

# 广东省精准医学应用学会

---

粤精准医函〔2020〕294号

## 关于举办《基于孕妇外周血浆游离 DNA 高通量测序无创产前筛查胎儿基因组疾病技术标准》 团体标准专项培训的正式通知

各有关单位和个人：

为规范、推进我国孕妇外周血浆游离 DNA 检测胎儿基因组疾病（NIPS）项目的临床应用，使高通量测序技术更好的为产前筛查服务。由广东省妇幼保健院提出的、相关单位共同起草的《基于孕妇外周血浆游离 DNA 高通量测序无创产前筛查胎儿基因组疾病技术标准》团体标准计划于 11 月正式发布。本标准于 2020 年 9 月 22 日正式立项和启动研制，于 10 月 24 日发布征求意见。

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《基于孕妇外周血浆游离 DNA 高通量测序无创产前筛查胎儿基因组疾病技术标准》团体标准专项培训，定于 11 月 28 日在广州越秀国际会议中心举行。

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、参会对象

从事产前筛查、产前诊断相关技术和管理人员以及独立医学检验所从业人员；

## 三、会议内容

(一) 团标发布会

(二) 团标专项培训

1. 基因组测序技术在产前筛查中的应用；  
2. 基于 NIPS 胎儿基因组病筛查的检测前知情告知和检测前咨询；

3. 基于 NIPS 胎儿基因组病筛查质量控制；

4. 基于 NIPS 胎儿基因组病筛查检测后遗传咨询及随访；

5. 基于不同技术平台的 NIPS 数据和质控讨论

(三) 外显子组测序遗传病诊断中的特殊案例专题交流会

1. 外显子组测序案例分享（嵌合突变）；

2. 外显子组测序案例分享（长读长测序的应用）；

3. 外显子组测序案例分享（结果互认的困境）；

4. 外显子组测序案例分享（CNV 验证）。

## 四、会议时间和地点

(一) 时间：2020 年 11 月 28 日（星期六）全天  
上午 8:30 至 12:30；下午 13:30 至 17:30。

(二) 会议地点：广州越秀国际会议中心（地址：广州市越秀区流花路 119 号）5 楼 503C 厅

## 五、参会方式及费用

(一) 本次会议免收培训费，会议当天提供午餐。其它交通费、住宿费自理，住宿信息请见附件 2。

(二) 本次培训采用线上线下结合的方式进行。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“NIPS”（不含引号），获取参会指引，包括线下参会的报名方式以及线上参会的观看方式。



学会公众号

(三) 因防控疫情需要，对参会人数总数控制，请实名报名，会务组将对报名进行审核和筛选，审核通过后将收到有关报名成功的短信，会议当天请凭此短信到会场外的“报到处”报到，领取会议资料和午餐券。

## 六、注意事项

(一) 关于防疫

会议将严格执行疫情防控措施，疫情中风险以上地区或参会日期前 14 天前往过疫情中风险以上地区的人员不建议参会，或需提供一周内的核酸检测阴性报告。报到时，所有参会人员需提供健康码并实名登记。

全国各地疫情风险等级查询可扫描以下国务院客户端二维码：



国务院客户端二维码

## （二）联系人

学会项目部：杨老师：020-87001609

- 附件：1. 会议议程  
2. 会议酒店订房信息  
3. 会议地点位置图及交通图

广东省精准医学应用学会  
2020年10月30日

## 附件 1

# 会议议程

时间：2020 年 11 月 28 日

时间	题目	讲者	主持
8:30-9:00	会议开幕式暨团体标准发布仪式 一、介绍领导及嘉宾 二、大会主席致开幕辞 三、团体标准发布仪式 四、领导致辞		尹爱华
9:00-9:40	基因组测序技术在产前筛查中的应用	邬玲仟	吴菁
9:40-10:20	基于 NIPS 胎儿基因组病筛查的检测前知情告知和检测前咨询	章钧	
10:20-10:30	茶歇		
10:30-11:10	基于 NIPS 胎儿基因组病筛查目标疾病种类及纳入标准	刘维强	
11:10-11:50	基于 NIPS 胎儿基因组病筛查检测后遗传咨询及随访	杨洁霞	
11:50-13:00	午休		
13:00-14:30	基于不同技术平台的 NIPS 数据和质控讨论（每人 12min+讨论）	任志林/汪敏/彭智宇 /陈样宜/王娟/张静	卢建

		波	
《外显子组测序遗传病诊断中的特殊案例专题交流会》			
14:30-15:10	外显子组测序案例分享（嵌合突变）	邬玲仟	
15:10-15:50	外显子组测序案例分享（长读长测序的应用）	孔祥东	
15:50-16:00	茶歇		
16:00-16:40	外显子组测序案例分享（结果互认的困境）	刘洪倩	
16:40-17:20	外显子组测序案例分享（CNV 验证）	张彦	
17:20-17:30	总结	尹爱华	

附件 2

## 会议酒店订房信息

酒店	与会场距离	订房电话	参考价格
中国大酒店	与越秀国际中心距离：190 米，步行 4m 分钟	高小姐 18933957675	豪华房：人民币 600 元净价/每间每晚(含单早)
东方宾馆	与越秀国际中心距离：190 米，步行 4 分钟	携程 APP	豪华房：人民币 500 元/间/晚(含单早)
宜必思	与越秀国际中心距离：770 米，步行 12 分钟	蔡经理 13977490505	标准间：人民币 450 元/间/晚

### 附件 3

## 会议地点位置图及交通指引

### 交通指引

#### 地铁 2 号线越秀公园站 B2 出口



## 交通指引

1. 机场：地铁 3 号线北延段（机场北/南--体育西），嘉禾望岗站转 2 号线到越秀公园站 B2 出口
2. 广州南站：地铁 2 号线，到越秀公园站 B2 出口
3. 广州火车东站：地铁 1 号线，公元前站转 2 号线到越秀公园站 B2 出口
4. 广州火车站，省汽车站：地铁 2 号线，到越秀公园站 B2 出口

---

抄送：学会会长、副会长、理事会各理事、监事，学会其他部门。

---

广东省精准医学应用学会

2020年10月30日印发

---

校对：项目部 黄凯丽

（共印3份）

