



第五届中国母胎医学大会

The Fifth Chinese Maternal Fetal Medicine Conference

2021年10月18日-2021年10月24日
October 18, 2021 - October 24, 2021

中国·北京
Beijing, China

会议手册

主办单位：中华医学会北京分会 / 北京协和医院

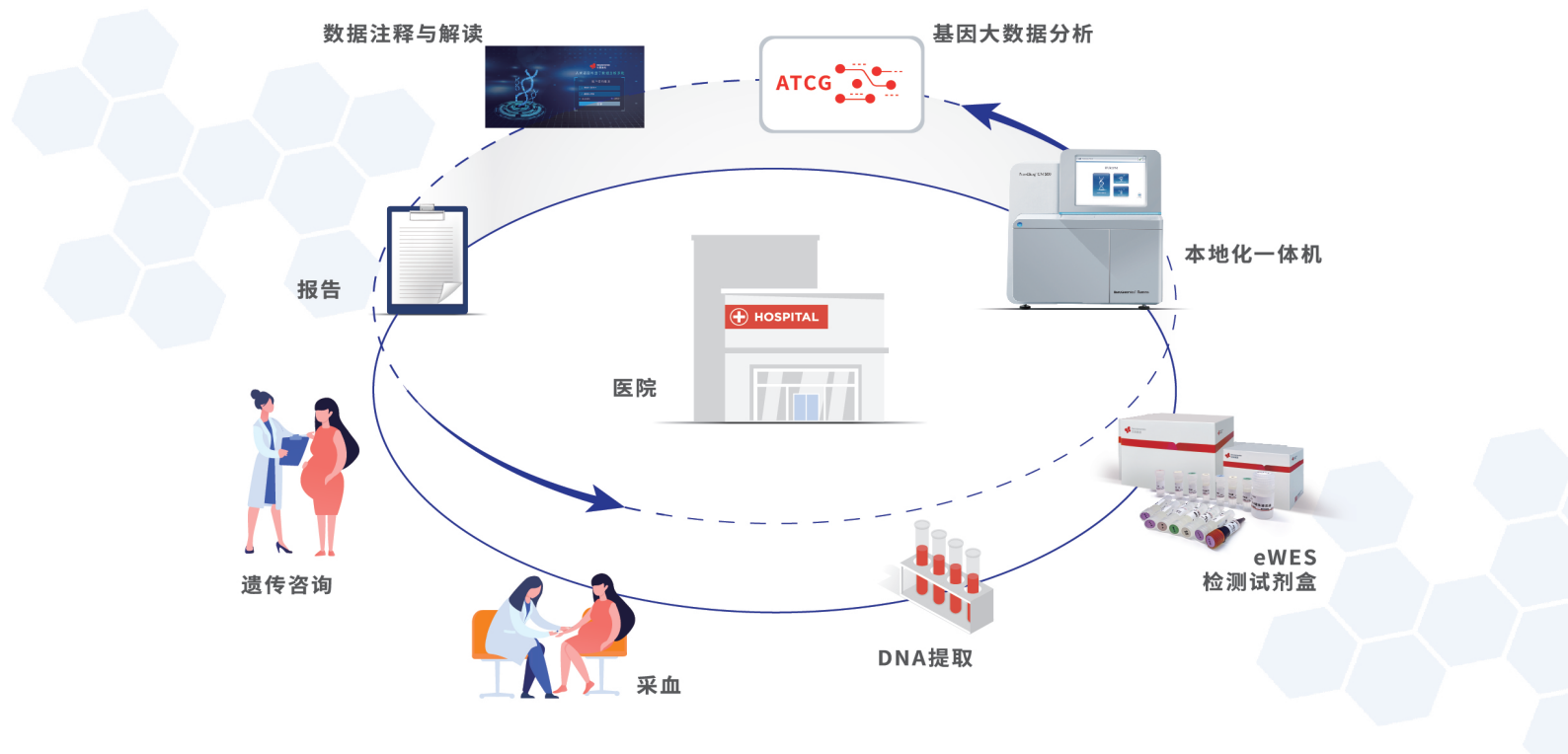
承办单位：北京协和医院 / 中华医学会北京分会继续教育部 / 中国优生科学协会出生缺陷预防专业委员会



胎儿临床外显子组检测 一站式解决方案

打造精准、快速、院端本地化的胎儿单基因病辅助诊断

贝全安™胎儿临床外显子组检测一站式解决方案依托NextSeq CN500基因测序平台和贝瑞基因自主研发的Essential NanoWES (eWES) 实验建库技术体系, 可提供样本采集及提取、临床外显子组捕获、PCR-free文库构建、高通量测序、数据分析和报告管理一体化服务。



结果精准无偏倚

全流程PCR-free建库技术降低假阴和假阳结果, SNV的灵敏度和准确性均 $\geq 99\%$, Indel的灵敏度和准确性均 $\geq 90\%$



分析并行高效率

8小时并行分析48样本



解读高度智能化

检测结果自动排序, Top30位点检出率高达99.72%



平台兼容闭环化

一台 NextSeq CN500同时满足NIPT、NIPTPlus、CNV-seq和eWES检测, 实现筛诊闭环



目录 Catalog

欢迎辞	01
大会主席	02
特别顾问	03
专家委员会	04
讲者介绍	07
会议日程	22
优秀论文摘要	29
组织架构	37
大会基本信息	37
国家级继续教育学分领取	40
会场平面图	42
展位平面图	43

欢迎辞 Welcome Speech

尊敬的各位代表：

2021年，北京协和医院迎来百年华诞！协和，是中国现代医学的发祥地，培养造就了张孝骞、林巧稚等一代医学大师和多位中国现代医学的领军人物。为庆祝协和百年，北京协和医院携手中华医学会北京分会，并联合中华医学会北京分会继续教育部、中国优生科学协会出生缺陷预防专业委员会共同举办国家级继续医学教育项目“1921~2021·百年协和”暨“第五届中国母胎医学大会”。本次大会将邀请国际、国内母胎医学专家，通过学术报告、主旨演讲、专题讨论等多种形式，全面解读母胎医学领域的国内外前沿进展。会议将于2021年10月18日-24日在北京召开。



在新冠肺炎疫情期间，会务组积极化解被动局面，突破时空限制，打造云课堂，利用互联网、多媒体等技术，邀请国外和香港著名专家通过线上授课的方式做权威主题演讲，邀请国内专家通过线下授课的方式和学员进行面对面授课和交流，推进疫情形势下会议新模式，促进国内外学术思想的交融和碰撞，并对过去两年我国母胎医学领域的经验进行总结，探讨面临的问题和发展方向，共同推动母胎医学在中国的健康发展。

在此，我们热烈地欢迎您参加本次大会，您的到来是大会的荣幸，我们恭候您的光临。

第五届中国母胎医学大会主席

教授

北京协和医院产科中心 主任

二〇二一年十月十七日



■ 大会主席



刘俊涛 教授
中国医学科学院北京协和医院

现任北京协和医院妇产科副主任、产科主任、教授、博士生导师。1987年毕业于白求恩医科大学。同年被免试推荐至中国医学科学院北京协和医院产科攻读硕士研究生，于1990年毕业获临床医学硕士学位。1996年起专职从事产科临床和产前诊断工作。1999年-2000年赴 Royal Women's Hospital Australia 访问学者学习产前诊断技术半年。临床研究主要方向为围产医学与产前诊断。技术特长为产科危急重症的诊治；遗传咨询；绒毛活检、羊水穿刺和脐静脉穿刺等常用产前诊断技术；胎儿镜技术。目前兼任卫生部产前诊断技术专家组成员、北京市产前诊断技术专家委员会委员、中国优生科学协会医学遗传学专业委员会第一届副主任委员、中国优生科学协会出生缺陷预防专业委员会主任委员、中华围产学会青年委员、北京优生优育协会理事会理事、中华医学会妇产科学会北京分会委员、中华医学会妇产科分会妊高病学组委员、中华围产医学杂志编委、中国产前诊断杂志（电子版）编委。承担及参与国家级及省部级科研基金6项，以及CMB基金一项。

■ 特别顾问



郎景和 院士
中国医学科学院北京协和医院

中国工程院院士，北京协和医院妇产科名誉主任、教授、博士生导师。中国医师协会妇产科分会会长，《中华妇产科杂志》总编辑，世界华人妇产科医师协会会长。还是欧亚科学院院士，美国妇产科学院（ACOG）荣誉院士，英国皇家妇产科学院（RCOG）荣誉院士，法国国家妇产科学院（CNGOF）荣誉院士等。从事妇产科医疗、教学、科研五十余年，临床经验丰富，技术全面。对子宫内膜异位症、卵巢癌、妇科内镜手术、子宫颈癌防治、女性盆底障碍性疾病的诊治及基础研究均有突出贡献。获国家科技进步奖等十余项奖励。是北京市劳动模范、全国五一劳动奖章获得者及全国高校教学名师等。他还是著名的科学作家、作家，撰写了大量的科普书著，以及人文作品，其中“一个医生”的医学人文系列丛书已有 14 部。



边旭明 主任医师
中国医学科学院北京协和医院

北京协和医院产科主任医师，博士生导师。1971 年起从事妇产科临床工作，历任北京协和医院住院医师、主治医师、副主任医师、主任医师。1986-1987 年，在美国加州大学圣地亚哥医学院妇产科进修围生医学，高危妊娠的临床监测及妇产科超声诊断的技术。1992-1993 年在美国俄亥俄州立大学医学院参与了“早产病因”的临床及基础科研工作。对高危妊娠包括内外科疾病合并妊娠、妊娠期和分娩期合并症等的处理有较高水平，每年参与百余例危重疑难病例的诊治及会诊。先后对过期妊娠、糖尿病、甲状腺功能异常、子宫肌瘤合并妊娠、头位难产、胎儿宫内生长异常、胎儿宫内窘迫和新生儿窒息的预防进行临床研究，并在国内产前诊断方面享有盛誉。

现任中华医学会围产分会常委、北京市围产分会副主任委员、中国妇幼保健协会理事、中国优生优育协会常务理事、全国产前诊断技术专家委员会办公室主任、《中华围产医学杂志》副主编。先后承担国家“十五”、“十一五”科技攻关课题，并于 2005 年获中华医学科技奖二等奖。2011 年获北京市科学技术一等奖。



专家委员会（按姓氏首字母排序）



廖 灿 教授
广州市妇女儿童医疗中心

妇产科主任医师，二级教授、妇产科博士生导师；广东省医学领军人才；广州市杰出专家；现任广州市妇女儿童医疗中心副主任。1999年获国务院政府特殊津贴；2005年获“第二届中国医师奖”；国家卫健委产前诊断专家；中华医学会围产医学分会胎儿医学组副组长；广东省医学会围产医学分会副组委，广东省医师学会母胎医学分会副组委。从事产前诊断、胎儿医学相关临床及科研工作39年，致力于产前诊断与胎儿医学临床诊治以及新技术研发与推广。承担国家、省、市等各级科研课题43项；获国家、省、市各级科技进步奖16项；以第一作者及通讯作者在《NEJM》、《PNAS》等国际期刊上发表SCI研究论文200余篇。



廖世秀 教授
河南省人民医院

医学博士、主任医师、二级教授、博士后导师，河南省学术技术带头人、中原千人计划——中原基础研究领军人才、享受河南省政府津贴专家，享受国务院特殊津贴专家，全国产前诊断专家组成员。现任河南省医学遗传研究所所长、河南省人民医院遗传疾病科主任、医学遗传教研室主任，国家卫生健康委员会出生缺陷防治重点实验室主任、河南省遗传病功能基因重点实验室主任。兼任中华医学会医学遗传学专业委员会常委、中国医师协会医学遗传专业分会常委，中国优生协会出生缺陷预防专业副主任委员，河南省医学遗传专业委员会主任委员等。主持国家自然科学基金项目3项，发表学术论文130余篇，获科技成果奖3项。从事医学遗传学临床、教学及科研工作近30年；擅长专业领域：出生缺陷/遗传病的产前诊断及发病机制研究；遗传性疾病诊疗及致病基因鉴定；习惯性流产的诊疗及病因研究；不孕不育的诊疗及病因研究等。



梁德杨 教授
香港中文大学

现任香港中文大学妇产科学系教授，胎儿医学组主管，香港妇产科学院副主席，香港妇产科学会司库，香港政府人类生殖科技管理局委员及香港助产士管理局委员。梁教授与国际及亚洲太平洋地区紧密联系，并且受聘于一些国际专业组织，现为世界妇产科联盟（FIGO）早产工作组及分娩期胎儿监控指引修订专家团成员。2009年至2013年任国际产前诊断学会（International Society of Prenatal Diagnosis）产前筛查关注组主席，以及全球产科联网创会董事及中华胎儿医学创会书记。梁教授长期从事产前诊断及围产医学研究，积累了丰富的经验，其研究领域主要是胎儿超声及基因作畸胎及遗传病的筛查，诊断及治疗。通过先进的遗传学和超声波科技，以基于微阵列的比较基因组杂交进行的产前诊断，及使用母体血浆胎儿游离基因作无创产前检测。



刘俊涛 教授
中国医学科学院北京协和医院

现任北京协和医院妇产科副主任、产科主任、教授、博士生导师。1987年毕业于白求恩医科大学。同年被免试推荐至中国医学科学院北京协和医院产科攻读硕士研究生，于1990年毕业于获临床医学硕士学位。1996年起专职从事产科临床和产前诊断工作。1999年-2000年赴 Royal Women's Hospital Australia 访问学者学习产前诊断技术半年。临床研究主要方向为围产医学与产前诊断。技术特长为产科危急重症的诊治；遗传咨询；绒毛活检、羊水穿刺和脐静脉穿刺等常用产前诊断技术；胎儿镜技术。目前兼任卫生部产前诊断技术专家组成员、北京市产前诊断技术专家委员会委员、中国优生科学协会医学遗传学专业委员会第一届副主任委员、中国优生科学协会出生缺陷预防专业委员会主任委员、中华围产学会青年委员、北京优生优育协会理事会理事、中华医学会妇产科学会北京分会委员、中华医学会妇产科分会妊娠病学组委员、中华围产医学杂志编委、中国产前诊断杂志（电子版）编委。承担及参与国家级及省部级科研基金6项，以及CMB基金一项。



王 和 教授
四川大学华西第二医院

四川大学华西第二医院教授、博导、华西第二医院医学遗传学科 / 产前诊断中心学科主任、四川省产前诊断中心主任、国家产前诊断技术专家组专家。担任《中华妇产科杂志》、《中华医学遗传学杂志》等杂志编委。曾在荷兰 Erasmus 大学、莱顿大学、美国密西根大学、杜克大学等进修与工作。曾负责国家自然科学基金6项，获国家发明专利6项。国内外发表论文两百余篇。培养博、硕士研究生多名。



王 华 主任医师
湖南省妇幼保健院

湖南省妇幼保健院副院长，一级主任医师，享受国务院特殊津贴专家，国家卫健委产前诊断技术专家组成员；中华医学会医学遗传专业委员会委员；中华预防医学会出生缺陷防控专业委员会常务委员；中国医师协会医学遗传医师分会常务委员兼副总干事；中国医师协会医学遗传医师分会妇幼保健专业委员会主任委员；湖南省卫健委出生缺陷防治专家组副组长；湖南省预防医学会出生缺陷防控专业委员会主任委员。长期从事遗传优生咨询、产前筛查、产前诊断、新生儿遗传代谢病筛查临床与实验室业务工作。



邬玲仟 主任医师
中南大学湘雅医院

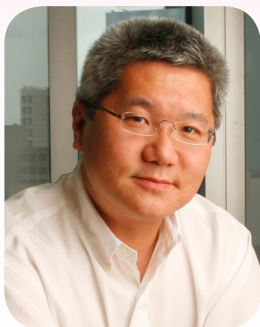
妇产科一级主任医师；中南大学生命科学学院遗传学（国家重点学科）系主任；中国医师协会医学遗传医师分会创会会长；中国医师协会第四届理事会理事；中华医学会医学遗传学分会副会长；中国遗传学会遗传咨询分会副会长；卫生部中国遗传医学中心（湖南）主任；长期致力于医学遗传学教学和遗传病发病机制，诊断与产前诊断技术研究。在遗传病诊断与产前诊断领域做出了系列开创性的贡献，获国家科学技术进步奖二等奖 1 项，省科学技术进步奖 4 项，省教学成果奖 1 项，获首届中国出生缺陷干预救助基金会科学技术“杰出贡献奖”。主持国家科技计划课题二十余项；发表 SCI 论文 150 余篇；主编《医学遗传学》住院医师规范化培训教材等多部教材和专著。



朱宝生 教授
云南省第一人民医院

博士生导师，主任技师，教授；云南省第一人民医院医学遗传科主任；国家卫健委全国产前诊断专家组成员；国家卫健委西部孕前优生重点实验室常务副主任；中国优生科学协会副会长；中国医师协会医学遗传医师分会常委；中华医学会医学遗传学委员会委员；中国妇幼保健协会地中海贫血防治专委会副主委。发表论文 150 余篇，《中国实用妇科与产科杂志》、《中华医学遗传学杂志》等杂志编委；获省部级科学技术奖 25 项，包括第四届中国出生缺陷干预救助基金会科学技术奖杰出贡献奖。

■ 讲者介绍 (按姓氏首字母排序)



Brendan HI Lee professor
Baylor College of Medicine

贝勒医学院分子和人类遗传学系的教授和主席，曾是霍华德 - 休斯医学研究所的调查员。李博士率先将基因发现转化为罕见和常见疾病的治疗方法。他首次发现了矮小症 (COL2A1) 和马凡综合症 (Fibrillin) 的人类突变，继而发现了在骨骼分化和模式化过程中调节这些基质蛋白的主转录因子 (RUNX2 和 LMX1B)。他展示了胶原蛋白翻译后修饰的失调如何导致成骨不全症 (OI)，从而发现了超过 18 个新的 OI 的遗传原因。他发现，TGF 信号的增加是 OI 的一个共同驱动因素，并在 NIH 脆骨症联盟的一项临床试验中进行进一步测试。在基因组医学领域，他正在主导美国国立卫生研究院在未确诊疾病网络中应用全基因组和 RNA 测序技术对未确诊疾病进行评估。他当选为美国国家医学院院士，并担任美国科学促进会 (AAAS)、美国医师协会 (AAP)、美国临床调查学会 (ASCI) 和儿科研究学会 (SPR) 研究员。



Cheung Sau Wai professor
The University of Texas

Baylor Miraca Genetics Laboratories, Baylor College of Medicine
Honorary Professor
Department of Obstetrics and Gynecology
The Chinese University of Hong Kong
Shatin, Hong Kong



David H. Ledbetter professor
Geisinger Health System

博士，美国医学遗传学和基因组学学会委员，现任 Geisinger Health System 执行副总裁兼首席科学官。Geisinger Health System 是位于美国宾夕法尼亚州丹维尔市的一家大型非营利性综合医疗机构。Ledbetter 博士曾任埃默里大学人类遗传学系医学遗传中心主任，并获得埃默里大学授予的象征世界一流学者最杰出学术任命的“Robert W. Woodruff 教授”称号。Ledbetter 博士还曾在芝加哥大学、美国国立卫生研究院国家人类基因组研究中心 (NHGRI) 和贝勒医学院担任学术和领导职务。Ledbetter 博士毕业于杜兰大学，在德克萨斯大学奥斯汀分校获得博士学位。Ledbetter 博士早期发现了 Prader-Willi 综合征和 Miller-Dieker 综合征的遗传学病因，之后他的工作主要聚焦在自闭症等儿童发育障碍的潜在病因研究以及将新的基因组学技术转化为用于早期诊断和干预的临床基因检测。



Dorothy Bulas professor Children's National Hospital

在她的职业生涯中，多萝西 - 布拉斯医学博士一直致力于教育和国际推广。她是乔治 - 华盛顿大学医学和健康科学学院的儿科和放射学教授，并担任华盛顿特区国家儿童医院产前儿科研究所的影相诊断和放射科主任和胎儿影像学主任。作为一名教师和导师，布拉斯医生的主要兴趣领域是胎儿影像、小儿超声、经颅多普勒和放射安全。她撰写了 160 多篇同行评议的稿件和 80 篇特邀文章和章节。她是《基础和高级胎儿影像学：超声和核磁共振》一书的合著者，并担任多种杂志的审稿人和《儿科放射学杂志》的围产期部分的编辑。布拉斯博士已经进行过 150 多次国内和国际的特邀演讲，并帮助策划了在美国、波兰、俄罗斯、南非、海地、厄立特里亚和巴西的儿科放射学会议。作为世界儿科影像联合会（WFPI）的创始成员，布拉斯博士是 WFPI 的前任秘书和前任主席，以及 WFPI 教育委员会的前任主席。她目前担任美国放射学会（ACR）基金会国际推广委员会主席。



Helen Savage professor Congenica

Lead Clinical Scientist in Congenica.>7 years NHS Healthcare Scientist .Focused on Cytogenetics, Genetics testing in application of reproductive & prenatal in NHS.Skilled in variant interpretation across rare disease and cancer.Interpret complex NGS data automatically to provide genetic answers with speed, accuracy and confidence



Ignatia Barbara Van den Veyver professor Baylor College of Medicine

美国 Baylor 医学院母胎医学中心教授，Dan L Duncan 综合癌症中心教授。在生殖疾病的遗传学和表观遗传学、产前基因 - 环境的相互作用以及产前遗传学诊断方面进行了大量的研究，包括对爱卡迪综合征的病因研究、复发性完全性葡萄胎的病因研究，并且在母体饮食或产前不良影响后代疾病风险的机制以及自闭症的动物模型研究方面进行了深入的探讨。同时，在外显子测序以及全基因组测序技术在产前诊断的临床应用、以及无创性产前诊断方面进行了深入的研究。



Lieve Christiaens professor
Illumina

Lieve Christiaens joined Illumina in 2016 as an Associate Medical Director and was successively part of the Market Development Team, the Scientific Affairs Team and the Medical Affairs Team. Before 2016 she was an Associate Professor and Fetal Maternal Medicine specialist at the University Hospital of Utrecht in the Netherlands. She was a Chair or Member of a number of Advisory Boards of the Dutch Health Council, advising the Minister of Health on Prenatal Screening, Preimplantation Genetic Diagnosis, Newborn Screening and Neonatal Intensive Care. In these and other functions she was involved in National Policy making around Reproductive Genetics. She supervised 7 PhD theses, (co)authored over 150 papers and over 40 book chapters, mainly in the field of perinatal genetics and immunohaematology, and was the main editor of the first book on NIPT “Noninvasive Prenatal Testing (NIPT) - Applied Genomics in Prenatal Screening and Diagnosis” published by Elsevier in September 2018.



Pengfei Liu professor
Baylor College of Medicine

2003年7月~2007年7月，南开大学生命科学院学士；2007年7月~2012年1月，美国贝勒医学院分子与人类遗传学系 博士；2012年1月~2013年7月，美国贝勒医学院分子与人类遗传学系博士后；2013年7月~2015年7月，美国贝勒医学院医学遗传学实验室，美国医学遗传学和基因组学委员会（ABMGG）临床分子遗传学研究员；2019年12月~至今，美国贝勒医学院贝勒遗传学实验室，美国医学遗传学和基因组学委员会（ABMGG）实验室遗传学和基因组学。美国贝勒医学院现任职务：分子和人类遗传学系助理教授；诊断实验室培训项目 - 实验室遗传学和基因组学（LGG）主任；贝勒遗传学实验室临床研究部副主任。荣誉或奖项：2019年，NHGRI 基因组医学十大最重要进展；2018年，贝勒医学院分子与人类遗传学系实验室优秀教学奖。



Weimin Bi professor
Baylor College of Medicine

理学博士，贝勒医学院分子与人类遗传学系副教授。主要研究方向：通过发现及研究罕见基因变化，包括染色体结构变异及单核苷酸改变，了解神经发育障碍的遗传及分子基础；通过改善细胞遗传学和分子遗传学测试以及对基因测试结果的集合研究，提高临床诊断的准确性。获奖：2004年，美国人类遗传学会授予 C.W.Cotterman 奖，表彰前一年在美国人类遗传学杂志上发表的最杰出的博士后学生文章。2000年 获得德克萨斯大学 - 休斯顿分校，GSBS，校长研究奖学金；由德克萨斯大学 - 健康科学中心和 M.D. 安德森癌症中心的校长联合颁发。协会成员：美国医学遗传学学院（ACMG）研究员；美国人类遗传学会（ASHG）成员；史密斯 - 马格尼斯综合征患者家属和研究人员协会（PRISMS）；《BMC 医学基因组学》编辑委员会副编辑



蔡光伟 教授
香港中文大学

毕业于香港中文大学分子遗传学博士。现为香港中文大学妇产科学系教授，产前诊断中心副主任、胚胎植入前遗传学诊断中心主任、中大暨乌得勒支语言、思想及大脑联合中心副主任，2012 复旦大学高级访问学者，现为广州医学院客座教授。担任国家自然科学基金及国际重大科研基金的评审专家。国家遗传咨询能力建设专家委员会委员，中国遗传学会遗传咨询分会委员。并为香港医学遗传学会理事会成员。有着丰富的临床检验、科研及教学经验。其成功地将基因芯片 (CMA) 及二代测序 (NGS) 技术应用于临床产前诊断。主要研究领域：产前诊断中 CMA 及 NGS 的应用，人类基因组拷贝数变异在出生缺陷等疾病中的致病机制。



陈功立 主任
重庆市妇幼保健院

重庆妇幼保健院围产儿外科主任。临床擅长：胎儿宫内治疗、围产外科手术、妇科良恶性肿瘤的微创治疗、主刀完成国内首例胎儿镜下气管封堵术 (FETO)、对双胎输血综合征、先天性膈疝等胎儿疾病有丰富的临床经验。指导国内多家胎儿医学中心完成胎儿宫内手术。学术任职：重庆市妇幼卫生学会围产儿外科分会主任委员、中华医学会妇产科学分会胎儿医学学组委员、中国医师协会整合医学妇产科学分会委员、全国高等教育本科临床医学专业国际化教育“十三五”规划教材《妇产科学》编委、中国研究型医院学会妇科肿瘤分会青年委员、中国优生科学协会肿瘤生殖学分会委员、中国医疗器械行业协会妇产分会委员、中国成人教育协会医学继续教育专业委员会腔镜国际培训中心常务委员、中国优生科学协会肿瘤生殖学分会青年委员、国家卫生健康委百姓健康电视频道——“CHTV 妇幼健康频道”专家委员会委员。



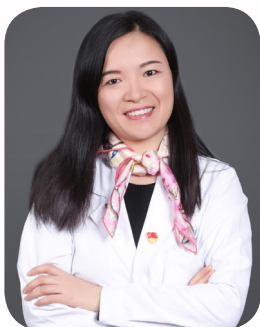
陈晓巍 主任医师
中国医学科学院北京协和医院

医学博士，博士生导师，现任北京协和医院耳鼻咽喉科主任医师。从事耳科学专业，重点致力于耳聋病人的微创人工耳蜗植入手术、小耳畸形病人的耳廓再造及骨传导助听装置植入、聋病的遗传咨询、罕见耳聋 / 耳畸形综合征的诊断与治疗。负责北京协和医院耳聋基因筛查项目，作为课题负责人先后承担国家自然科学基金及北京市自然科学基金多项。近年来在相关领域发表文章 60 多篇。担任中华耳鼻咽喉科杂志等编委。



董旻岳 主任医师
浙江大学医学院附属妇产科医院

医学博士，主任医师，博士研究生导师，浙江大学医学院附属妇产科医院生殖遗传科主任。1985年毕业于浙江医科大学，曾在美国伊利诺伊大学芝加哥分校访问研究，从事生殖生理学研究。临床工作主要从事遗传咨询、产前诊断和出生缺陷防控，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。主要科研方向为遗传病致病基因鉴定与功能研究以及发病机制研究，基础研究还包括滋养细胞功能、妊娠免疫耐受及子痫前期等妊娠期疾病发病机制研究。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140余篇，其中百余篇发表在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。主要社会兼职：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、中国医师协会遗传医师分会妇幼保健专委会副主委、中国优生科学学会常务理事、中国遗传学会理事、浙江省遗传学会常务理事等。



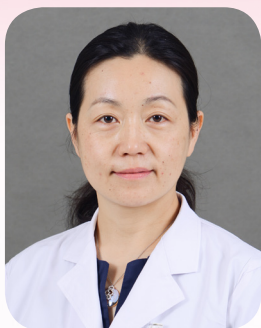
董素贞 教授
上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心

主任医师、教授、博士生导师。上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心放射科副主任。美国华盛顿国立儿童医学中心放射科长期访问学者。北美儿科放射学会（SPR）委员、中华医学会儿科学分会放射青年学组副组长、上海市医学会放射学分会分子影像学组委员、《中国医学影像技术》编委、主持国家自然科学基金3项、其余省部级项目等共计10项，JCMR, JMRI, EJRI等期刊发表中英文学术论文60余篇（SCI 16篇）。



符芳 副主任医师
广州市妇女儿童医疗中心

医学博士，副主任医师，广州市高层次人才。中国优生科学协会基因诊断与精准医学分会委员，广州市医学会围产医学分会委员。精通各类胎儿疾病的产前筛查、产前诊断、侵入性产前诊断取材术、产前超声扫描及产前遗传咨询。尤其擅长染色体微阵列分析技术（CMA）和下一代高通量测序技术（NGS）在产前诊断中应用的临床高级数据分析、结果解读及产前遗传咨询。作为第一、第二课题负责人主持国家、省、市各级科研项目12项。申请国家发明专利5项，获国家软件著作权3项，获科技进步奖1项，发表SCI研究论文20余篇，参与编写专著2部。



高劲松 主任医师
中国医学科学院北京协和医院

中国医学科学院北京协和医院妇产科，医学博士，主任医师，妇产科学系产科中心副主任。1997年毕业于中国协和医科大学（八年制）。2009年美国耶鲁大学访问学者。主持多项省部级及院校级科研基金项目，担任国家十二五 863 计划主题项目及国家科技支撑计划分课题负责人。发表专业文章 50 余篇。现任中华医学会妇产科分会产科学组委员、中国优生科学协会常务理事、中华医学会及北京医学会围产医学分会胎儿学组委员，中国医师协会住院医师规范化培训妇产专业委员会委员，中华医学会《中华临床医师杂志》专家委员会青年委员、《生殖医学杂志》《协和医学杂志》编委等。



胡平 副研究员
南京市妇幼保健院

遗传学博士，副研究员，南京医科大学硕士生导师，南京市妇幼保健院产前诊断中心主任，主要从事产前筛查与诊断、PGD、分子遗传学诊断工作。江苏省青年医学人才，南京市卫生青年人才，共主持国自然等各类课题 8 项，以第一作者 / 通讯作者在 GIM、UOG、AJOG、JMD 等杂志发表 SCI 论文 20 余篇，获得中国出生缺陷干预救助基金会科学技术奖科技成果奖二等奖、南京市科技进步奖、江苏省医学新技术引进奖等各级奖项 10 项，获得专利 3 项。现任中华医学会医学遗传分会青委会委员，中国医师协会医学遗传医师分会儿童遗传病专业委员会委员，中国优生协会基因诊断与精准医学分会常委，中国妇幼保健协会出生缺陷防治与分子遗传分会青年委员会副主任委员，江苏省医学会医学遗传分会委员，江苏省医师协会医学遗传医师分会秘书，江苏省妇幼保健协会产前诊断分会副主任委员。



蒋宇林 副主任医师
中国医学科学院北京协和医院

临床医学博士 北京协和医院妇产科副主任医师。毕业于中国协和医科大学临床医学专业。专业领域为产科学，围产保健，常见遗传病产前筛查和诊断。作为核心成员参与国家围产领域多项国家级科技支撑计划的研究工作，目前承担国家产前诊断技术专家组秘书工作，中国优生科学协会出生缺陷控制专业委员会全国青年委员会主任委员，中国医师协会青春期医学分会临床遗传学组委员，中国医师协会计划生育分会临床遗传学组委员，全国妇幼健康研究会生育调控专委会及母胎医学专委会委员等职务。



孔祥东 教授
郑州大学第一附属医院

博士，教授。郑州大学第一附属医院遗传与产前诊断中心主任。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。现为国家卫健委产前诊断专家组成员，中国人类遗传资源管理专家组成员，《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。



李 洁 副教授
南京大学医学院附属鼓楼医院

主任医师，副教授，硕士生导师。南京鼓楼医院妇产科主任，教研室主任，住院医师规范化培训基地主任，国家级孕产期保健特色专科负责人。中华医学会围产医学分会营养与代谢学组委员、中国医师协会医学遗传医师分会委员、临床遗传学组委员、出生缺陷防控学组委员、中国医师协会妇产科医师分会母胎医学学组委员、江苏省医师协会医学遗传学分会副会长、省医学会围产医学分会委员、省医学会医学遗传学分会委员、省产前诊断专家组成员、省产前诊断中心主任、省优生学质控中心副主任委员、南京市妇产科质控中心主任、南京医学会围产医学分会及妇产科分会副主任委员、南京市优生优育协作组组长。从事围产医学 30 年，擅长高危妊娠管理、产前筛查与诊断、遗传咨询等。西澳大利亚大学妇产科学学校、新加坡 KK 医院和美国约翰·霍普金斯大学医院访问学习。近 3 年主持课题 7 项，发表论文 34 篇，研究成果获江苏省预防医学奖、江苏省卫生厅新技术引进奖、第三届全国妇幼健康科技成果奖等。



李守军 主任
中国医学科学院阜外医院

现任中国医学科学院阜外医院小儿心脏外科中心主任及小儿心外科一病区主任，主任医师，博士生导师，享受政府特殊津贴；兼任中国医师协会心血管外科学分会先天性心脏病委员会副主任委员；中华医学会小儿外科学分会委员会心脏专业学组副组长；国家心血管病专家委员会先心病专业委员会常务副主任委员；《中华医学研究杂志》、《中华临床医药杂志》、《中华临床医师杂志》、《中国循环杂志》等杂志编委；国际著名杂志《柳叶刀》特邀审稿人；“新世纪百千万人才工程”国家级人选；协和创新团队带头人；中国名医百强榜先天性心脏病外科 TOP10；新华网首届 50 名中国好医生；美国胸心外科协会会员；国家卫生健康突出贡献中青年专家。从事先心病外科 30 年，完成各类心脏手术超万例，擅长复杂、危重先天性心脏病的外科治疗，手术成功率居国际领先水平。带领的小儿心脏外科中心团队年手术量超过 4500 例，成为全球手术量最多的先心病诊治中心。在复杂先心病外科治疗领域屡有术式创新、诊治模式创新，引领专业领域的发展。所取得成就赢得了国内外同行的认可。荣获国家科技进步奖 2 项，北京科学技术奖 3 项，中华医学科技奖 1 项。



李正红 主任医师
中国医学科学院北京协和医院

主任医师, 博士研究生导师; 现任北京协和医院儿科副主任。国际母乳与泌乳研究协会(ISRHML) 执行委员会委员; 中华医学会儿科学分会消化组委员; 中华医学会儿科分会疫苗接种委员会委员; 北京医学会儿科分会委员; 北京医学会早产与早产儿医学分会常委; 北京医学会早产与早产儿医学分会营养管理学组组长; 北京医学会儿科分会消化组委员; 中国医师协会新生儿科医师分会常委; 中国医师协会儿童健康专业委员会母乳库学组委员; 北京医师协会新生儿科专科医师分会常务理事; 中国营养学会人乳研究与应用工作组委员兼秘书; 中华儿科杂志编委; 中国当代儿科杂志编委; 中国实用儿科杂志特邀编委; 中华临床医师杂志编委。



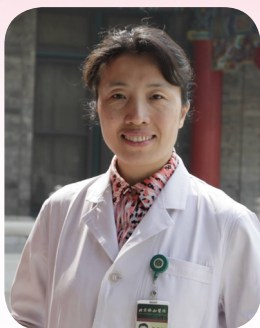
刘珊玲 主任
四川大学华西第二医院

博士生导师, 四川大学华西第二医院医学遗传科 / 产前诊断中心主任。国家卫健委出生缺陷防治人才培养项目专家、四川省产前诊断技术专家, 主持和参与产前筛查与诊断相关的多项国家级技术指南、专家共识的制定。担任中国优生学科学协会基因诊断与精准医学分会副主任委员、中华预防医学会出生缺陷预防与控制专委会常务委员、四川省医学会罕见病专委会副主任委员、四川省医学会医学遗传学专委会常务委员等职。《四川大学学报(医学版)》、《中华医学遗传学》等杂志编委, 负责或主研科技部重点项目、国家自然科学基金、省部级科研课题多项, 在国内外发表论文百余篇。



路晶 主治医师
厦门大学附属第一医院

厦门大学附属第一医院 主治医师, 香港中文大学 妇产科学系胎儿医学博士, 中华母胎医学研究院青年委员, 福建省引进高层次人才。本硕就读于华中科技大学同济医学院, 以第一作者发表SCI 文章数篇, 国内核心期刊文章多篇。摘要投稿多次被国际性学术会议录用并多次在国际学术会议上发言。孕生通胎儿医学计算器的原创作者。参与《Callen's 妇产科超声》第六版的翻译工作。具有多年胎儿超声工作经验, 擅长胎儿复杂畸形、复杂性双胎的超声诊断。



马良坤 教授
北京协和医院

北京协和医院妇产科、主任医师、教授、博士；中国医药教育协会母婴健康管理专业委员会主任委员；中国医师协会医学科学普及分会产科科普专委会主任委员；中国康复医学会产后康复专委会产后营养学组主任委员；国家健康科普专家库成员。专业特长：围产保健，妊娠期营养、运动、口腔、心理健康管理，产后康复；妊娠期糖尿病、甲状腺功能障碍等疾病的诊治；移动医疗、可穿戴设备、微生态、多组学及队列研究。



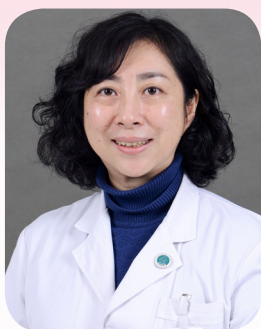
马小军 主任医师
中国医学科学院北京协和医院

北京协和医院感染内科副主任，主任医师；北京协和医院新冠肺炎疫情院感防控院级领导小组组长。社会兼职：中国研究型医院学会感染性疾病循证与转化专业委员会主任委员；第八届国家卫生健康标准委员会医院感染控制标准专业委员会副主任委员兼秘书长；国家真菌病监测网学术委员会主任委员；中国医院协会医院感染专业委员会副主任委员；中国医院协会抗菌药物合理应用工作委员会副主任委员；中国医院协会微生物实验室专委会常委；中华检验医学教育学院副院长；中华预防医学会医院感染控制分会常委。主要研究方向和成绩：感染性疾病诊疗、医院感染控制；2008年荣获北京协和医院特殊贡献奖。文章及著作：发表学术论文、专著70余篇；译著：引进美国约翰霍普金斯大学感染学系出版《ABX 抗菌药物指南》、美国微生物学会出版《微生物标本规范处理》、欧洲儿科学会《儿童感染病诊疗指南蓝皮书》、《迎刃而解·关节假体周围感染》、《免疫低下患者的感染与对策》。



马立霜 教授
首都儿科研究所附属儿童医院

医学博士，主任医师，教授，博士生导师，博士后导师，首都儿科研究所廊坊儿童医院院长兼普通（新生儿）外科副主任，新生儿外科知名专家团队领衔专家。中国妇幼保健协会母胎医学分会副主任委员，新生儿微创学组主任委员，中国医师协会小儿外科分会委员，中华医学会儿外科新生儿学组委员，中华小儿外科杂志编委，临床小儿外科杂志编委。长期从事出生缺陷结构畸形的医疗、教学与研究。率先开展微创腔镜治疗低体重、早产、危重症新生儿膈疝、食管闭锁等消化道闭锁、食管裂孔疝、肺囊肿瘤等并形成微创治疗体系，使腔镜成为新生儿首选常规技术。与产科强强联合开展产前一产时一产后多学科合作，使膈疝等胎儿畸形一经诊断就得到迅速、合理、有效治疗，建立标准规范操作流程，搭建起产科和儿科之间的桥梁。



戚庆炜 主任医师
中国医学科学院北京协和医院

医学博士，主任医师，硕士生导师。1996年毕业于华中科技大学同济医学院七年制专业。2000年毕业于中国协和医科大学，获医学博士学位。1997年赴荷兰鹿特丹 Erasmus 大学临床遗传学系系统学习 FISH 技术的应用。毕业后留任于北京协和医院妇产科工作至今，2007年赴美国纽约 Einstein 大学 Jacobi 医学中心生殖遗传中心学习产前遗传咨询和产前诊断技术。熟练掌握了介入性产前诊断技术。现从事母胎医学临床、产前遗传咨询和遗传学检测、介入性产前诊断工作。现任中华预防医学会出生缺陷预防与控制委员会委员、中华医学会遗传学分会细胞遗传及临床遗传学组委员、中国优生科学协会出生缺陷预防专业委员会常委兼秘书、卫健委全国产前诊断技术专家组办公室秘书。



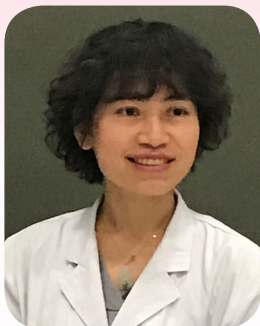
尚爱加 教授
中国人民解放军总医院第一医学中心

主任医师、教授，博士生导师，南开大学兼职教授，解放军总医院神经外科医学部脊髓脊柱科主任。擅长先天性神经管畸形、脊柱脊髓肿瘤、脊髓血管病、脊柱退行性疾病的外科治疗。任国家卫健委全国出生培训专家委员会先天神经管畸形专业组组长，中华医学会神经外科分会脊柱脊髓学组委员，中国医师协会小儿神经外科专家委员会委员，北京医学会脊髓脊柱专业组委员。主持国家重点研发计划专项课题 1 项，国家自然科学基金 2 项，省部级课题 3 项。



宋亦军 主任医师
中国医学科学院北京协和医院

博医学博士，北京协和医院妇产科主任医师，博士研究生导师。2002年7月毕业于中国协和医科大学，获妇产科学医学博士学位。2009年11月~2010年4月美国纽约爱因斯坦大学 Jacobi 医学中心访问学者，学习遗传咨询和产前诊断实验室技术。现兼任中华医学会围产医学分会第八届委员会围产感染与免疫学组委员，中华医学会妇产科分会妊高病学组青年委员，中国优生科学协会出生缺陷预防专业委员会第一届委员会常务委员，中国优生科学协会常务理事。主要从事围产医学及产前筛查和产前咨询工作，以及妊娠合并免疫病及子痫前期的围产期监护和科研工作。在国内外核心期刊发表文章 20 余篇。主要参与完成国家自然科学基金等多项课题。



宋英娜 主任医师
中国医学科学院北京协和医院

北京协和医院妇产科主任医师，博士生导师。1999年毕业于中国协和医科大学，获得医学博士学位，同年留在北京协和医院妇产科工作至今。一直工作在临床一线，在高危妊娠及难产的处理方面有丰富的临床经验。2011年赴美国纽约爱因斯丹医学院访问进修。作为项目负责人承担3项国家自然科学基金“子痫前期早期诊断标志物及发病机理的研究”、“瘦素基因高表达在子痫前期发病机理、预测、诊断及药物治疗中的机制研究”和“DNA甲基化介导cyp11a1调控滋养细胞层细胞自噬诱发子痫前期的机制研究”(81871191)。获得2项实用新型专利。以第一作者发表医学论著数十篇，其中SCI引用期刊8篇，参编书著5万余字。



孙路明 教授
上海市第一妇婴保健院

博士，主任医师，博士生导师，教授。上海市第一妇婴保健院胎儿医学科主任。完成加拿大母胎医学临床专科医生规培(MFM clinical fellow, 2006-2009)；美国超声诊断医学注册协会(ARDMS)妇产科超声及胎儿心超认证超声师。擅长：胎儿疾病的宫内精准诊断及治疗。专业协会任职：国家卫健委产前诊断专家组成员；中华医学会围产分会胎儿医学学组委员兼秘书；中华预防医学会出生缺陷预防与控制专业委员会常委；《中国产前诊断杂志》编辑部主任；《母胎医学》杂志英文版副主编；上海产前诊断专委会副主委



王昊 副主任医师
杭州市妇产科医院

副主任医师，硕士。杭州市妇产科医院产前诊断(筛查)中心副主任。2008年毕业于中南大学医学遗传学国家重点实验室，从事产前诊断、遗传咨询工作12年。发表SCI论文及一、二级杂志十余篇；主持、参与省、市级课题多项；获国家发明专利1项，实用新型专利5项，外观设计专利1项；参编、翻译参考书2部。学术兼职中国研究型医院学会临床数据与样本资源库专业委员会委员、中国优生优育协会生育健康与出生缺陷防控专业委员会委员、浙江省出生缺陷预防与控制专业委员会委员、浙江省医师协会医学遗传医师分会第一届委员会秘书、浙江省妇幼保健协会第一届出生缺陷防治专业委员会委员、浙江省医学会医学遗传分会青年委员会委员。



王海濱 教授
厦门大学

博士，厦门大学特聘教授，“生殖调控与生殖健康研究”福建省高校重点实验室主任；国家杰出青年基金获得者、科技部中青年科技创新领军人才入选者、国家万人计划入选者。1996年毕业于中国农业大学生物学院获理学学士学位，2001年于同校获生理学理学博士学位，2001年起先后在美国堪萨斯大学医学中心和范德堡大学医学中心完成博士后培训；2004-08年在范德堡大学医学中心先后担任研究助理教授和助理教授，2008-2016年在中科院动物所干细胞与生殖生物学国家重点实验室担任研究组长；主要从事胚胎植入和胎盘发育的调控机制研究。曾获中国青年科技奖、中国科学院青年科学家奖、中科院优秀百人计划入选者、中国科学院朱李月华优秀教师奖、全国妇幼健康科学技术奖自然科学奖一等奖、厦门市青年英才首批杰出青年奖，入选福建省高校领军人才和厦门市“双百计划”海外高层次人才。



王红梅 研究员
中国科学院动物研究所

博士，研究员。中国科学院动物研究所干细胞与生殖生物学国家重点实验室主任，中国科学院干细胞与再生医学创新研究院副院长，国家杰出青年基金获得者，国家百千万人才工程有突出贡献中青年专家，国家重点研发计划“基于干细胞的生育力维持与重建”项目负责人。1995年于北京师范大学生物系获得学士学位，2002年于中国科学院动物研究所获得理学博士学位，2003–2005年在加拿大渥太华健康研究所从事博士后研究。王红梅课题组研究方向包括：（1）哺乳动物早期胚胎和胎盘发育；（2）干细胞与生育力的维持和重建。曾获国家人口和计划生育委员会优秀科技成果一等奖，教育部科技进步二等奖等。在 *Science*, *Nature*, *Cell Res*, *Dev Cell*, *Cell Rep*, *eLife*, *Trends Genet*, *Trends Mol Med*, *J Biol Chem* 和 *Biol Reprod* 等期刊发表研究论文及综述 70 余篇。



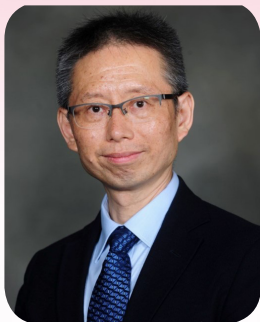
王雁玲 研究员
中国科学院动物研究所

博士，中国科学院动物研究所研究员，中国科学院特聘研究员，国家杰出青年科学基金获得者，国家重点研发专项项目负责人。主要从事胎盘发育机制及妊娠重大疾病发病机理研究；在 *PNAS*、*Cell Chemical Biology*, *Molecular Aspect of Medicine*、*Hypertension* 等国际期刊发表 SCI 论文 80 余篇，申请专利 4 项，参编多部专著。任 *Placenta*、*Biology of Reproduction*、*Frontier in Endocrinology* 等国际期刊编委；担任“国际妊娠联合组织 (CoLab)”执行委员会中方代表。任中国免疫学会生殖免疫分会副主任委员、妇幼健康研究会母胎医学专业委员会副主任委员、中华预防医学会生命早期发育与疾病防控专业委员会副主任委员、中国动物学会生殖生物学分会常务委员、中国生理学会生殖科学专委会理事、北京医学会生殖医学分会常务委员等。



魏 媛 副教授
北京大学第三医院

北京大学第三医院，妇产科副主任，主任医师，副教授，医学博士，博士生导师。现任北京医学会妇产科分会青年委员会副主任委员，妇幼保健协会青年委员会副主任委员，中国女医师协会母胎专业委员会副主任委员，海淀区出生缺陷专家组组长。专注于双胎妊娠的宫内治疗和产前诊断工作。2018年获北京优秀医师奖。2016年和2018年135科技部重大专项课题负责人，《出生缺陷干预新方法的临床应用研究》获2016中国出生缺陷干预救助基金会科技成果奖；授权专利3项，第一作者或者责任作者发表SCI文章8篇。



徐凯峰 教授
中国医学科学院北京协和医院

北京协和医院呼吸与危重症医学科教授、博士生导师。主要研究领域：（1）罕见疾病，如淋巴管肌瘤病（LAM）、肺泡蛋白沉积症（PAP）、肺动脉高压、结节性硬化症（TSC）、囊性纤维化等；（2）空气污染与慢性呼吸疾病（哮喘、慢阻肺）；（3）呼吸慢病管理与康复。中国罕见病联盟呼吸病学分会主任委员；中国医药教育协会呼吸病康复慢阻肺分会主任委员；中国医师协会淋巴疾病专家委员会副主任委员。Orphanet Journal of Rare Diseases 期刊（呼吸罕见病）副主编。



徐两蒲 教授
福建省妇幼保健院

教授，硕导，主任技师，福建省产前诊断中心常务副主任，福建省妇幼保健院医学遗传诊疗中心主任。中国医师协会医学遗传医师分会遗传病产前诊断专业委员会副主任委员、中国优生科学协会出生缺陷专业委员会副主任委员、中国妇幼保健协会地中海贫血防治专业委员会副主任委员、中国妇幼保健协会临床诊断与实验医学分会临床检验专业委员会副主任委员、全国产前诊断专家组成员、卫生部临检中心产前筛查与诊断实验室室间质量评价专委会委员、中华预防医学会出生缺陷预防与控制专委会委员、全国出生缺陷防治人才培养项目专家、出生缺陷防控关键技术国家工程实验室技术委员会委员、中国医院协会临床检验专业委员会委员、福建省预防医学会出生缺陷预防与控制专业委员会主任委员、福建省医学会医学遗传学分会副主任委员、福建省重点实验室主任、福建省遗传学会理事等。主要从事细胞遗传、产前筛查诊断、分子遗传诊断和医学检验等工作，负责福建省产前诊断网络建设，并负责筹建福建省产前诊断与出生缺陷重点实验室并获批，参加《地中海贫血防控试点项目技术规范》等国家技术标准的制定 10 项。主持或参加国家级科研课题 4 项、省部级及厅级科研课题 20 余项，发表论文 150 余篇，其中 SCI 收录 50 余篇。获 2017-18 年福建省卫生健康突出贡献中青年专家称号，近年共获得八项科技成果：中国出生缺陷干预救助基金会科学技术奖一等奖一项；中国妇幼健康科技奖一等奖一项；福建省科学技术进步奖二等奖二项和三等奖一项；福建医学科技奖二等奖二项和三等奖一项。



姚宏 主任技师
重庆医科大学第二附属医院

主任技师。国家卫健委全国产前诊断专家组成员。现任海峡两岸医药卫生交流协会理事、遗传与生殖专业委员会副主任委员，中国优生科学协会医学遗传学专业委员会副主任委员，中国健康管理协会妇幼健康管理分会常委，中国医师协会医学遗传学分会产前诊断专业委员会委员，中国医师协会整合医学分会生殖专业委员会常委，重庆市遗传学会理事，重庆市妇幼保健学会生育健康专委会主任委员。《中华医学遗传学杂志》《中国优生与遗传杂志》编委。从事医学遗传学、产前诊断、辅助生殖工作 37 年，具有医学遗传学与产前诊断丰富的临床与实验经验。获军队科技进步三等奖一项，重庆市科技进步二等奖一项，校医疗成果四等奖一项，撰写学术论文 80 余篇（SCI 15 篇），主编、参编专著 5 部。



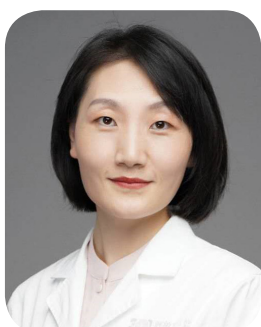
尹爱华 教授
广东省妇幼保健院

教授、二级主任医师、医学博士、博士生导师，国务院津贴专家。广东省妇幼保健院出生缺陷防治与产前诊断中心（医学遗传中心）主任、广东省产前诊断专业医学领军人才和杰出青年医学人才。国家卫健委产前诊断专家组成员、广东省卫健委产前诊断技术专家委员会委员、广东省出生缺陷防治管理中心质量控制专家组组长。曾在贝勒医学院、哈佛大学、香港大学、悉尼大学访学。十八年来带领团队建立了完善的全省地贫防控、出生缺陷三级防控网络，避免了近万例重度地贫与严重致死致残性出生缺陷患儿出生，取得重大社会效益，并获得多项国家、省级科技奖励、发明专利，在国内外著名期刊发表高质量论文 100 余篇。



余永国 主任医师
上海交通大学医学院附属新华医院

主任医师、博士生导师、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。学术成就：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。主要社会任职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



袁永一 教授
中国人民解放军总医院

医学博士，博士研究生导师，解放军总医院耳鼻咽喉头颈外科医学部主任医师、教授，耳外科副主任、聋病分子诊断中心负责人，美国 Emory 大学访问学者。卫健委全国出生缺陷防治人才培养项目专家，中国听力医学发展基金会耳聋基因诊断与防控专家委员会主任委员、中华医学会医学遗传学分会青年委员、北京医学会耳鼻咽喉头颈外科分会青年委员及医学遗传学分会委员。主持国家重点研发计划、国家自然科学基金、北京市自然科学基金、北京市科技新星项目、解放军总医院杰青培育项目等课题 7 项，以第一作者通讯作者发表论文 66 篇，SCI 收录 31 篇。主编专著《耳聋基因诊断与遗传咨询》、《耳聋基因筛查与诊断临床解析》。作为讨论专家及执笔人撰写《遗传性耳聋基因筛查规范》。曾获中国医师协会耳鼻咽喉头颈外科分会首届“优秀青年医师奖”、第三届中国出生缺陷干预救助基金会“青年学者奖”，被评为全军优秀博士学位论文、北京市科技新星。



赵久良 副教授
中国医学科学院北京协和医院

博士，北京协和医院风湿免疫科副教授，硕士生导师，主任助理。主要从事系统性红斑狼疮、抗磷脂综合征、结缔组织病相关肺动脉高压等风湿免疫病的基础与临床研究。先后参与国家“十一·五”、“十二·五”、“十三·五”科技支撑计划系统性红斑狼疮相关课题。已代表团队在全国学术会议发言 13 次，国际会议发言 9 次，参与发表 SCI 文章 90 余篇，其中第一作者及通讯作者 SCI 22 篇，获得日本风湿病学会国际青年奖、东亚风湿病学会青年奖、国际狼疮大会旅行奖、中华医学会风湿病学分会优秀论文奖、《中华医学杂志》“金笔奖”、2020 年中国医师报“十大青年研究者奖”、第二届协和杰出青年奖，目前任《Front Med (Lausanne)》(IF 3.900)

副主编、《协和医学杂志》、《中华临床免疫和变态反应杂志》青年编委。



周 祎 教授
中山大学附属第一医院

教授、主任医师、围产医学博士、胎儿医学博士后、博士研究生导师现任中山大学附属第一医院产科、胎儿医学中心、产前诊断中心副主任、英国胎儿医学基金会 (FMF) 评审专家与培训专家、国家卫健委出生缺陷咨询专家。1997 年毕业于北京大学医学部，2002 年获中山大学医学博士学位，2007-2009 年国家公派留学博士后、英国 King's College Hospital 胎儿医学博士后及胎儿医学荣誉医师。研究方向：胎儿诊断与宫内治疗、多胎妊娠及复杂胎儿疾患的宫内评估与干预、优生遗传咨询、产前超声、胎儿发育生物学研究。担任以下社会任职：国家卫健委出生缺陷咨询培训专家、英国胎儿医学基金会 (FMF) 评审员与培训师、广东省医学会产前诊断分会副主任委员、广东省围产医学分会产前诊断学组副组长、广东省卫健委产前诊断评审专家、中华围产医学分会胎儿医学学组委员、中国女医师协会母胎医学分会常委、中国医师协会妇产科医师分会母胎医学专业组委员。

广东省围产医学分会产前诊断学组副组长、广东省卫健委产前诊断评审专家、中华围产医学分会胎儿医学学组委员、中国女医师协会母胎医学分会常委、中国医师协会妇产科医师分会母胎医学专业组委员。



周辉霞 教授
中国人民解放军总医院第七医学中心附属八一儿童医院

博士，主任医师，教授，博士研究生导师。现担任中国人民解放军总医院儿科医学部副主任和儿童泌尿外科主任。社会任职：现任中华医学会泌尿外科分会小儿学组组长，北京医学会泌尿外科分会机器人学组副组长，中国医师协会重症医师分会结构畸形专业委员会主任委员等，《中华泌尿外科杂志》，《中华小儿外科杂志》等杂志的编委等。从事小儿泌尿外科专业 20 余年，对小儿泌尿系先天畸形、肿瘤和创伤的治疗有较深入的研究。



会议日程

线上会议

时间	题目	讲者	单位
2021-10-18			
19:00-21:30: 妊娠合并症及并发症诊治			
19:00-19:50	妊娠合并脓毒症	马小军	中国医学科学院 北京协和医院
19:50-20:20	慢性基础疾病子痫前期的预防和管理	高劲松	中国医学科学院 北京协和医院
20:20-20:50	妊娠期巨细胞病毒感染的诊治	宋英娜	中国医学科学院 北京协和医院
20:50-21:05	妊娠合并肺动脉高压	徐凯峰	中国医学科学院 北京协和医院
2021-10-19			
19:00-21:30: 妊娠期疾病的多学科管理			
19:00-19:30	妊娠合并 SLE 的诊治进展	赵久良	中国医学科学院 北京协和医院
19:30-20:00	新生儿狼疮	李正红	中国医学科学院 北京协和医院
20:00-20:30	妊娠合并 OAPS 的诊治进展	宋亦军	中国医学科学院 北京协和医院
20:30-21:00	MODY 孕妇的多学科管理	马良坤	中国医学科学院 北京协和医院
2021-10-20			
19:00-21:00: 妊娠生理的基础研究			
19:00-19:30	人类胎盘细胞谱系分化和功能研究	王雁玲	中国科学院动物研究所
19:30-20:00	人类早期胚胎发育分子机理研究	王红梅	中国科学院动物研究所
20:00-20:30	子宫腺体发育与功能	王海滨	厦门大学

线上会议

时间	题目	讲者	单位
2021-10-21			
19:00-21:05: 全外显子测序和扩展型携带者筛查			
19:00-19:50	Clinical application of exome sequencing in prenatal diagnosis of Mendelian disorders: a laboratory perspective	Pengfei Liu	Baylor College of Medicine
19:50-20:20	遗传性疾病的携带者筛查在香港的临床实践经验	蔡光伟	香港中文大学
20:20-20:50	罕见耳聋 / 耳畸形综合征的遗传学分析与治疗时机选择	陈晓巍	中国医学科学院 北京协和医院
20:50-21:05	产前临床外显子组检测本地化解决方案	张建光	TBD
2021-10-22			
19:00-20:30: 多技术平台的遗传学诊断和胎儿宫内治疗			
19:00-19:30	Prenatal testing using chromosomal microarray analysis in a clinical diagnostic laboratory	毕为民	Baylor College of Medicine
19:30-20:00	Mosaicism, confined placental mosaicism (CPM) & chromosomal structural abnormalities in prenatal diagnosis	Cheung Sau Wai	The University of Texas
20:00-20:30	WES 家系分析在产前超声异常的遗传学诊断中的应用—华西经验	梁德杨	香港中文大学
2021-10-23			
19:00-20:30: 遗传学诊断新技术			
19:00-19:30	Ten Years of Cell-free DNA-based Prenatal Screening Tests (NIPT)	Lieve Christiaens	Illumina
19:30-20:00	Interpret complex NGS data automatically to provide genetic answers with speed, accuracy and confidence	Helen Savage	Congenica
20:00-20:30	家系分析在产前遗传检测中的重要性	朱湘玉	南京大学医学院 附属鼓楼医院



线下会议

时间	题目	讲者	单位
2021-10-22			
08:30-12:30: 开幕式及 KOL 嘉宾发言 (B207)			
08:30-09:00	开幕式		
09:00-09:30	我国出生缺陷防治政策解读和工作进展	王巧梅	国家卫生健康委员会
09:30-10:00	重视罕见病与妇产科的关系	郎景和	中国医学科学院 北京协和医院
10:00-10:30	Leveraging population-based exome screening to impact clinical care	David H. Ledbetter	Geisinger Health System
10:30-11:00	Multi-Omic Approach to Undiagnosed Diseases	Brendan HI Lee	美国贝勒医学院
11:00-11:30	CNV-seq 和 WES 联合模式在产前超声异常的遗传学诊断中的应用	刘俊涛	中国医学科学院 北京协和医院
11:30-12:00	我国产前分子遗传学筛查和诊断的发展现状和未来趋势	王 和	四川大学华西第二医院
12:00-12:30	出生缺陷三级防控策略及技术应用进展 (华大基因)	朱宝生	云南省第一人民医院
13:30-16:00: 全外显子测序在产前诊断中的应用 (B207)			
13:30-14:00	Genome-wide sequencing for prenatal diagnosis	Ignatia Barbara Van den Veyver	美国贝勒医学院
14:00-14:30	产前全外显子测序检测中 VUS 结果的分析 and 判读	符 芳	广州市妇女儿童医疗中心
14:30-15:00	WES 家系分析在产前超声异常的遗传学诊断中的应用—华西经验	刘珊玲	四川大学华西第二医院
15:00-15:30	WES 家系分析在产前超声异常的遗传学诊断中的应用—协和经验	戚庆炜	中国医学科学院 北京协和医院
15:30-15:45	产前临床外显子组检测本地化解决方案	张建光	北京贝瑞和康 生物技术有限公司
15:45-16:00	WES 临床遗传学应用发展与技术进展 (安捷伦科技)	黄 妤	安捷伦科技 (中国) 有限公司

线下会议

时间	题目	讲者	单位
2021-10-22			
16:00-18:00: 扩展型携带者筛查 (B207)			
16:00-16:30	扩展型携带者筛查: 一般性原则和临床实践	蒋宇林	中国医学科学院 北京协和医院
16:30-17:00	扩展型携带者筛查临床实践的相关问题	董旻岳	浙江大学医学院 附属妇产科医院
17:00-17:30	地中海贫血携带者筛查临床实践与防控应用	朱宝生	云南省第一人民医院
17:30-18:00	耳聋基因筛查在中国孕妇和新生儿应用中的现状	袁永一	中国人民解放军总医院
18:25-20:00: 天生优越 · 一应俱全 珀金埃尔默全孕期子痫前期解决方案新品发布会 (B105)			
18:25-18:35	致辞	刘俊涛	中国医学科学院 北京协和医院
18:35-18:50	新品发布启动仪式		
18:50-19:20	子痫前期的预测与预防	高劲松	中国医学科学院 北京协和医院
19:20-19:50	子痫前期的实验室质量质控	孔祥东	郑州大学第一附属医院
19:50-20:00	子痫前期全孕期解决方案	招 静	珀金埃尔默
18:30-20:30: 接二连三 无限未来 高通量测序技术临床应用研讨会 (B103)			
18:50-18:55	主席致辞	刘俊涛	中国医学科学院 北京协和医院
18:55-19:15	智能化 CNV 报告分析解读系统的本地化临床应用实践	刘洪倩	四川大学华西第二医院
19:15-19:35	外显子组测序技术在胎儿结构异常产前诊断中的临床实践	廖世秀	河南省人民医院
19:35-19:55	三代地贫的临床应用: 研究与实践	龙 驹	钦州市妇幼保健院
19:55-20:30	圆桌讨论	李 洁 刘俊涛 刘洪倩 廖世秀 龙 驹 王彦林	南京大学医学院附属鼓楼医院 中国医学科学院北京协和医院 四川大学华西第二医院 河南省人民医院 钦州市妇幼保健院 上海交通大学医学院附属国际和平妇幼保健院



线下会议

时间	题目	讲者	单位
2021-10-22			
19:00-20:50: OGM 技术细胞遗传学临床应用探索 (Bionano 专题会) (B104)			
19:00-19:10	开场致辞	於莉	Bionano
19:10-19:35	Bionano 技术在产前遗传病诊断的研究探索	蒋宇林	中国医学科学院 北京协和医院
19:35-20:00	Bionano 技术在生殖遗传的探索	徐晨明	复旦大学附属妇产科医院
20:00-20:25	Bionano 技术在儿童 B 细胞 ALL 基因结构变异的检测应用	李志刚	首都医科大学附属 北京儿童医院
20:25-20:50	Bionano 技术驱动结构变异检测变革	吴莹莹	Bionano
2021-10-23			
08:00-10:30: 多技术平台支撑的产前遗传学诊断 (B207)			
08:00-08:30	染色体核型分析在细胞基因组学时代的作用	王昊	杭州市妇产科医院
08:30-09:00	复杂遗传性疾病的产前诊断—南京经验	李洁	南京大学医学院 附属鼓楼医院
09:00-09:30	复杂遗传性疾病的产前诊断—重庆经验	姚宏	陆军军医大学第一 附属医院 (西南医院)
09:30-10:00	复杂遗传性疾病的产前诊断—广东经验	尹爱华	广东省妇幼保健院
10:00-10:15	贯穿生育周期的遗传学解决方案 (安诺优达)	杜洋	安诺优达基因 科技 (北京) 有限公司
10:15-10:30	人工智能在出生缺陷防控体系建设中的应用和新进展	董旻岳	浙江大学医学院 附属妇产科医院
10:30-12:00: 胎儿结构的影像学诊断进展 (B207)			
10:30-11:00	MRI and ultrasound evaluation of the fetus	Dorothy Bulas	Children's National Hospital
11:00-11:30	胎儿肺部异常 MRI 诊断	董素贞	上海交通大学医学院附 属上海儿童医学中心
11:30-12:00	早孕超声 ---beyond NT	路晶	厦门大学附属第一医院

线下会议

时间	题目	讲者	单位
2021-10-23			
13:30-15:30: 胎儿宫内治疗 (B207)			
13:30-14:00	精准产前诊断, 合理宫内干预—基于临床病例的讨论	孙路明	上海市第一妇婴保健院
14:00-14:30	宫内输血—不仅仅是手术操作	周 祎	中山大学附属第一医院
14:30-15:00	单绒双羊双胞胎不同减胎方式的比较和思考	魏 媛	北京大学第三医院
15:00-15:30	胎儿胸腹部畸形的评估与外科干预治疗	马立霜	首都儿科研究所 附属儿童医院
15:50-17:50: 新生儿外科诊疗 (B207)			
15:50-16:20	新生儿期先心病外科现状即产前产后一体化诊疗结果	李守军	中国医学科学院阜外医院
16:20-16:50	一体化诊疗在先天性膈疝中的应用	陈功立	重庆市妇幼保健院
16:50-17:20	胎儿期检出的泌尿系畸形的处理策略及预后	周辉霞	中国人民解放军总医院第七 医学中心附属八一儿童医院
17:20-17:50	先天性脊髓神经管畸形的产前诊断、治疗及预后	尚爱加	中国人民解放军 总医院第一医学中心
19:00-21:00: 目标遗传性疾病筛查与诊断的多平台联合应用 (北京贝康专题会) (B103)			
19:00-19:40	产前 wes 多中心课题的总结和临床应用思考	蒋宇林	中国医学科学院 北京协和医院
19:40-20:20	复杂遗传性疾病的产前诊断思路梳理	戚庆炜	中国医学科学院 北京协和医院
20:20-21:00	热点问题讨论: CMA 检测发现大片段杂合性的缺失 (LOH), 如何咨询? 是否需要全外显子测序以排除隐性疾病的风险? 携带者筛查的病种和基因选择的标准? 如何进行检测前和检测后的咨询? 相应的产前诊断方案如何选择?	戚庆炜 俞冬熠 王 昊 朱湘玉 肖 锐	中国医学科学院北京协和医院 山东大学附属山东省妇幼保健院 杭州市妇产科医院 南京大学医学院附属鼓楼医院 出生缺陷防控关键技术国家工程实验室诊断试剂研发中心



线下会议

时间	题目	讲者	单位
2021-10-24			
08:00-10:00: cfDNA 筛查的临床实践 (B207)			
08:00-08:30	cfDNA 筛查对胎儿性染色体异常的检测	徐两蒲	福建省妇幼保健院
08:30-09:00	cfDNA 筛查对其他常染色体异常的意外发现	胡平	南京市妇幼保健院
09:00-09:30	NIPT-plus 的临床应用实践	王华	湖南省妇幼保健院
09:30-10:00	利用母血浆 cfDNA 检测胎儿单基因病的临床实践	孔祥东	郑州大学第一附属医院
10:20-12:40: 高新遗传学诊断技术在产前遗传学诊断中的应用 (B207)			
10:20-10:50	WGS 在复杂儿童遗传病诊断中的应用	余永国	上海交通大学医学院 附属新华医院
10:50-11:20	WGS 在产前遗传学诊断中的应用	廖灿	广州市妇女儿童医疗中心
11:20-11:50	三代测序技术在产前遗传学诊断中的应用	邬玲仟	中南大学湘雅医院
11:50-12:10	唐氏综合征发病机制研究进展	廖世秀	河南省人民医院
12:10-12:40	Bionano 技术在复杂遗传性疾病诊断中的应用	蒋宇林	中国医学科学院 北京协和医院

注：上述日程如有调整以当日为准

■ 优秀论文摘要

柳州地区不明原因智力障碍儿童脆性 X 综合征基因分析

钟青燕、严提珍、罗世强、袁德建、王秋华

柳州市妇幼保健院（柳州市妇产医院）

【目的】对柳州地区不明原因智力障碍儿童进行脆性 X 综合征基因检测分析，调查本地区脆性 X 综合征的发病率。

【方法】利用 PCR 微流控毛细管电泳技术对 2017 年 12 月到 2020 年 5 月来柳州市妇幼保健院就诊的 180 例不明原因智力障碍儿童进行脆性 X 综合征 FMR1 基因分析，阳性病例进行家系基因分析，并利用 Southern 印迹杂交法进行验证。

【结果】PCR 微流控毛细管电泳技术能够较准确的计算出患者的 CGG 重复数，其中最常见 CGG 重复次数是 28 次（43.9%）和 29 次（20.6%），在 180 例不明原因智力障碍儿童中共检出 4 例全突变，检出率为 2.2%（4/180）。家系 1 先证者 CGG 重复数为 388 次，母亲为 28 和 128 次，妹妹为 39 和 599 次，姨妈为 29 和 29 次；家系 2 先证者为 859 次；家系 3 先证者为 682 次，母亲为 31 和 76 次，姐姐为 29 和 130 次；家系 4 先证者为 525 次。4 例阳性样本经 Southern 印迹杂交法验证，结果都显示有 >5.8kb 条带（全突变条带），两种方法基因分型结果完全一致。

【结论】PCR 微流控毛细管电泳技术高效、快速，可以准确区分正常、灰区、前突变、全突变，适合智力障碍大规模人群筛查，生育过脆性 X 综合征患儿的家庭再发风险高，应进行遗传咨询和基因检测，避免该病患儿的出生。

河北省耳聋基因调查在遗传性耳聋预防策略研究

祁晓峰、王翠霞

河北生殖妇产医院

【目的】对河北省耳聋患者进行基因突变率检测分析，为预防遗传性耳聋提供科学依据。

【方法】对全省 9 个市的聋哑及特教学校抽样 318 名耳聋学生问卷调查及采取外周血对 GJB2、SLC26A4、12S RNA、GJB3 进行检测分析。

【结果】318 例耳聋患者中发现基因突变 137 例（43.08%），其中 GJB2 基因突变 54 例（16.98%）；SLC26A4 基因突变 81 例（25.47%）；线粒体 12S rRNA 基因突变 2 例（0.63%）；未检出 GJB3 基因突变。其中纯合突变 40 例（12.58%），分别为 GJB2 纯合突变 16 例（5.03%）；SLC26A4 纯合突变 22 例（6.92%）；mtDNA 12S RNA 同质突变 2 例（0.63%）。杂合突变 97 例（30.50%），复合杂合突变 19 例（5.97%），双重复合杂合突变 3 例（0.94%），复合双重杂合突变 1 例（0.31%）。另在 36 例耳聋患者中检出 GJB2 基因多态性改变 26 例，其中 79G > A 纯合突变与 341A > G 多态杂合突变 1 例；79G > A 杂合突变 5 例，608T > C4 例，复合多态突变 015 例。发现 15 个家系，先证者父母均为正常听力的携带者。家系中 GJB2 复合杂合突变 3 个家系占 20%；SLC26A4 基因突变 9 个家系占有家系 60%。GJB2/ SLC26A4 为双重杂合突变占 13.33%。家系 15 为 SLC26A41229C > T 及 2168A > G



复合杂合突变。

【结论】河北省地区遗传性耳聋基因突变较高，本研究为明确该地区耳聋病因及预防、干预提供科学依据。

多方法联合检测应用于脊髓性肌萎缩症基因检测和产前诊断

祁晓峰、王翠霞

河北生殖妇产医院

【目的】对河北省耳聋患者进行基因突变率检测分析，为预防遗传性耳聋提供科学依据。

【方法】对全省9个市的聋哑及特教学校抽样318名耳聋学生问卷调查及采取外周血对GJB2、SLC26A4、12S RNA、GJB3进行检测分析。

【结果】318例耳聋患者中发现基因突变137例(43.08%)，其中GJB2基因突变54例(16.98%)；SLC26A4基因突变81例(25.47%)；线粒体12S rRNA基因突变2例(0.63%)；未检出GJB3基因突变。其中纯合突变40例(12.58%)，分别为GJB2纯合突变16例(5.03%)；SLC26A4纯合突变22例(6.92%)；mtDNA 12S RNA同质突变2例(0.63%)。杂合突变97例(30.50%)，复合杂合突变19例(5.97%)，双重复合杂合突变3例(0.94%)，复合双重杂合突变1例(0.31%)。另在36例耳聋患者中检出GJB2基因多态性改变26例，其中79G > A纯合突变与341A > G多态杂合突变1例；79G > A杂合突变5例，608T > C4例，复合多态突变015例。发现15个家系，先证者父母均为正常听力的携带者。家系中GJB2复合杂合突变3个家系占20%；SLC26A4基因突变9个家系占有家系60%。GJB2/SLC26A4为双重杂合突变占13.33%。家系15为SLC26A41229C > T及2168A > G复合杂合突变。

【结论】河北省地区遗传性耳聋基因突变较高，本研究为明确该地区耳聋病因及预防、干预提供科学依据。

683个耳聋家庭 Usher 综合征 1 型相关基因变异情况分析

严提珍^{1,2,3}、卢宇⁴、袁德健^{1,2,3}、黄钧^{1,2,3}、韦笑宝^{1,2,3}、罗世强^{1,2,3}、袁慧军⁵

1. 柳州市妇幼保健院
2. 柳州市出生缺陷预防与控制重点实验室
3. 柳州市生殖医学重点实验室
4. 四川大学华西医院罕见病研究院
5. 陆军军医大学第一附属医院医学遗传中心

【目的】对河北省耳聋患者进行基因突变率检测分析，为预防遗传性耳聋提供科学依据。

【方法】对全省9个市的聋哑及特教学校抽样318名耳聋学生问卷调查及采取外周血对GJB2、SLC26A4、12S RNA、GJB3进行检测分析。

【结果】318例耳聋患者中发现基因突变137例(43.08%)，其中GJB2基因突变54例(16.98%)；SLC26A4基因突变81例(25.47%)；线粒体12S rRNA基因突变2例(0.63%)；未检出GJB3基因突变。其中纯合突变40例(12.58%)，

分别为 GJB2 纯合突变 16 例 (5.03%)；SLC26A4 纯合突变 22 例 (6.92%)；mtDNA 12S RNA 同质突变 2 例 (0.63%)。杂合突变 97 例 (30.50%)，复合杂合突变 19 例 (5.97%)，双重复合杂合突变 3 例 (0.94%)，复合双重杂合突变 1 例 (0.31%)。另在 36 例耳聋患者中检出 GJB2 基因多态性改变 26 例，其中 79G > A 纯合突变与 341A > G 多态杂合突变 1 例；79G > A 杂合突变 5 例，608T > C 4 例，复合多态突变 015 例。发现 15 个家系，先证者父母均为正常听力的携带者。家系中 GJB2 复合杂合突变 3 个家系占 20%；SLC26A4 基因突变 9 个家系占有家系 60%。GJB2/SLC26A4 为双重杂合突变占 13.33%。家系 15 为 SLC26A4 1229C > T 及 2168A > G 复合杂合突变。

【结论】 河北省地区遗传性耳聋基因突变较高，本研究为明确该地区耳聋病因及预防、干预提供科学依据。

NIPT 在双胎及 ART 妊娠胎儿染色体非整倍体的检测效能和影响因素分析

徐玉婵、罗世强、崖娇练、许泽辉、袁德健、蔡鹏飞、覃宋强、
韦小妮、韦朔峰、蔡稔、严提珍
广西柳州市妇幼保健院医学遗传科

【目的】 探讨无创产前筛查 (NIPT) 在双胎、辅助生殖技术 (ART) 胎儿 21、18、13 三体综合征及性染色体非整倍体异常的产前筛查价值。

【方法】 选取 2018 年 1 月至 2019 年 12 月送检到我院基于 Illumina Next Seq CN500 高通量基因测序平台进行 NIPT 检测的孕妇 23605 例，召回筛查高风险的孕妇进行介入性产前诊断，低风险孕妇均进行电话随访妊娠结局。比较自然妊娠单胎组、双胎组、ART 单胎组的检测效能，分析检测失败原因及影响 NIPT 检测结果准确性的因素。

【结果】 23567 例完成 NIPT 检测的孕妇共筛查出高风险 246 例，筛查阳性率 1.04%。双胎组 T21、T13、性染色体的阳性预测值分别为 50%、100%、50%；ART 单胎组 T21、T18、性染色体分别为 100%、100%、25%；自然单胎组 T21、T18、T13、性染色体分别为 81.94%、43.48%、11.76%、37.65%。23605 例中有 38 例 2 次采样检测均失败，总检测失败率为 0.16%。ART 双胎组、自然双胎组，ART 单胎组、自然单胎组检测失败率分别为 2.26%，1.28%，1.07%，0.09%，检测失败原因以胎儿 DNA 比例 (Fetal%) 低为主。分析 4175 例 NIPT 筛查低风险孕妇的妊娠结局随访资料，双胎组的异常妊娠结局发生率 (7.57%) 明显高于 ART 单胎组 (2.61%)、自然单胎组 (2.09%)，其中以双胎之一死胎，胎膜早破自然流产发生率最高。

【结论】 NIPT 检测双胎、ART 单胎 21、18 和 13- 三体综合征具有一定的可行性，筛查高风险需进一步行介入性产前诊断。双胎妊娠的检测失败率，筛查低风险孕妇死胎、流产等异常妊娠结局发生率均高于单胎妊娠，检测的后续处理和遗传咨询尤为重要。

染色体微阵列分析技术在 3548 例孕早期自然流产遗传学病因诊断中的应用

朱丹、孔令蓉、邓林贝、熊诗诣、孙路明 (通讯)
上海市第一妇婴保健院

【目的】 应用染色体微阵列 (chromosomal microarray analysis, CMA) 技术在全基因组水平分析引起孕早期自然流产的胚胎染色体异常情况，探讨胚胎染色体异常与流产次数的关系。



【方法】 回顾性分析 2016 年 2 月 -2020 年 5 月收集的 3548 例孕 12 周前（包含 12 周）自然流产女性的流产绒毛的 CMA 结果，归纳与流产密切相关的染色体数目及结构的异常，并探究其与流产次数的相关性。

【结果】 排除 8 例母源感染及 2 例因 DNA 降解导致的检测失败，共计纳入 3538 例流产绒毛 CMA 结果。CMA 异常病例占 63.99% (2264/3538)，其中与流产密切相关的 CMA 异常占 97.75% (2213/2264)，包括染色体数目异常 2055 例 (92.86%)，染色体结构异常 158 例 (7.14%)，其中传统核型分析难以检测的微缺失微重复 (<10Mb) 11 例 (6.96%)，全基因组杂合性丢失 7 例 (4.43%)。暂无充分证据支持与流产相关的 CMA 异常有 51 例 (2.25%)，包括致病性 / 可能致病性的拷贝数变异 (pathogenic, P /likely pathogenic, LP) 44 例 (86.27%)，临床意义不明的拷贝数变异 (variants of uncertain significance, VOUS) 7 例 (13.73%)。随着流产次数的增加，染色体数目异常的发生率下降（分别为 64.78%，60.34%，50.44%，42.92%，35.85%，33.33%， $P < 0.001$ ），染色体结构异常的发生率上升（分别为 3.75%，3.97%，5.13%，5.72%），但各组差异无统计学意义 ($P=0.229$)。

【结论】 CMA 技术是进行流产物遗传病因诊断的重要手段。胚胎染色体数目及结构的异常是造成流产的主要原因。染色体数目的异常率随着流产次数的增加而降低。

婴儿型多囊肾家系产前 PKHD1 基因诊断及遗传咨询

张为霞¹、王翠霞²

1. 河北省人民医院
2. 河北生殖妇产医院

【目的】 为两个婴儿型多囊肾家系进行 PKHD1 致病基因突变位点分析，并为家系提供遗传咨询和产前诊断。

【方法及结果】 采集先证者及其父母的临床资料及血样，以及胎儿的羊水细胞，提取基因组 DNA, PCR 扩增 PKHD1 基因第 32, 第 61 外显子，扩增产物纯化后测序，突变位点再进行 Sanger 测序验证。家系 1 先证者 PKHD1 基因存在第 32 外显子 c. 4274T > G (p. Leu1425Arg) 与第 61 外显子 c. 10445G > C (p. Arg3482Pro) 的复合杂合突变，分别来自其父亲及母亲；本次妊娠胎儿羊水细胞染色体核型未发现异常，胎儿携带 PKHD1 基因第 32 外显子 c. 4274T > G (p. Leu1425Arg) 杂合突变，出生后表型正常。家系 2 为有 2 次胎儿型多囊肾不良妊娠史夫妇，妻子携带 PKHD1 基因 c. 5979_5981delTTGG 杂合突变，丈夫携带 PKHD1 基因 c. 9455delA 杂合突变，本次妊娠胎儿脐血染色体核型未发现异常，基因检测因 DNA 含量低导致失败。根据突变类型及生物信息学软件预测可能均为致病性突变。

【结论】 PKHD1 基因的 c. 4274T > G (p. Leu1425Arg)、c. 10445G > C (p. Arg3482Pro)、c. 5979_5981delTTGG 及 c. 9455delA 可能为研究家系的致病性基因突变，本研究结果有助于两个家系行遗传咨询和产前诊断。

三代测序技术在罕见地中海贫血诊断及其基因变异的分子特征与表型研究中的价值

罗世强¹、陈杏园²、曾定元¹、唐宁¹、袁德建¹、钟青燕¹、毛爱平³、许若凡³、严提珍¹

1. 柳州市妇幼保健院
2. 广西区人民医院
3. 北京贝瑞和康生物技术有限公司

【目的】为两个婴儿型多囊肾家系进行 PKHD1 致病基因突变位点分析，并为家系提供遗传咨询和产前诊断。

【方法及结果】采集先证者及其父母的临床资料及血样，以及胎儿的羊水细胞，提取基因组 DNA, PCR 扩增 PKHD1 基因第 32, 第 61 外显子，扩增产物纯化后测序，突变位点再进行 Sanger 测序验证。家系 1 先证者 PKHD1 基因存在第 32 外显子 c. 4274T > G (p. Leu1425Arg) 与第 61 外显子 c. 10445G > C (p. Arg3482Pro) 的复合杂合突变，分别来自其父亲及母亲；本次妊娠胎儿羊水细胞染色体核型未发现异常，胎儿携带 PKHD1 基因第 32 外显子 c. 4274T > G (p. Leu1425Arg) 杂合突变，出生后表型正常。家系 2 为有 2 次胎儿型多囊肾不良妊娠史夫妇，妻子携带 PKHD1 基因 c. 5979_5981delTGG 杂合突变，丈夫携带 PKHD1 基因 c. 9455delA 杂合突变，本次妊娠胎儿脐血染色体核型未发现异常，基因检测因 DNA 含量低导致失败。根据突变类型及生物信息学软件预测可能均为致病性突变。

【结论】PKHD1 基因的 c. 4274T > G (p. Leu1425Arg)、c. 10445G > C (p. Arg3482Pro)、c. 5979_5981delTGG 及 c. 9455delA 可能为研究家系的致病性基因突变，本研究结果有助于两个家系行遗传咨询和产前诊断。

26 例胎儿鼻骨发育异常的产前诊断结果分析

刘丛丛¹、戚庆炜¹、蒋宇林¹、周希亚¹、孟华²、欧阳云淑²、孝梦甦²、张一休²、
白俊杰³、李宁³、王明明³、郝娜¹、刘俊涛¹

1. 中国医学科学院北京协和医院 妇产科，北京 100730

2. 中国医学科学院北京协和医院 超声诊断科，北京 100730

3. 北京贝康医学检验所有限公司，北京 101111

【目的】探讨胎儿鼻骨缺失和发育不良的产前诊断、遗传咨询、临床处理路径。

【方法】2016 年 12 月 1 日至 2017 年 12 月 1 日，在中国医学科学院北京协和医院产检的孕妇中，发现鼻骨发育异常 26 例，根据是否合并其他超声异常，分为孤立性和非孤立性鼻骨发育异常两组。所有病例均行产前染色体核型分析及染色体微阵列分析 (chromosomal microarray analysis, CMA)，回顾性分析两组病例的临床资料、产前遗传学诊断结果和妊娠结局。

【结果】孤立性鼻骨缺失或发育不良共 18 例，其中 14 例染色体核型分析及 CMA 结果未见异常，另 4 例 CMA 结果为临床意义不明的拷贝数变异 (variants of unknown significance, VUS)，偏良性，均继续妊娠，随访新生儿均正常。非孤立性鼻骨缺失或发育不良共 8 例，1 例为 21 三体，2 例为 18 三体，2 例 CMA 结果为致病性拷贝数变异 (copy number variation, CNV)。3 例染色体核型分析和 CMA 均未见异常，其中 1 例进一步行全外显子测序 (whole exome sequencing, WES) 分析，提示胎儿为 RPGRIP1L 基因的复合杂合突变，诊断为 Meckel 综合征。8 例非孤立性鼻骨缺失或发育不良的病例中，7 例孕妇选择终止妊娠，另 1 例双胎之一超声异常，畸形新生儿出生后即夭折。

【结论】对于产前超声发现鼻骨发育异常的病例，无论其是否合并其他超声异常，均建议行包括 CMA 在内的产前遗传学诊断，必要时进一步行 WES 分析。

【关键词】鼻骨；产前诊断；染色体微阵列分析；染色体异常；全外显子测序分析



无创产前检测意外发现的产前诊断结果分析

常家祯¹、周希亚²、戚庆炜²、蒋宇林²、郝娜²、周京²、李萌萌²、刘俊涛²

1. 中国医学科学院 北京协和医学院 北京协和医院 医学科学研究中心, 北京 10073

2. 中国医学科学院 北京协和医学院 北京协和医院 产科中心, 北京 100730

【目的】分析无创产前检测 (non-invasive prenatal testing, NIPT) 中除了 21、18、13 三体以外的其他染色体高风险病例的产前诊断结果, 为意外发现的临床处理提供依据。

【方法】回顾性分析 2016 年 4 月 1 日至 2019 年 9 月 30 日于北京协和医院进行 NIPT 的病例, 共 25 334 例。对于 NIPT 提示高风险的孕妇, 进行产前咨询, 知情同意后行羊膜腔穿刺及胎儿染色体核型分析, 同时进行荧光原位杂交 (fluorescence in situ hybridization, FISH) 和 (或) 染色体微阵列 (chromosomal microarray, CMA) 分析。对于产前诊断结果与 NIPT 结果不相符的病例, 对 NIPT 时留存的母体白细胞行基因组拷贝数变异测序 (copy number variation sequencing, CNV-seq) 检测, 以明确是否存在母体染色体异常或母源基因组拷贝数变异 (copy number variations, CNVs) 干扰。

【结果】NIPT 发现的除了 21、18、13 号染色体以外的其他染色体高风险单胎病例共 199 例 (0.79%, 199/25 334)。141 例 (0.56%, 141/25 334) 提示性染色体非整倍体 (sex chromosome aneuploidies, SCAs) 高风险, 58 例 (0.23%, 58/25 334) 提示罕见常染色体三体 (rare autosomal trisomies, RATs) 高风险。132 例 SCAs 高风险孕妇行产前诊断, 44 例与 NIPT 结果一致, 总体阳性预测值为 33.33%; chrX⁻、chrX⁺、chrX⁺(Y)、chrX⁻(Y) 和 chrY⁺ 的阳性预测值分别为 14.29%、36.36%、58.62%、0.00% 及 100%。49 例 RATs 高风险孕妇行产前诊断, 其中 7 号染色体异常最高发, 共 7 例 (同时行 CMA 及 FISH 发现 4 例嵌合型 7 号三体, FISH 检测发现 3 例嵌合型 7 号三体, 嵌合比例均 <10%)。产前诊断和 NIPT 结果不一致的病例中, 母体因素占 SCAs 不一致病例的 25.00% (22/88), 占 RATs 不一致病例的 8.57% (3/35)。

【结论】NIPT 中的意外发现并不少见, 不同染色体的阳性预测值不同, 胎儿-胎盘染色体不一致及母体因素可能是 NIPT 与产前诊断结果不一致的主要原因。产前咨询时应建议介入性产前诊断, 重视嵌合体咨询及妊娠结局随访。

【关键词】无创产前检测; 性染色体非整倍体; 罕见常染色体三体; 限制性胎盘嵌合; 产前诊断

孕妇 X 染色体异常对其外周血游离 DNA 产前筛查结果的影响

常家祯¹、戚庆炜²、周希亚²、蒋宇林²、郝娜²、周京²、李萌萌²、田晓彤²、刘俊涛²

1 中国医学科学院北京协和医院医学科学研究中心 100730

2 中国医学科学院北京协和医院妇产科 100730

【目的】探讨孕妇 X 染色体异常对其外周血游离 DNA (cf-DNA) 产前筛查结果的影响。

【方法】收集 2016 年 4 月 1 日至 2019 年 5 月 31 日于北京协和医院就诊且 cf-DNA 产前筛查结果提示胎儿性染色体异常 (SCAs) 高风险的孕妇共 124 例, 遗传咨询后进行侵入性产前诊断。对于侵入性产前诊断结果与 cf-DNA 产前筛查结果不相符者, 取孕妇白细胞、提取孕妇 DNA 进行大规模平行测序, 以检测孕妇 X 染色体是否存在数量异常或拷贝数变异。

【结果】 124 例 cf-DNA 产前筛查提示胎儿 SCA 高风险的孕妇中，除 9 例拒绝诊断，余 115 例均行侵入性产前诊断，其中 41 例与 cf-DNA 产前筛查结果相符，74 例不相符。在结果不相符的 74 例孕妇中，孕妇 DNA 大规模平行测序发现孕妇 X 染色体数目异常或携带拷贝数变异者 19 例，占 SCA 假阳性孕妇的比例为 25.7% (19/74)，占总 SCA 高风险病例的 15.3% (19/124)。

【结论】 孕妇 X 染色体数目异常、嵌合或携带拷贝数变异会影响 cf-DNA 产前筛查的结果，导致假阳性或假阴性结果；对于 cf-DNA 产前筛查提示 SCA 高风险的孕妇，应强调该结果可能受孕妇 X 染色异常的影响。对于侵入性产前诊断和 cf-DNA 产前筛查结果不一致的孕妇，推荐对孕妇染色体进行检测，以明确假阳性或假阴性结果的原因；而对已明确 X 染色体数目异常或携带 CNVs 的孕妇，则不推荐进行 cf-DNA 产前筛查。

【关键词】 性染色体畸变；游离核酸；产前诊断；孕妇

NT 大于 95 百分位胎儿芯片遗传学结果分析

李萌萌、郝娜、周京、周希亚、蒋宇林、戚庆炜

中国医学科学院北京协和医院妇产科，产前诊断中心 100730

【目的】 研究报道孤立的、颈项透明层厚度 (NT) 增加与染色体微阵列分析 (CMA) 的致病性发现之间存在关联。目前对于 NT 增厚的切割值仍有争议。最近的一项荟萃分析报告称，大多数研究使用 3.5 mm 的 NT 切割值作为送检 CMA 的指征。也有研究提出使用以第 95 百分位为切割值。本研究评估分析 NT 值在 95 百分位至 3.0mm 之间的患者的 CMA 检测结果，并确定 NT 值在这一范围是否作为 CMA 检测指征。

【方法】 本回顾性研究纳入自 2019 年 1 月至 2021 年 9 月就诊于北京协和医院产前诊断中心，因 NT >95 百分位进行产前诊断的 88 例孕妇。根据孕周的不同，行产前诊断样本中，绒毛 (chorionic villi, CVS) 共计 12 例，羊水 (amniotic fluid, AF) 共计 76 例。所有患者就侵入性手术风险等进行了遗传咨询。所有病例均进行染色体核型分析及 CMA 检测。CMA 致病性检出率与综述中 9792 例和 5541 例因孕妇要求进行 CMA 检测的背景人群进行比较。

【结果】 在 88 例结果中，其中有 2 例存在染色体数目异常包括 1 例 21 三体以及 1 例 47, XXX。CMA 在 NT >95 百分位至 3.0mm 之间的致病性检出率为 2.3%。同时 CMA 额外检出 5 例临床意义未明的拷贝数变异 (Copy number variant, CNV)。CNV 的发生率约为 5.7%。NT >95 百分位至 3.0mm 妊娠中的致病性 CMA 发现的相对危险度与其在对照人群中相比无显著差异。

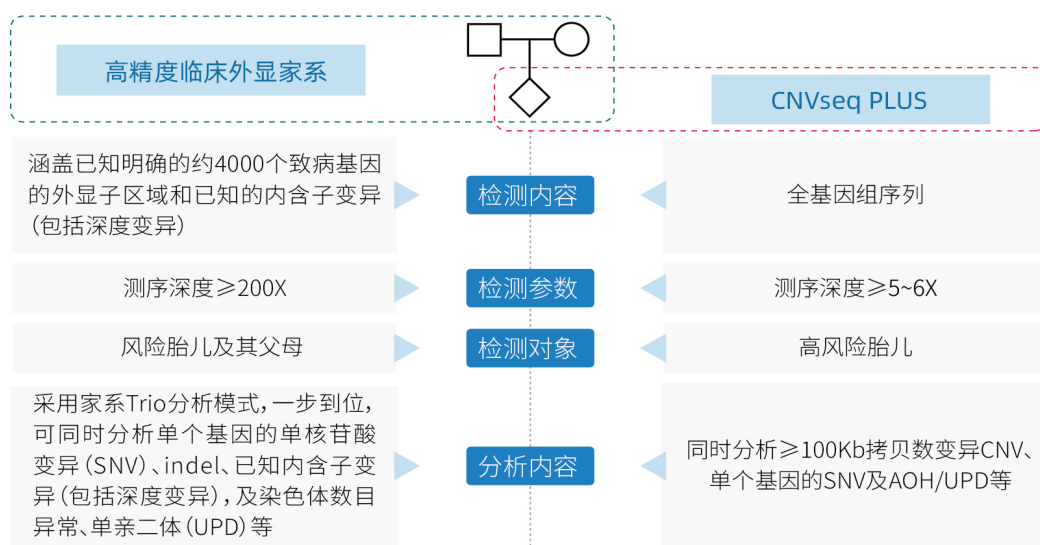
【结论】 我们的结果表明，当胎儿孤立的、NT 增加大于 95 百分位至 3.0mm 之间时，CMA 的致病性检出率仅为 2% 左右，与其在普通人群中的检出率无显著差异。

【关键词】 染色体微阵列分析；拷贝数变异；颈项透明层



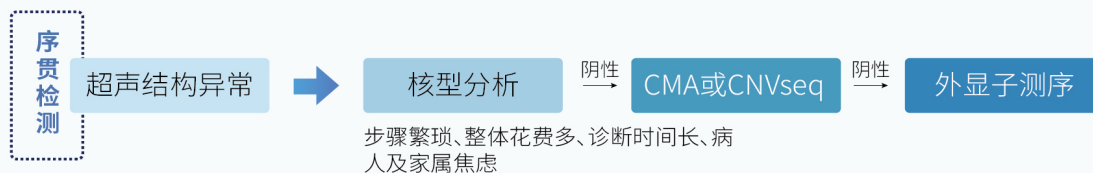
“一步到位” 高精度遗传病因学四联检PLUS

嘉检“一步到位”的高精度遗传病因学四联检PLUS是目前用于单基因病遗传病因检测，尤其胎儿产前诊断的全面解决方案，通过对患儿及其父母同时进行高通量测序(嘉检高精度临床外显家系分析)，并对患儿行高精度全基因组拷贝数变异检测分析(CNVseq PLUS)，单次检测可对染色体和基因进行同时分析，解决染色体数目异常、染色体微缺失/微重复、基因层面等99%以上的变异问题。该方案具有检测全面、快速、性价比高等优点，适合临床遗传病诊断，尤其适用于胎儿产前遗传病因探索。



临床应用路径

A. 常规模式: 序贯检测



B. 优选模式: 同步检测



广州嘉检医学检测有限公司

地址: 广州市国际生物岛螺旋四路9号二期4C栋201单元

网址: www.amcarelab.com | 400-179-2998



■ 组织架构

联合主办：

北京协和医院 / 中华医学会北京分会

承办方：

北京协和医院 / 中华医学会北京分会继续教育部 / 中国优生科学协会出生缺陷预防专业委员会

会议主席： 刘俊涛

会议执行秘书： 戚庆炜 高劲松 周希亚 蒋宇林 钟京梅

专家委员会：
(按姓氏首字母排序) 廖 灿 廖世秀 梁德杨 刘俊涛 王 和

王 华 邬玲仟 朱宝生

■ 大会基本信息

会议
时间

2021年10月18日至2021年10月24日 线上会议

2021年10月22日至2021年10月24日 线下会议：中国母胎医学大会

线下
会议地点

中国科技会堂 二层 B207
(北京市海淀区复兴路3号)

线下
报到地点

中国科技会堂 二层签到处

线下
展区位置

中国科技会堂 二层
B204-206

会议
形式

线上 + 线下相结合



在中国科技会场二层签到处办理注册、缴费、领取餐券、领取资料。

报到流程

- 1)、团队注册的代表请团队负责人到团队注册处办理有关手续
- 2)、前期在网上注册并完成缴费的代表持本人身份证原件到已交费代表处办理
- 3)、前期在网上注册未缴费的代表请直接到现场注册台办理
- 4)、未在网上注册的代表, 请先扫描右侧二维码填写个人信息



疫情防控

存在以下情形的人员不得参会:

- 1)、确诊患者、疑似患者、无症状感染者和尚在隔离期的密切接触者; 近 14 天有发热、咳嗽等未痊愈的; 未排除传染病及身体不适情况者; 14 天内有国内中高风险等疫情重点地区旅居史和接触史的; 居住社区 21 天内发生疫情的;
- 2)、会议期间, 参会人员一旦发现发热、乏力、咳嗽、咽痛、打喷嚏、腹泻、呕吐、黄疸、皮疹、结膜充血等疑似症状, 应及时向会务组报告, 并尽快就诊排查, 未排除疑似传染及身体不适者不得参会。

■ 收费标准

参会类型 / 缴费时间	线下参会代表	线上学习班
7月15日前注册缴费代表	1500元	免费
8月15日前注册缴费代表	1800元	免费
8月15日后及现场缴费代表	2000元	免费

注:

- 1)、注册费用优惠截止日期以缴费日期为准, 超过截止日期将按新的费用标准执行;
- 2)、本次大会均采用在线缴费方式, 请登录大会网站直接进行注册费的在线支付; 秘书处将在收到注册费后 1 周内发送 email 确认, 如未收到确认邮件, 请电话联系秘书处 (电话: 13910369206 卓大澎);
- 3)、凡已缴费的参会代表因故不能参会者, 于 2021 年 10 月 18 日之前向大会提出申请, 将扣除 200 元手续费后退还余款, 2021 年 10 月 18 日之后将不再退款;
- 4)、在线缴费确认成功后, 会务组将发送电子发票至参会者注册邮箱, 如需纸质发票请在会议现场领取; 现场缴费, 会后 14 个工作日内开具发票并邮寄。

■ 参会须知

代表标识 须知

- 1 胸卡是参会代表的标识,请在参加所有会议活动时佩戴胸卡;
- 2 请各位参会代表妥善保管好自己的胸卡,如丢失不予补办,未佩戴胸卡的代表将无法进入会场参会。

红色胸卡绳:VIP 嘉宾

蓝色胸卡绳:普通代表

绿色胸卡绳:企业代表

黄色胸卡绳:工作人员

会议用餐 须知

- 1 早餐由所在酒店提供;
- 2 午餐、晚餐请参会代表按照餐券上指定时间、地点凭餐券就餐,当日餐券当天有效。

展览开放时间 地点须知

- 1 展览地点:中国科技会堂 二层 B204-206
- 2 展览时间:2021年10月22日09:00-17:00
- 3 展览时间:2021年10月23日09:00-18:00
- 4 撤展时间:2021年10月23日19:00

注意事项 须知

- 1 会议期间,请参会代表务必佩戴胸卡出入会场;
- 2 会议期间严禁以拍摄、拍照、录音、拷贝等方式记录会议演讲幻灯片、视频演示或展示图片;
- 3 请自觉将饮料、餐盒投入垃圾箱内,保持会场整洁;
- 4 会议期间请将手机置于静音或者震动状态,保持会场安静;
- 5 会议期间请保管好自己的财务,注意安全。



■ 国家级继续教育学分领取

- 一、本次会议授予国家级继续医学教育 I 类学分，项目编号：2021-05-02-002 (国)；
- 二、学分领取需为本次会议正式注册的参会代表，注册信息内容需要真实有效，如果注册信息有缺项或者错误的内容将无法领取学分；
- 三、线下注册参会代表凭签到记录领取学分；
- 四、线下注册参会代表领取学分方式将于会后 30 个工作日内在大会网站公布。
- 五、线下注册参会代表领取学分步骤如下：

第一步

打开国家级 CME 项目网上申报及信息反馈系统（<https://cmegsb.cma.org.cn>），点击左下角的“学员学分查询 / 证书打印”。



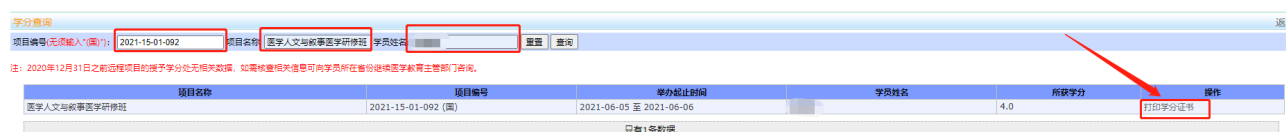
第二步

在学分查询页面输入项目编号、项目名称、学员姓名，点击“查询”按钮。

- 1)、编号项目：2021-05-02-002 (国)
- 2)、项目名称：第五届中国母胎医学大会
- 3)、姓名：学员姓名

第三步

核对信息无误后，点击“打印学分证书”。





■ 线上学习班观看方式

一、观看方式：可登录直播页面 <https://www.sciconf.cn/m/lives/details/5757> 或扫描右侧二维码进行在线观看；

二、注册费：免注册费，可免费观看全部线上直播；

- 注：1）、英文讲座配有中文字幕
2）、线上观看无国家级继续教育学分
3）、线上直播不包含线下会议内容



■ 学术安排须知

会议主持人须知

主持 须知

- 1）、会议主持人需提前 15 分钟到达会场，了解会议安排是否有变、发言嘉宾有无缺席、幻灯设备及其他会场设备是否运行良好；
- 2）、主持人应严格控制会议进程，确保所有报告在规定时间内完成，不得超时影响到会议后面的安排；
- 3）、如有发言嘉宾缺席，不要等待，直接开始下一个报告，并在会议交流结束后，告知现场学术负责人及志愿者进行记录，并协调调换顺序；
- 3）、主持人需针对主题主持讨论，维持会场秩序，遇到特殊情况及时通知现场学术负责人，向大会秘书处报告。

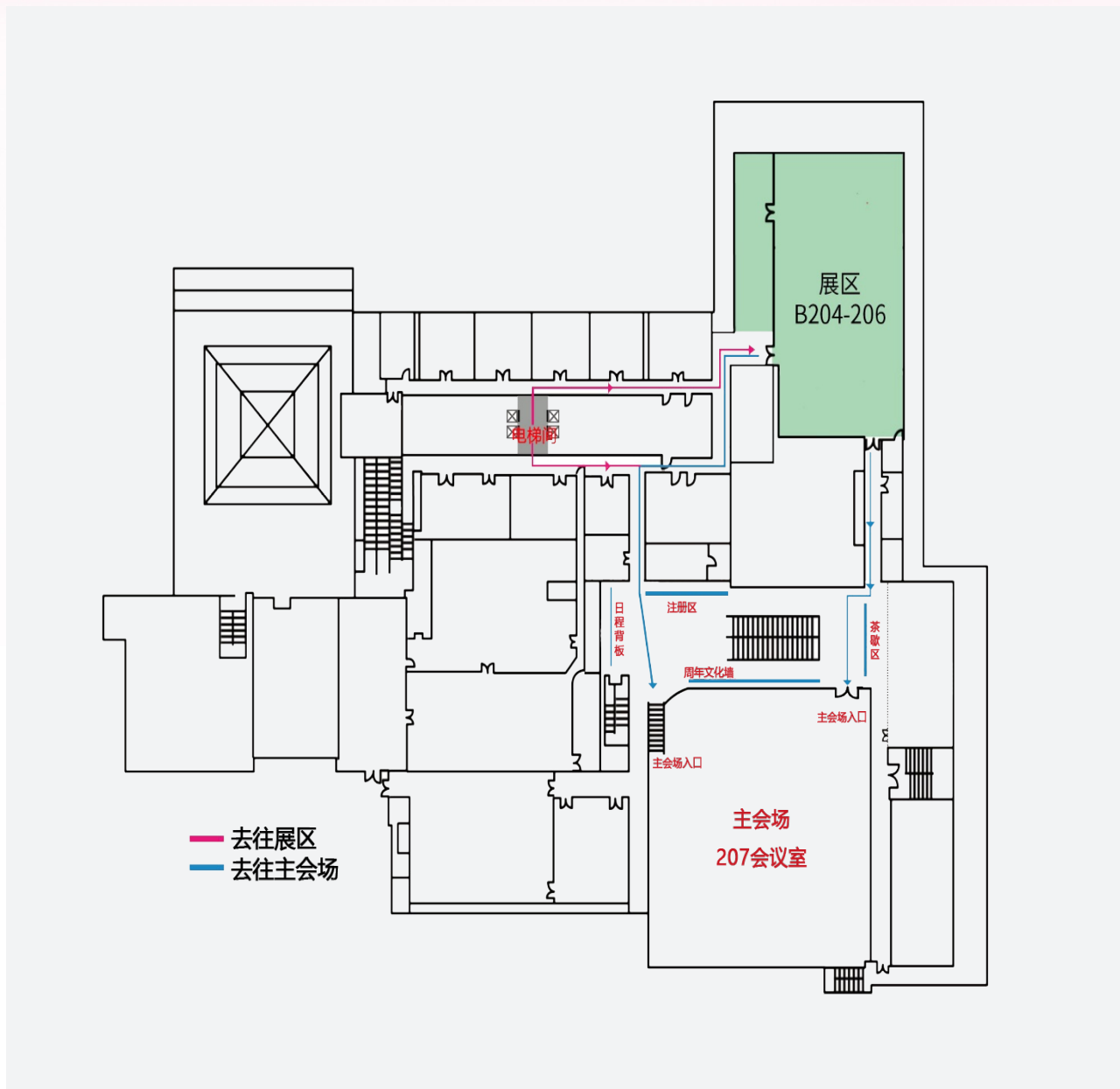
试片 须知

试片处：

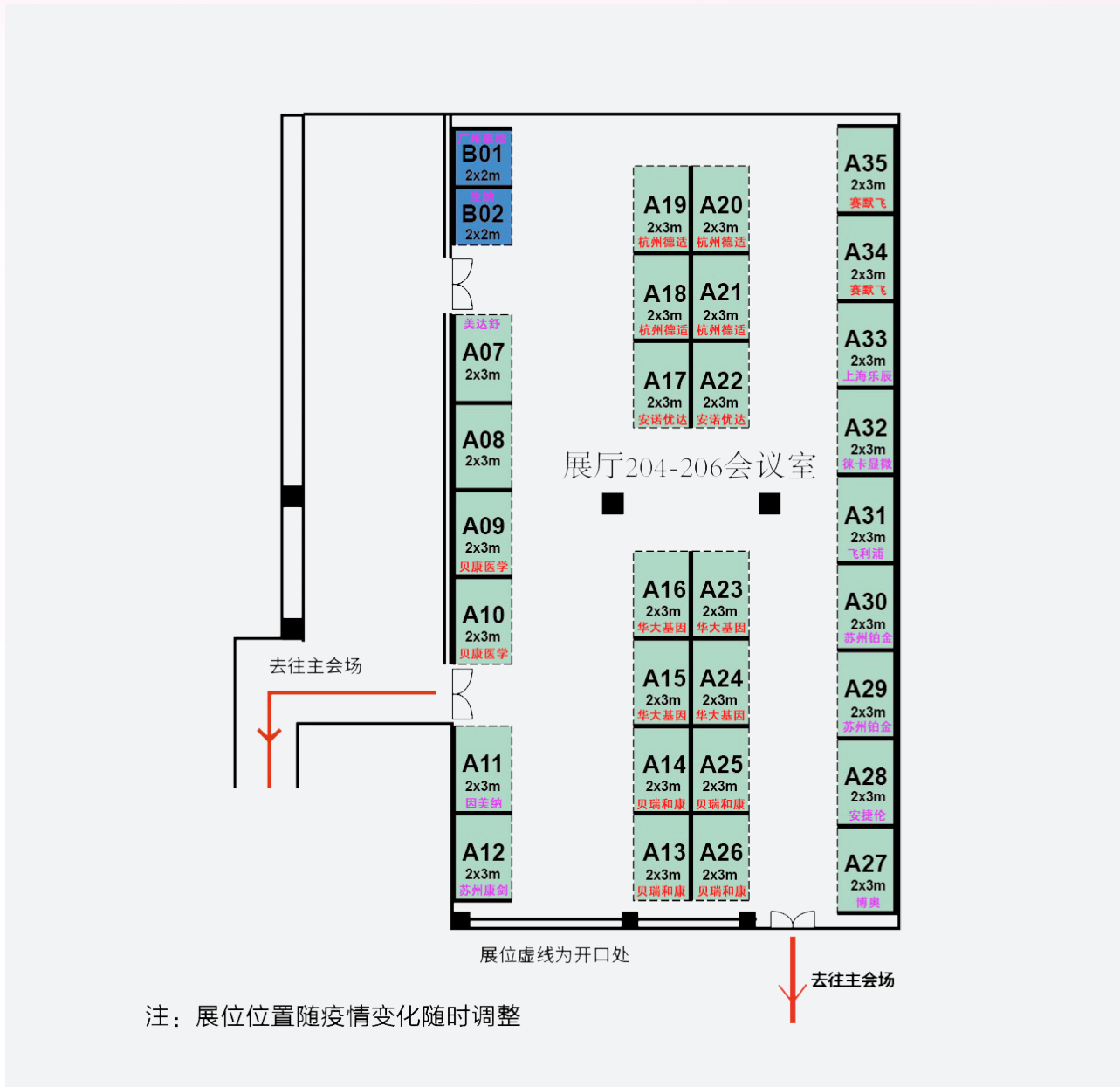
- 1）、请发言嘉宾在发言前至少 2 小时将含有多媒体演示文件的光盘或者 U 盘交至会场控台试片处，为避免临时出现技术问题，影响会议程序的正常进行，会议统一使用工作电脑。



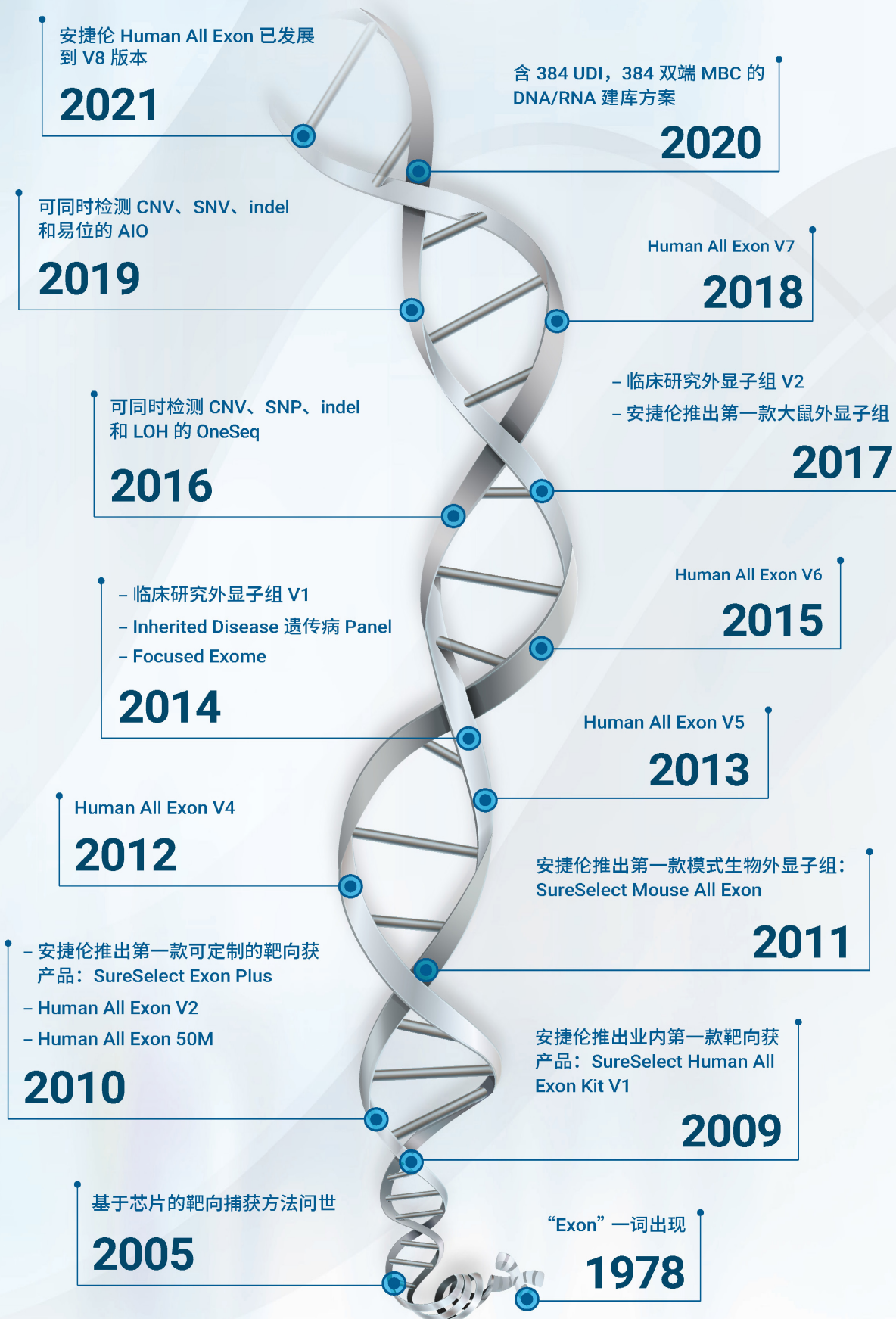
■ 会场平面图



■ 展位平面图

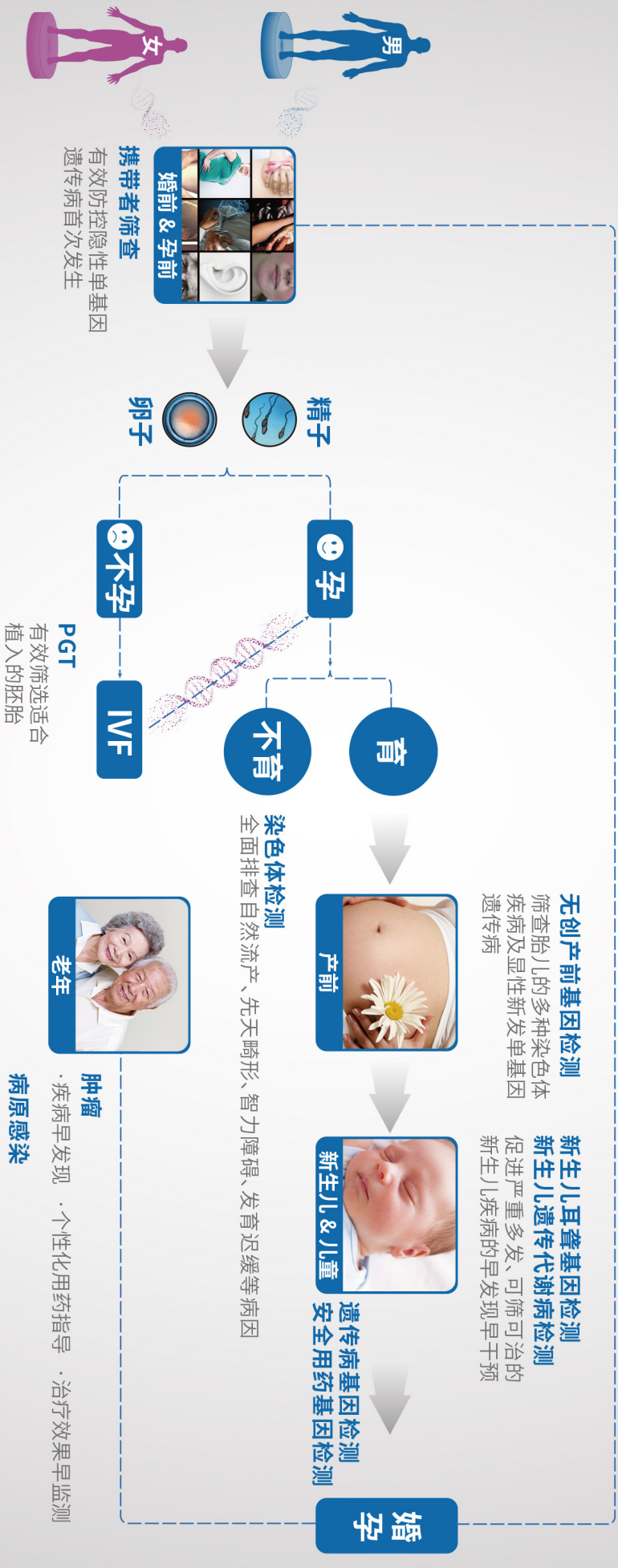


Agilent SureSelect 人全外显子组十二年



我们提供贯穿生命周期的多组学医学解决方案

华大医学
BGI · DX



肿瘤

· 疾病早发现 · 个性化用药指导 · 治疗效果早监测

病原感染

全面排查导致感染的各类病原微生物

HPV分型基因检测

检测宫颈相关HPV型别,辅助宫颈癌前病变早诊早治,
预防宫颈癌发生。



华大医学 | 扫码了解最新资讯
微信订阅号 | 知识案例助您咨询

服务热线: 400-605-6655
网 址: www.bgidx.cn

邮箱: birth-health@genomics.cn
地址: 深圳市盐田区洪安三街21号华大综合园