復旦大學-香港中文大學醫學遺傳學研討會系列之一
拷貝數變異診斷：從產前到產後

FUDAN-CUHK Seminars in Human and Medical Genetics: CNV, from prenatal to postnatal

在後基因組學和大資料時代，如何基因組學新技術、新方法及組學大資料，轉化應用到疾病的防診治等臨床實踐並最終促進人類衛生與健康事業，是人類與醫學遺傳學領域的重要使命。為促進醫學遺傳學基礎與應用基礎研究與臨床實踐的結合，復旦大學與香港中文大學將聯合舉辦人類與醫學遺傳學系列研討會。

該系列的第一場研討會，將圍繞目前拷貝數變異的熱點問題，邀請國內外領域著名學者作專題報告和研討，為與會學者提供一個良好的學術交流平臺。

一．舉辦單位

復旦大學遺傳工程國家重點實驗室、遺傳與發育協同創新中心

香港中文大學婦產科學系

二．時間

2016 年 5 月 14 日至 15 日（星期六及日）

三．地點

上海市楊浦區邯鄲路 220 號，復旦大學逸夫科技樓報告廳

四．研討會專家

學者名稱	地區	所屬院校及職位
Reid Sutton 教授	美國	美國貝勒醫學院醫學分子和人類遺傳學教授 德州兒童醫院遺傳服務部門主任 兒科遺傳門診主管 醫學遺傳實驗室所屬細胞遺傳實驗室醫學主管
張秀慧 教授	美國	美國貝勒醫學院分子和人類遺傳學教授 醫學遺傳實驗室所屬細胞遺傳實驗室主管
徐書華教授	中國	中國科學院上海生命科學研究院計算生物學研究所
張鋒 教授	中國	復旦大學附屬婦產科醫院及生命科學學院 教授
余永國 博士	中國	上海新華醫院兒童內分泌科副主任醫師
梁德楊 教授	中國香港	香港中文大學 婦產科學系 系主任
蔡光偉 教授	中國香港	香港中文大學 婦產科學系 副教授

五．研討會內容

第一天 5 月 14 日（六）

08:30	註冊 / Registration	
09:00	拷貝數變異的來源及致病原因（包括非編碼拷貝數變異）/ CNVs: its origin and patho-‘genesis’ (including noncoding CNVs)	張鋒教授
09:40	BoB 可診斷的典型微小缺失/重複症候群 / Specific microdeletion syndromes detectable by BoBs	R Sutton 教授 (現場翻譯)
10:20	小休 / Break	
10:40	BoBs 的原理、準確性與效能 / BoBs: principle, accuracy and utility	蔡光偉教授
11:00	胎兒畸形的產前超聲波診斷與致病拷貝數變異 1 / Prenatal USG diagnosis of fetal abnormalities with pathogenic CNV	梁德楊教授
11:30	晶片式全基因體定量分析術：技術原理、質素控制及隱患 / aCGH: principle of the technology, quality control and pitfalls	蔡光偉教授
12:00	午餐 / Lunch	
13:00	晶片式全基因體定量分析術：實驗人員如何解讀和彙報結果 / aCGH: how the laboratory interpret and report the results	張秀慧 教授
13:30	典型微小缺失/重複失症候群 2/ Specific microdeletion syndromes 2	R Sutton 教授 (現場翻譯)
14:10	致病拷貝數變異的表現差異及它們的機制 / Phenotypic variations of pathogenic CNVs and their mechanisms	張鋒教授
14:40	全基因組晶片掃描在中國出生缺陷兒童中應用：多中心研究 / Application of genome microarrays in birth defects: a multi-center study in China	余永國 博士
15:10	小休 / Break	
15:30	鑲嵌體: 成因、病理及化驗解讀 Mosaicism: Causes, pathology and cytogenetic interpretation	張秀慧 教授
16:10	個案探討 1 / Interesting case discussion 1	所有講者
17:30	第一天課程完結	

第二天 **5** 月 **15** 日（日）

08:30	註冊 / Registration	
09:00	典型微小缺失/重複失症候群 3/ Specific microdeletion syndromes 3	R Sutton 教授 (現場翻譯)
09:40	產前無創檢測拷貝數變異/ Prenatal non-invasive detection of CNVs	蔡光偉教授
10:10	拷貝數變異與全基因組測序技術 /CNV analysis via whole -genome sequencing technologies	徐書華教授
10:40	小休 / Break	
10:50	胎兒畸形的產前超聲波診斷與致病拷貝數變異 2 / Prenatal USG diagnosis of fetal abnormalities with pathogenic CNV 2	梁德楊教授
11:20	個案探討 2 / Interesting case discussion 2	所有講者
12:30	第二天課程完結	

六．報名及聯繫方式

本次研討會工作語言為普通話。

上海方面聯絡人：汪海健，E-mail: haijianwang@fudan.edu.cn；

電話：021-51630647；地址：上海市楊浦區淞滬路 2005 號復旦大學生命科學學院。

七．參會費用

研討會務費人民幣玖佰元整，包括：會務資料、茶歇及午餐。

八．交通與食宿

住宿及交通費用自理。