



中華醫學會

# 第二十次全国医学遗传学学术年会

会议主题：遗传病基础研究及临床转化

◎ 贵州·贵阳 | Ⓞ 2023年05月18-20日

## 会议手册

主 办：中华医学会 中华医学会医学遗传学分会 中国遗传学会人类与医学遗传专业委员会

承 办：贵州省医学会 贵州省医学会生殖医学与遗传学分会 贵州省人民医院

GUIYANG

GUIYANG

# 目 录

医学遗传学分会委员名单 .....	01
综合信息 .....	02
嘉宾介绍 .....	05
框架日程 .....	21
详细日程 .....	23
会场分布图 .....	31
展位分布图 .....	32
参展企业列表 .....	33



## 中华医学会医学遗传学分会第十届委员会名单

(按姓氏笔画排序, 排名不分先后)

**主任委员:** 徐湘民

**前任主任委员:** 龚瑶琴

**候任主任委员:** 杨正林

**副主任委员:** 马端 邬玲仟 邱正庆 富伟能

**常务委员:**

马用信 王红艳 白云 刘合焜 许争峰 宋昉 张清炯 金帆 高健

韩骅 傅松滨 腊晓琳 曾凡一 廖世秀 戴朴

**委员:**

马玉珍 王华 王芳 王洁 白燕 吕建新 朱宝生 朱霖 刘丽梅

刘奇迹 刘俊涛 刘洪倩 刘艳秋 许琪 孙莹璞 孙淼 孙筱放 李巍

邱广蓉 何俊琳 何玺玉 邹丽萍 张春玉 张颖 陈万金 陈晓红 陈葳

郑梅玲 赵君利 姜艳芳 贺光 黄盛文 黄新文 戚豫 梁德生 曾妍

谢小冬 谢维 蓝丹 熊正方 熊符

**秘书长:** 曾凡一

**副秘书长:** 熊符

**秘书:** 颜景斌

# 第二十次全国医学遗传学学术年会

会议主题：遗传病基础研究及临床转化

## 综合信息

会议时间：5月19日 08:00-17:40

5月20日 08:00-17:30

会议地点：贵阳市贵州饭店会议中心

**胸卡：**所有参会人员进入会场、展厅及参加会议活动必须佩戴胸卡。胸卡遗失，不予补办，请妥善保管。

胸卡边条及卡绳颜色

红色

蓝色

绿色

黄色

参会人员类型

嘉宾代表

会议代表

参展商

工作人员

## 重要时间及地点温馨提示

### 会议开幕式

时间：5月19日 08:00-08:30

地点：会议中心一层贵州厅

### 中华医学会医学遗传学分会常委会

时间：5月19日 20:00-20:30

地点：会议中心一层第五会议室

### 中华医学会医学遗传学分会全委会

时间：5月19日 20:30-21:30

地点：会议中心一层第五会议室

### 会议闭幕式

时间：5月20日 17:20-17:30

地点：会议中心一层贵州厅3

## 展览及开放时间

展览开始时间：5月19日 08:30-17:30

5月20日 08:30-17:30

展览地点：会议中心一层贵州厅周围走廊

撤展时间：5月20日 18:00





## 学术交流须知

### 1、会议演讲人

- 请在报到后再次核对本日程册内的发言时间安排、熟悉会场位置；
- 请至少提前 2 小时将发言幻灯片（多媒体）送到会场控制台，不允许自带电脑或 IPAD 临时到场连接设备，以避免扣除发言时间，请各位配合；
- 请提前做好发言交流准备工作，不能超时。如果超时工作人员将会停止幻灯播放；
- 自觉遵守国家相关法律法规和政策要求，不在演讲中涉及与学术无关的政治或其它内容；
- 自觉维护国家安全和祖国统一，避免出现“一中一台、港独、藏独等涉及分裂国家、或诋毁辱骂党和国家”等错误言论”；
- 请在本单元会议开始前 10 分钟向会议主持人报到，并在会场内候场。

### 2、主持人

- 请在报到后确认所主持的学术单元时间和会场位置；
- 请提前 10 分钟到达主持的会场候场，了解报告者出席情况（会场工作人员提供）；
- 请准确把握会场状况，按时结束自己负责的场次，及时移交给下一个单元的主持；
- 请围绕主题组织讨论、控制会场秩序。遇特殊情况要及时向会场工作人员，大会秘书处或学术委员会报告。

### 3、壁报展示交流须知

- 壁报展示交流区设在会议中心一层贵州厅外侧走廊；
- 壁报采用电子壁报机进行浏览，壁报机数量有限，请自行安排好浏览时间。

## 代表须知

- 为提供优质的大会服务，请您配合我们做到遵守作息时间及会议安排；
- 会议各种活动都已经印刷在大会指南中了，请代表仔细阅读。如还有不明之处，可以到报到处咨询；
- 会议期间进入会场、展厅及就餐须佩戴胸卡，未佩戴者谢绝入场；
- 为表示对演讲者的尊重，请各代表在会场内不要大声喧哗，并关闭手机或将手机铃声置于振动状态；
- 提问时，提问者须围绕讲者发言主题，避免评论性言辞，简单明确的提出问题，不涉及与学术无关的政治或其它内容；
- 自觉维护国家安全和祖国统一，避免出现“一中一台、港独、藏独等涉及分裂国家、或诋毁辱骂党和国家”等错误言论；
- 学会拥有会议所有内容的版权，未经允许严禁拍摄会议演讲幻灯、视频演示或图片资料；
- 会议期间请注意保管好自己的财物和会议物品（发票、餐券、资料等），外出活动时注意安全；

# 第二十次全国医学遗传学学术年会

会议主题：遗传病基础研究及临床转化

- 事先熟悉所住宿酒店及会场情况，会议期间如发生火灾等突发情况，请各位代表听从统一指挥，快速、有序撤离现场；
- 会议期间请注意饮食卫生，如发生食品卫生安全等状况，请及时向会议主办方反馈，并配合后续相关调查；
- 如发生代表财务丢失情况，请及时联系场馆安保部门。会议主办单位或委托机构对由于代表自身原因造成的财务丢失不承担法律责任，但可协助代表寻找丢失财物；
- 会议主办单位对由于非主办和承担单位过失导致的危害人身安全的事件不承担法律责任；
- 严禁在会场、展厅内外和酒店内等散发或摆放未经大会组委会允许的学术或产品资料；
- 根据国家制定的相关法律法规，大会的会场、展厅等区域内禁止吸烟。

## 会议食宿

### 1、会议住宿

会议指定酒店已经3月在会议网站开放预订，请代表根据自己预定及缴费信息前往各酒店办理入住。没有办理预定的会务组根据宾馆房间情况尽力协助安排，但不能保证您的特别需求。

### 2、用餐安排

请按照报到时领取的餐券上的时间和地点用餐（为了方便使用餐券，建议将餐券放入代表证中，以防遗失或忘记携带），用餐凭当日当顿餐券。

日期	时间	形式	地点
5月18日	17:30-19:30	自助餐	迎宾楼三楼龙凤厅
5月19日	12:00-13:30	自助餐	迎宾楼二楼多功能厅 / 三楼龙凤厅
	17:30-19:00	自助餐	迎宾楼三楼龙凤厅
5月20日	12:00-13:30	自助餐	迎宾楼二楼多功能厅 / 贵宾厅
	17:30-19:00	自助餐	迎宾楼三楼龙凤厅



## —— 特邀嘉宾 ——



### 邵 峰

中国科学院院士

北京生命科学研究所学术副所长、资深研究员

1996年毕业于北京大学

1999年获得中国科学院生物物理研究所硕士学位

2003年获得美国密歇根大学医学院博士学位，之后在加利福尼亚大学圣迭戈分校医学院和哈佛大学医学院进行博士后研究

2005年回国后进入北京生命科学研究所工作

2012年获国家杰出青年科学基金资助

主要从事病原菌和宿主相互作用的分子机理研究，在病原菌毒力分子机制和抗菌天然免疫领域取得系列重要原创性发现，发表高水平论文100余篇，以通讯作者在 Science、Nature、Cell 三个杂志上发表有近20篇原创性论文



### 陈子江

中国科学院院士

山东大学讲席教授

山东大学妇儿医学研究中心主任

山东大学附属生殖医院首席专家

国家辅助生殖与优生工程技术研究中心主任

教育部生殖内分泌重点实验室主任

上海市辅助生殖与优生重点实验室主任（上海仁济医院）

国际生殖学会联盟（IFFS）常务理事和 WHO 等国际组织特使

从事妇产科学、生殖医学和医学遗传学领域的临床诊疗与科学研究，先后主持国家重点研发计划、973 项目、863 计划、国自然重点等课题；获国家发明奖，国家科技进步奖，全国创新争先奖，谈家桢生命科学成就奖等；学术成果发表在《新英格兰医学杂志》（NEJM）、《柳叶刀》（Lancet）、Nature、Science、Cell、Nature Genetics、PNAS 等杂志；主编《妇产科学》、《生殖内分泌学》等专业论著 10 余部

# 第二十次全国医学遗传学学术年会

会议主题：遗传病基础研究及临床转化



## 宋保亮

中国科学院院士

武汉大学副校长、泰康生命医学中心主任

担任国家重点研发计划首席科学家

中国细胞生物学会理事长

基金委糖脂代谢重大研究计划专家组组长

获陈嘉庚青年科学奖、中国青年科技奖、谈家桢生命科学奖创新奖、科学探索奖等荣誉

科研成果：长期致力于胆固醇代谢研究，取得了一系列重要原创发现，为降脂药物的研发提供了新的思路和理论基础

发表通讯作者论文 50 余篇，包括 Nature (2)、Science、Cell 等



## 杨焕明

中国科学院院士

中国科学院大学及中国协和医科大学教授

中国医学科学院学部委员

发展中国家科学院 (TWAS) 和欧洲分子生物学组织 (EMBO) 成员，丹麦、德国、印度、乌克兰、美国、非洲等国家科学院国际 / 外籍院士  
中国遗传学会和中国城市科学研究会副理事长

深圳华大基因联合创始人

多年从事基因组学的科研和教学工作，率领团队及全球合作者一起完成了“国际人类基因组计划 (HGP, 1999-2003)”、“国际人类单体型图计划 (HapMap, 2002-2006)”、“国际千人基因组计划 (G1K, 2008-2012)”、“国际癌症基因组计划 (ICGP, 2008-2010)”和“国际酵母基因组重新设计和合成计划 (Sc2.0, 2011-2017)”等国际合作计划，以及水稻、家猪、家鸡、家蚕、熊猫以及 SARS 病毒等多项动植物、微生物的基因组计划，其中 120 余篇论文发表于 Cell, Science, Nature 及其子刊等杂志上，H-index = 112



## 杨正林

中国科学院院士

中华医学会医学遗传学分会候任主任委员

中国医学科学院学部委员

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  
在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、New Engl J Med、Nat Med、Nat Genet、J Clin Invest、Am J Hum Genet、PNAS 等杂志发表 SCI 论文 191 篇  
主持科技部重点研发计划、自然科学基金创新群体等研究项目  
为国家杰出青年基金、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



## 陈波

1997 年本科毕业于四川大学生物工程微生物专业

2003 年获得美国迈阿密大学药理学博士学位

2010 年在哈佛大学完成博士后研究

2010 年开始在耶鲁大学眼科系和神经科学系任助理教授和副教授

2017 年起在西奈山伊坎医学院眼科系，干细胞科学系，和神经科学系任终生副教授

2022 年提升为终身正教授并授予 McGraw Family Endowed Professorship 冠名教授

主要从事视网膜退行性疾病的神经生物学机理以及治疗的研究，在神经保护和神经再生方面取得了一系列开创性研究成果

荣获一系列奖项，包括 Pew Scholars in Biomedical Sciences (2013-2017)，此奖项是颁给在生物医学领域有卓越研究成果的最具竞争力的年轻科学家，让他们从事最具挑战性的研究以造福人类健康。近年来陈波教授以通讯作者或者第一作者身份发表论文在国际知名期刊上，包括“Nature”，“Science”，“Nature Communications”，“eLife”和“Cell Reports”研究工作和成果多次被最高学术刊物和主流媒体报道并给予了高度评价，包括 Science Magazine, Nature Neuroscience Reviews, Nature Medicine, U.S. News & World Report 等

# 第二十次全国医学遗传学学术年会

会议主题：遗传病基础研究及临床转化



## 王红艳

博士、复旦大学妇产科医院二级教授  
杰青 / 长江教授 / 973 项目及重大研究计划项目首席  
万人计划领军人才  
Science China Life Sciences、JGG、J Rep Dev 等期刊编委  
中国生物物理学会女科学家分会秘书长  
中华医学会常务委员  
中国遗传学会医学遗传委员会常委  
1999 年于中科院上海脑研究所获博士学位  
1999-2007 年在 Monell 研究所及宾夕法尼亚大学从事博士后及研究助理  
2007 年引进入职复旦大学  
长期从事出生缺陷非经典遗传机制和代谢调控研究，取得系列原创性研究成果，成功论证稀有突变是导致人类神经管畸形的元凶 (NEJM 2010)，发现神经管畸形的发生取决于个体对有害稀有突变的容受阈值 (Cell Res 2018)，稀有突变也是叶酸不应答个体的遗传性内因 (PNAS 2018)，提供了散发病例遗传归因研究的新范式 (Mol Psychiatry 2022, STTT 2022, Sci Adv 2022)；阐明了标志性代谢物同型半胱氨酸 (HCY) 升高增加先心病发生风险的分子遗传学基础 (Circulation 2012, Cell Res 2013)，发现了决定 HCY 浓度的重要遗传位点 (Eur Heart J 2014)，回答了叶酸浓度不能良好预测出生缺陷的临床难题 (Circulation 2017)。发表通讯作者论文 60 余篇，荣获教育部自然科学一等奖，谈家桢生命科学创新奖，中国青年女科学家奖等；连续获得国家自然科学基金委重点项目、原创项目等资助



## 王磊

复旦大学生物医学院教授  
国家杰出青年基金获得者 (2017)  
国家“万人”计划领军人才获得者 (2019)  
曾获谈家桢生命科学创新奖 (2019)  
中源协和生命医学创新突破奖 (2020)  
上海市自然科学一等奖 (2020)  
全国妇幼健康科技奖自然科学一等奖 (2017)  
国家重点研发计划项目主持人  
J Genet Genomics, J Assist Reprod Genet 编委  
主要从事人类卵母细胞发育的遗传学研究  
以通讯作者在 Science, N Engl J Med, Science Transl Med, Am J Hum Genet 等发表 SCI 论文多篇





## 刘默芳

中国科学院分子细胞科学卓越创新中心（生物化学与细胞生物学研究所）研究员

国家杰出青年科学基金获得者

国家“万人计划”科技创新领军人才

获谈家桢生命科学创新奖、全国妇幼健康科学技术奖自然科学一等奖等荣誉

中国生化与分子生物学会 RNA 专业委员会主任

科技部重点研发计划“RNA- 蛋白质机器在哺乳动物遗传信息表达中的调控功能与机制”等项目首席科学家

Cell Res、JBC、BOR 等学术期刊编委，多次受邀 Keystone、EMBO、Gordon 等重要国际学术会议大会报告，组织 EMBO、CSHA 等重要国际学术会议

主要从事非编码 RNA 在癌症发生和精子发生中的功能机制研究，以通讯作者在 Science、Cell、N Engl J Med、Nat Rev Mol Cell Biol、Nat Cell Biol



## 周青

浙江大学求是特聘教授

国家杰出青年科学基金获得者

长期专注自身炎症性疾病的研究，发现 CRIA, DADA2, HA20, Otulipenia, APLAID 等新自身炎症性疾病

研究发现 RIPK1, ADA2, TNFAIP3, OTULIN, C1R, PLCG2 等自身炎症性疾病的新致病基因以及 NLRP3 和 NLRC4 体细胞突变；深入研究自身炎症性疾病致病机制，首次报道细胞死亡和泛素化缺陷可导致自身炎症性疾病

通过致病机制的研究推动对病人的靶向治疗，成功治疗 5 种自身炎症性疾病发表文章 52 篇，总影响因子 1375 多分，通讯或第一作者文章发表在 Nature, NEJM, Nature Genetics, Annals of the Rheumatic Diseases, Science Advances, JACI, PNAS, AJHG, Arthritis & Rheumatology 等期刊



# 第二十次全国医学遗传学学术年会

会议主题：遗传病基础研究及临床转化



## 张新华

中国人民解放军联勤保障部队第九二三医院血液科主任医师

广西优生优育协会副会长

带领团队从事地贫防治研究 20 多年，推动了我国地贫人群防控和规范化治疗，构建了符合中国国情的地贫群体预防筛查模式

2010 年参与制定《广西地贫防治计划》实施方案

2020 年成功开展地贫基因治疗前沿技术，使重型  $\beta$  地贫者摆脱输血依赖

《地中海贫血预防控制操作指南》副主编

《血液病诊断及疗效标准》编委

《中国地中海贫血诊断治疗指南》、《中国铁过载专家共识》、《儿童非输血依赖地中海贫血诊疗和管理专家共识》和《地中海贫血的临床实践指南》审定专家

参与国家 973、863、国自然等基金课题 14 项

获军队医疗成果二等奖、中国中西医结合科技奖一等奖、华夏医学奖二等奖、中华中医药学会奖二等奖、广西科技进步一等奖、中国妇幼保健奖二等奖和国家科技进步二等奖各 1 项



## 马端

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

研究方向：遗传相关疾病的发病机制与早期防治

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

上海市健康科技协会基因健康专委会主委

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 300 余篇，其中 SCI 190 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》



## 曾凡一

二级研究员，博导

上海交通大学及基础医学院特聘教授、上海交通大学医学遗传研究所所长、国家重大科学研究计划项目首席科学家，教育部长江学者特聘教授，国家杰出青年科学基金获得者，国家百千万人才工程人选、教育部新世纪优秀人才支持计划

美国宾夕法尼亚大学医学 / 理学双博士

国际干细胞组织 (ISCF) 秘书长及伦理委员会中国代表；中国遗传学会常务理事及人类与医学遗传专委会主委、遗传诊断分会副主委；中华医学会遗传学会常务理事兼秘书长、儿科学分会出生缺陷预防和控制委员会副主委

从事医学遗传学和发育生物学，尤其是干细胞和哺乳动物胚胎工程的交叉学科研究。承担了国家级、省部级等重大项目十余项，在国际著名期刊《Nature》、《PNAS》、《Blood》等杂志发表 SCI 论文 90 余篇，主编和主译专著 5 部，授权发明专利 11 项。研究成果被美国《时代》周刊评为年度“全球十大医学突破”之一，多次入选“中国基础研究十大新闻”

获得国家自然科学奖二等奖、教育部自然科学奖一等奖等省部级科技奖 8 项，荣获首届第三世界女青年科学家奖、中国青年女科学家奖、中国青年科技奖、谈家桢生命科学奖创新奖等荣誉



## 赵存友

教授、博士生导师

南方医科大学医学遗传学教研室主任

广东省精准医学应用学会精神心理健康分会副主任委员

中国中医药研究促进会心身医学专业委员会常委

中国遗传学会科学道德与伦理委员会委员

广东省医学会医学遗传学会常委

广东省干细胞临床研究专家委员会委员等职务

Frontiers in Genetics 和 Frontiers in Psychiatry 副编辑

主研方向：人类遗传病复杂表型变异的表观遗传调控机制。以双胞胎家系为对象，开展等位基因特异性 DNA 修饰、RNA 表达及非编码 RNA (lncRNA, microRNA) 等表观遗传修饰介导遗传与环境因素相互作用在精神疾病发展过程的作用机制

主持国家级、省部级课题二十余项。在 Science Advances、Molecular Psychiatry、American Journal of Human Genetics 等杂志发表英文论文 40 余篇

# 第二十次全国医学遗传学学术年会

会议主题：遗传病基础研究及临床转化



## 邬玲仟

M.D. Ph.D. 教授、妇产科一级主任医师  
中国医师协会医学遗传医师分会名誉会长  
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，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



## 张清炯

中山大学中山眼科中心 二级教授 / 一级主任医师

主要研究领域：眼科遗传病

国家杰青、国务院特殊津贴专家、FARVO

中国高被引学者、全球终身科学影响力排行榜（1960-2022）

中华医学会医学遗传学分会常委、广东省分会主委

中国医师协会医学遗传医师分会常委



## 陈万金

国家自然科学基金杰出青年基金获得者  
福建医科大学副校长  
福建医科大学附一医院神经内科主任医师、教授、博导  
百千万人才工程国家级人选  
享受国务院政府特殊津贴  
福建省特级后备人才  
教育部新世纪优秀人才  
福建省医学会神经病学分会主任委员  
中华医学会神经病学分会委员、医学遗传学分会委员  
以第一或通信作者在 Nature Genetics、BMJ、Neuron、Cell Research、Brain、Annals of Neurology、Cell Discovery、NSR 等发表 SCI 论文 40 余篇



## 马 竞

副研究员、硕士研究生导师、医学博士、遗传咨询师  
复旦大学附属耳鼻喉科医院、复旦大学附属儿科医院博士后  
中华医学会医学遗传学分会青年委员会委员兼秘书  
上海市医学会医学遗传学专科分会委员兼秘书及青年委员会副主任委员  
上海医学会罕见病专科分会委员兼秘书  
上海市健康科技协会基因健康专业委员会执行秘书长  
全国卫生产业企业管理协会精准医疗分会医学遗传学组秘书  
上海市医学会分子诊断专科分会委员  
上海市遗传学会遗传与分子诊断专委会委员  
主要研究方向为遗传病的病因、发病机制、早期干预和治疗。从事医学遗传检测和医学遗传咨询 14 年，积累了丰富的经验。发表 SCI 论文 40 余篇，主持国家自然科学基金等科研项目 6 项，参编遗传学著作 7 部

# 第二十次全国医学遗传学学术年会

会议主题：遗传病基础研究及临床转化



## 许琪

博士

中国医学科学院基础医学研究所副所长

北京协和医学院基础学院副院长

2004年毕业于中国协和医科大学，获博士学位

中国医学科学院基础医学研究所研究员、博士生导师

北京协和医学院首批长聘教授、“协和学者”特聘教授

中国医学科学院神经科学中心执行主任

先后获国家自然科学基金“优秀青年基金”、“杰出青年基金”资助，入选教育部“长江学者”特聘教授、“万人计划”领军人才，并获“中国青年科技奖”、“中国青年女科学家奖”。

20余年来致力于抑郁症、难治性癫痫、精神分裂症、阿尔茨海默病等重性脑疾病的发病机制和药物治疗靶点的研究。已在 Nature、Nature Structural & Molecular Biology、Nature Communication、Neuron、Molecular Psychiatry、American Journal of Psychiatry、Journal of Experimental Medicine、PNAS 等期刊发表通讯作者 SCI 论文 60 余篇，均在协和医科大学完成



## Yukinori Okada

MD, PhD, Professor,

Department of Genome Informatics, Graduate School of Medicine, the University of Tokyo.

Team Leader, Laboratory for Systems Genetics, RIKEN Center for Integrative Medical Sciences.

Dr. Okada's research focuses on the elucidation of mechanism where genetic variants in the populations affect clinical phenotypes of individuals, especially for autoimmune diseases and clinical biomarkers. He has identified >5,000 novel genetic risk loci for human complex traits by genome-wide association studies (GWAS). His research work has been published in research journals Nature, Nature Genetics, Nature Medicine, Nature Communications, Bioinformatics and Nucleic Acids Research.



## Oh Ji Won

Assistant Professor

Department of Anatomy, Yonsei University College of Medicine

Dr. Oh received his Ph.D. in 2013 from School of Medicine,

Kyungpook National University

He performed postdoctoral training in University of California, Irvine, CA from 2013- 2016

Dr. Oh was an assistant professor from 2016-2022 in Kyungpook National University



## 戴 朴

主任医师、教授、博士生导师

解放军总医院耳鼻咽喉头颈外科医学部学术委员会主任

中国医疗保健国际交流促进会人工听觉分会主任委员

北京市医学会医学遗传分会主任委员

亚太地区人工耳蜗及相关技术理事会理事

在中国首先开展微创保留残余听力的人工耳蜗植入手术，耳硬化症、颈静脉球体瘤、听神经瘤、中耳炎外科治疗理念和技术全国领先

领导团队预防的遗传性耳聋出生病例全球最多

主持获得国家科技进步和技术发明二等奖各一项

# 第二十次全国医学遗传学学术年会

会议主题：遗传病基础研究及临床转化



## 许争峰

主任医师、教授、博士生导师  
南京医科大学附属妇产医院副院长  
中华医学会医学遗传学分会常委  
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 80 余篇，编著专著 2 部



## 张 锋

复旦大学附属妇产科医院教授  
遗传工程国家重点实验室副主任  
中国遗传学会青年委员会主任委员  
中华医学会医学遗传学分会青年委员会常务副主任委员  
中国优生科学协会常务理事  
获“长江学者”特聘教授、国家杰出青年科学基金、国家万人计划科技创新领军人才等计划支持  
曾获第十五届中国青年科技奖、教育部自然科学奖一等奖、药明康德生命化学杰出成就奖  
致力于人类遗传变异导致不孕不育、出生缺陷等疾病的基础和转化研究已在 NEJM、Nature Genetics、AJHG、Cell Research、Nature Communications、Science Advances 等 SCI 期刊发表论著 160 余篇





## 朱献军

1997 年北京大学生命科学学院毕业

2006 年获美国得克萨斯大学奥斯汀分校博士学位

2006-2010 年在美国杰克森实验室 / 霍华德休斯医学研究所从事博士后研究

2010-2012 年在美国国家健康研究院糖尿病消化病及肾病研究所 (NIH) 从事博士后训练

2012 年回国到四川省人民医院建立实验室, 任研究员

2013 年起担任电子科技大学医学院博士生导师

2013 年入选四川省百人计划

2014 年获四川省杰出青年基金资助

2016 年获得四川省青年科技创新团队项目

主持的科研项目: 国家重大研究计划 973 项目 ( 课题骨干 ) 1 项、国家自然科学基金创新群体项目 ( 课题骨干成员 ) 1 项; 国家自然科学基金委面上项目 4 项; 四川省百人计划项目; 四川省杰出青年基金项目。在国际著名专业刊物 ( 包括 Journal of Clinical Investigation, Genetics in Medicine, Molecular Therapy, PLoS Genetics, BMC Biology, Human Molecular Genetics, Cell Disease and Differentiation 等 ) 发表学术论文 60 余篇, 获得国家发明专利授权 15 项, 国际专利 1 项

# 第二十次全国医学遗传学学术年会

会议主题：遗传病基础研究及临床转化

## —— 主持人 ——



徐湘民 教授  
南方医科大学南方医院



龚瑶琴 教授  
山东大学基础医学院



金帆 教授  
浙江大学医学院附属妇产科医院



梁德生 教授  
中南大学医学遗传学  
研究中心



刘合焜 教授  
福建医科大学



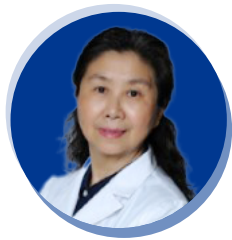
白云 教授  
陆军军医大学基础医学院



廖世秀 教授  
河南省人民医院



高健 教授  
河北省人民医院



宋昉 教授  
首都儿科研究所



中華醫學會

GUI YANG

GUI YANG



**朱宝生** 教授  
云南省第一人民医院



**郝冰涛** 教授  
河南省人民医院



**孙文靖** 教授  
哈尔滨医科大学



**袁永一** 教授  
中国人民解放军总医院



**邱正庆** 教授  
北京协和医院



**富伟能** 教授  
中国医科大学研究生院



**马用信** 教授  
四川大学华西医院



**韩 骅** 教授  
空军军医大学



**刘奇迹** 教授  
山东大学

# 第二十次全国医学遗传学学术年会

会议主题：遗传病基础研究及临床转化



孙 森 教授  
苏州大学附属第一医院



腊晓琳 教授  
新疆医科大学第一附属医院



孙筱放 教授  
广医三院广州妇产科研究所



黄盛文 教授  
贵州省人民医院



熊 符 教授  
南方医科大学基础医学院



周 洲 研究员  
中国医学科学院阜外医院



石 毅 研究员  
电子科技大学附属医院  
四川省人民医院



余 蕾 主任技师  
贵阳市妇幼保健院



## 日程概览

5月19日 星期五											
	第五会议室 [会议中心 1F]	主会场 [1F 贵州厅]	青年论坛 分会场 [1F 贵州厅 1]	临床遗传学 分会场 [1F 贵州厅 2]	基础遗传学 分会场 [1F 贵州厅 3]						
08:00-08:30		开幕式									
08:30-09:40		全体大会 (一)									
09:40-10:00		学术专题展示				/					
10:10-11:55		全体大会 (二)									
11:55-12:15		/				学术专题展示					
13:30-15:00							青年论坛分会场 (一)	临床遗传学 分会场 (一)	基础遗传学 分会场 (一)		
15:00-15:20							学术专题展示	学术专题展示	学术专题展示		
15:20-15:40									青年论坛分会场 (二)	学术专题展示	学术专题展示
15:40-17:40										临床遗传学 分会场 (二)	基础遗传学 分会场 (二)
20:00-20:30							常委会				
20:30-21:30	全委会										

# 第二十次全国医学遗传学学术年会

会议主题：遗传病基础研究及临床转化

5月20日 星期六

	主会场 [1F 贵州厅]	青年论坛 分会场 [1F 贵州厅 1]	临床遗传学 分会场 [1F 贵州厅 2]	基础遗传学 分会场 [1F 贵州厅 3]
08:00-09:45	全体大会(三)	/		
09:45-10:05	学术专题展示			
10:05-11:50	全体大会(四)			
11:50-12:10	学术专题展示			
13:30-15:00	/	青年论坛分会场 (三)	临床遗传学 分会场(三)	基础遗传学 分会场(三)
15:00-15:20		学术专题展示	学术专题展示	
15:20-15:40		青年论坛分会场 (四)	学术专题展示	
15:40-17:20			临床遗传学 分会场(四)	基础遗传学 分会场(四)
17:20-17:30				闭幕式



# 会议日程

5月19日

星期五

## 大会开幕式

主持：杨正林 教授

时 间	内 容
08:00-08:30	开幕式

## 全体大会（一）

主持：徐湘民 教授 / 龚瑶琴 教授

时 间	交流类型	内 容	讲 者
08:30-09:05	大会报告	Pyroptosis: From Antibacterial Immunity to Antitumor Immunity	邵 峰 院士
09:05-09:40	大会报告	三代试管婴儿与遗传学基础和前沿	陈子江 院士
09:40-10:00	学术专题展示 ( 华大基因 )	多组学技术在精准医学的应用	彭智宇 研究员
10:00-10:10		休息	

## 全体大会（二）

主持：杨正林 教授 / 邬玲仟 教授

时 间	交流类型	内 容	讲 者
10:10-10:45	大会报告	胆固醇合成与外排的调控机制	宋保亮 院士
10:45-11:20	大会报告	视网膜疾病致病机制及分子诊断	杨正林 院士
11:20-11:55	大会报告	LncORF 异常激活 YAP 信号促进细胞增殖的机理及应用研究	王红艳 教授
11:55-12:15	学术专题展示 ( 真迈生物 )	国产测序平台助力遗传学研究及临床转化	孙 雷



# 第二十次全国医学遗传学学术年会

会议主题: 遗传病基础研究及临床转化

## 基础遗传学分会场

主持: 金帆教授 / 梁德生教授

时间	交流类型	内容	讲者
13:30-14:00	专题报告	非编码 RNA 异常与临床疾病	马端
14:00-14:30	专题报告	从医学遗传到生物反应器	曾凡一
14:30-15:00	专题报告	非编码 RNA 表达失调介导精神分裂症表型变异的表观遗传调控机制	赵存友
15:00-15:20	学术专题展示 (博奥晶典)	耳聋基因筛查的临床应用	袁军
15:20-15:40	学术专题展示 (PacBio)	高准确性的长读长测序在罕见病和遗传病中的研究进展	翁亮

主持: 刘合焜教授 / 白云教授

时间	交流类型	内容	讲者
15:40-15:55	论文发言	Integrated gene analyses of de novo variants from 46,612 trios with autism and developmental disorders	王天云
15:55-16:10	论文发言	喉癌细胞中 STAT1 经 WNT4 促进肿瘤相关成纤维细胞自噬的分子机制研究	克丽颜
16:10-16:25	论文发言	Single-cell transcriptomic profiling of human retinal organoids revealed a role of IGF1-PHLDA1-AKT axis in photoreceptor precursor specification	胡友金
16:25-16:40	论文发言	Expression of expanded GGC repeats within NOTCH2NLC causes behavioral deficits and neurodegeneration in a mouse model of neuronal intranuclear inclusion disease	刘琼
16:40-16:55	论文发言	RNA-seq revealed the RA-induced elevation of Wnt signaling via perturbed miRNA regulatory networks and affected early craniofacial osteogenesis	邹奕
16:55-17:10	论文发言	眼遗传病患者的结构变异分析	孙文敏
17:10-17:25	论文发言	WDR73 Depletion Destabilizes PIP4K2C Activity and Impairs Focal Adhesion Formation in Galloway-Mowat Syndrome	李红艳
17:25-17:40	论文发言	Nedd4-2 基因敲除小鼠的癫痫发病机制研究	刘晓亮



### 临床遗传学分会场

主持：廖世秀 教授 / 高 健 主任医师

时 间	交流类型	内 容	讲 者
13:30-14:00	专题报告	三代测序技术在复杂单基因病筛查和诊断中的应用研究	邬玲仟
14:00-14:30	专题报告	单基因遗传高度近视：致病基因、机制及防盲要点	张清炯
14:30-14:45	论文发言	Multiplex library construction free of preamplification for trailable single cell copy number variation sequencing	潘星华
14:45-15:00	论文发言	一种基于多中心训练高泛化性的染色体核型智能分析系统	谢 志
15:00-15:20	学术专题展示 (致善生物)	高阶多重 PCR 微测序用于遗传病突变的全自动检测	李庆阁
15:20-15:40	学术专题展示 (因美纳)	全基因组测序在遗传病检测中的应用	王 剑

主持：宋 昉 研究员 / 朱宝生 教授

时 间	交流类型	内 容	讲 者
15:40-15:55	论文发言	中国人早发 2 型糖尿病大家系新致病基因 Isl-1 的鉴定与致病机制研究	刘丽梅
15:55-16:10	论文发言	吉林省非小细胞肺癌患者 RET 基因变异特征	何佳雪
16:10-16:25	论文发言	微阵列芯片法在地中海贫血基因变异检测中的应用评价	严提珍
16:25-16:40	论文发言	Hydrocephalus in cblC type methylmalonic acidemia	张开慧
16:40-16:55	论文发言	Two Novel mutations and pathogenic mechanisms in Gaucher Disease and non-syndromic congenital anodontia	何 菲
16:55-17:10	论文发言	Etiology analysis and G6PD deficiency for term infants with jaundice in Yangjiang of western Guangdong	杨立业
17:10-17:25	论文发言	靶向 mRNA 测序技术在血液病分子遗传学检测中的应用	王 曼
17:25-17:40	论文发言	HPV16 improves the prognosis of patients with HPSCC by inducing tumor-infiltrating lymphocytes	胡春燕

# 第二十次全国医学遗传学学术年会

会议主题: 遗传病基础研究及临床转化

## 青年论坛分会场

主持: 张 锋 教授 / 郝冰涛 教授

时 间	交流类型	内 容	讲 者
13:30-14:00	专题报告	线粒体功能障碍与脑钙化	陈万金
14:00-14:30	专题报告	耳廓表皮调控软骨发育在小耳畸形发病中的作用研究	马 竞
14:30-14:45	论文发言	Transmembrane protein 215: a novel gene induced by shear stress that maintains endothelial cell survival during vascular development and cancer progression.	张沛然
14:45-15:00	论文发言	Comprehensive genetic analysis of fetuses with congenital heart defects by chromosomal microarray in a large Chinese cohort	邹永毅
15:00-15:20	学术专题展示 (安捷伦)	精华版 WGS 的应用探索	李海波

主持: 孙文靖 教授 / 袁永一 教授

时 间	交流类型	内 容	讲 者
15:20-15:35	论文发言	基于羊水细胞转录组分析探索唐氏综合症发育异常潜在发病机制	郭正隆
15:35-15:50	论文发言	SLC25A20 的复合杂合突变 (c.199-10T>G + c.476T>C) 导致肉碱酰基肉碱移位酶缺乏症	甘众芷
15:50-16:05	论文发言	CUL4B 在癫痫中的作用及其机制研究	姜 威
16:05-16:20	论文发言	Microduplication of BTRC detected in a Chinese family with split hand/foot malformation type 3	邱力妍
16:20-16:35	论文发言	Rapid detection of modifying variants of $\beta$ -thalassemia based on MALDI-TOF MS	黄 利
16:35-16:50	论文发言	TRPV4 基因突变导致 kozlowski 型脊椎干骺端发育不良致病机制的研究	张 杰
16:50-17:05	论文发言	儿童常见基因组病数据库的建立	王杨阳
17:05-17:20	论文发言	Novel Alu-mediated deletions of the SMN1 gene were identified by ultra-long read sequencing technology in patients with spinal muscular atrophy	白晋丽
17:20-17:35	论文发言	FARS2 Deficiency Causes Cardiomyopathy by Disrupting Mitochondrial Homeostasis and the Mitochondrial Quality Control System	李博文



5月20日

星期六

### 全体大会（三）

主持：马 端 教授 / 邱正庆 教授

时 间	交流类型	内 容	讲 者
08:00-08:35	大会报告	组学和精准医学漫谈	杨焕明 院士
08:35-09:10	大会报告	Neuroprotective and Regenerative Strategies in Vision Restoration	陈 波 教授
09:10-09:45	大会报告	人类卵子独特表型的遗传机制研究	王 磊 教授
09:45-10:05	学术专题展示 (Oxford Nanopore Technologies)	纳米孔测序技术在人类遗传学研究中的应用	蒲子婧

### 全体大会（四）

主持：富伟能 教授 / 曾凡一 教授

时 间	交流类型	内 容	讲 者
10:05-10:40	大会报告	RNA 调控在男性不育和精子发生中的新功能机制	刘默芳 教授
10:40-11:15	大会报告	自身炎症性疾病的遗传诊断与靶向治疗	周 青 教授
11:15-11:50	大会报告	输血依赖型 $\beta$ -地中海贫血的基因编辑临床研究	张新华 教授
11:50-12:10	学术专题展示 (罗氏诊断)	WES 在遗传病诊断中的应用进展	阳紫莹

# 第二十次全国医学遗传学学术年会

会议主题：遗传病基础研究及临床转化

## 基础遗传学 / 东亚人类遗传联盟分会场

主持：马用信 教授 / 韩 骅 教授

时 间	交流类型	内 容	讲 者
13:30-14:00	专题报告	重度抑郁症 DNA 甲基化生物标志物 BICD2 及其作用机制研究	许 琪
14:00-14:30	专题报告	Statistical genetics, disease biology, drug discovery, and personalized medicine	Yukinori Okada
14:30-15:00	专题报告	From Grave to Cradle : Human Somatic Mosaicism	Oh Ji Won
15:00-15:15	论文发言	TCP1 promotes the progression of malignant tumors by stabilizing c-Myc through the AKT/GSK-3 $\beta$ and ERK signaling pathways	刘合焜
15:15-15:30	论文发言	CRISPR-based targeted haplotype-resolved assembly of a megabase region	刘 贇
15:30-15:35	休息		

主持：刘奇迹 教授 / 孙 淼 教授

时 间	交流类型	内 容	讲 者
15:35-15:50	论文发言	CTNNB1 突变导致家族性渗出性玻璃体视网膜病变	何韵琪
15:50-16:05	论文发言	SMAD6 蛋白异常翻译后修饰在出生缺陷中的致病机制	卢 磊
16:05-16:20	论文发言	基于 Bloom 综合征致病基因的抗前列腺癌纳米马达智能给药系统	陈 琨
16:20-16:35	论文发言	成骨不全症患者的基因治疗初探——利用反义干预技术及 CRISPR/Cas9 技术的体外治疗研究	曹一璇
16:35-16:50	论文发言	RunX1 基因通过调控线粒体功能影响 DS-iPSC 分化的机制研究	刘艳娜
16:50-17:05	论文发言	Defective joint development and maintenance in GDF6-related multiple synostoses syndrome	郁婷婷
17:05-17:20	论文发言	Fetal genetic findings for fetal growth restriction without structural malformations at a territory referral center: 10-year experience	吴小青
17:20-17:30	闭幕式		



### 临床遗传学分会

主持：腊晓琳 教授 / 孙筱放 教授

时 间	交流类型	内 容	讲 者
13:30-14:00	专题报告	遗传性耳聋的研究：从基础到临床	戴 朴
14:00-14:30	专题报告	遗传病从基因诊断带基因筛查探索与进展	许争峰
14:30-14:45	论文发言	Admission Glasgow Coma Score as an Independent Predictor of TT in Patients with Spontaneous Intracranial Hemorrhage: Two Centers Retrospective 1-to-1 Matched Analysis	高宏志
14:45-15:00	论文发言	雌性小鼠围孕期过量增补叶酸导致的血清叶酸水平升高通过 DNA 羟甲基化酶 TET3 上调 spalt 样转录因子 1 引起后代心脏发育异常	薛 赓
15:00-15:20	学术专题展示 (迪安)	细胞死亡与肌萎缩侧索硬化症致病基因	查运红
15:20-15:40	学术专题展示 (铂金埃尔默)	脆性 X 综合征：遗传咨询与生育指导	董旻岳

主持：黄盛文 主任医师 / 熊 符 教授

时 间	交流类型	内 容	讲 者
15:40-15:55	论文发言	基于三代测序的贵州人群地中海贫血基因突变类型全面分析	黄盛文
15:55-16:10	论文发言	不同不孕因素对辅助生殖技术出生子代基因组稳定性的影响	占琪涛
16:10-16:25	论文发言	PGT 活检技术对妊娠围产结局及子代健康影响的分析研究	庞文娟
16:25-16:40	论文发言	应用 PacBio HiFi 测序检测常染色体显性多囊肾病患者 PKD1 和 PKD2 基因突变	马定远
16:40-16:55	论文发言	揭开线粒体苯丙氨酰 tRNA 合成酶缺陷疾病的神秘面纱	吴元明
16:55-17:10	论文发言	中国单中心 164 例糖尿原累积症 Ia 型患者继发肝腺瘤 50 例临床特点分析	徐艺文
17:20-17:30	会议中心一层贵州厅 3 参加闭幕式		

# 第二十次全国医学遗传学学术年会

会议主题: 遗传病基础研究及临床转化

## 青年论坛分会场

主持: 周青研究员 / 周洲研究员

时间	交流类型	内容	讲者
13:30-14:00	专题报告	畸形精子症的遗传机制研究	张锋
14:00-14:30	专题报告	视网膜血管疾病分子机制研究	朱献军
14:30-14:45	论文发言	Expanding the genetic spectrum of tooth agenesis using whole-exome sequencing	喻康
14:45-15:00	论文发言	Mutation Analysis of CYP21A2 gene in 109 cases of prenatal diagnosis in China	王俊霞
15:00-15:20	学术专题展示 (金诺医学)	增强型全外显子组测序在儿科遗传病临床分子诊断中的应用	郁婷婷
15:20-15:30	休息		

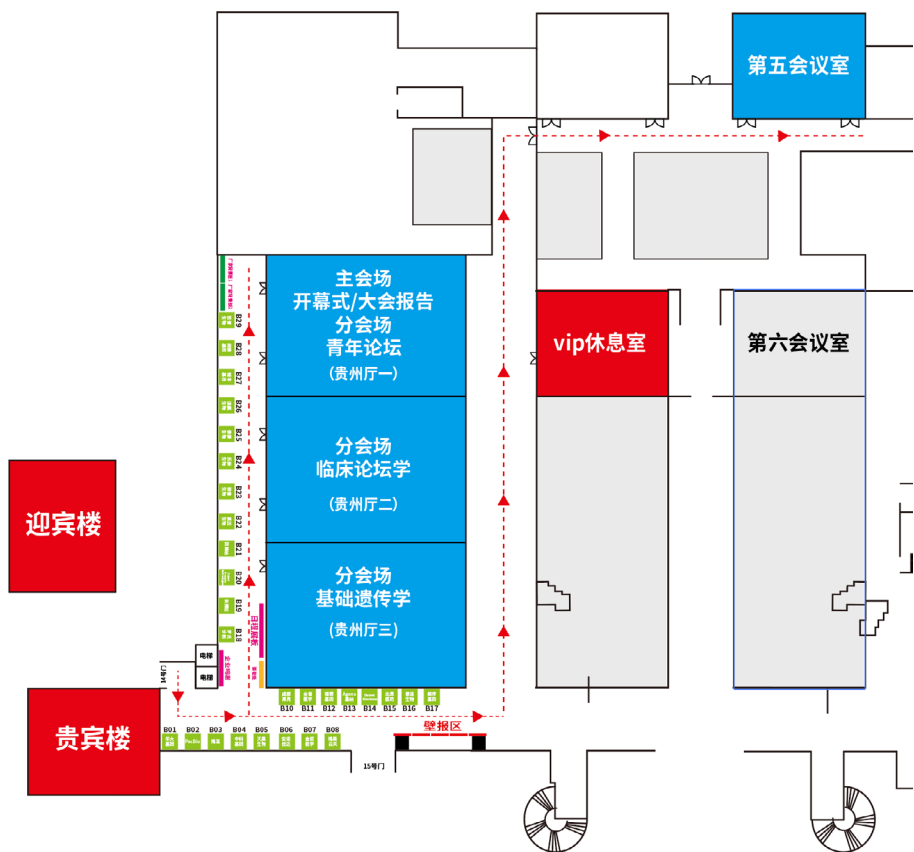
主持: 石毅研究员 / 余蕾主任技师

时间	交流类型	内容	讲者
15:30-15:45	论文发言	非中心体微管组织中心发育不良引起的微管减少导致 Gjb2 敲除小鼠 Corti 器发育畸形	邱越
15:45-16:00	论文发言	Supt16 haploinsufficiency causes neurodevelopment disorder by disrupting MAPK pathway in neural stem cells	王俊文
16:00-16:15	论文发言	Cfap65 基因敲除对小鼠精子发生的影响	王家雄
16:15-16:30	论文发言	广西地区肉碱-酰基肉碱移位酶缺乏症新生儿临床代谢谱及基因变异谱分析	耿国兴
16:30-16:45	论文发言	羟氯喹治疗 X 连锁 Alport 综合征模型小鼠疗效及可能机制研究	孙蕾
16:45-17:00	论文发言	计算机模拟蛋白空间结构预测 SLC4A4 错义突变致病性	盛文超
17:00-17:15	论文发言	Smek1 基因通过影响小脑浦肯野细胞参与脊髓小脑共济失调的发生	孙悦清
17:20-17:30	会议中心一层贵州厅 3 参加闭幕式		





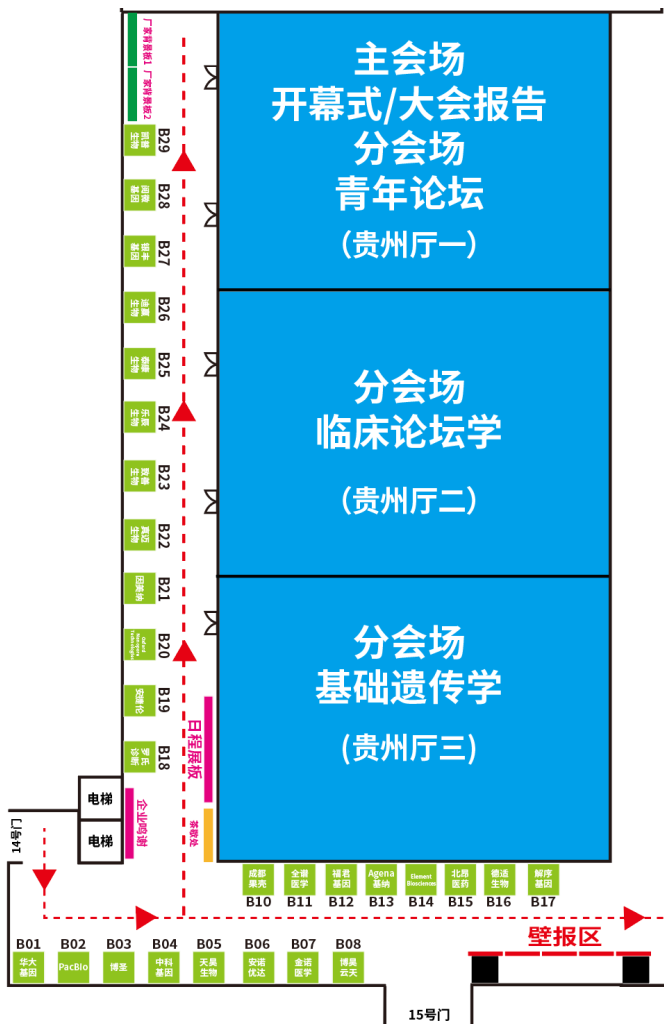
# 会场分布图



# 第二十次全国医学遗传学学术年会

会议主题：遗传病基础研究及临床转化

## 展位分布图





# 企业鸣谢

序号	参会公司 (宣传名称)	展位号
1	华大基因	B01
2	Oxford Nanopore Technologies	B20
3	罗氏诊断产品 (上海) 有限公司	B18
4	深圳市真迈生物科技有限公司	B22
5	因美纳 (中国) 科学器材有限公司	B21
6	安捷伦科技 (中国) 有限公司	B19
7	厦门致善生物科技股份有限公司	B23
8	PacBio	B02
9	杭州金诺医学检验实验室有限公司	B07
10	北京博奥晶典生物技术有限公司	/
11	珀金埃尔默医学诊断产品 (上海) 有限公司	/
12	杭州迪安医学检验中心有限公司	/
13	上海乐辰生物科技有限公司	B24
14	艾吉泰康生物科技 (北京) 有限公司	B25
15	浙江博圣生物技术股份有限公司	B03
16	上海迪赢生物科技有限公司	B26
17	中科基因生物科技 (江苏) 有限公司	B04
18	天昊生物医药科技 (苏州) 有限公司	B05
19	北京阅微基因技术股份有限公司	B28
20	银丰基因科技有限公司	B27
21	北京安诺优达医学检验实验室有限公司	B06
22	北京博昊云天科技有限公司	B08
23	广东凯普生物科技股份有限公司	B29
24	成都果壳医学科技有限公司	B10
25	北京全谱医学检验实验室有限公司	B11
26	Agena 基纳生物技术 (上海) 有限公司	B13
27	Element Biosciences	B14
28	上海北昂医药科技股份有限公司	B15
29	上海福君基因生物科技有限公司	B12
30	杭州德适生物科技有限公司	B16
31	广州解序基因科技有限公司	B17
32	北京迈基诺基因科技股份有限公司	/
33	旦旦医学 (贵州) 科技有限公司	/



中華醫學會