

广东省精准医学应用学会

粤精准医函〔2020〕36号

关于举办产前遗传学诊断拷贝数变异(CNV) 和纯合状态(ROH)数据解读和报告规范的 专家共识团体标准专项培训的预通知

各有关单位和个人：

为规范、推进我国产前遗传学诊断拷贝数变异(CNV)和纯合状态(ROH)数据解读及报告，提升产前遗传学诊断及咨询的水平，由广东省精准医学应用学会提出、广东省妇幼保健院等相关单位起草的《产前遗传学诊断拷贝数变异(CNV)和纯合状态(ROH)数据解读及报告规范的专家共识》团体标准即将正式发布。

为推进上述团体标准在业内的普及，促进相关专家共识在产前遗传学诊断领域的推广，广东省精准医学应用学会和广东省妇幼保健院将共同举办“产前遗传学诊断拷贝数变异(CNV)和纯合状态(ROH)数据解读及报告规范的专家共识”团体标准专项培训。现将有关事项通知如下：

一、组织架构

主办：广东省精准医学应用学会

承办：广东省妇幼保健院

二、培训对象

培训对象范围为从事临床基因检测、临床遗传咨询、产前诊断及相关技术和管理人员。

三、培训内容

(一) 产前 CNV/ROH 临床应用存在的问题及规范化的必要性

(二) 产前 CNV/ROH 临床应用前、应用中的质控及报告发放后的随访

(三) Clingen 对 CNV 的评分系统应用注意事项

(四) CNV 的分析和报告流程

(五) 嵌合体、意外发现和外显不全 CNV 等的分析和报告流程

(六) 对 ROH/UPD 的分析和报告流程

四、培训时间

2020 年 5 月 16 日（星期六）全天

上午 9:00 至 12:00；下午 14:00 至 17:30。

五、培训方式及费用

(一) 本次培训不收取任何费用，采用在线直播培训的方式进行。

(二) 参加培训的学员请先扫描以下二维码，关注学会公众

号，在公众号页面回复“0516”（不含引号），获取培训群二维码。
后续关于直播平台 and 观看方式等信息，将在培训群内通知。



学会公众号

六、有关事项

参加培训或培训过程中如遇到技术问题，请与学会工作人员联系。

联系人：

廖 聪：020-87001157

杨剑锋：020-87001609

附件：培训议程

广东省精准医学应用学会

2020年4月24日



附件

培训议程

时间：2020年5月16日

时间	题目	讲者	主持
9:00-9:10	开场致辞	尹爱华	
9:10-9:30	团体标准发布会	邬伶仟、 孙炳刚、 尹爱华	吴菁
9:30-10:20	CNV-seq 在产前诊断中的应用	邬伶仟	吴菁
10:20-11:10	产前 CNV/ROH 临床应用存在的问题及规范化的必要性	尹爱华	吴菁
11:10-12:00	产前 CNV/ROH 临床应用前、应用中的质控及报告发放后的随访	章钧	吴菁
午休			
14:00-14:50	Clingen 对 CNV 的评分系统应用注意事项	刘维强	张彦
14:50-15:40	CNV 的分析和报告流程	李茹	张彦
15:40-16:30	嵌合体、意外发现和外显不全 CNV 等的分析和报告流程	林少宾	张彦
16:30-17:20	对 ROH/UPD 的分析和报告流程	卢建	张彦
17:20-17:30	总结	尹爱华	张彦

抄送：学会标委会。

广东省精准医学应用学会

2020年4月24日印发

校对：项目部 廖 聪