

# 广东省精准医学应用学会

粤精准医函〔2025〕1588号

## 关于举办2025年高通量测序技术临床应用与 新进展学术会议的通知

学会各会员，各有关单位、人士：

近年来，高通量测序，尤其是全外显子组测序和全基因组测序，在疑难、复杂及罕见疾病的病因学诊断中应用迅速拓展，已成为精准医疗的重要技术支撑。

为进一步提升临床科室和实验室对高通量测序技术的规范应用和协同能力，由广东省精准医学应用学会主办，遗传病分会、南方医科大学珠江医院共同承办的“2025年高通量测序技术临床应用与新进展学术会议”，将于2025年12月20日在广州举办。

现将有关事项通知如下：

### 一、会议基本信息

会议时间：2025年12月20日

会议地点：南方医科大学珠江医院医研楼9楼会议室（广东省广州市海珠区工业大道中253号）

## 二、会议内容

(一) 高通量测序在学科建设与疑难复杂罕见疾病诊疗中的整体应用布局

(二) 高通量测序选择策略：不同临床场景下 panel、WES、WGS 的合理使用

(三) 高通量测序在遗传性肾病、遗传性心血管疾病、内分泌及神经遗传性疾病中的专病诊疗实践与最新进展

(四) 高通量测序结果的规范解读、报告撰写与实验室 - 临床沟通要点（含 VUS 等常见问题）

(五) 高通量测序在疑难病例诊断中的真实世界应用与经验交流

## 三、参会人员

(一) 各医疗机构相关临床科室负责人及从事疑难、复杂、罕见或遗传相关疾病诊疗的骨干医师（如儿科、肾内科、心血管科、神经内科、妇产科等）。

(二) 各级医疗机构分子诊断实验室及高通量测序实验室负责人及相关技术人员。

(三) 其他从事遗传与分子诊断相关工作的专业人员。

## 四、其他事项

(一) 本次会议免收注册费，住宿、交通费自理。

(二) 会议信息将在学会官方网站 (<https://www.gdpmaa.com>) 进行宣传，请点击“学术活动”—相关活动预告或扫描以下会议

二维码在线报名。



(三) 参加会议授予广州市继续医学教育项目 II 类学分 4 分 (项目编号: 202557552020087), 广东省内学员请带继续教育学分卡现场刷录学分, 会后不予补录。

(四) 联系方式

会议联系人: 李老师 15626045600

学会学术部: 邓老师 16620480184

附件: 2025 年高通量测序技术临床应用与新进展学术会议  
议程



广东省精准医学应用学会

2025 年 11 月 20 日

附件

## 2025 年高通量测序技术临床应用与新进展 学术会议议程

(会议具体时间、内容、主讲人以实际情况为准)

会议时间：2025 年 12 月 20 日

会议地点：南方医科大学珠江医院医研楼 9 楼会议室（广东省广州市海珠区工业大道中 253 号）

| 时间          | 内容                            | 讲者             | 主持                |
|-------------|-------------------------------|----------------|-------------------|
| 08:00-08:40 | 会议注册、报到                       |                |                   |
| 08:40-09:25 | 从基因变异到精准治疗：儿童神经系统遗传性疾病诊治新进展   | 陈 黎<br>深圳市儿童医院 | 董华腾<br>南方医科大学珠江医院 |
| 09:25-10:10 | 遗传性肾病的基因诊疗路径：高通量测序应用与 MDT 实践  | 刘双信<br>广东省人民医院 | 汤 珣<br>南方医科大学珠江医院 |
| 10:10-10:20 | 茶歇（10min）                     |                |                   |
| 10:20-11:10 | 遗传性心血管疾病的基因诊断与风险管理：高通量测序的应用实践 | 袁海云<br>广东省人民医院 | 杨东鹏<br>南方医科大学珠江医院 |
| 11:10-12:00 | 基因组医学视角下的学                    | 沈亦平            | 谢海瑞               |

|             |  |                    |  |
|-------------|--|--------------------|--|
|             | 科建设与临床基因检测<br>确诊率提升策略                  | 哈佛大学医学院<br>波士顿儿童医院 | 南方医科大学珠江医院   |
| 午餐          |  |                    |  |
| 14:00-14:40 | 表型正常的父母，患病的异卵双胞胎：一次意外揭示的遗传真相           | 黄泳欣                | 沈亦平<br>谭灏文<br>谢海瑞<br>袁海明<br>彭芬芬<br>程 燕<br>江凌晓<br>刘艳霞<br>相关工作人员 |
| 14:40-15:20 | ABCG5 杂合致病变异导致的高胆固醇血症：基因诊断指导的精准饮食干预与随访 | 谢海瑞                |  |
| 15:20-16:00 | GANAB 新变异：多囊肾肝疾病突变谱添新成员？               | 朱碧青                |  |
| 16:00-16:40 | 多系统发育异常患儿中度贫血查因                        | 熊 君                |  |

---

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

2025 年 11 月 20 日印发

---

校对：学术部 邓炫林

（共印 3 份）