会医学遗传医师分会委员兼副总干事、中国医师协会医学遗传医师分会青年委员会副主任委员、中华医学会儿科分会罕见病学组委员、上海市医学会分子诊断专科分会分子遗传学组主任委员。

承担国家自然科学基金 4 项，国家科技重大专项子课题 2 项，代表性著作发表于 American Journal of Human Genetics, Clinical Chemistry, Human Mutation 等杂志。入选上海市浦江人才计划、上海高峰高原研究型医师计划。



唐少华 教授

温州市出生缺陷重点实验室主任、硕士生导师

温州市产前诊断重点学科群学科带头人、浙江省产前诊断专家组成员、中国医师协会青春期医学临床遗传学组副组长、浙江省医学会医学遗传学分会副主委、浙江省出生缺陷预防与控制专业委员会常委，浙江省免疫学会免疫技术专业委员会副主委，温州市医学会医学遗传学分会主任委员。

从事细胞、分子遗传学临床诊断和研究工作，致力于智力低下、耳聋、地中海贫血、先天性肌病、遗传性肿瘤等罕见病诊断、咨询、再生育评估和产前诊断。主持省部级科研项目多项，获省科学技术进步二等奖一项、省医药卫生科技二等奖一项、三等奖二项。获发明专利一项、著作权 2 项，发表论文 20 多篇。



胡文胜 教授

杭州市妇产科医院副院长、硕士生导师

杭州市重点学科产科学科带头人、中国医师协会医学遗传医师分会妇幼保健专业委员会委员、中国妇幼保健协会生育保健专业委员会产科学组副组长、浙江省医学会遗传医学分会副主委、浙江省性学会第一届性与优生优育专业委员会副主委、浙江预防医学会第六届理事会理事、杭州医学会围产分会副主委、杭州市优生优育协会副会长。

从事妇产科临床、科研及教学工作二十余年，擅长产科合并症及并发症的诊断和处理，成功救治了大量危急重症孕产妇，同时在围产胎儿医学方面亦有较深的造诣。主持并参与了十余项国家级、省部厅级课题的研究，在 SCI 及医学核心期刊上发表有关围产及胎儿医学的文章几十篇。



2021年浙江省医学遗传学学术大会



严庆丰 教授

浙江大学遗传与再生生物学研究所所长、博士生导师

浙江省细胞与基因工程重点实验室主任。中国转化医学联盟理事、中国医药生物技术协会转化医学分会委员、中国细胞生物学学会继续教育工作委员会委员、中国细胞生物学学会医学细胞生物学分会委员、浙江省转化医学学会秘书长、浙江省医学会医学遗传学分会副主委。

“宝钢优秀教师奖”获得者，入选教育部“新世纪优秀人才”和浙江省“新世纪151人才”。从事专业是医学遗传学和细胞分子生物学，主要研究领域为单基因病的遗传和分子机制，疾病特异性诱导多能干细胞（iPSCs）的基础和转化，及线粒体功能障碍与心肌病、聋病等疾病的分子致病机制等。主持国家重大科学研究计划课题、新世纪优秀人才支持计划、国家自然科学基金、浙江省自然科学基金重点项目等多项。发表SCI论文三十多篇。



沈国松 主任

湖州市妇幼保健院检验科主任、湖州市医学遗传重点实验室负责人

卫生部临床检验中心产前筛查与诊断实验室室间质量评价专家委员会委员，浙江省医学会医学遗传学分会副主任委员，中国妇幼保健协会临床诊断与实验医学分会委员，中国医疗保健国际交流促进会分子诊断学分会委员，中国检验检疫学会卫生检验与检疫（浙江）专业技术委员会常务委员，浙江省产前诊断（筛查）机构现场考核评审专家组成员。

湖州市“1112”人才工程培养人选。从事医学检验专业工作30余年，擅长医学遗传学实验诊断、医学免疫学检验、蛋白质组学分析等专业工作。主持省、市科技项目8项。获得省科技进步奖、省卫生厅科技进步奖、市科技进步奖共13项。发表论文30余篇。

会议信息

会议时间：2021年6月17日-19日

注册报到：6月17日（周四）下午 14:00-22:00

6月18日（周五）上午 07:00-08:00

会议地点：温州君廷酒店（温州市瓯海区宁波路 3009 号）

会议住宿：温州君廷酒店 标准间 / 单人间：340 元 / 间 / 天

注册收费：参会代表在 2021 年 6 月 10 日前在会议网站上（<https://2021yxyc.sciconf.cn>）注册缴费 800 元 / 人，发票为浙江增值税电子普通发票，在会议结束 7 日内发送至所填的电子邮箱。（注：请务必准确填写单位抬头及纳税人识别号）；或参会代表在报到当天进行注册缴费 800 元。

取消注册及退款：如已经缴了注册费，但因故不能参加会议，可在 2021 年 6 月 10 日前（含）可以取消注册，并在网站上提交申请退款，退款手续将在会议结束后的 7 日内办理完毕。2021 年 6 月 11 日后收到退款申请的，不予退款。

会务负责人：罗玉琴 13757197578 徐雪琴 13867716542

住宿联系人：李焕铮 13676720736

主持 / 讲者须知

大会主持：请您在会议前 15 分钟抵达会场。

大会讲者：如您已在会前将课件发送给会务组工作人员并已确认收到无误，请直接前往会场。如遇临时改动更新，请您提前至少 2 小时将最终版课件拷贝至现场会务组指定播放电脑，原则上本次会议不允许介入讲者个人电脑及插 U 盘至讲课电脑，如有不便敬请谅解。会务组将保证所有 PPT 内容需征得专家同意后方可共享拷贝，各位专家敬请放心。



2021年浙江省医学遗传学学术大会

温馨提示

- 1、为维护正常会议秩序，会议期间请将您的手机静音或调至振动模式。
- 2、会议期间，酒店退房时间为 14:00 前，请各位参会代表尽量提前退房，超过 14:00 未退房需按酒店前台门市价标准支付半日房费，超过 18:00 未退房需按酒店前台门市价标准支付 1 日房费。如需续住者请自行至酒店前台办理手续。

继续征文要求

征文内容：未在公开学术期刊上发表的学术论文，全文或 800 字以内摘要一份（不含图表），编排顺序为：题目、单位、邮编、作者姓名、正文；摘要正文格式必须包括：目的、方法、结果和结论四部分。

截稿日期：2021 年 5 月 31 日。

会议网站投稿：网址：<https://2021yxyc.sciconf.cn>

乘车路线

温州南站

方案一：出站打出租车至温州君廷酒店，约 3 分钟 / 约 1 公里，价格约 11 元；

方案二：出站步行至温州君廷酒店，约 8 分钟 / 约 600 米。

温州龙湾国际机场

方案一：出机场打出租车至温州君廷酒店，约 30 分钟 / 约 30 公里，价格约 80 元；

方案二：机场大巴火车南站线（始发），温州龙湾国际机场客运站上车，火车南站交通枢纽站下车，再步行 280 米至温州君廷酒店，约 52 分钟 / 约 30 公里，价格约 15 元。





2021年浙江省医学遗传学学术大会

第二轮通知

主办单位：浙江省医学会医学遗传学分会

协办单位：温州市医学会医学遗传学分会

2021年6月17日-19日 浙江 | 温州