



江苏省医学会第十次医学遗传学学术会议

会议指南

主办单位：江苏省医学会 江苏省医学会医学遗传学分会
协办单位：徐州市医学会 徐州市妇幼保健院 苏州市立医院

江苏·徐州 2023年11月10-12日



目 录

欢迎辞·····	1
组织机构·····	2
专家简介·····	3
会议须知·····	19
电子学分证书信息登记及打印须知·····	21
会议日程·····	23

欢迎辞

尊敬的各位学者、各位同道：

时光走笔，岁月成章，冬来秋往，别来无恙。由江苏省医学会、江苏省医学会医学遗传学分会主办，徐州市医学会、徐州市妇幼保健院和苏州市立医院协办的“江苏省医学会第十次医学遗传学学术会议”于2023年11月10-12日在楚韵汉风的徐州召开。我谨代表大会组委会诚挚欢迎您莅临本届盛会。

本次年度学术会议的主题是“医学遗传学与出生缺陷防控”。大会邀请了国内医学遗传学领域的知名院士和权威专家做主题报告，并在收到的国内一百余篇会议投稿中选出12篇优秀论文作大会交流。

会议旨在将出生缺陷防控及遗传病诊治领域的最新研究进展和临床应用经验分享给更多的基础与临床医学工作者，让更多同道能积极参与医学遗传学的学科建设和临床实践，加快研究成果的临床转化，同时进一步规范遗传咨询临床路径，积极有效预防遗传病出生，从而提高出生人口质量，降低出生缺陷。

过去的一年，医学遗传学分会在分会领导班子的领导下，各位委员积极努力，开展了卓有成效的工作。分会委员在国家级、省级学术团体的任职取得双突破。学术活动方面，开展了医学遗传学相关领域的科普大讲堂、学术报告会、送教到基层和“三八”妇女节、“六一”儿童节义诊等多项活动，充分发挥了医学遗传学分会推动学术发展和利民惠民的社会职能。这些成绩的取得，离不开省医学会的正确领导，和国内外同道专家的支持和帮助。

徐州是一个历史辉煌灿烂的城市，历来是兵家必争的交通枢纽要地。除了历史底蕴浓厚外，四季分明、景色秀丽，并且是中华饮食文化的发源地。愿各位代表在学术交流之余，尽情欣赏和品味徐州的自然、历史和美食文化！

本次大会能够在徐州顺利召开，离不开大会组委会、徐州市医学会、徐州市妇幼保健院和各位参会同道的大力支持，以及会务组全体同志的辛勤工作。在此，我代表分会表示衷心的感谢！

预祝大会圆满成功！



江苏省医学会医学遗传学分会主任委员 李红

2023年11月



江苏省医学会第十次医学遗传学学术会议

组 织 机 构

大会名誉主席：谢 维 许争峰

大会主席：李 红

大会执行主席：顾茂胜

大会秘书处：索 峰 王 挺

学术委员会：

主任委员：李 红 谢 维 许争峰

副主任委员：樊 红 茅彩萍 林承棋 虞 斌

委员（按姓氏拼音首字母排序）：

陈 婷 成 骢 程 坚 单 晔 刁飞扬 范怡梅 顾茂胜 胡 平 胡苏玮
黄 武 金春燕 李 洁 李树珍 刘 梅 吕述彦 马长艳 毛秀珍 潘 琼
沈宏杰 覃莲菊 谭 娟 王雷雷 王 挺 王锡梅 王学谦 韦栋平 吴 静
吴 玮 吴 畏 肖建平 闫洪超 严晓南 颜世军 杨 彦 张付全 赵 纯
朱湘玉

青年委员会副主任委员：梁 栋 偶 健

青年委员（按姓氏拼音首字母排序）：

陈 洁 杜濛濛 段红蕾 方海同 方 慧 缙灵山 李 敏^① 李 敏^② 李默怡
毛 君 钱言言 沈鉴东 沈 勤 陶 莹 童 鸣 王超群 王 飞 王小蓉
王玉美 王志伟 张成婉 张 玢 赵 丽

①盐城市妇幼保健院

②苏州大学附属第一医院

大会讲者



杨正林 院士
教授，博士生导师

中国科学院院士，中国医学科学院学部委员，教授，博士生导师。四川省医学科学院·四川省人民医院院长、电子科技大学医学院院长、人类疾病基因研究四川省重点实验室主任。

连续九年（2014-2022）入选中国高被引学者榜单，曾任第八届《自然遗传》疾病基因组学国际会议主席，目前担任中国生物物理学会临床分子诊断分会会长、中华医学会医学遗传学分会候任主任委员、四川省医学会第八届理事会副会长。

主持科技部重点研发计划、自然科学基金创新群体和重点项目等。以第一完成人获得国家科技进步二等奖1项、四川省科技进步一等奖4项；获国家发明专利授权23项。是国家杰出青年基金、国家万人计划领军人才、谈家桢生命科学创新奖、吴阶平医药创新奖、吴阶平-保罗·杨森医学药学奖获得者。

长期从事临床检验诊断学与医学遗传学的临床和科研工作，带领团队入选科技部重点领域致盲眼病创新团队、中国医学科学院院外创新单元；立足临床检验诊断工作的同时，在年龄相关性黄斑变性等视网膜疾病致病机制、分子诊断和防治领域取得了系统性和创新性的成果，已在 Science、N Engl J Med、Nat Genet、Nat Med、J Clin Invest、Am J Hum Genet、Proc Natl Acad Sci USA 等杂志发表 SCI 论文 191 篇。

课题名称：血管异常增生致盲分子机制



胡志斌 教授
博士生导师

二级教授，博士生导师，南京医科大学校长，生殖医学与子代健康全国重点实验室主任。

国家杰青，教育部长江，中国医学科学院学术咨询委员会卫生健康与环境学部委员。

主持国家重点研发计划项目、基金委创新研究群体项目、国自然重点项目等。在 Nat Genet、Nat Med、Cancer Cell、Lancet Oncol 等国际知名杂志上发表研究论文 200 余篇，H 指数 67，总 SCI 他引近 20000 次。研究成果获国家自然科学基金二等奖、国家科学技术进步奖二等奖及多项省部级科技进步一等奖等。

课题名称：出生队列的建设与研究



江苏省医学会第十次医学遗传学学术会议



邬玲仟 教授

主任医师，博士生导师

中南大学 生命科学学院教授、博士生导师、妇产科一级主任医师
国家重点研发计划首席科学家、中国医师协会医学遗传医师分会名誉会长、中华医学会医学遗传分会副主任委员、中国医师协会第四届理事会理事、中国遗传学会遗传咨询分会副会长。

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，上海市自然科学一等奖 1 项，湖南省科学技术进步一等奖 1 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”。主持国家科技计划项目、课题二十余项；发表 SCI 论文 200 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。

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

课题名称：产前筛查进入单基因病预防新纪元



尹爱华 教授

医学博士，主任医师
博士生导师

医学博士、一级主任医师、二级教授、博士生导师、国务院津贴专家。
广东省妇幼保健院副院长，出生缺陷防治与产前诊断中心（医学遗传中心）学科带头人、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。中国医师协会遗传医师分会常委兼副总干事、中华医学会医学遗传分会产前诊断学组副组长、中华预防医学会出生缺陷防治专委会常委兼咨询组副组长。

曾在贝勒医学院、哈佛大学、香港大学、悉尼大学访学。二十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，PNAS、Natural Communication 等期刊发表高质量论文 100 余篇。

课题名称：WGS 与 RNAseq 的临床应用



李红教授
主任医师，博士生导师

苏州市立医院生殖与遗传中心主任、江苏省医学重点学科建设单位带头人、国家卫健委人类辅助生殖技术专家库成员。

中华医学会妇产科学分会妇科内分泌学组委员、中国妇幼保健研究会生殖内分泌学专业委员会常委、中国医师协会医学遗传医师分会委员、中国优生优育协会孕育与生殖专业委员会委员、中国医疗保健国际交流促进会生殖医学分会委员、江苏省医学会遗传学分会现任主任委员、江苏省医学会生殖医学分会副主任委员、江苏省生殖健康与不孕症专业质量控制中心副主任、江苏省人类生育力保护和保存中心专家顾问委员会委员、苏州市卫生健康标准化技术委员会副主任委员。

在苏州地区率先开展了辅助生殖技术及胚胎植入前遗传学诊断技术。主持和参与国家级、省部级、市级研究课题 29 项，以通讯作者或第一作者在国内外期刊上发表论文 160 余篇，SCI 收录 40 余篇；参编、参译专业著作及国家规划教材 9 部；研究成果获全国妇幼保健科学技术奖 2 项；华夏医学科技奖三等奖 1 项；江苏省科技进步三等奖 1 项，江苏省医学科技奖二等奖 1 项、三等奖 2 项，江苏省科学技术三等奖 1 项，江苏省医学引进新技术二等奖 3 项，苏州市科技进步二等奖 1 项，苏州市科技进步三等奖 5 项，苏州市新技术引进奖特等奖 1 项，苏州市医学新技术一等奖 5 项；国家发明专利 3 项。

从事妇产科学 / 生殖医学临床、科研及教学工作 30 余年，主要从事妇科内分泌疾病、不孕不育症的诊治，辅助生殖、产前遗传学诊断工作。

课题名称：植入前和产前诊断的临床选择——问题与思考



许争峰教授
主任医师，博士生导师

南京医科大学附属妇产医院遗传医学中心首席专家、主任医师 / 教授、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、产前诊断学组组长、中国医师协会医学遗传医师分会常委、江苏省医学会医学遗传学专业委员会候任主委、江苏省医师协会医学遗传医师分会前任会长。

主持国家、省市课题 20 余项，获得科技成果奖 20 余项，发表论文 200 余篇，其中通信作者在 Cell Discovery、AJOG、Mol Psychiatry 等国际知名期刊发表 SCI 论文 80 余篇，编著专著 2 部。

长期从事医学遗传和产前诊断临床和科研工作。

课题名称：WGS 技术在产前诊断中的应用



江苏省医学会第十次医学遗传学学术会议



谢 维 教授

东南大学生科院教授，教育部“CJ 学者奖励计划”特聘教授。

现任教育部“发育与疾病相关基因”重点实验室主任，兼任中国神经科学会儿童认知与脑功能障碍分会会长，江苏省神经科学会理事长等。

先后承担国家重大研究计划重点项目、国家杰出青年基金项目，国家 973 项目课题，国家科技创新 2030-“脑科学与类脑计划”项目（首席科学家）等，获教育部自然科学奖 1 项。

长期从事脑发育的遗传控制、跨细胞与跨系统信号调节的机制、脑疾病的无创干预与抗体工程靶向药的研究。发现了自闭症关联基因 Neurexin、Neurologin 参与调控突触发育、递质释放和突触可塑性，调节海马功能进而参与学习记忆、社交行为、睡眠调节，为药物治疗提供了新线索。

课题名称：脑发育异常与社交障碍的关系



周宏伟 教授

南方医科大学珠江医院检验医学部主任、转化医学中心执行主任、广东省医学检验临床医学研究中心执行主任、二级教授、国家杰青、国务院特聘专家。

担任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委员，中国生物物理学会肠道分会副主任委员等学术兼职。

主持国家重点研发计划、国自然重点、杰青、优青、广州脑计划重点等课题。

Medicine in Microecology (Elsevier) 主编。

从事微生态医学及检验新技术研究。揭示人体微生态在卒中、子痫、IBD、类风湿性关节炎等多种复杂疾病中的病因学新机制 (Nature Medicine, 2018; Cell Host & Microbe 2022, 2023; Nature Microbiology 2022; Gut 2020, 2021, 2022)。牵头成立中国临床微生态研究协作组 (CALM)，推动人体微生态大规模多中心临床研究与创新标志物挖掘。

课题名称：人体微生态：从因果到多中心



王 剑 教授
博士，研究员
博士生导师

博士，研究员，博士生导师，上海交通大学医学院附属国际和平妇幼保健院副院长、上海儿童医学中心特聘教授。

上海市优秀学术带头人、上海市曙光学者、上海市卫生系统优秀学科带头人，担任中华医学会检验医学分会第十届青年委员、中华医学会儿科分会罕见病学组委员等学术职务。

以课题负责人承担国家级、市局级课题 20 多项，发表研究论文 200 余篇（包括 SCI 文章 100 多篇），代表性论文发表于《New England Journal of Medicine》、《Nucleic Acids Research》、《Genetics in Medicine》等国际知名期刊，课题组在国际上首先鉴定了 6 个罕见病新致病基因。获得上海市十佳医技工作者、银蛇奖等荣誉称号。

从事出生缺陷与罕见病的遗传学基础与致病机制研究，及临床分子诊断、遗传咨询等。

课题名称：提高遗传病 NGS 检测阳性率的方法



杨晓飞 副教授

西安交通大学计算机科学与技术学院副教授，博士生导师。

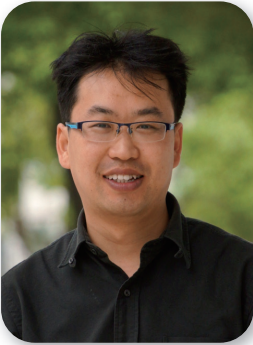
计算机学会生物信息专委会委员，中国生物工程学会计算与生物信息专委会委员。

主要从事基因组信息学研究，包括基因组组装及注释、结构变异检测算法开发、祖先基因组构建等研究。主持国家自然科学基金面上项目，青年项目、国家科技重大专项，国家重点研发计划（子课题负责人）等。发表学术论文 30 余篇（第一或通讯作者共 20 篇），包括 Science, Nature, Nature Communications, Nature Methods, Genome Biology, Briefings in Bioinformatics, Bioinformatics, Genomics Proteomics & Bioinformatics 等期刊。

课题名称：中国人泛基因组参考图谱



江苏省医学会第十次医学遗传学学术会议



王 强 教授

博士，南京医科大学教授，生殖医学与子代健康全国重点实验室 PI，国家杰出青年科学基金获得者。

2007 年于中国科学院动物研究所获博士学位，2007 ~ 2012 年在美国华盛顿大学医学院遗传学系 / 妇产科系从事博士后研究。现任中国动物学会生殖生物学分会常务委员及中国生理学会生殖科学专业委员会常务理事。

以通讯作者在 Nature Genetics, Molecular Cell 和 Aging Cell 等学术期刊发表多篇论文。

主要研究兴趣涉及母源环境与生殖健康以及卵母细胞发育的调控机理。

课题名称：卵子发育的代谢调控



霍 然 教授
博士生导师

现为南京医科大学教授、博士生导师、生殖医学与子代健康全国重点实验室副主任。

中国生理学会生殖学科专业委员会理事、中国动物学会生殖生物学分会理事、中国性学会女性生殖医学分会委员、江苏省研究型医院学会生殖医学专业委员会副主任委员、江苏省“青蓝工程”中青年学术带头人、江苏省“六大高峰人次”及“333 高层次人才”培养对象。

先后主持国家 973 计划课题 1 项，国家自然科学基金项目 6 项，作为课题骨干参与国家重点研发计划重点专项和 973 项目 4 项；已在 Cell Death Differ、Aging Cell、EMBO Reports、Cell Mol Life Sci、Development、Hum Reprod、Bio Reprod 等本领域高水平期刊上发表 SCI 论文 60 余篇；参编《生殖病理学》等专著；研究成果先后获全国妇幼健康自然科学奖一等奖、全国妇幼健康科学成果一等奖、江苏省科学技术奖二等奖等省、部级科研奖励 8 项。长期从事生殖医学研究，近年来的研究兴趣主要聚焦在母源效应因子在卵母细胞成熟、卵 - 胚转换及早期胚胎发育过程中的作用和机制，及其与临床女性生殖障碍的相关性研究。

课题名称：母源效应基因突变导致人类胚胎发育阻滞的新机制

大会主持



李红教授
主任医师，博士生导师

苏州市立医院生殖与遗传中心主任、江苏省医学重点学科建设单位带头人、国家卫健委人类辅助生殖技术专家库成员。

中华医学会妇产科学分会妇科内分泌学组委员、中国妇幼保健研究会生殖内分泌学专业委员会常委、中国医师协会医学遗传医师分会委员、中国优生优育协会孕育与生殖专业委员会委员、中国医疗保健国际交流促进会生殖医学分会委员、江苏省医学会遗传学分会现任主任委员、江苏省医学会生殖医学分会副主任委员、江苏省生殖健康与不孕症专业质量控制中心副主任、江苏省人类生育力保护和保存中心专家顾问委员会委员、苏州市卫生健康标准化技术委员会副主任委员。

在苏州地区率先开展了辅助生殖技术及胚胎植入前遗传学诊断技术。主持和参与国家级、省部级、市级研究课题 29 项，以通讯作者或第一作者在国内外期刊上发表论文 160 余篇，SCI 收录 40 余篇；参编、参译专业著作及国家规划教材 9 部；研究成果获全国妇幼保健科学技术奖 2 项；华夏医学科技奖三等奖 1 项；江苏省科技进步三等奖 1 项，江苏省医学科技奖二等奖 1 项、三等奖 2 项，江苏省科学技术三等奖 1 项，江苏省医学引进新技术二等奖 3 项，苏州市科技进步二等奖 1 项，苏州市科技进步三等奖 5 项，苏州市新技术引进奖特等奖 1 项，苏州市医学新技术一等奖 5 项；国家发明专利 3 项。

从事妇产科学 / 生殖医学临床、科研及教学工作 30 余年，主要从事妇科内分泌疾病、不孕不育症的诊治，辅助生殖、产前遗传学诊断工作。



许争峰教授
主任医师，博士生导师

南京医科大学附属妇产医院遗传医学中心首席专家、主任医师 / 教授、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、产前诊断学组组长、中国医师协会医学遗传医师分会常委、江苏省医学会医学遗传学专业委员会候任主委、江苏省医师协会医学遗传医师分会前任会长。

主持国家、省市课题 20 余项，获得科技成果奖 20 余项，发表论文 200 余篇，其中通信作者在 Cell Discovery、AJOG、Mol Psychiatry 等国际知名期刊发表 SCI 论文 80 余篇，编著专著 2 部。

长期从事医学遗传和产前诊断临床和科研工作。



江苏省医学会第十次医学遗传学学术会议



谢 维 教授

东南大学生科院教授，教育部“CJ 学者奖励计划”特聘教授。

现任教育部“发育与疾病相关基因”重点实验室主任，兼任中国神经科学会儿童认知与脑功能障碍分会会长，江苏省神经科学会理事长等。

先后承担国家重大研究计划重点项目、国家杰出青年基金项目，国家 973 项目课题，国家科技创新 2030-“脑科学与类脑计划”项目（首席科学家）等，获教育部自然科学奖 1 项。

长期从事脑发育的遗传控制、跨细胞与跨系统信号调节的机制、脑疾病的无创干预与抗体工程靶向药的研究。发现了自闭症关联基因 Neurexin、Neurologin 参与调控突触发育、递质释放和突触可塑性，调节海马功能进而参与学习记忆、社交行为、睡眠调节，为药物治疗提供了新线索。



肖建平

医学博士，主任医师

医学博士、主任医师、无锡市妇幼保健院孕产保健部部长、产科学科带头人、优生学学科带头人。

现任江苏省产前诊断专家组成员，同时拥有无锡市医学会围产分会主任委员、江苏省妇幼保健协会产前诊断分会主任委员、江苏省医学会医学遗传分会委员、江苏省医学会罕见病分会出生缺陷学组副组长等多个学术任职。

侧重高危妊娠管理、出生缺陷遗传咨询及胎儿生理与围产医学基础相关研究。



顾茂胜 主任
主任技师

三级主任技师、徐州市妇幼保健院遗传医学中心主任、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、卫生部临床检验中心新生儿遗传代谢病筛查室间质量评价委员会委员。

中国妇幼保健协会遗传代谢病和维生素代谢专业委员会常务委员、中国优生科学协会基因诊断与精准医学分会第二届委员会委员、中国妇幼保健协会精准医学专业委员会委员、第二届中西医结合学会检验医学专业委员会出生缺陷实验诊断专家委员会委员、江苏省医师协会医学遗传医师分会第三届委员副会长、江苏省妇幼保健协会新生儿疾病筛查技术分会第二届委员会委员、江苏省妇幼保健协会产前诊断分会第二届委员会委员、江苏省医学会第八届医学遗传分会委员会委员、徐州市医师协会第二届理事会理事、徐州市医学会医学遗传学专业委员会主任委员、徐州市医师协会医学遗传学专业委员会主任委员

主持、参与国家、省市级课题 20 余项，获国家、省市级奖项 10 余项，在 SCI、核心期刊发表文章数 30 余篇。

从事遗传病的咨询与诊断、产前筛查及产前诊断、新生儿疾病筛查、生殖助孕等实验室工作。



李洁 副教授
主任医师，硕士生导师

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，国家级妇产科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，江苏省妇产医学创新中心负责人。中国医师协会医学遗传医师分会委员、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候任会长、省医学会医学遗传学分会委员、省医学会妇产科学分会委员、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。

曾在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。研究成果曾获江苏省预防医学奖、江苏省卫健委新技术引进一等奖、第三届全国妇幼健康科技成果奖等。

从事围产医学 32 年，擅长高危妊娠管理、产前筛查与诊断、遗传咨询等。



江苏省医学会第十次医学遗传学学术会议



茅彩萍 教授
医学博士、博士生导师

医学博士，教授/医师，博士生导师。苏州大学附属第一医院生殖医学中心主任，生殖医学教研室主任。

江苏省妇幼保健“生殖医学”临床重点学科负责人、江苏省“胎儿学”创新团队及重点学科带头人、国家人类辅助生殖技术评审专家库成员、国家自然科学基金评审专家、江苏省“科教强卫”医学重点人才、江苏省优秀回国人员、中国性学会生殖医学分会常委、中国妇幼保健研究会婴幼儿心理健康专委会常委、中国遗传学会遗传咨询分会委员、中国优生科学协会生殖医学与生殖伦理学分会委员、江苏省医学会遗传学分会副主委、江苏省中西医结合学会生殖医学分会副主委、江苏省医师协会生殖医学专委会副主委、江苏省妇幼保健协会生殖医学分会、ART监测与评估分会副主委、江苏省医院管理协会生殖医学专委会副主委等。

主持国家“十二·五科技支撑计划”重点项目、国家自然科学基金等国家、省市级科研项目30多项，参编专著5部，培养博士后/博士/硕士研究生50多人，发表近百篇论文（SCI：60多篇），获国家、省/市科技进步奖12次。

从事生殖医学、胎儿医学及胚胎源性疾病的临床和教学科研工作30多年。



王 挺
副主任，研究员

苏州市立医院生殖与遗传中心副主任、研究员。

中华医学会医学遗传学分会产前诊断学组组长、中华预防医学会出生缺陷预防与控制专委会出生缺陷咨询学组组长、江苏省医师协会医学遗传医师分会副会长、江苏省医学会医学遗传学分会委员（秘书）、苏州市预防医学会生殖健康专业委员会主任委员、中国妇幼保健协会精准医学专业委员会委员、中国优生科学协会基因诊断与精准医学分会委员、江苏省免疫学会临床免疫检验专业委员会免疫遗传学组委员。

江苏省妇幼保健重点学科（产前诊断学）学科带头人、江苏省“333工程”第三层次培养对象、江苏省产前诊断技术专家组成员、苏州市产前诊断（筛查）质控中心负责人、苏州市生殖与遗传转化医学重点实验室负责人、苏州市出生缺陷防治管理中心技术专家。

主持或承担科技项目二十余项，获发明专利2项，新型实用专利1项，软件著作权1项，国内外一作/通讯论文50余篇，各级科技奖励23项，省科技进步三等奖2项。



胡平研究员

遗传学博士，博士生导师

中华医学会医学遗传学分会青委会委员、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、中国妇幼保健协会出生缺陷防治与分子遗传分会常委、中国优生科学协会基因诊断与精准医学分会常委、江苏省医学会医学遗传学分会委员/秘书、江苏省医师协会医学遗传医师分会副会长、江苏省妇幼保健协会产前诊断分会副主委、江苏省妇幼保健协出生缺陷防控分会委员。

江苏省“333 高层次人才培养工程”培养对象、江苏省青年医学人才、江苏省妇幼保健重点人才、南京市卫生青年人才。

共主持国家自然科学基金等各类课题 8 项，以第一作者/通讯作者（含共同）在 Molecular Psychiatry、AJOG、GIM、UOG、npj Genomic Medicine 等杂志发表 SCI 论文 40 余篇，获得中国出生缺陷干预救助基金会科技成果奖二等奖、中国妇幼保健健康成果奖三等奖、南京市科技进步奖、江苏省医学新技术引进奖等各级奖项 12 项，获得发明专利、实用新型 8 项。

从事遗传病筛查与诊断、遗传学新技术研究、遗传病致病分子机制研究。



潘琼研究员

遗传学博士，硕士生导师

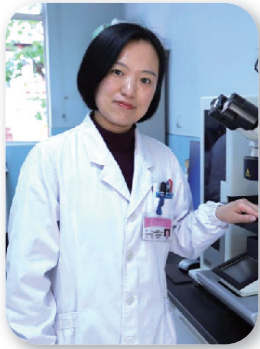
研究员、遗传学博士、硕士生导师。

江苏省卫生拔尖人才、江苏省“333”工程人才、淮安市“533 工程”拔尖人才、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委员、江苏省医师协会医学遗传医师分会委员、江苏省医学遗传学分会委员、江苏省优生学医疗质量控制中心委员。

近年来主持或承担国家级、省市级科研课题 18 项，获淮海科学技术、淮安市科技进步奖三等奖 3 项、江苏省卫生健康委医学引进新技术二等奖 1 项和淮安市医学新技术引进奖一、二等奖 4 项，发表 SCI、中华期刊等学术论文 40 余篇，曾获得淮安市“科技之星”、“十大杰出青年”等称号。



江苏省医学会第十次医学遗传学学术会议



胡苏玮

医学博士，副主任医师

医学博士、副主任医师、扬州市医学遗传中心主任。

江苏省医学会医学遗传学分会委员、省医师协会医学遗传分会委员、江苏省妇幼健康重点人才、扬州市科教强卫重点人才、十大杰出青年、有突出贡献的中青年专家。

近年来主持省市级科研课题 4 项，发表中英文学术论文 10 余篇。

一直从事产前诊断、基因诊断等方面的学习和研究，擅长优生与遗传咨询、遗传病的诊断和处理等。



梁 栋

博士，博士后

南京大学遗传与发育学博士、美国杰弗逊医学院转化医学中心博士后，现就职于南京市妇幼保健院遗传医学中心。

目前为江苏省医学会医学遗传分会青年委员会副主任委员、中华预防医学会出生缺陷预防与控制专委会产前诊断学组成员。

近年来作为第一作者 / 通讯作者在 Cell Discovery、Ultrasound in Obstetrics & Gynecology、JBC、JTM 等杂志发表 SCI 论文多篇，主持国家自然科学基金 1 项，省市级课题 2 项，获中国出生缺陷干预救助基金会科学技术奖二等奖 1 项、妇幼健康科学技术奖三等奖 1 项。

主要研究方向为：无创产前筛查（NIPS）的临床应用与技术改良，线粒体遗传病相关检测与疗法研究，遗传病 iPS 细胞疾病模型研究。



金春燕
博士，副研究员

博士、副研究员、泰州市人民医院医学遗传与产前诊断科主任。

目前是江苏省医学会医学遗传学分会委员、江苏省医师协会遗传医师分会委员、江苏省妇幼健康研究会青年专家会常务委员、江苏省妇幼健康研究会生育调控专业委员会委员、江苏省妇幼保健协会产前诊断分会委员、泰州市妇幼健康协会产前筛查（诊断）分会主任委员。

作为主要研究者参与多项科研项目研究，包括国家自然科学基金项目、江苏省自然科学基金项目等，以第一作者或通讯作者发表 SCI 和中华系列论文十余篇。



毛秀珍
主任医师

主任医师、宿迁市第一人民医院产科副主任、宿迁市产前诊断中心主任。

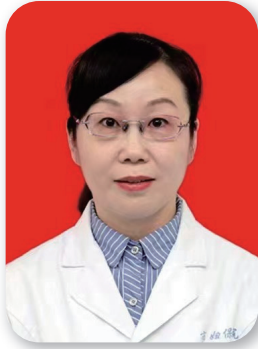
毕业于徐州医学院，先后在南京市鼓楼医院和南京市妇幼保健院进修妇产科和产前诊断，并参加清华大学现代医院管理班培训一年，在省级刊物发表论文数篇。

担任省医学会遗传分会委员，省优生质控中心委员，并先后担任宿迁市医学会妇产科分会副主委和委员，宿迁市围产分会委员。

擅长产前遗传咨询，产科急危重症的诊治和处理，并对疤痕子宫再次阴道分娩管理及头位难产的处理有丰富经验。



江苏省医学会第十次医学遗传学学术会议



吴 静

医学硕士，主任技师

医学硕士，主任技师。

就职盐城市妇幼保健院医学遗传中心，江苏省医学会第七届、第八届医学遗传学分会委员会委员，盐城市社区卫生高级专业技术资格评审委员会评审专家库成员。

完成专业专题报告数篇，在省级及以上核心期刊发表论文数篇。

从事遗传实验室工作三十余年，先后主持参与实验室开展的新生儿疾病筛查、细胞染色体检测等多项工作，尤其擅长染色体病的诊断及疑难、复杂、罕见染色体核型的精准分析。



樊 红

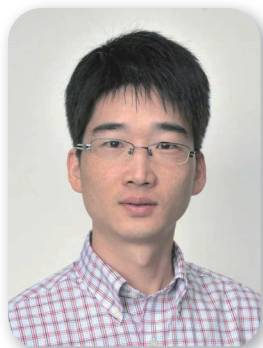
教授，博士生导师

教授（三级教授）、博士生导师、东南大学医学院遗传与发育生物学系主任、发育与疾病相关基因教育部重点实验室PI、江苏省青蓝工程中青年学术带头人、江苏省青蓝工程青年骨干教师。

现任江苏省遗传学会副理事长、江苏省医学会医学遗传学专业委员会副主任委员、中国遗传学会教育教学委员会委员、中国抗癌协会肿瘤标志专业委员会委员、中国抗癌协会肿瘤病因学专业委员会委员、中国抗癌协会肿瘤代谢专业委员会委员、中国抗癌协会肿瘤代谢专业委员会遗传性肿瘤协作组常委、中美抗癌协会会员。

以负责人承担国家自然科学基金重大研究计划及面上项目等各类课题 10 余项。总计发表各类研究论文 80 余篇，其中 SCI 论文 50 余篇，以第一和通讯作者发表 SCI 文章 50 篇。参编全国统一教材 3 部。其中《医学遗传学》为国家“十一五”规划教材，《医学遗传学》为国家“十二五”规划教材。申请发明专利 9 项，其中授权发明专利 6 项。

主要从事消化系统肿瘤发病相关基因表观遗传调控及表观遗传标志研究。



林承祺
教授，博士生导师

东南大学青年首席教授、二级教授、博士生导师、中青年科技创新领军人才、青年千人。

现主持国家重点研发项目、基金委重点项目及面上项目。曾获新加坡国家医学研究理事会 (NMRC) 转化与临床研究、新加坡卫生部物医药研究理事会 (BMRC) 项目、江苏省杰出青年基金，江苏省“双创人才”等多项基金资助。于东南大学临床医学院获临床学士学位，美国 Stowers 医学研究所获博士学位。曾任新加坡分子与细胞生物学研究所 (IMCB, A*STAR) 青年研究员 (独立 PI)。现为细胞生物学会染色质分会常委、秘书长，江苏省细胞与发育生物学学会秘书长，江苏省医学遗传学分会副主任委员，江苏省遗传学会常务理事。主要研究方向为细胞命运决定的转录及表观遗传调控。在 Cell、Mol Cell、Genes Dev.、Nat Cell Biol、Sci Adv.、Nat Commun 等杂志发表 SCI 论文 30 余篇，引用 3000 余篇次。



缙灵山 副研究员

徐州市妇幼保健院副研究员，江苏省双创博士，徐州市医学重点人才培养对象。目前担任江苏省医学会医学遗传分会青年委员、徐州市医学会医学遗传分会委员、徐州市医师协会医学遗传分会委员，同时任多个 SCI 期刊的编委、客座主编。长期从事医学遗传、代谢组学及血管生物学研究工作，近年在 Antioxidant & Redox Signaling、Arterioscler Thromb Vasc Biol、Diabetes、Clinica Chimica Acta 及 Mol Genet Genomic Med 等学术期刊发表论文 20 余篇，获得 Wiley 高被引论文奖、淮海科学技术奖、徐州市医学新技术引进奖等多项奖励。



江苏省医学会第十次医学遗传学学术会议



虞 斌 研究员

医学博士
博士研究生导师

医学博士、研究员、博士研究生导师、现任常州市妇幼保健院副院长。江苏省“333 高层次人才培养工程”培养对象、江苏省妇幼保健重点人才、常州市卫生健康卓越人才、中华医学会医学遗传学分会产前诊断学组学术秘书、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委员、江苏省医学会医学遗传学分会副主任委员、常州市医学会医学遗传学分会主任委员等。主持与承担国家自然科学基金面上项目等 10 余项，曾获妇幼健康科学技术奖自然科学二等奖等 20 余项，发表学术论文 100 余篇。主要围绕优生遗传领域展开临床与科学研究。



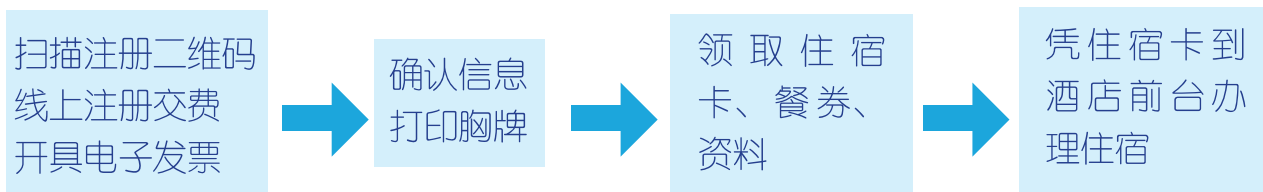
吴 畏 副教授

医学博士，主任医师
硕士研究生导师

医学博士，副教授，主任医师，硕士研究生导师。就职于南京医科大学第一附属医院 生殖医学中心，美国哈佛大学医学院遗传诊断实验室访问学者。主攻生殖遗传学，是江苏省首例三代试管婴儿主要完成人之一。担任中华医学会医学遗传学分会青年委员、江苏省医师协会遗传医师分会副会长、中国优生科学协会基因诊断与精准医学分会委员、江苏省医学会遗传学分会委员、江苏省研究型医院学会罕见病专业委员会围产学组委员。曾获全国妇幼健康科学技术奖科技成果奖一等奖（集体）、江苏省卫生计生委江苏“卫生拔尖人才”、江苏省卫生厅新技术引进奖一等奖、江苏省妇幼保健重点人才、江苏省“333 工程”培养对象等。

会议须知

一、会议报到流程



* 住宿卡仅作为会议价入住凭证，不代表成功入住，领取后请**及时**到前台办理住宿。

二、会议时间及地点

报到时间：2023年11月10日，会议时间：11月10～12日。

会议地点：徐州东区绿地铂骊酒店。

三、注册、交纳注册费：

请扫描会议微官网二维码注册，并交纳注册费。



(会议微官网二维码)



江苏省医学会第十次医学遗传学学术会议

四、收费标准

参会代表每人交注册费 600 元，在读学生凭有效学生证件每人交注册费 300 元，徐州地区代表每人交注册费 400 元。

住宿统一安排，费用自理（14:00 前退房，延迟退房将收取相应的房费）。所有费用回单位按规定报销。

五、用餐地点

早餐于入住酒店用餐；

11 月 10 日 晚餐 1 楼铂雅西餐厅

11 月 11 日 午餐 会场简餐

11 月 11 日 晚餐 1 楼铂雅西餐厅

11 月 12 日 午餐 1 楼铂雅西餐厅

六、学分证书

学分证书为电子学分证书，请于会后 30 个工作日后在“江苏省继续医学教育项目管理系统”（<http://cme.jsma.net.cn/>）首页“学分信息查询”栏目，按要求证件号码、学员姓名等查询条件，检索到证书后自行打印。

七、注意事项

- 1、代表请佩戴胸牌进入会场；
- 2、会场内请关闭手机或将手机铃声置于静音状态；
- 3、11 月 10 日 17:30 在 3 楼会议室 5+6 召开江苏省医学会医学遗传学分会第八届委员会青年委员会工作会议；
- 4、11 月 10 日 19:00 在 3 楼会议室 5+6 召开江苏省医学会医学遗传学分会第八届委员会全体委员（扩大）会议；
- 5、请有专题讲座或大会发言等的讲者在**会议开始前两小时**将 PPT 交至会场前排工作人员处；
- 6、以上未尽事宜请与会务组联系。

会议日程

2023年11月10日	
12:00~19:00	报到（1楼大厅）
17:30~19:00	江苏省医学会医学遗传学分会第八届委员会青年委员会工作会议（3楼会议室5+6）
19:00~20:30	江苏省医学会医学遗传学分会第八届委员会全体委员（扩大）会议（3楼会议室5+6）

2023年11月11日上午（会议地点：2楼铂骊厅）			
08:00 ~ 08:30	开幕式		
时间	讲者	大会报告	主持
08:30 ~ 09:00	杨正林 教授	血管异常增生致盲分子机制	李 红 许争峰
09:00 ~ 09:30	胡志斌 教授	出生队列的建设与研究	
09:30 ~ 09:45	休息		
09:45 ~ 10:15	邬玲仟 教授	产前筛查进入单基因病预防新纪元	谢 维 肖建平 顾茂胜
10:15 ~ 10:45	尹爱华 教授	WGS 与 RNAseq 的临床应用	
10:45 ~ 11:15	许争峰 教授	WGS 技术在产前诊断中的应用	

2023年11月11日下午（会议地点：2楼铂骊厅）			
时间	讲者	大会报告	主持
13:00 ~ 13:30	李 红 教授	植入前和产前诊断的临床选择——问题与思考	李 洁 茅彩萍
13:30 ~ 14:00	谢 维 教授	脑发育异常与社交障碍的关系	



江苏省医学会第十次医学遗传学学术会议

时间	辩者	主题辩论	主持
14:00~14:40	正方: 贺权泽 王学谦 陈 姣 反方: 谭建新 何凤娟 张 芳	辩题: 中国当下携带者筛查病种不宜过少	王 挺
14:40~15:20	正方: 曹培暄 王 亿 李 茜 反方: 张 玢 郑建丽 郭彩琴	辩题: 符合产前诊断指征的孕妇都应建议产前WES或WGS	胡 平
时间	讲者	优秀论文交流	主持点评
15:20~15:30	薛平平	METTL14 通过 m6A 修饰上调 FOXO3a 表达致使滋养细胞功能失调 (常州市妇幼保健院)	潘 琼 胡苏玮 梁 栋
15:30~15:40	刘月芳	Identification of a novel compound heterozygote of NEB gene in prenatal arthrogyriposis: one frameshift variant and two in cis noncanonical splice variants (淮安市妇幼保健院)	
15:40~15:50	姜子晗	Non-invasive screening of fetal RHD genotype in Chinese pregnant women with serologic RhD-negative phenotype (南京鼓楼医院)	
15:50~16:00	岳延华	安罗替尼重置肿瘤微环境克服硼替佐米耐药有效治疗多发性骨髓瘤 PDX 小鼠模型 (常州市第一人民医院)	
16:00~16:10	郑 波	Gold nanoparticles retrogradely penetrate through testicular barriers via Sertoli-cells mediated endocytosis/exocytosis and induce immune response in mouse (苏州市立医院)	
16:10~16:20	舒世慧	PI3K-Akt 通路基因 PIK3R1 对食管鳞癌细胞增殖迁移作用的研究 (东南大学)	

16:20~16:30	王志伟	50例孤独症患儿全外显子组测序的分子诊断情况 (连云港市妇幼保健院)	金春燕 毛秀珍 吴静
16:30~16:40	乔龙威	Cell-free DNA promoter profiling reflects signatures of early-onset severe preeclampsia(苏州市立医院)	
16:40~16:50	谭娟	A Capillary Electrophoresis Based Assay for Carrier Screening of the Hotspot Mutations in the CYP21A2 Gene (南京市妇幼保健院)	
16:50~17:00	殷黎忠	产前诊断临床意义不明变异胎儿的遗传咨询与妊娠结局 (常州市妇幼保健院)	
17:00~17:10	霍海芹	Mechanism research of neural crest cell migration involved in the pathogenesis of neural tube defects using 3D organoids (南京市妇幼保健院)	
17:10~17:20	陈碧清	Multi-level genomic analysis of autism tendency in adult (江苏省中医院)	

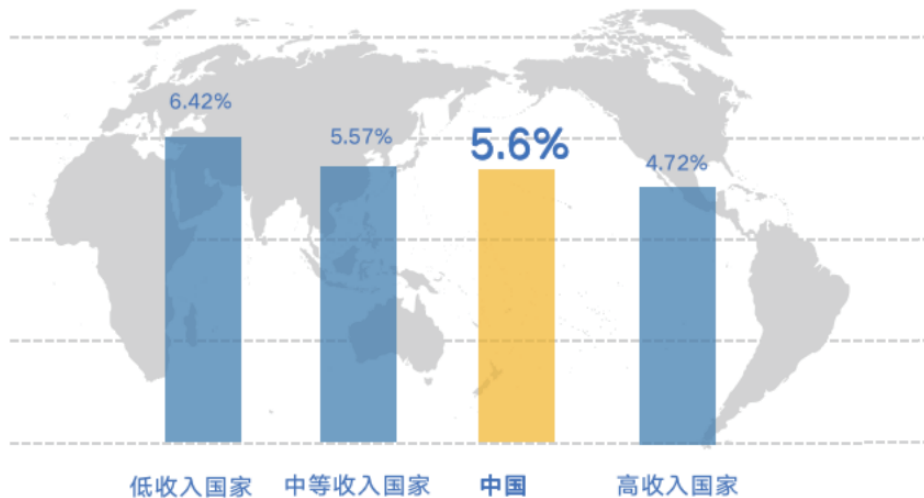
2023年11月12日上午(会议地点:2楼铂骊厅)

时间	讲者	大会报告	主持
08:30 ~ 09:00	周宏伟 教授	人体微生态:从因果到多中心	樊红 林承棋 缙灵山
09:00 ~ 09:30	王剑 教授	提高遗传病 NGS 检测阳性率的方法	
09:30 ~ 10:00	杨晓飞 教授	中国人泛基因组参考图谱	
10:00 ~ 10:15	休息		
10:15 ~ 10:45	王强 教授	卵子发育的代谢调控	虞斌 吴畏
10:45 ~ 11:15	霍然 教授	母源效应基因突变导致人类胚胎发育阻滞的新机制	
11:15 ~ 11:45	闭幕式 优秀论文、优秀组织颁奖		李红 许争峰 谢维

Newborn Genetic Screening

什么是新生儿疾病筛查？

新生儿疾病筛查是指在新生儿期对严重危害新生儿健康的先天性或遗传代谢性疾病进行筛查，使患儿得以早诊断，早治疗，早干预，避免患儿因脑、肝、肾等器官出现不可逆的损伤而影响智力和体格发育，保障宝宝的健康成长。



孩子刚出生，看着好好的，有必要做新生儿疾病筛查吗？

是的，有必要。这类疾病在孩子刚出生时往往没有症状或缺乏特异性表现，不能通过常规查体发现。但损害会逐渐累积，日趋严重，错过最佳干预期，一切将无法挽回。

赛福新生儿筛查产品特色

首次实现 SCID/XLA TREC/KREC 与多种单基因病的联合筛查

（SCID：重症联合免疫缺陷病，XLA：X 连锁无丙种球蛋白血症）

美国所有洲将重症联合免疫缺陷（通过 TREC 的检测）纳入新筛范围

赛福新生儿筛查产品优势

检测疾病：65 种疾病亚型（66 个基因+TREC/KREC）

一站式筛查：自主研发设计靶向测序技术，可实现 **1 滴血**同时筛查遗传性耳聋、 α/β 地中海贫血、脊髓性肌萎缩症、常见遗传代谢病等，一次检测即可分析点突变、部分拷贝数变异等及 TREC/KREC 定量分析。

针对性筛查：参照国内外新生儿筛查权威指南，结合中国人群发病率，选择相对常见的可筛可治性疾病。

报告周期短：8 个工作日（样本到达日起），建库方法简便快捷，自动化分析。

分析结果精准：靶向 panel 设计的同时，对特殊区域进行定制化引物设计，结合专利的生信算法，辅以专业参考数据库和文献，加之经验丰富的专业解读团队进行数据分析，全方位保障检测结果的准确性。

专业遗传咨询：根据检测结果及不同疾病特点，提供专业的遗传咨询服务。

赛福基因 单基因遗传病携带者筛查 Panel

孕前/孕早期是筛查的最佳时机，单基因遗传病携带者筛查是预防出生缺陷的第1道防线！

我国出生缺陷发生率为 5.6%，每年新增缺陷患儿约 90-100 万例。其中，超过 22% 的出生缺陷是由于基因突变所致。目前已知单基因遗传病超 9000 种，综合发病率高达 1/100，且多为高致死、致残或致畸性疾病。研究表明平均每个健康人携带 2.8 个以上的隐性遗传致病突变。因此，在孕前或孕早期进行单基因遗传病基因突变筛查，及时发现致病突变携带情况，可有效提示生育患儿风险，并通过遗传咨询、产前诊断和辅助生殖等手段，避免严重遗传病患儿的出生，是补充和完善出生缺陷一级预防工作的重要举措

赛福基因 单基因遗传病携带者筛查 Panel

本项目筛查 ACMG 相关指南建议以及中国人群高发的致死致畸的 468 种单基因病，采用二代测序技术 (Next-generation sequencing, NGS)，并补充专利方法检测 NGS 平台无法覆盖的动态突变、倒位、融合等多种基因突变，提示生育单基因遗传病患儿的风险，有效预防单基因遗传病患儿出生。

赛福携带者筛查产品优势

疾病纳入合理：根据国内外权威指南及国人高发疾病选定基因，人群携带检出率高，同时便于遗传咨询。

检测全面：NGS 检测同时，应用赛福自主开发方法覆盖 NGS 检测受限的 HBA1、HBA2、F8、DMD、FMR1、SMN1 和 CYP21A2 基因所涉及多种特殊类型变异的检测，最大可能降低技术局限性带来的检测残余风险。

专业解读：强大的遗传咨询团队，辅助临床解读。

赛福携带者筛查产品适用人群

- 1、有生育需求的备孕或孕早期（孕周<12周）人群
- 2、无不良孕产史、生育史的人群
- 3、无遗传病家族史的人群

赛福携带者筛查产品检测流程



