

广东省精准医学应用学会

粤精准医函〔2024〕752号

关于做好广东省临床遗传咨询培训班 实习工作的通知

广东省临床遗传咨询培训班学员：

为规范临床基因检测、临床遗传咨询从业人员的技术能力与水平，推进我省规范化临床遗传咨询体系建设，由广东省精准医学应用学会和广东省妇幼保健院联合主办的“广东省临床遗传咨询培训班”首届和第二届培训班已分别于2019年3月、9月顺利开班，同期完成了线下集中理论培训和线上案例学习，并于2019年11月进行了第一批结业考核。

原定于2020年面向第一届和第二届培训班的正式学员开展临床实习计划，受疫情影响，未能如期开展。依据2023年11月针对学员实习意向的问卷调查结果（大部分学员选择线上实习，小部分选择线下实习），考虑到完成理论培训间隔较久，经研究决定“广东省临床遗传咨询培训班”首批实习将于2024年8月15日至9月30日间开展进行，现将有关参会事项预通知如下：

一、实习时间

时间：2024年8月15日至9月20日

地点：线下实习人员根据报名情况，详见后续通知

二、实习方案

按累计实习时长或病例数计算，要求累计完成至少70小时或20个病例的实习。

（一）线上实习方案（针对所有学员）：线上参与早读、疑难病例讨论和出生缺陷防控遗传咨询能力培训课程等；

（二）线下实习方案（要求线下实习学员）：按照原定要求，在指定单位进行10个工作日的门诊跟诊实习；

三、报名方式

相关实习预约的报名管理将统一在学会考培项目平台（<http://m.gdpmaa.com/Home/Project/show/id/6>）中进行。



四、实习费用

此次实习将不收取学员任何培训费用。交通费、食宿费自理。

五、线上培训形式、内容及要求

（一）线上直播和录播相结合，支持课后回放。播放平台：

“优粤云”平台。平台注册与登录方法见附件 1；

（二）线上学习安排

1. 周一至周三、周五早 8:00，时长约 15 分钟，内容为专业相关知识学习，部分既往课程见附件 2。

2. 病例讨论：病例讨论在每周五中午 12:20 开始，部分既往讨论内容见附件 3；出生缺陷与产前诊断专科联盟疑难病例讨论在每月最后一周的周五下午 3:00 开始，讨论内容见附件 4。

3. 出生缺陷防控遗传咨询能力培训课课程，每周一晚 20:00-20:45，课程内容见附件 5。

4. 2023 年广东省出生缺陷实践技能培训班录播课程，课程内容见附件 6。

六、线下培训形式、内容及要求

线下实习具体内容详见后续通知。

七、联系方式

分会联系人：卢 建 15013113920、韦 源 13149946339

学会学术部：邓炫林 16620480184

附件：1. “优粤云”操作手册

2. 晨读专业知识授课课程表

3. 病例讨论信息表

4. 出生缺陷与产前诊断专科联盟疑难病例讨论信息

表

5. 产前诊断和产前筛查遗传咨询培训课程表
6. 2023 年广东省出生缺陷实践技能培训班课程表

广东省精准医学应用学会

2024 年 8 月 20 日

附件 1

遗传咨询培训直播平台——优粤云操作手册

1. 下载安装“优粤云”手机 APP

在各应用商店中搜索“优粤云”手机 APP 下载安装。也可扫描下方二维码下载安装。



2. 注册“优粤云”手机 APP

点击注册，填入手机号、验证码、密码、姓名、单位、科室、职称等个人资料信息后点击提交，等待后台审核通过，即可登录。

Three screenshots of the mobile app registration interface. The first screenshot shows the login page with a red box around the '注册账号' (Register Account) button. The second screenshot shows the registration form with fields for phone number, verification code, password, and name. The third screenshot shows the registration form with fields for unit, department, and title, and a red box around the '提交' (Submit) button.

广东省产前诊断智慧云

请输入账号

请输入密码

注册账号

验证码登录

登录

账号注册

欢迎使用广东省产前诊断智慧云 (优粤云)

手机号* 请输入手机号

验证码* 请输入验证码 发送验证码

密码* 请输入密码

确认密码* 请确认密码

姓名* 请输入真实姓名

性别 请选择性别

单位* 请选择单位

科室* 请选择科室

职称* 请选择职称

单位* 请选择单位

科室* 请选择科室

职称* 请选择职称

上传证件*(医师资格证、医师执业证、工牌等) 0/4

提交

3. 登录“优粤云”

(1) 手机端登录

可使用账号密码登录或手机验证码方式登录。由于系统安全设定，首次登录须更改为高级密码，包含大小写字母、数字及字符。



(2) 电脑端登录

将下方网址链接复制到电脑的浏览器中打开，建议使用谷歌浏览器，兼容性更佳。

网址：<https://uu-manager.uewell.com>



账号为手机号，密码默认为“123456”，由于系统安全设定，

首次登录须

更改为高级密码，包含大小写字母、数字及字符。也可通过手机验证码登录。

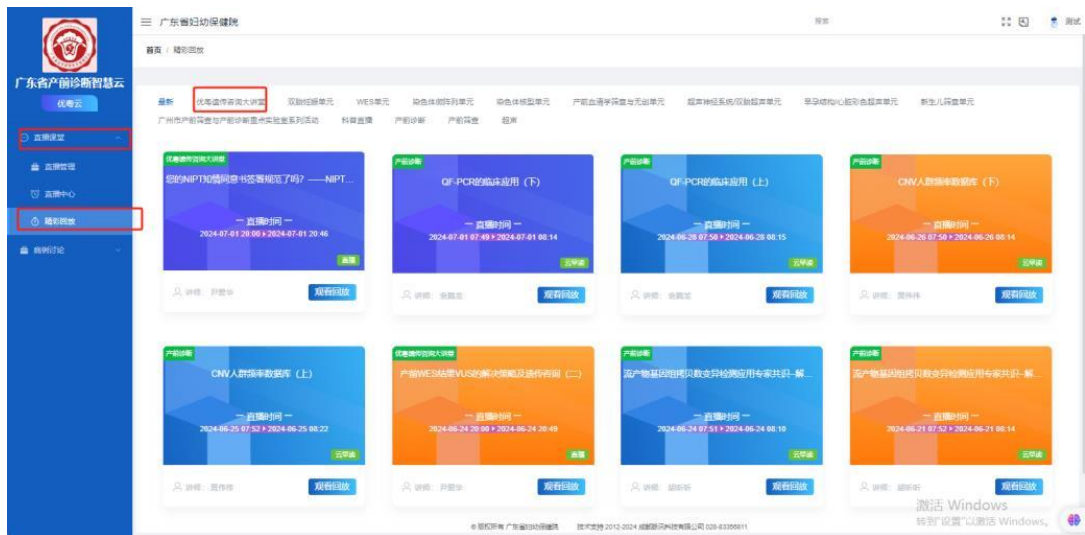
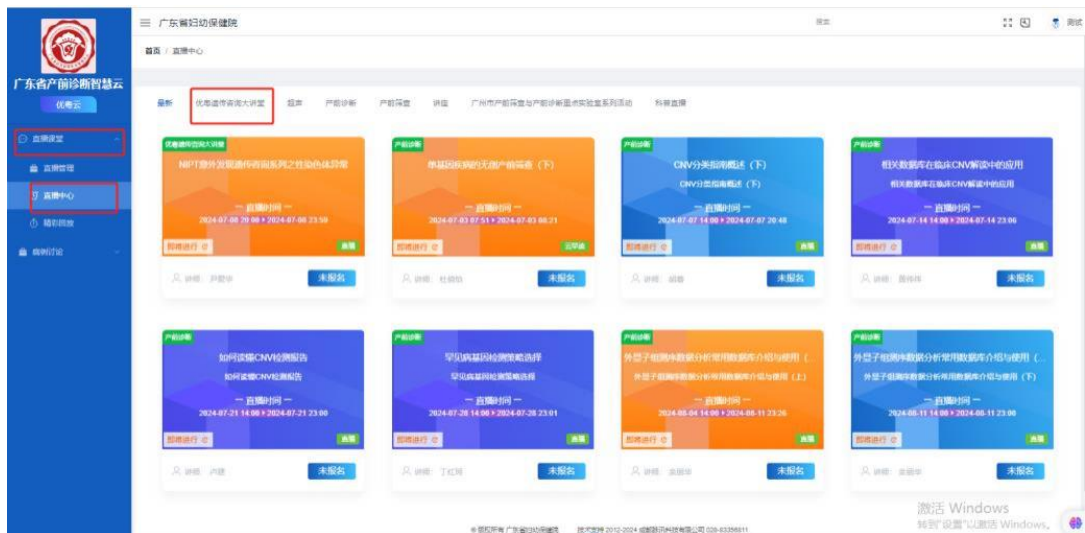


4. 登录“优粤云”，观看直播及回放

(1) 手机端观看



(2) 电脑端观看



(3) 统计学时

手机端登录在“我的”、“学习记录”右上角“总学时”观看统计学习时长（按小时计），点击打开可查看详细统计：直播学习时长（云早读、直播）、会议学习时长（病例讨论）、课程学习时长（培训考试）。



附件 2

晨读专业知识授课课程表

时间：周一至周三、周五早 8:00

时间	题目	讲者	备注
2024 年 5 月 6 日	Silver-Russell 综合征 (1)	何轶群	已支持课程回放 (优粤云)
2024 年 5 月 7 日	主动脉缩窄	张翠翠	
2024 年 5 月 8 日	主动脉缩窄	张翠翠	
2024 年 5 月 10 日	Usher 综合征 2A 型	陈延冰	
2024 年 5 月 11 日	Usher 综合征 2A 型	陈延冰	
2024 年 5 月 13 日	骨病基因检测与结果总结	兰菲菲	
2024 年 5 月 14 日	骨病基因检测与结果总结	兰菲菲	
2024 年 5 月 15 日	持续性血红蛋白增高症 (HPFH)	姚翠泽	
2024 年 5 月 17 日	持续性血红蛋白增高症 (HPFH)	姚翠泽	
2024 年 5 月 20 日	β -地中海贫血的新型疗法现状	包秀勤	
2024 年 5 月 21 日	β -地中海贫血的新型疗法现状	包秀勤	
2024 年 5 月 22 日	从神经科学到细胞骨架	孙佳慧	
2024 年 5 月 24 日	从神经科学到细胞骨架	孙佳慧	
2024 年 5 月 27 日	α -地中海贫血	梁 杰	
2024 年 5 月 28 日	显性 β 地中海贫血	梁 杰	
2024 年 5 月 29 日	OGM 在产前诊断中的应用及局限性	卢 建	

2024年5月31日	OGM在产前诊断中的应用及局限性	卢建	
2024年6月3日	cffDNA浓度低原因分析及临床意义(上)	杨洁霞	
2024年6月4日	cffDNA浓度低原因分析及临床意义(下)	杨洁霞	已支持课程回放(优粤云)
2024年6月5日	NIPT的意外发现-母体肿瘤(上)	侯亚萍	
2024年6月7日	NIPT的意外发现-母体肿瘤(下)	侯亚萍	
2024年6月11日	无创检测单基因病(上)	彭海山	
2024年6月13日	无创检测单基因病(下)	彭海山	
2024年6月14日	四倍体葡萄胎	郭芳芳	
2024年6月17日	复发性葡萄胎	郭芳芳	
2024年6月18日	NIPT在双胎妊娠中的应用及影响因素	王东梅	
2024年6月19日	NIPT在双胎妊娠中的应用及影响因素	王东梅	
2024年6月21日	流产物基因组拷贝数变异检测应用专家共识-解读	胡听听	
2024年6月24日	流产物基因组拷贝数变异检测应用专家共识-解读	胡听听	
2024年6月25日	CNV人群频率数据库(上)	黄伟伟	
2024年6月26日	CNV人群频率数据库(下)	黄伟伟	
2024年6月28日	QF-PCR的临床应用(上)	袁腾龙	
2024年7月1日	QF-PCR的临床应用(下)	袁腾龙	
2024年7月2日	单基因疾病的无创产前筛查	杜倩怡	
2024年7月3日	单基因疾病的无创产前筛查	杜倩怡	

附件 3

疑难病例讨论信息登记表

时间：每周五中午 12:20

时间	题目	讲者	备注
2024 年 1 月 5 日	XY 性发育障碍病例讨论	伦妙栩	不支持回放（优粤云）
2024 年 1 月 12 日	新发变异真的“新发”吗	胡 蓉	
2024 年 1 月 19 日	PA: IVS 宫内预后分析及宫内干预评估	吕莉娟	
2024 年 1 月 26 日	简版 NIPT 检出 7-三体临床意义及妊娠分险	杨洁霞	
2024 年 2 月 2 日	Jscobsen 综合征通过无创与 FISH 检测技术检出的意义及如何遗传咨询	王嘉欣	
2024 年 2 月 23 日	一例胎儿羊水过多的病例讨论	余丽华	
2024 年 3 月 1 日	两例 Hb A2 浓度正常的地贫引起思考	陈柯艺	
2024 年 3 月 8 日	复杂三联体 aHKaa 病例分享	姚翠泽	
2024 年 3 月 15 日	孤立性 FGR 病例讨论	饶腾子	
2024 年 3 月 22 日	着丝粒的结构、功能、失活及假双着丝粒的遗传咨询	陈汉彪	
2024 年 3 月 29 日	一例产前 CMA 与 WES 结果不符的病例讨论	任丛勉	
2024 年 4 月 12 日	关于孕期细小病毒 B19 感染问题讨论	张畅斌	
2024 年 4 月 19 日	先天性塘基化障碍	李 玲	
2024 年 4 月 26 日	无创 SCA 异常病例讨论	侯亚萍	
2024 年 5 月 10 日	3 例 15 三体嵌合的遗传学分析与遗传咨询	王 挺	
2024 年 5 月 17 日	NGS 报阴性解决策略	齐一鸣	
2024 年 5 月 24 日	一例胎儿尿道梗阻的治疗之路	朱 娟	
2024 年 6 月 7 日	孕期 CMV 感染合并羊水 CMV 阴性的产前诊断咨询	杨笑涵	
2024 年 6 月 21 日	一例疑难地贫的诊疗路径	包秀勤	

附件 4

疑难病例讨论信息登记表

时间：2024 年 1 月 1 日-2024 年 7 月 3 日 每月最后一周的周五

15:00-17:00

时间	题目	讨论单位	主持单位	备注
2024 年 1 月 26 日	厉进《胎儿肾外横纹肌样瘤多学科讨论》 唐华贵《胎儿运动不能病例分享》 闫世达《一例胎儿衍生染色体病例回顾性分析》	深圳南山区妇幼保健院	广东省妇幼保健院	不支持回放（优粤云）
2024 年 2 月 23 日	裘娟《产前诊断一例 15q11.2q13.1 重复综合征胎儿及其家系分析》 陈杏贤《一例智力障碍家系病例汇报》 魏英妮《胎儿脑皮质发育畸形一例病例汇报》	深圳龙华区妇幼保健院	广东省妇幼保健院	
2024 年 3 月 29 日	王洁《一例 17q12 微缺失综合征胎儿的遗传咨询》 梁淑仪《早孕期无叶全前脑胎儿的超声诊断》 邱少汕《一例异常血红蛋白 Hb phnom penh 的探讨》	汕头市妇幼保健院	广东省妇幼保健院	
2024 年 4 月 26 日	林妙飞《一例胎儿膀胱外翻的遗传咨询》 彭爱云《胎儿肾盂、输尿管间歇性扩张超声诊断》 欧敏华《对三例染色体嵌合体的探讨》	罗定市妇幼保健院	广东省妇幼保健院	
2024 年 6 月 28 日	曾昭珊《范可尼贫血》 陈厚宏《产前漏诊 Pfeiffer 综合征一例思考》 梁伟敏《NIPT 病例分享-嵌合体 9 号染色体引发的思考》	阳江市妇幼保健院	广东省妇幼保健院	

附件 5

产前诊断和产前筛查遗传咨询培训课程表

时间：周一晚 20:00-20:45

时间	内容	讲者	备注
2024年6月3日	产前 WES 报告“阴性”是“真阴性”吗？——产 前 WES 报告遗传咨询系列（一）	尹爱华	已支持 课程回放
2024年6月10日	产前 WES 结果阴性的解决策略及咨询注意点 ——产前 WES 报告遗传咨询系列（二）	尹爱华	
2024年6月17日	产前 WES 结果 VUS 的解决策略及遗传咨询（一）	尹爱华	
2024年6月24日	产前 WES 结果 VUS 的解决策略及遗传咨询 （二）	尹爱华	
2024年7月1日	您的 NIPT 知情同意书签署规范了吗？ NIPT 前的遗传咨询（NIPT 遗传咨询系列一）	尹爱华	
2024年7月8日	NIPT 意外发现之性染色体异常 （NIPT 遗传咨询系列二）	尹爱华	
2024年7月15日至 2025年6月2日	课程内容将在“优粤云”直播平台及“粤妇幼” 公众号预告		

附件 6

广东省出生缺陷实践技能培训班课程表

时间	题目	讲者	备注
2024-08-26 至 2024-09-01	环状染色体嵌合体	陈汉彪	
	染色体嵌合体报告解读与遗传咨询	郭莉	
	染色体异常倒位	陈汉彪	
	外显子组测序干实验一般流程及质控要点	黄演林	
	产前染色体嵌合体诊断与实验室质量管理	郭莉	
	两例疑难病例分享与交流	吴坚柱	
	外周血染色体实验操作流程	胡晶晶	
	羊水细胞培养与质量管理	王挺	
	异常核型案例分析	吴坚柱	
	荧光原位杂交技术	钟银环	
2024-09-02 至 2024-09-08	CNV 分类-病例水平的评分	卢建	
	报告标准化十分重要	卢建	
	染色体微阵列分析技术在产前诊断中的应用指南	卢建	
	染色体微阵列分析技术在产前诊断中的应用指南 2	卢建	
	病例对照	黄伟伟	
	人群数据	黄伟伟	
	染色体微缺失、微重复的检测技术规范和质量控制、产前 CNVs 的报告规范与指南	邓林贝	
2024-09-09 至 2024-09-15	CLinGen 剂量敏感评分	卢建	
	ACMGAMP 遗传变异分类标准	黄演林	
	单病诊断策略	丁红珂	
2024-09-16 至 2024-09-20	外显子组测序数据分析-常用数据库介绍与使用	余丽华	
	《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病技术标准》解读	杨洁霞	
	NIPT 报告解读及咨询要点	杨洁霞	
	无创单基因遗传病检测技术进展和应用	杨洁霞	
	CffDNA 浓度 Z 值与结果准确性关系的探讨	侯亚萍	
	NIPT 对罕见常染色体非整倍体检测效能及胎儿预后	王东梅	
无创产前基因检测流程及基本原理	郭芳芳		

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

2024年8月20日印发

校对：学术部 邓炫林

(共印3份)