

附件 2

第二届广东省临床遗传咨询培训班日程

时间	事项	讲者	主持
2019.09.06			
17:00-18:00	分会常委会		孙炳刚
2019.09.07 上午			
8:30-9:10	开幕式		尹爱华
	学会领导致辞	孙炳刚	
	省妇幼领导致辞		
	南山妇幼领导致辞		
合影			
2019.09.07 上午	NIPT 专场		
9:10-9:40	NIPT 临床	尹爱华	张静
9:40-10:10	NIPT 临床应用中应该关注的关键指标	刘维强	
10:10-10:20	茶歇		
10:20-10:50	NIPT 的生物信息分析基础及其应用	陈样宜	
10:50-11:10	案例 1：唐氏综合征无创产前基因筛查 适应症和孕妇追踪管理	谢建生	
11:10-11:30	案例 2：唐筛和 NIPT 如何选择？	魏凤香	
11:30-11:50	案例 3：NITP 值得商榷的问题	熊礼宽	
11:50-12:00	讨论		

2019.09.07 下午	WES 遗传病专场		
14:00-14:30	WES 在产前诊断中的临床应用	王剑	何怡
14:30-15:00	产前诊断中的 NGS 技术方案选择	张彦	
15:00-15:30	单基因遗传病序列变异的临床意义定级（ACMG/AMP, Clingen）	高勇	
15:30-15:40	茶歇		
15:40-16:00	案例 1：1 例 Feingold 综合征患者的临床及家系分析	雷洁	
16:00-16:20	案例 2：胎儿四肢长骨短小的基因测序 1 例分析	夏珣	
16:20-16:40	案例 3：高通量测序临床单病检测发现的问题与体会	丁红珂	
16:40-17:00	讨论		
2019.09.08 上午	CMA 专场		
9:00-9:40	CMA 在产前诊断中的应用	李东至	谢建生
9:40-10:20	全基因组芯片对拷贝数变异的检测	卢建	
10:20-10:30	茶歇		
10:30-10:50	案例 1：CMA 诊断 12p-四体（Pallister-Killian 综合征）	吴菁	
10:50-11:10	案例 2：产前样本 CMA 分析中的 16p11.2 拷贝数异常	郭辉	
11:10-11:30	案例 3：22q11.2 上的白与黑	胡芷洋	

11:30-11:50	讨论		
2019.09.08 下午	CNV-Seq 专场		
14:00-14:30	《低深度全基因组测序在产前诊断的应用专家共识》解读	刘洪倩	章钧
14:30-15:00	CNV-Seq 在产前诊断中的应用	孔祥东	
15:00-15:30	案例 1：WES 结合低深度 WGS 的 CNV 检测方案尝试	章钧	
15:30-15:40	茶歇		
15:40-16:00	案例 2：CNV-seq 临床应用案例分析	杨洁霞	
16:00-16:40	从数据分析角度看 CMA 与 CNVseq	谭灏文	
16:40-17:00	讨论		