



医学遗传 生命本质 构建未来医学之梦

江苏省医学会第十一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：无锡市医学会 无锡市妇幼保健院 南京市妇幼保健院

江苏·无锡 2024年9月6~8日



医学遗传 生命本质 构建未来医学之梦
江苏省医学会第十一次医学遗传学学术会议

目 录

欢迎辞·····	1
组织机构·····	2
会议须知·····	3
电子学分证书信息登记及打印须知·····	5
会议日程·····	7
专家简介·····	10

欢迎辞

尊敬的各位专家、同仁：

大家好！

在这万物葱郁、金风云淡的宜人时节，我们齐聚美丽的太湖之滨无锡，共同迎来“江苏省医学会第十一次医学遗传学学术会议”。值此之际，我谨代表大会组委会，向所有与会的专家和学者表示最热烈的欢迎和诚挚的感谢！

学术先行，洞见未来。本次会议围绕“医学遗传，生命本质，构建未来医学之梦”的主题，本着主题新颖、内容充实、形式多样化的办会方针，聚焦医学遗传前沿和热点。届时，省内外医学遗传学领域的知名专家学者将通过大会报告、主题辩论及优秀论文交流等形式对医学遗传学领域的最新研究成果、临床应用经验、前沿技术应用、遗传咨询临床路径规范等方面进行分享与探讨，进一步推进医学遗传学的学科建设，夯实基础，共同迎接未来医学的到来和挑战。

本次会议由江苏省医学会、江苏省医学会医学遗传学分会主办，无锡市医学会、无锡市妇幼保健院和南京市妇幼保健院协办。在此，我谨代表分会对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表示衷心的感谢；也预祝各位代表在这钟灵毓秀吴文化的发源地——无锡度过愉快的时光！

最后预祝大会圆满成功！

江苏省医学会医学遗传学分会主任委员

2024年9月



A handwritten signature in black ink, appearing to be '徐海峰'.



医学遗传 生命本质 构建未来医学之梦
江苏省医学会第十一次医学遗传学学术会议

组织机构

大会名誉主席：李 红 虞 斌

大会主席：许争峰

大会执行主席：陈道桢

大会秘书处：王 艳 张 玢 杨 岚

学术委员会：

主任委员：许争峰 李 红 虞 斌

副主任委员：林承棋 王 挺 胡 平 王雷雷

委员（按姓氏拼音首字母排序）：

陈道桢 陈 琦 陈 婷 戴春笋 刁飞扬 董张及 段红蕾 方 媛 傅 丹
胡军武 胡苏玮 黄春燕 黄 蔚 金春燕 李黎明 梁 栋 刘建兵 马 蓉
马 翔 马长艳 茅彩萍 祁玉娟 钱言言 沈宏杰 沈鉴东 谭 娟 万国强
王 婧 王 静 王玉美 许金环 颜世军 张建林 张 俊 赵 纯 赵 薇
郑必霞 朱湘玉

青年学组副主任委员：偶 健 张 玢

青年委员（按姓氏拼音首字母排序）：

丁 丽 方 慧 方 可 郭 颖 何凤娟 解珺丹 李慧君 李 敏¹ 李 敏²
李 茜 沈 亚 时建铨 索 峰 陶 莹 王春莉 王 菁 王 欣 王志伟
向菁菁 杨 岚 杨敏燕 杨 蕊 张 芳 张 俊 朱红利

1 盐城市妇幼保健院

2 苏州大学附属第四医院（苏州市独墅湖医院）

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：2024年9月6日，会议时间：9月6~8日。

会议地点：无锡山明水秀大饭店。

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。



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，无锡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。



医学遗传 生命本质 构建未来医学之梦

江苏省医学会第十一次医学遗传学学术会议

五、用餐地点

早餐于入住酒店用餐；

9月6日 晚餐 1楼玫瑰苑

9月7日 午餐 会场简餐

9月7日 晚餐 1楼玫瑰苑

9月8日 午餐 1楼玫瑰苑

六、学分证书

学分证书为电子学分证书，请于会后30个工作日内在“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、参会代表请佩戴胸牌进入会场区域，非参会人员谢绝入内。
- 2、会场内请关闭手机或将手机铃声置于静音状态。
- 3、请各位参会代表务必严格遵守相关安全管理规定，注意人身安全、财产安全，预防、避免发生各类安全事件。
- 4、9月6日 17:00 在2楼如意厅召开江苏省医学会医学遗传学分会第二届青年学组工作会议，请青年学组全体成员准时参加。
- 5、9月6日 18:00 在2楼如意厅召开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，请全体委员准时参加。
- 6、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。
- 7、以上未尽事宜请与会务组联系。

会议日程

2024年9月6日			
12:00-19:00	报到 (1楼大厅)		
17:00-18:00	江苏省医学会医学遗传学分会第二届青年学组工作会议 (2楼如意厅)		
18:00-19:00	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 (2楼如意厅)		
2024年9月7日上午 (会议地点: 3楼梁溪厅)			
08:00-08:30	开幕式		
时间	讲者	大会报告	主持
08:30-09:00	王咏红 教授	新质生产力引领数智健康创新发展	许争峰
09:00-09:30	马 端 教授	基因意义不明变异解决方案	
09:30-10:00	秦 娜 教授	新生突变的影响因素及健康效应研究	
10:00-10:20	专题会一: 全基因组测序 (WGS) 在遗传疾病诊疗中的应用 (上海华大医学检验所有限公司 - 杨昀)		
10:20-10:30	专题会二: 靶向测序技术在无创产前中的应用特点 (赛雷纳 (中国) 医疗科技有限公司 - 张海川)		
10:30-11:00	王红艳 教授	FBXW4 突变导致矮小的遗传机制	陈道桢 刁飞扬
11:00-11:30	戚庆炜 教授	CMA 在产前诊断中的应用——临床指征选择及病例分析	
11:30-12:00	卢大儒 教授	遗传病基因检测与三级防控	
2024年9月7日下午 (会议地点: 3楼梁溪厅)			
时间	讲者	大会报告	主持
13:30-14:00	廖 灿 教授	精准医学时代的胎儿医学与产前诊断	王雷雷
14:00-14:30	董昱岳 教授	胎儿运动障碍的遗传学诊断与咨询	
时间	辩者	辩题	主持
14:30-15:20	正方: 赵 馨 韩 淼 李慧君 反方: 乔凤昌 张 芹 张 峰	产前 ES 检测发现的 VUS 是否需要报告?	王 挺
15:20-15:40	专题会三: 人乳头瘤病毒检测新趋势——全分型 E6E7 DNA 检测 (江苏千瑞医疗科技有限公司 - 申艳)		
15:40-15:50	专题会四: 新型微阵列芯片的技术展望与数据分享 (苏州云卡医疗科技有限公司 - 郭文涛)		



医学遗传 生命本质 构建未来医学之梦
江苏省医学会第十一次医学遗传学学术会议

时间	讲者	优秀论文交流	主持 点评
15:50-16:00	沈 聪	Long non-coding RNA NRSN2-AS1 promotes ovarian cancer progression through targeting PTK2/ β -catenin pathway (苏州市立医院)	傅 丹 朱湘玉 万国强
16:00-16:10	王 欣	Genomic Based Newborn Screening: Impact on Lysosomal Storage Disorders in China (南京市妇幼保健院)	
16:10-16:20	张 芳	Two Novel Compound heterozygous Loss-of-Function Mutations Cause Fetal IRAK-4 Deficiency Presenting with Pseudomonas Aeruginosa Sepsis (连云港市妇幼保健院)	
16:20-16:30	王 晶	肾积水胎儿表型 - 遗传性病因及预后情况分析 (常州市妇幼保健院)	
16:30-16:40	潘丽莉	基于二维 PCR 技术探索特定基因多态性与胆石症风险的关联性研究 (常州市第一人民医院)	
16:40-16:50	张 璿	4D 实时追踪技术展示减数分裂染色体运动轨迹 (东南大学)	
16:50-17:00	杨 岚	Construction of a risk prediction model for NS-CHD based on the congenital heart disease knowledgebase (无锡市妇幼保健院)	方 媛 段红蕾 金春燕
17:00-17:10	朱诗琪	ELL3 功能缺失导致胚胎非整倍体 (东南大学)	
17:10-17:20	沈鉴东	Data Analysis of Expanded Carrier Screening for Couples undergoing Assisted Reproductive Technology in Jiangsu and Anhui area of China (江苏省人民医院 / 南京医科大学第一附属医院)	
17:20-17:30	陈雨婷	新型冠状病毒感染对卵子和胚胎质量的影响 (南京市妇幼保健院)	
17:30-17:40	倪梦瑶	孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查在颈项透明层增厚胎儿中的应用效能分析 (南京大学医学院附属鼓楼医院)	
17:40-17:50	梁文鹏	A novel MYO6 variant identified in a Chinese family with autosomal dominant nonsyndromic hearing loss (南通市妇幼保健院)	

2024年9月8日上午（会议地点：3楼梁溪厅）			
时间	讲者	大会报告	主持
08:30-09:00	许争峰 教授	DMD 基因筛查新策略 - 基于 NIPT 数据重分析	马 翔 马长艳
09:00-09:30	陈道桢 教授	新生儿遗传病筛查的意义及临床应用	
09:30-10:00	虞 斌 教授	新生儿筛查血片遗传资源再挖掘	
10:00-10:10	专题会五：新生儿基因筛查 (浙江博圣生物技术股份有限公司 - 苏莎)		
10:10-10:20	专题会六：脆性 X 综合征基因检测与临床应用 (厦门百欧迅生物科技有限公司 - 邱一帆)		
10:20-10:30	专题会七：从 DNA 到 RNA，HPV 检测技术新格局 (上海欣汶医疗科技有限公司 - 杭晨)		
10:30-11:00	林承棋 教授	染色体非整倍性形成的分子基础	胡 平
11:00-11:30	张 军 教授	基因编辑相关酶的智能化挖掘与改造	
11:30-11:50	闭幕式 优秀论文、优秀组织颁奖		许争峰 虞 斌



医学遗传 生命本质 构建未来医学之梦
江苏省医学会第十一次医学遗传学学术会议

专家简介 (按会议日程排序)

大会讲者



王咏红
江苏省医学会

教授、博士生导师
江苏省医学会会长
江苏省卫生和计划生育委员会原主任、党组书记
中华医学会第二十五、二十六届理事会常务理事



马端
复旦大学

教授、博士生导师
上海市领军人才
上海市优秀学术带头人
上海市曙光学者
复旦大学代谢与分子医学教育部重点实验室副主任
复旦大学出生缺陷研究中心副主任
中华医学会医学遗传学分会副主委
全国卫管协会精准医疗分会副会长
上海市医学会罕见病分会主委
主持国家及上海科研项目 40 余项；在 Lancet、Blood、Nature Communication、Oncogene、Plos Genetics、Hum Mol Genet 和 Human Gene Therapy 等刊物上发表论文 320 余篇，其中 SCI 200 余篇。主编《生物学前沿技术在医学研究中的应用》、《临床遗传学》、《破解疾病的遗传密码》和《代谢分子医学导论》，副主编《今日遗传咨询》和《常见出生缺陷产前诊断的行业规范与指南》。获中国和美国发明专利 10 项。



秦娜
南京医科大学

副教授、硕士生导师
国家重大人才工程青年项目入选者
美国 St. Jude Children's Research Hospital 访问学者 (2019-2020)
主要致力于复杂疾病的基因组流行病学研究，主持国家自然科学基金、江苏省自然科学基金、中国博士后基金等科研项目 5 项；以第一作者（含并列）在 Lancet Oncology、Journal of Clinical Oncology、Cancer、Cell 等期刊发表论文 20 余篇。

大会讲者



王红艳

复旦大学附属妇产科医院

教授、博士生导师

复旦大学代谢与整合生物医学研究院常务副院长

基金委杰青、973/ 重大研发计划首席科学家、教育部长江特聘教授

万人计划领军人才、全国五一劳动奖章获得者

主要研究先天性心脏病、神经管畸形等重大出生缺陷的遗传性病因和致病的分子机制，将遗传学、分子机制与疾病预防相结合，在出生缺陷领域做出了许多开创性的工作。工作受到基金委原始创新项目及重点项目等资助。

以第一完成人获教育部自然科学一等奖、全国妇幼健康自然科学一等奖等，曾获第七届中国青年女科学家奖、药明康德杰出成就奖及谈家桢生命科学创新奖等。

以通讯作者（含共同）在 NEJM、Circulation、Eur Heart J 和 Cell Research 等知名期刊上发表了 68 篇 SCI 论文。



戚庆炜

北京协和医院

主任医师、医学博士、硕士生导师

中华预防医学会出生缺陷预防与控制委员会委员

中华医学会医学遗传学分会细胞遗传及基因组学学组委员

中国优生科学协会出生缺陷预防专业委员会常委

卫健委全国产前诊断技术专家组办公室秘书

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。2019年在美国贝勒医学院遗传研究中心访问学习。熟练掌握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。



卢大儒

复旦大学

遗传学博士、复旦大学特聘教授

医学遗传研究院副院长、感染与健康研究院常务副院长

基因技术教育部工程研究中心主任、上海市实验医学研究院副院长

中国遗传学会副理事长、遗传诊断分会主任委员、中国环境诱变剂学会常务理事 / 致畸专业委员会主任委员、全国生育健康遗传关怀联盟副理事长

目前主要从事遗传病基因筛查鉴定与分子机制、基因编辑与基因治疗研究等

曾获得国家技术发明二等奖、国家自然科学基金二等奖等国家级奖励 2 项以及国家教学成果奖 2 项，省部级科技成果一等奖 6 项，获得中国青年科技奖、国家百千万人才工程国家级人选、国务院政府特殊津贴、全国优秀教师、全国师德先进个人、上海市优秀学科带头人、上海市高等教育名师等荣誉。



医学遗传 生命本质 构建未来医学之梦
江苏省医学会第十一次医学遗传学学术会议

大会讲者



廖 灿

广州市妇女儿童医疗中心

妇产科主任医师、二级教授、博士生导师
广东省医学领军人才、广州市杰出专家
国家卫健委产前诊断技术专家、中华医学会围产医学分会胎儿医学组副组长
广东省医学会产前诊断分会副主委、广东省医师协会母胎医学分会副主委
广东省医学会围产医学分会产前诊断学组组长
1999年获国务院政府特殊津贴；2001年获“全国五一劳动奖章”；2005年获“第二届中国医师奖”；2012年获“全国卫生系统先进工作者”；2019年获“庆祝中华人民共和国成立70周年”纪念章；从事产前诊断、胎儿医学相关临床及科研工作41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46项；获国家、省、市各级科技进步奖19项；以第一作者及通讯作者在《NEJM》、《Genome Medicine》、《PNAS》等国内外核心期刊上发表研究论文400余篇。



董旻岳

浙江大学医学院
附属妇产科医院

主任医师、医学博士、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
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候任主委
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常务委员、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
临床工作主要从事遗传咨询、遗传病分子诊断、产前诊断和胚胎植入前遗传学诊断；
主要研究方向为遗传病致病基因鉴定、功能研究和遗传变异的致病机制研究，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。
主持国家自然科学基金3项、浙江省重点研发计划1项、浙江省自然科学基金2项，承担973项目/国家重点研发计划子课题5项；发表学术论文二百余篇，其中130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。



许争峰

南京医科大学附属妇产医院

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分会主任委员
江苏省医师协会医学遗传医师分会前任会长
长期从事医学遗传和产前诊断临床和科研，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100余篇，编著专著2部。

大会讲者



陈道桢

无锡卫生高等职业技术学校

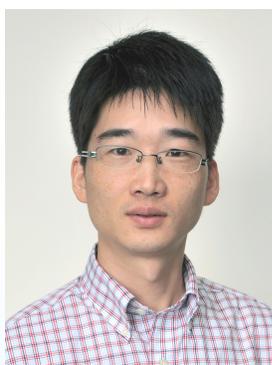
主任技师、博士（博士后）、研究员、教授、博士生导师
中国中西医结合学会分子诊断委员会副主任委员、中华预防医学会微生态学组委员
江苏省医学会第十一届检验学分会常委兼生化学组副组长
无锡市医学会临床检验专业委员会主任委员
江苏省领军人才，江苏省有突出贡献中青年专家，江苏省“333工程”第二层次培养对象（江苏省卫生领军人才），江苏省“兴卫工程”医学重点人才，江苏省“六大高峰人才”培养对象，江苏省首届医学拔尖人才，无锡市“太湖人才”医学领军人才。
《临床检验杂志》常务编委，《南京医科大学学报（自然科学版）》、《中国医药导报》、《东南大学学报（医学版）》编委，国家自然科学基金一审专家，浙江省和江西省自然科学基金外审专家。
研究领域为阴道微生态及妇科肿瘤基因诊断与治疗方向。主编出版专著2部，获国家自然科学基金项目3项、省级课题7项，市厅级课题8项，获省部级奖项，近5年共获得省部级奖项5项，市级奖项11项。获国家发明专利5项，实用新型专利6项，软件著作权8项，发表SCI收录论文51篇。



虞斌

常州市妇幼保健院

副院长、医学博士，研究员，博士生导师
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
现为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候任主任委员、常州市医学会医学遗传学分会主任委员等。
主要围绕优生遗传领域展开临床与科学研究，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22项，发表学术论文100余篇。



林承棋

东南大学

博士、研究员、博士生导师
“万人计划”中青年科技创新领军人才、“千人计划”青年千人
中国细胞生物学会染色质分会秘书长、中国遗传学会委员、美国微生物学会会员
江苏省医学会医学遗传学分会副主任委员、江苏省发育生物学会副理事长
获科技部重点研发项目、基金委重点项目、0到1原创项目、面上项目、新加坡NMRC和BMRC等多项基金资助。毕业于东南大学临床医学院，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）。
主要研究方向为细胞命运决定的转录及表观遗传调控。发现并鉴定了一个新的超级延伸复合物Super Elongation Complex (SEC) 家族，系统地阐述了该家族的功能特异性及在胚胎干细胞基因转录调控及命运决定中的作用新机制。在Cell、Nat Cell Biol、Mol Cell、Genes Dev.、Sci Adv.、Nat Commun 等杂志发表SCI论文30余篇，引用4000余篇次。



医学遗传 生命本质 构建未来医学之梦
江苏省医学会第十一次医学遗传学学术会议

大会讲者



张 军

南京医科大学

南京医科大学生殖医学与子代健康全国重点实验室

博士、研究员、博士生导师

课题组聚焦基因编辑技术的开发，先后在 Cell, Nature Methods, Cell Research 以及 Nature communications 等杂志发表论文 30 余篇，主持国家自然科学基金 2 项，参与科技部重点研发项目 3 项。

目前，课题组主要研究方向为：

1. 从宏基因组中挖掘、发现新型具有基因编辑潜力的酶；
2. 基于蛋白质大语言模型，实现蛋白质智能化设计与改造；
3. 研发罕见病基因治疗策略。

大会主持



许争峰

南京医科大学附属妇产医院

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分会主任委员
江苏省医师协会医学遗传医师分会前任会长
长期从事医学遗传和产前诊断临床和科研，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 100 余篇，编著专著 2 部。



陈道桢

无锡卫生高等职业技术学校

主任技师、博士（博士后）、研究员、教授、博士生导师
中国中西医结合学会分子诊断委员会副主任委员、中华预防医学会微生态学组委员
江苏省医学会第十一届检验学分会常委兼生化组副组长
无锡市医学会临床检验专业委员会主任委员
江苏省领军人才，江苏省有突出贡献中青年专家，江苏省“333 工程”第二层次培养对象（江苏省卫生领军人才），江苏省“兴卫工程”医学重点人才，江苏省“六大高峰人才”培养对象，江苏省首届医学拔尖人才，无锡市“太湖人才”医学领军人才。
《临床检验杂志》常务编委，《南京医科大学学报（自然科学版）》、《中国医药导报》、《东南大学学报（医学版）》编委，国家自然科学基金一审专家，浙江省和江西省自然科学基金外审专家。
研究领域为阴道微生态及妇科肿瘤基因诊断与治疗方向。主编出版专著 2 部，获国家自然科学基金项目 3 项、省级课题 7 项，市厅级课题 8 项，获省部级奖项，近 5 年共获得省部级奖项 5 项，市级奖项 11 项。获国家发明专利 5 项，实用新型专利 6 项，软件著作权 8 项，发表 SCI 收录论文 51 篇。



刁飞扬

江苏省人民医院

生殖医学中心主任
国家辅助生殖技术管理专家库成员
中国医师协会医学遗传医师分会委员
中国医疗保健国际交流促进会生殖医学分会 / 妇产科学分会常务委员
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
江苏省生殖医学创新中心主任
江苏省妇幼保健协会辅助生殖技术监测与评估专委会主任委员
美国匹兹堡大学医学中心 UPMC/MWRI 研究所生殖遗传访问学者
《中华生殖与避孕杂志》、《中国计划生育和妇产科》编委
近 5 年在 Cell Res, Lancet Regional Health, J Clin Invest, Am J Hum Genet 等杂志发表论文 70 余篇，在排卵障碍性疾病、辅助生殖技术安全性、生殖遗传、子宫内膜容受性方向获多项国自然、国重研发计划等项目资助。获全国妇幼健康科学技术奖、江苏省科学技术奖多次。



医学遗传 生命本质 构建未来医学之梦

江苏省医学会第十一次医学遗传学学术会议

大会主持



王雷雷

连云港市妇幼保健院

中心实验室主任兼科教处处长、博士、副研究员、硕士生导师
江苏省第六期“333”高层次人才、江苏省“科教强卫工程”青年医学人才
江苏省妇幼健康重点学科学科带头人、连云港市“521工程”第一层次人才
连云港市“科教强医工程”医学领军人才、连云港市高层次人才引进人才等人才称号
担任“中华医学会医学遗传学分会生化与代谢学组组长”、“中国妇幼保健协会出生缺陷防治与分子遗传分会委员”、“中国优生科学协会基因诊断与精准医学分会第三届委员会委员”、“江苏省医学会医学遗传学分会第九届委员会副主任委员”、江苏省妇幼保健协会第三届产前诊断专业委员会候任主任委员、“江苏省医师协会医学遗传医师分会第四届委员会委员”、“江苏省优生学专业质量控制中心委员”、“连云港市医学会第二届医学遗传学专委会主任委员”、“连云港市妇幼保健协会出生缺陷防控专业委员会主任委员”等十余个学术团体职务。主持省、市级科研项目15项，其中省级课题7项。发表论文40余篇，其中SCI论文29篇。荣获省级科技进步三等奖1项，市级科技进步一等奖1项，连云港市科技创新优秀奖1项，青年科技奖1项，获省市级医学新技术引进奖10余项。主要从事出生缺陷防控的实验室检测和科学研究工作，在遗传病的遗传检测、分子遗传学研究、实验室管理方面有丰富的临床经验。



王挺

南京医科大学附属苏州医院

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、中国妇幼保健协会临床质谱精准应用与生殖健康专委会副主任、委员、江苏省医学会医学遗传学分会副主任委员、江苏省医师协会医学遗传医师分会副会长、苏州市预防医学会理事及生殖健康专业委员会主任委员、苏州市医学会罕见病分会副主任委员、中国妇幼保健协会精准医学专业委员会委员、中国妇幼保健协会出生缺陷防治与分子遗传分会委员、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委员。江苏省妇幼健康重点学科（产前诊断学）学科带头人、江苏省“333工程”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。主持或承担科技项目二十余项；获发明专利3项、新型实用专利1项、软件著作权1项；CLIN CHEM、AJOG、EBioMedicine等国内外一作/通讯论文50余篇；获省科技进步三等奖、全国妇幼健康科学技术二等奖、中国出生缺陷干预救助基金会科技成果奖、江苏省医学新技术引进一等奖等25项科技成果奖励。



傅丹

江苏省苏北人民医院

妇产科副主任、产前诊断中心主任、主任医师、医学硕士、硕士生导师
江苏省医学会医学遗传学分会第九届委员会委员
江苏省医师协会医学遗传医师分会第四届委员会委员
江苏省妇幼健康协会产前诊断分会第三届委员会委员
江苏省优生学医疗质量控制中心委员
江苏省医学会围产医学分会第六届委员会母胎医学学组成员
扬州市出生缺陷质量控制中心委员
参与国家级重点研发项目一项，主持省妇幼课题一项，及参与省、市级科研课题6项，获扬州市新技术引进奖2项，发表SCI论文及核心期刊论文20余篇，参编妇产科教材两部。

大会主持



朱湘玉

南京大学医学院附属鼓楼医院

产前诊断中心主任医师、医学博士
江苏省医学会医学遗传学分会委员
中国女医师协会专业委员会委员
中华医学会医学遗传学分会分子遗传组委员
现从事产前遗传学诊断的临床和研究工作
曾赴美国哥伦比亚医学中心访问学习遗传咨询、染色体微阵列芯片和二代测序的实验技术和分析。回国后在省内率先开展染色体微阵列分析检测和遗传病的基因二代测序工作，获得多项省市新技术引进奖。具有丰富的出生缺陷产前诊断与咨询的临床经验。



万国强

南京大学

南京大学医学院模式动物研究所副教授、博士生导师
南京大学干细胞与再生医学中心主任
新加坡国立大学本科、博士；哈佛大学、密歇根大学博士后
研究方向：利用耳蜗类器官和基因编辑小鼠模型研究新的耳聋基因与机制以及听觉感音细胞再生机制
以第一作者或通讯作者在 PNAS, Nat Commun, EMBO Mol Med, Cell Rep, Adv Sci, Elife, Plos Genet 等期刊发表研究论文二十余篇，申请国家发明专利三项。
主持多项国家级科研项目，现兼任中国细胞生物学会理事、江苏省发育生物学会听觉研究专委会主委、江苏省医学会听力学分会委员、江苏省医学会医学遗传学分会委员等。



方媛

徐州市妇幼保健院

医学遗传与产前诊断科副主任、主任医师、医学硕士
徐州市第七期拔尖人才
徐州市首批医学青年后备人才培养对象
徐州市医学会医学遗传专业委员会副主任委员
江苏省医学会医学遗传学分会第九届委员会委员
江苏省医师协会医学遗传医师分会第四届委员会委员
江苏省妇幼保健协会出生缺陷防治分会第三届委员会委员
中国健康管理协会妇幼健康管理分会第二届理事会常务理事
主要从事产前筛查与诊断工作，擅长遗传咨询、羊膜腔穿刺术、染色体核型分析等产前诊断技术。
曾主持市级课题 3 项，发表核心期刊及以上学术论文 10 余篇，曾获得市科学技术奖 2 项、市医学新技术引进奖 5 项、淮海科学技术奖 1 项。



医学遗传 生命本质 构建未来医学之梦
江苏省医学会第十一次医学遗传学学术会议

大会主持



段红蕾

南京大学医学院附属鼓楼医院

主任技师、医学博士、硕士研究生导师
江苏省医学会医学遗传学分会委员
江苏省医学会围产医学分会母胎医学学组副组长
香港中文大学访问学者
主要从事遗传学诊断及实验室质量控制管理工作，擅长综合运用细胞遗传、分子遗传学技术对胎儿进行产前筛查及诊断。
主持省市级课题多项，发表学术论文四十余篇。



金春燕

泰州市人民医院

产前诊断中心主任、博士、副研究员
中国妇幼保健协会临床质谱专委会委员
江苏省医学会医学遗传学分会委员
江苏省医师协会医学遗传医师分会委员
江苏省妇幼保健协会产前诊断分会委员
江苏省妇幼健康研究会青年专家常务委员
江苏省妇幼健康研究会生育调控专业委员会委员
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，以第一作者或通讯作者发表SCI和中华系列论文十多篇。



马翔

江苏省人民医院
江苏省妇幼保健院

产前诊断中心主任、生殖医学科科室副主任、主任医师 / 教授、博士、硕士生导师
国家辅助生殖技术管理专家库成员
中国妇幼保健协会生育保健专业委员会常务委员
妇幼健康发展研究会生殖内分泌分会常务委员
中国优生优育协会助孕与优生专业委员会常务委员
江苏省医学会医学遗传学分会委员
江苏省罕见病质控中心（成人亚专业组）委员
江苏省妇幼保健协会生殖医学分会副主任委员
江苏省生育力保护与保存中心常务副主任
江苏省发育生物学学会生殖专业委员会，副主任委员、常务委员

大会主持



马长艳
南京医科大学

南京医科大学基础医学院医学遗传学系主任、博士、教授、博士生导师
1995年7月获理学硕士学位并到南京医科大学工作至今；2003年7月获理学博士学位
2004年3月-2006年12月南京医科大学江苏省人类功能基因组学重点实验室博士后
2007年9月-2007年12月美国 University of North Carolina at Charlotte 进修
2008年3月-2009年9月美国 University of Alabama at Birmingham 博士后
主要研究方向：肿瘤发生与转移的表现遗传机制；骨质疏松的发病机制和防治策略。
主持国家自然科学基金7项，中国博士后科研基金、教育部留学回国人员科研启动基金、江苏省自然科学基金、江苏省六大人才高峰科研基金等各1项，在 Adv Sci、Cell Rep、Clin Transl Med、Oncogene 等杂志发表 Sci 论文 30 余篇。作为副主编或参编身份参与编写人民卫生出版社教材 8 部。
曾获江苏省高校“青蓝工程”优秀青年骨干教师、南京医科大学“扬子江奖教金”、“巾帼建功标兵”等荣誉和称号。



胡平
南京医科大学
附属妇产医院

南京医科大学附属妇产医院产前诊断中心研究员、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 副主任委员
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
主要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。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。
共主持国自然等各类课题 8 项，以共同第一作者 / 通讯作者（含共同）在 Molecular Psychiatry、GIM、AJOG、UOG、npj Genomic Medicine 等杂志发表 SCI 论文 30 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、中国妇幼健康成果奖三等奖、南京市科技进步奖、江苏省医学新技术引进奖等各级奖项 10 项，获得发明专利 5 项。



扫码关注华大医学
了解最新产品动态



访问华大基因官网
获取最新公司资讯

PMseq® 病原微生物
高通量基因检测

适用于危急重症、疑难感染、
免疫缺陷及新发/突发罕见感染



MGISP-100 自动化样本制备系统
鄂械注准20192222647



MGISEQ-2000 基因测序仪
国械注准20183220257



MGISEQ-200 基因测序仪
国械注准20183220258



DNBSEQ-G99
国械注准20233221289



DNBSEQ-G99 基因测序仪
国械注准20233221289

多款测序平台，灵活满足不同临床需求



HALOS PMseq 一体机
国械注准20203210062



HALOS PTseq 一体机
国械注准20203210062



DNBelab-D4



DNBSEQ-EC5

PTseq™、PTseq™ Plus 病原微生物
靶向高通量基因检测

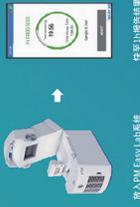
适用于社区获得性复杂感染、
混合感染、耐药检测等



BGI-Auto 自动化样本制备平台
苏苏械备20231292



PM Easy Lab® 全自动医用PCR分析仪
国械注准20233221432



qPCR+抗原检测

覆盖常见感染病原与重要耐药，应用于特定、少量病原的检测



多重基因检测病原多重检测试剂盒 (PCR-荧光探针法)



多重病原检测试剂盒



肺炎链球菌检测试剂盒



多重基因检测病原多重检测试剂盒 (PCR-荧光探针法)



新冠核酸检测试剂盒 (自研版)



肺炎链球菌检测试剂盒



华大基因
BGI

地址：广东省深圳市盐田区梅沙街道云华路9号华大时空中心 (518083)

服务热线：400-605-6655

网址：www.bgi.com

邮箱：info@genomics.cn



访问华大基因官网
获取最新产品资讯

华大基因作为全球最早进行宏基因组高通量测序病原检测系列产品研发与临床转化的创新型领军企业，积极开拓高通量测序 (NGS) 等先进分子诊断技术在感染性疾病等多个领域的应用；让病原检测更准、更快、更智能。公司聚焦感染疾病精准诊疗领域，不断丰富病原检测产品矩阵，可提供多场景量化综合服务，全方位人群动态化的临床需求。针对不同的临床应用场景，华大基因根据病原体检测靶标通量的不同，提供了全方位感染高中低通量的临床解决方案，并搭建了高品质全方位的服务体系，助力感染性疾病精准诊疗。

“海”心智造·旗舰多重

海尔施基因
HEALTH GENETECH



HPV E6/E7 DNA 全分型检测试剂盒 中国人群宫颈癌筛查的高品质选择

以致癌基因 E6/E7 DNA 为检测靶点，相比 L1 减少约 10% 高级别病变中的漏检

25 种 HPV 型别全分型，对高危型别持续感染的风险管理提供更有价值的评估手段

PCR 毛细电泳片段分析法，单管多重技术、双重质控和防污染体系，提供更简易精准的 HPV 筛查手段



NMPA 注册证号：国械注准 20163400305、国械注准 20173403364

*非广告用途，仅供医学专业人士参考

避免初筛假阴性，提高阴性预测值！

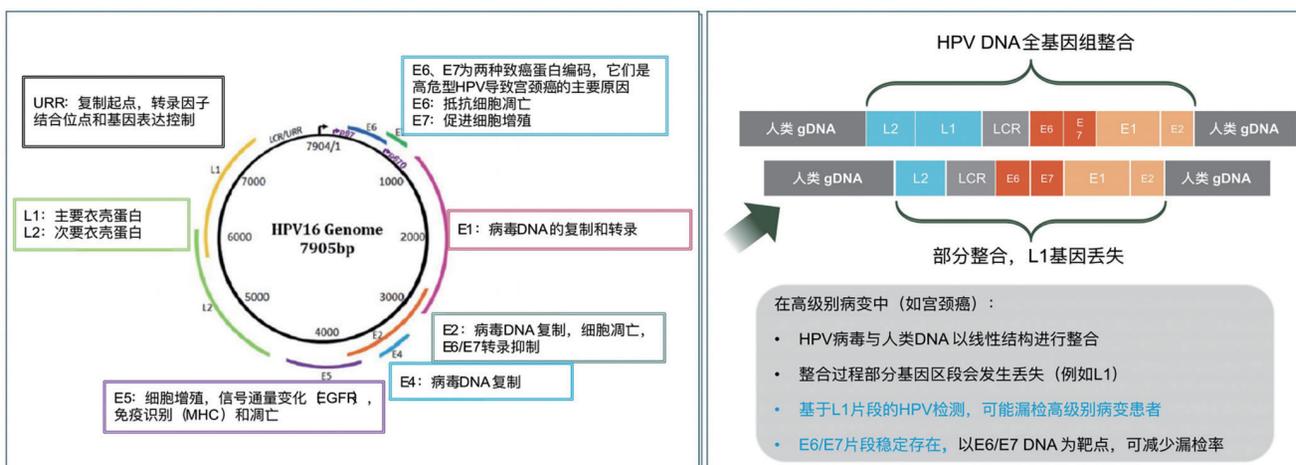


- 18种中高危型: 16, 18, 26, 31, 33, 35, 39, 45, 51, 52, 53, 56, 58, 59, 66, 68, 73, 82 *
- 7种低危型: 6, 11, 42, 43, 44, 81, 83

注册证号: 国械注准20173403364

* 《人乳头瘤病毒 (HPV) 核酸检测及基因分型、试剂技术审查指导原则》

以E6/E7为靶点可减少高级别病变中的漏检



无创产前胎儿染色体病 + 单基因遗传病筛查

无创产前筛查的必要性

出生缺陷是在出生时发现的结构性或功能性异常，极大地导致了婴儿残疾和死亡，我国的出生缺陷发生率约为5.6%，其中约15%-25%的出生缺陷是由**染色体异常**和**单基因疾病**等引起的，常见的染色体病有21号、18号、13号以及X、Y染色体异常，约占染色体非整倍体畸变95%；常见的单基因病有软骨发育不全、成骨不全症、努前综合征、雷特综合征等，后果严重，可能会致畸、致死。染色体非整倍体和显性单基因遗传病多为新发变异，这些疾病大多缺乏有效的治疗方法，**通过产前筛查和诊断是预防这些出生缺陷唯一有效的途径。**

侵入性检查技术难度大，且会给孕妇带来感染、流产风险，自20世纪90年代未发现循环游离胎儿DNA以来，利用孕妇**母外周血检测**常见胎儿染色体非整倍体的**无创产前筛查(NIPS)**已经发展起来。无创DNA产前检测(NIPT)利用孕妇**母外周血中的游离DNA**来筛查胎儿的遗传缺陷，避免了侵入性检测的风险，目前已成为产前筛查的关键方法。

无创产前筛查的现状

无创染色体病检测

NIPT技术是采用安全无创的方法，通过二代测序技术分析母体血浆中的游离胎儿DNA片段，判断胎儿是否存在遗传学变异。产前检测方法。NIPT作为一种筛查技术目前广泛应用于临床，相对于传统筛查技术，它具有高准确性、高敏感性以及高特异性优势，可用于检测常见的21-三体、18-三体、13-三体。

染色体拷贝数变异是除染色体非整倍体之外的另一大引起新生儿出生缺陷的遗传性因素，NIPT Plus作为常规NIPT的升级产品，能检测更多其他染色体非整倍体以及染色体微缺失/微重复，可大幅提高胎儿严重遗传病的检出率，对于出生缺陷的防控有重大意义，在筛查胎儿基因缺陷方面已具备临床应用的可行性。

无创单基因病检测

目前无创产前筛查主要是针对胎儿染色体异常的检测，除了染色体异常外，单基因遗传病也是导致出生缺陷的重要因素。显性单基因病约占全部单基因病的一半，大多数显性单基因病是由新发突变导致的。对于由新发突变导致的典型严重的显性单基因病，检测父母无法预测胎儿的患病风险，因此孕前的**一级预防**无法解决，**产前筛查并阻断的唯一时间节点。**

联合筛查的重要性

我国对胎儿染色体异常的产前筛查和产前诊断体系较为完善，而对单基因病的检测还相对薄弱。美国、意大利、比利时等多国检测机构持续开展无创单基因病临床检测应用实践，通过胎儿游离DNA有助于诊断或筛查常见的显性单基因病，国家对单基因病的防控已经高度重视。2021年12月14日，“国务院办公厅关于印发国家残疾预防行动计划（2021-2025年）的通知”中，明确指出：**广泛开展产前筛查，加强对常见胎儿染色体病、严重胎儿结构畸形、单基因遗传病等重大出生缺陷的产前筛查和诊断。**

韦翰斯生物推出**蕴蓓安™ - 无创产前胎儿染色体病+单基因遗传病筛查**，采用**安全无创**的方法，**一次采集孕妇外周血**，同时检测**染色体非整倍体、染色体微缺失和单基因显性**遗传病，实现**胎儿的染色体病及单基因病的同步无创产前筛查。**

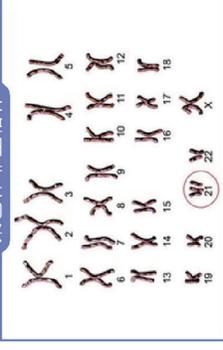


无创产前筛查的产品简介

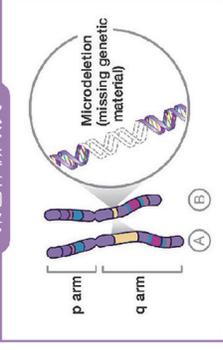
无创产前筛查是通过采集孕妇外周血，结合高通量测序技术和生物信息分析，对母亲和胎儿的遗传信息进行分析，评估胎儿患染色体病和单基因遗传病的风险，实现无创产前胎儿染色体非整倍体、染色体微缺失及单基因联合检测。

检测内容包含**15种染色体非整倍体疾病、15种染色体微缺失综合征以及156种临床早发、发病率高、后果严重的显性单基因疾病。**

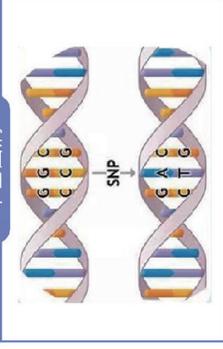
染色体非整倍体



染色体微缺失



单基因病



检测方法及技术参数

UMI分子标记的靶向测序

+

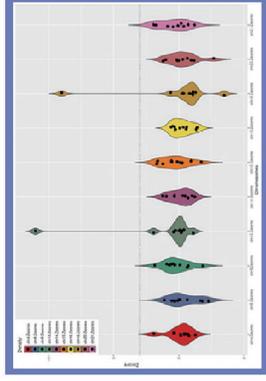
生信分析



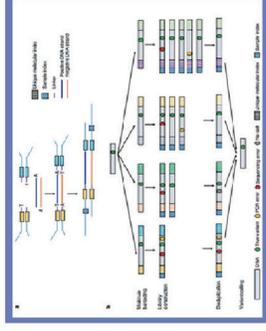
回顾性数据展示

染色体非整倍体和染色体微缺失综合征是基于靶向捕获测序的NIPT，利用染色体特异性reads的深度(RD)数据，计算Z-score确定胎儿的染色体畸变。

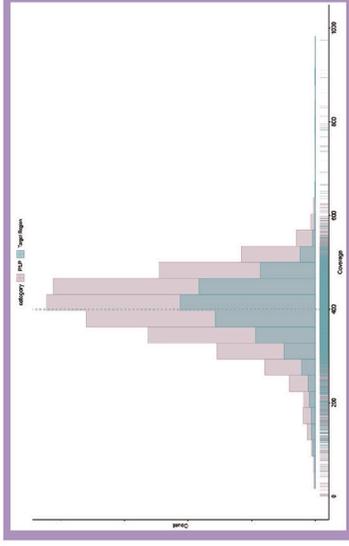
显性单基因疾病是基于目标区域捕获、单分子标签技术 (Unique Molecular Identifier, UMI) 建库及高通量测序技术联合方式，可以降低假阳性变异检出的概率，同时能提高变异检测的灵敏度。



-3和3分别作为Z-score异常判定上下界



单分子标签技术测序，起始样本中的每个核酸都有唯一的分子条形码，生物信息学软件可以高精度精确地过滤出重复的read，从而避免PCR错误，报告唯一read，从而在最终数据进行分析之前消除已识别的错误。



单基因遗传病筛查

灵敏度 > 99%;
 特异性 > 99%;
 目标检测区域中收录于 clinvar 数据库的 P/LP 位点: 平均覆盖深度大于 100x 的占比超过 99%, 平均覆盖深度大于 200x 的占比超过 97%。
 目标检测区域: 平均覆盖深度大于 100x 的占比超过 99.5%, 其中平均覆盖深度在 200x 以上的占比超过 97%。

优势分析



筛查全面

一次采样, 实现无创产前胎儿染色体非整倍体、染色体微缺失及单基因变异联合检测。



结果准确

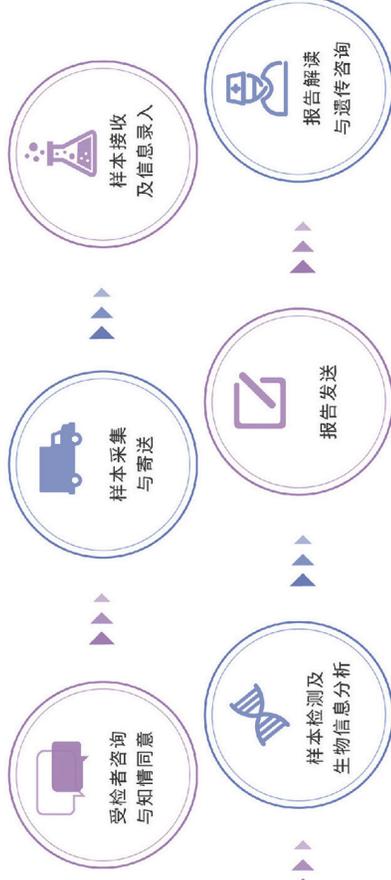
UMI 分子标签测序降低假阳性率, 同时能提高变异检测的灵敏度。

适用人群

孕周 ≥ 12 周,
 单胎妊娠的
 孕妇

- 不适用人群:**
- 夫妇一方有或疑似有染色体异常;
 - 单基因显性遗传病患者的孕妇;
 - 孕妇接受过移植手术、异体细胞治疗或者 1 年内接受异体输血等;
 - 孕期合并恶性肿瘤;
 - 双胎及多胎妊娠。

检测服务流程



样本要求

样本类型	样本要求	保存运输条件	检测周期
孕妇外周血	游离DNA保存管10mL; 孕周 ≥ 12 周	72小时内送至实验室, 常温运输 (1-25°C 常温运输, 0°C 以下隔离 放暖宝宝, 25°C 以上隔离放冰袋)	12 个工作日

参考文献(节选)

- [1] Brent RL. Environmental causes of human congenital malformations: the pediatrician's role in dealing with these complex clinical problems: caused by a multiplicity of environmental and genetic factors. *Pediatrics* 2004;113:957-68.
- [2] Chiu R, W. et al. Noninvasive prenatal diagnosis of fetal chromosomal aneuploidy by massively parallel genomic sequencing of DNA in maternal plasma. *Proc Natl Acad Sci USA* 105:20458-20463 (2008).
- [3] Jiang D et al. Clinical utility of noninvasive prenatal screening for expanded chromosomal syndromes. *Genet Med*. 21:1998-2006 (2019).
- [4] Xu C, Li J, Chen S, Cai X, Jing R, Qin X, Pan D, Zhao X, Ma D, Xu X, Liu X, Wang C, Yang B, Zhang L, Li S, Chen Y, Pan N, Tang F, Song J, Lin N, Zhang C, Zhang Z, Qiu X, Lu W, Yang C, Li X, Xu C, Wu Y, Huang HR, Zhang J. Genetic deconvolution of fetal and maternal cell-free DNA in maternal plasma enables next-generation non-invasive prenatal screening. *Cell Discov*. 2022 Oct 13:8(1):109. doi: 10.1038/s41421-022-00457-4. PMID: 36229437; PMCID: PMC9525263.
- [5] Zhang J et al. Non-invasive prenatal screening for multiple Mendelian monogenic disorders using circulating cell-free fetal DNA. *Nat Med* 25: 439-447 (2019).
- [6] Zhang J, Li J, Saucier JB, Teng Y, Jiang Y, Sanson J, McCombs AK, Schmitt ES, Petcock S, Chen S, Dai H, Ge X, Wang C, Shaw CA, Brennan A, Xia F, Yang Y, Purgason A, Poupak A, Chen Z, Wang X, Wang Y, Kulkarni S, Choy KW, Wagner RJ, Van den Veyver IB, Beaudet A, Parman S, Wong LJ, Eng CM. Non-invasive prenatal sequencing for multiple Mendelian monogenic disorders using circulating cell-free fetal DNA. *Nat Med*. 2019 Mar;25(3):439-447. doi: 10.1038/s41591-018-0334-x. Epub 2019 Jan 28. Erratum in: *Nat Med*. 2019 Feb 20. PMID: 30692697.
- [7] O'Leary P, Maxwell S, Minelli A, et al. Prenatal screening for Down syndrome in Australia: costs and benefits of current and novel screening strategies[J]. *Australian and New Zealand Journal of Obstetrics and Gynaecology*; 2013. 53(5):425-433.



地址: 上海市浦东新区美香花路500弄18号楼
 电话: 021-58116611 400-187-9166
 网址: www.we-healthgroup.com



医学遗传 生命本质 构建未来医学之梦
江苏省医学会第十一次医学遗传学学术会议

A series of horizontal dashed lines for writing, spanning the width of the page.

中国医学生誓言

健康所系，性命相托。

当我步入神圣医学学府的时刻，谨庄严宣誓：

我志愿献身医学，热爱祖国，忠于人民，恪守医德，尊师守纪，刻苦钻研，孜孜不倦，精益求精，全面发展。

我决心竭尽全力除人类之病痛，助健康之完美，维护医术的圣洁和荣誉，救死扶伤，不辞艰辛，执着追求，为祖国医药卫生事业的发展和人类身心健康奋斗终生。

医疗机构工作人员廉洁从业九项准则

- 一、合法按劳取酬，不接受商业提成。
- 二、严守诚信原则，不参与欺诈骗保。
- 三、依据规范行医，不实施过度诊疗。
- 四、遵守工作规程，不违规接受捐赠。
- 五、恪守保密准则，不泄露患者隐私。
- 六、服从诊疗需要，不牟利转介患者。
- 七、维护诊疗秩序，不破坏就医公平。
- 八、共建和谐关系，不收受患方“红包”。
- 九、恪守交往底线，不收受企业回扣。

高通量分子诊断全面合作伙伴

迈向基因的承诺

关于我們

迈基诺集团(含北京迈基诺基因科技股份有限公司分、子公司)成立于2011年,是集研发、生产、销售为一体的提供高通量基因测序综合解决方案的国家高新技术企业。迈基诺以具有自主知识产权的“GenCap®基因捕获”技术为核心,结合新一代高通量测序技术,开发了400余项个性化基因捕获的LDT及IVD试剂产品。其产品广泛应用于遗传病辅助诊断与筛查、肿瘤用药、微生物鉴别等方向,极大提升了各系统疾病相关的基因临床检测与科学研究能力。在遗传病诊断赛道,公司通过十余年的努力,建立了覆盖全国**500+**医院的产品及服务体系,与**5000+**医生建立深度合作,累计服务**38万+**例疑难病家庭提供精准诊断服务。迈基诺建立了**38万+**的遗传病病例数据库,为出生缺陷从诊断走向筛查建立了丰富的临床数据资源基础。结合公司自主研发的“诺云”云平台,可实现资源系统化管理、信息交互式共享、数据深度性整合。同时,通过开发分子诊断信息化系统及实验一体化设备,它们大力推动了智能化分子诊断实验室的全面应用。目前迈基诺集团已获得61项发明专利,是国家“973计划”、国家“十三五”规划重大专项承担单位,荣获国家高新技术企业、博士后科研工作站、北京市国际合作基地、北京市专利试点单位、重庆市创新基地、重庆市知识产权优势企业等多项荣誉。

临床辅助诊断

- 
遗传病检测
 神经系统、内分泌系统、五官、血液系统、免疫系统、泌尿系统等
- 
筛查类检测
 产前筛查、常见单基因病筛查、耳聋筛查、地贫筛查等
- 
用药检测
 儿童用药、精神类用药、癫痫用药、成人用药、心血管用药等

- 
多癌种检测
 肺癌、乳腺癌/卵巢癌、胃肠癌、血液肿瘤等
- 
病原微生物检测
 tNGS 检测、mNGS检测、肠道微生物、未知病原等
- 
科研定制、个性化检测
 根据临床需求,定制个性化基因检测方案

联系我们

迈基诺
MyGenostics Inc.
地址:北京市顺义区空港工业园B区巨鸿大厦A座2层
网址:www.mygeno.com.cn

客服热线:400-003-5255
招商电话:010-61445882
邮箱:service@mygeno.cn



扫一扫进入诺云平台



扫一扫微信二维码
关注迈基诺