

浙江省妇幼健康协会关于举办第六届美国 贝勒医学院-香港中文大学-浙江大学医学 遗传与发育研究院临床遗传学大会

6th BCM - CUHK - ZJU Joint Symposium in Clinical Genetics 2025

2025. 11. 14-11. 16 浙江杭州浙江宾馆

2025年11月14日上午

会前工作坊1——遗传咨询

时间	内容	报告人
08:30-08:50	PGT and Genetic Counselling (PGT 和遗传咨询)	叶英辉
08:50-09:10	A Laboratory Geneticist Who Also Sees Patients in Our Genetic Clinic (实验室遗传医生在遗传学门诊的工作)	严凯
09:10-09:30	Counselling Difficulties in Prenatal and Paediatric Cases (产前和儿童病例中的咨询难题)	庄淑贞
09:30-09:50	Case Sharing: Handling Variants of Unknown Significance in Paediatric Counselling (案例分享：如何在儿童病例咨询中处理未知意义的变异)	卢辉文
09:50-10:10	Counselling Mitochondrial Cases (线粒体性案例咨询)	SCAGLIA Fernando
10:30-10:45	茶歇	
10:45-13:00	讨论：Genetic Counselling Role Play (遗传咨询角色扮演)	

2025年11月14日下午

会前工作坊2——无创产前筛查

时间	内容	报告人
14:00-14:25	NIPS: basic principle and fetal fraction (无创产前筛查的基本原理和胎儿游离 DNA 比例)	梁德杨
14:25-14:50	NIPS: common aneuploidies (无创产前筛查：常见染色体非整倍体)	蔡光伟



14:50-15:15	NIPS: microdeletion (无创产前筛查: 嵌合体)	关凯伊
15:15-15:30	NIPS: single gene disorders (无创产前筛查: 单基因疾病)	蔡光伟
15:30-15:45	茶歇	
15:40-16:05	NIPS: mosaicism, rare aneuploidies and UPD (无创产前筛查: 嵌合体、稀有的非整倍体和 UPD)	梁德杨
16:05-16:25	NIPS: multiple pregnancies & SNP (无创产前筛查: 多胎妊娠与单核苷酸多态性)	蔡光伟
16:25-16:50	NIPS: discordant USG finding in fetal gender (无创产前筛查: 超声发现胎儿性发育异常)	梁德杨
16:50-17:15	NIPS: maternal disorders (无创产前筛查: 母系疾病)	曹也

2025年11月14日下午

会前工作坊3-生物信息学		
时间	内容	报告人
14:00-14:20	Introduction of bioinformatics in the application of genetic diagnosis (生物信息学在遗传诊断中的应用)	董梓瑞
14:20-14:40	ACMG and ClinGen guidelines for CNV interpretation (ACMG 和 ClinGen 指南对拷贝数变异的解读)	周海健
14:40-15:00	ACMG guidelines on the pathogenicity interpretation for sequence mutations (ACMG 指南关于序列突变致病性的解读)	曹也
15:00-15:20	Approaches to Research Variant Classification (遗传变异致病性分类的研究方法)	SCOTT Daryl
15:20-15:30	讨论	
15:30-15:45	茶歇	
15:45-17:15	讨论: Variant interpretation (hands-on & presentation) (遗传变异解读的实操和演示)	

2025年11月15日上午

专题讲座



时间	内容	报告人	主持人
08:45-09:00	开幕式	Lee Brendan 梁德杨 黄荷凤	周海健& 孙立群
09:00-09:30	Uncovering Skeletal Development Related Disorders Through Animal Modeling（通过动物模型揭示骨骼发育疾病）	Lee Brendan	
09:30-10:00	In Utero Therapy for Fetal Genetic Diseases（胎儿遗传疾病的宫内治疗）	梁德杨	
10:00-10:30	Genetic Risk Scores for Chronic Diseases and the Prevention（慢性病的遗传风险评分及预防）	黄荷凤	
10:30-11:00	茶歇		
11:00-11:25	(会议 1A) Next-Generation Noninvasive Prenatal Screening: Expanding Beyond Chromosomal Aneuploidy Detection（下一代无创产前筛查：染色体非整倍体以外的遗传疾病）	张静澜	蔡光伟& 罗琼
11:25-11:50	(会议 1A) Non-invasive prenatal testing in the management of Multiple Pregnancies（多胎妊娠管理中的无创产前筛查）	蔡光伟	
11:50-12:15	(会议 1A) Incidental Findings of Maternal Disorders During Prenatal Cell-Free DNA Screening（无创产前筛查中母体疾病的偶然发现）	曹也	
11:00-11:25	(会议 1B) Amyotrophic Lateral Sclerosis: Treatable and Non-Treatable, From Genetic Complexity to Challenging Counselling（肌萎缩侧索硬化症：可治疗与不可治疗，遗传复杂性及遗传咨询的挑战）	庄淑贞	SCOTT Daryl& 刘爱霞
11:25-11:50	(会议 1B) Prospective Evaluation of Optical Genome Mapping, Mate-Pair Sequencing, and Chromosomal Microarray Analysis in Prenatal Genetic Diagnosis(胎儿基因诊断中光学基因组测序、配对末端测序和染色体微阵列分析的前瞻性评估)	周海健	
11:50-12:15	(会议 1B) New Insights in Mitochondrial Medicine（线粒体疾病医学的最新进展）	黄涛生	



12:15-12:30	摘要展示
-------------	------

2025年11月15日下午

专题讲座			
时间	内容	报告人	主持人
13:30-13:55	(会议2A) Overview of Expanded Genetic Carrier Screening in Hong Kong (香港扩展性携带者筛查概况)	梁德杨	庄淑贞& 吕旻
13:55-14:20	(会议2A) The Practice and Exploration of Expanded Carrier Screening in China (中国扩展携带者筛查的实践与探索)	吕熾	
14:20-14:45	(会议2A) Disclosure of Personal Health Risks From Expanded Carrier Screening (扩展性携带者筛查的个人健康风险披露)	曹也	
13:30-13:55	(会议2B) A Machine Learning Approach to Identifying Low-Penetrance Genes (一种识别低外显率致病基因的机器学习方法)	SCOTT Daryl	董梓瑞& 王鑫越
13:55-14:20	(会议2B) Integrating Next-Generation Phenotyping and Exome Sequencing for the Diagnosis of Rare Genetic Disorders (整合下一代表型学与外显子组测序用于罕见遗传病的诊断)	谢宗潜	
14:20-14:45	(会议2B) Artificial Intelligence-Assisted Karyotyping Analysis and Its Clinical Applications in the Cytogenetics Diagnostic Laboratory (人工智能辅助的核型分析及其在细胞遗传学诊断实验室中的临床应用)	周海健	
14:45-15:00	摘要展示		
15:00-15:30	茶歇		
15:30-15:55	(会议3A) In Utero Therapy for Thalassemia (宫内治疗地中海贫血)	梁德杨	曹也& 罗琼



15:55-16:20	(会议3A) RhD Blood Group Screening and Perinatal Management Strategies in East Asian Populations (东亚人群的 RhD 血型筛查和围产期管理策略)	段红蕾	
16:20-16:45	(会议3A) Gene Editing-Mediated Gene Therapy for Genetic Diseases (基于基因编辑技术的遗传病治疗)	杨辉	
15:30-15:55	(会议3B) Gene Discovery in the Clinic: Seeing Things for What They Are (临床中的新致病基因发现: 厘清现象的本质)	SCOTT Daryl	卢辉文&金鹏珍
15:55-16:20	(会议3B) The Development and Validation of Antisense Oligonucleotide Therapies for Genetic Disorders (反义寡核苷酸疗法在遗传性疾病治疗中的应用进展及验证)	刘鹏飞	
16:20-16:45	(会议3B) The Nuclear Functions of MIWI/piRNA in Spermatocytes (MIWI/piRNA在精母细胞中的核功能)	刘默芳	
16:45-17:00	摘要展示		

2025年11月16日上午

专题讲座			
时间	内容	报告人	主持人
09:00-09:25	(会议4A) Ovarian Aging: Genetic Background and Micro-Environmental Factors (卵巢衰老: 遗传背景与微环境因素)	张丹	SCAGLIA Fernando & 陈敏
09:25-09:50	(会议4A) Concurrent Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidies, Structural Rearrangements, and Monogenic Conditions, Integrating the Detection of Triploidy and Genome-Wide Absence of Heterozygosity (同步式胚胎植入前遗传学检测: 非整倍体、结构重排和单基因疾病合并三倍体和全基因组杂合性缺失)	周海健	
09:50-10:15	(会议4A) Mosaicism and first trimester pregnancy loss (嵌合体和第一孕期流产)	蔡光伟	



09:00-09:25	(会议4B) Treating Urea Cycle Disorders as a Model for Approaching Inborn Errors of Metabolism (以尿素循环障碍为范例探索先天性代谢缺陷的治疗路径)	Lee Brendan	蔡光伟& 张静澜
09:25-09:50	(会议4B) Use of Metabolomics in Inborn Errors of Metabolism (代谢组学在先天性代谢异常中的应用)	SCAGLIA Fernando	
09:50-10:15	(会议4B) Mitochondrial Deafness: Genetics, Prevention and Treatment (线粒体性耳聋: 遗传学、预防和治疗)	管敏鑫	
10:15-10:30	摘要展示		
10:30-11:00	茶歇		
11:00-11:25	(会议5A) Spindle Assembly and Female Fertility (纺锤体组装与雌性生育能力)	王磊	蔡光伟& 吕旻
11:25-11:50	(会议5A) Loss-of-Function in Genes From Chromosome X and Its Role in Infertility (X染色体基因功能丧失在不孕不育中的重要作用)	董梓瑞	
11:50-12:15	(会议5A) Genetic Pathogenesis and Clinical Intervention of Asthenoteratozoospermia (无精症的遗传发病机制及临床干预)	刘春雨	
11:00-11:25	(会议5B) Deciphering the Genetics of Autism Spectrum Disorder (自闭症谱系障碍的遗传学解析)	卢辉文	SCAGLIA Fernando &陈敏
11:25-11:50	(会议5B) Genetics of Childhood Food Allergy (儿童食物过敏的遗传学机制)	梁廷勋	
11:50-12:15	(会议5B) Autoinflammatory and Autoimmune Diseases: Diagnosis and Targeted Therapy (自身炎症性疾病和自身免疫性疾病: 诊断和靶向治疗)	周青	
12:15-12:30	摘要展示		

2025年11月16日下午

专题讲座

10月16日

时间	内容	报告人	主持人
13:30-13:55	(会议6A) The Genetic Etiologies of Fetal Growth Restriction（胎儿生长受限的遗传病因）	孙路明	梁德杨&孙立群
13:55-14:20	(会议6A) Genetic Diagnosis of Fetal Macrosomic Syndrome（巨大儿的遗传诊断）	梁德杨	
14:20-14:45	(会议6A) Prenatal Imaging Findings Associated With Genetic Conditions of Heterogeneous Etiology（遗传疾病的异质性与胎儿影像学的表现）	孙立群	
13:30-13:55	(会议6B) Contribution of Genomic Imbalance in Prenatal Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract(基因组非平衡性变异对胎儿肾脏和泌尿道先天性异常的影响)	蔡光伟	卢辉文&蒋颖
13:55-14:20	(会议6B) Paediatrics in CAKUT（肾脏和泌尿道先天性异常的儿科病例）	SCOTT Daryl	
14:20-14:45	(会议6B) High-Risk and Family Screening of Fabry Disease（法布里病的高危人群和家系的筛查）	毛建华	
14:45-15:00	摘要展示		
15:00-15:30	茶歇		
15:30-16:00	Clinical Trials in Mitochondrial Disease（线粒体疾病的临床试验）	SCAGLIA Fernando	董梓瑞&刘爱霞
16:00-16:30	Gut Microbiome and Childbirth Defect（肠道微生物组与出生缺陷）	梁廷勋	
16:30-17:00	From Genetic Associations to Genes and Spatial Cellular Contexts for Human Complex Diseases（人类复杂疾病研究：从遗传关联到基因及细胞空间环境的影响）	杨剑	
17:00-17:05	闭幕式		

