



香港中文大學醫學院  
Faculty of Medicine  
The Chinese University of Hong Kong



DEPARTMENT OF  
MOLECULAR  
& HUMAN  
GENETICS



# 第三届美国贝勒医学院-香港中文大学-北京协和医院 临床遗传学大会

## 大会通知

### 3<sup>rd</sup> BCM-CUHK-PUMCH Joint Symposium in Clinical Genetics

2019 年 4 月 12-14 日 (五至日)

中国 北京 北京飯店

<http://www.obg.cuhk.edu.hk/bcm-cuhk-sym/bcm-2019/>

为了加强国内外妇产科专业人士之间的交流和合作，香港中文大学妇产科学系及儿科学系与贝勒医学院分子与人类遗传学系和卫生健康委员会全国产前诊断技术指导专家组办公室、北京协和医院产前诊断中心、中华医学会北京分会、中国优生科学协会出生缺陷预防专业委员会联合举办第三届临床遗传学大会。

大会将于 2019 年 4 月 12-14 日假北京飯店召开。会议还特别邀请了多名国际知名专家与我们分享他们的专业知识和经验。我们热烈欢迎来自国内外从事临床遗传学和母胎医学基础相关专家、学者和朋友们前来参加此次盛会，共同探讨近年来的新成果和新进展。

#### 一、主办单位

贝勒医学院分子与人类遗传学系  
香港中文大学妇产科学系  
香港中文大学儿科学系  
北京协和医院产前诊断中心

#### 二、会议时间

2019 年 4 月 12-14 日 (五至日)

#### 三、会议地点

中国 北京 北京飯店

#### 四、国内参会者报名及会议须知

请联络: 薛小姐  
电子邮件: jessicascw@cuhk.edu.hk  
电话: 852-35051527  
本次会议正式语言为英语。

#### 五、论文摘要

会议论文摘要必须於 2019 年 2 月 28 日前以英文提交。组委会于 2019 年 3 月初确认接收摘要。所有稿件将经过大会科学委员会审阅后将决定是否录用，并将通知您展示模式。

#### 六、参会费用

标准注册费(不包括工作坊之费用):  
港币二千五百元正  
会前工作坊注册费: 港币一千元正

## 七、大会主要内容

2019年4月12日		
三会联合开幕礼		
	欢迎致辞 Welcome message	中国卫生部
	基于胎儿单胎细胞的无创产前诊断检测：革命性的产前检测 Single Fetal Cell Testing for Noninvasive Prenatal Diagnosis: Revolutionizing prenatal testing	A Beaudet
	内地母胎医学的角度 Maternal and Fetal Medicine in China	JT Liu
	香港母胎医学的角度 Maternal and Fetal Medicine in Hong Kong	TY Leung
2019年4月13日		
第一节	精選課題 Keynote speech	
	针对未诊断疾病的多组学研究 Multi-omic Approach to Undiagnosed Diseases	B Lee
	未诊断疾病的基因组研究方法 Genomic approaches to the undiagnosed patient	C Eng
	TONSL 和骨发育不良中的双等位突变 Biallelic Variants in TONSL and Bone Dysplasias	C Bacino
	精选摘要演说与问答环节 Abstract presentation and Q&A	
第二节	产前遗传学和无创产前筛查 Prenatal Genetics and NIPT	
	基于全基因组范围测序的产前诊断 Genome-wide sequencing for prenatal diagnosis	I Van Den Veyver
	待定	TY Leung
	针对一部分门德尔单基因遗传疾病的无创产前筛查 Non-invasive prenatal screening for a panel of Mendelian monogenic disorders	C Eng
	精选摘要演说与问答环节 Abstract presentation and Q&A	
午餐卫星会 Lunch with symposium		
第三节	先天性代谢病 Inborn Error Metabolism (IEM)	
	非靶向代谢组学分析在评估和管理神经代谢和线粒体疾病中的应用 Utility of untargeted metabolomic analysis in the evaluation and management of neurometabolic and mitochondrial disorders	F Scaglia
	Mother Factor to the Offspring Harboring Different Heteroplasmy of MtDNA 3243A>G Mutation	CS Liu
	儿科癫痫的遗传学基础 Genetics basis of paediatrics epilepsy	J Chong
	精选摘要演说与问答环节 Abstract presentation and Q&A	
第四节	骨骼遗传学 Bone / Skeletal Genetics	
	脆性骨病的诊断和治疗 Brittle Bone Diseases Diagnosis and Treatment	B Lee
	软骨发育不全的治疗进展 Therapeutic Advances in Achondroplasia	C Bacino
	<u>TBX6</u> 基因突变相关的先天性脊柱侧凸，一种先天性脊柱侧凸的临床可区分亚型 <u>TBX6</u> -associated congenital scoliosis (TACs) as a clinically distinguishable subtype of congenital scoliosis	N Wu

2019年4月14日

2019年4月14日		
<b>第五节</b>	<b>心脏遗传学 Cardiac Genetics</b>	
	先天性心脏病在人与鼠之间遗传结构的异同 Of mice and men: genetic architecture of congenital heart disease	C Lo
	主动脉疾病的遗传学 Genetics of Aortic Diseases.	Z Zhou
	家族性的心脏房间隔缺损: 鉴定 <i>TPM1</i> 新的突变 Familial atrial septal defect: identification of a novel <i>TPM1</i> mutation	P Teekakirikul
	精选摘要演说与问答环节 Abstract presentation and Q&A	
<b>第六节</b>	<b>生殖遗传学 Reproductive Genetics</b>	
	精子尾部畸形的遗传分析 Genetic analysis in sperm tail malformation	F Zhang
	人类妊娠结局中母体效应基因的作用研究 Characterizing the role of maternal effect genes in human reproductive outcomes.	I Van Den Veyver
	利用基因组测序技术定义复发性流产夫妇的遗传病因 Genome Sequencing defines the genetic etiology of recurrent miscarriage couples	E Dong
	精选摘要演说与问答环节 Abstract presentation and Q&A	
	<b>午餐卫星会 Lunch with symposium</b>	
<b>第七节</b>	<b>其他 Others</b>	
	自闭症相关的遗传学研究 Everything genetic about autism	A Beaudet
	染色体芯片技术的临床研究结果 – 基于临床遗传学中心的五年经验 aCGH findings-five years' experience in a clinical genetics centre	Ivan LO
	基因组疾病 – 15年回顾 Genomic disorder-15 years	S Cheung
	精选摘要演说与问答环节 Abstract presentation and Q&A	
	茶歇	
<b>第八节</b>	<b>临床试验 Clinical Trial</b>	
	以 L-citrulline 治疗 MELAS 综合症一氧化氮不足的 1 期临床队列试验 Phase 1 clinical trial with L-citrulline to treat nitric oxide deficiency in MELAS syndrome	F Scaglia
	待定	ZQ Qiu
	胎儿皮层发育不良与遗传 Fetal Cortical Maldevelopment and Genetics.	R Pooh
	精选摘要演说与问答环节 Abstract presentation and Q&A	

## 八、大会讲者

学者名称	地区	所属院校及职位
BACINO Carlos A 教授	美国	贝勒医学院 分子与人类遗传学系 教授
BEAUDET Arthur L 教授	美国	美国 贝勒医学院 分子与人类遗传学系 教授 Henry and Emma Meyer Chair and Professor
CHEUNG Sau Wai 教授	美国	贝勒医学院 分子与人类遗传学系 教授
庄淑贞医生	香港	香港中文大学儿科学系 临床专业顾问
蔡光伟教授	香港	香港 香港中文大学 妇产科学系 副教授
ENG Christine M 教授	美国	贝勒医学院 分子与人类遗传学系 教授
FERNANDO Scaglia 教授	美国	贝勒医学院 分子与人类遗传学系 教授
LEE Brendan 教授	美国	贝勒医学院 分子与人类遗传学系 系主任 Robert and Janice McNair Endowed Chair and Professor
梁德杨教授	香港	香港中文大学 妇产科学学系 系主任及教授
刘青山教授	台湾	财团法人彰化基督教医院 副院长 财团法人彰化基督教医院血管暨基因体研究中心主任
LO Cecilia 教授	美国	匹兹堡大学 发育生物学学系系主任 香港中文大学 内科学系 教授
卢辉文教授	香港	香港卫生署 临床遗传学服务主管
TEEKAKIRIKUL Polakit	美国	匹兹堡大学 发育生物学学系 助理教授
VAN DEN VEYVER Ignatia Barbara 教授	美国	贝勒医学院 妇产科学学系教授
吴南教授	中国	北京协和医院 骨科 主治医师
张锋教授	中国	复旦大学附属妇产科医院 生殖与发育研究院 教授
周洲教授	中国	中国医学科学院北京协和医院国家心血管病中心 阜外医院 心血管疾病国家重点实验室 分子诊断中心主任

## 九、大会工作坊 1

### 3rd BCM-CUHK Joint Symposium in Clinical Genetics: Pre-Congress Workshop (2:00pm-5:45pm, 12 April 2019)

#### Mosaicism

12 April 2019

#### Scientific Program

Time	Topic	Speaker
1400-1415	Definition and Classification	TY Leung
1415-1445	Chromosomal Mosaicism and phenotypes	C Bacino
1445-1510	Confined placental mosaicism and phenotypes	TY Leung
1510-1535	Mosaicism: Diagnostic by cytogenetic method	SW Cheung
1535-1600	Mosaicism: Diagnosis by molecular genetic method	R Choy
1600-1610	Tea break	
1610-1630	Mosaicism and NIPT	TY Leung
1630-1650	Mosaicism and in vitro culture	SW Cheung
1650-1710	Gonadal mosaicism	C Bacino
1710-1730	Mosaicism and Pre-implantation embryos	R Choy
1730-1800	Single gene mutation and mosaicism	F Scaglia

#### Overseas Conductors/Speakers



**Carlos A. Bacino, MD, FACMG**  
Professor, Vice Chair Clinical Affairs  
Molecular and Human Genetics,  
Baylor College of Medicine  
Director, Pediatric Clinical Genetics Service,  
Texas Children's Hospital



**Sau-Wai Cheung, Ph.D., M.B.A.**  
Professor, Molecular and Human Genetics  
Baylor College of Medicine

**Fernando Scaglia, MD**  
Professor, Molecular and Human Genetics  
Baylor College of Medicine



## 十、大会工作坊 2

### 3rd BCM-CUHK Joint Symposium in Clinical Genetics: Pre-Congress Workshop (2:00pm-5:45pm, 12 April 2019)

#### Clinical Genome Sequencing and Bioinformatics

12 April 2019

#### Scientific Program

Time	Topic	Speaker
14:00-14:30	Understanding the technology of genome sequencing	Christine ENG
14:30-15:15	Strategies for processing and annotating sequencing data	Elvis DONG
15:15-15:30	Tea break	
15:30-16:00	Practical tips: How to interpret WES report with case illustration	Christine ENG
16:00-16:30	Functional interpretation of CNVs	Feng ZHANG
16:30-17:00	Application of WES in Paediatrics with case sharing	Carlos BACINO
17:00-17:30	Genome sequencing: a single test for comprehensive prenatal diagnosis	Richard CHOY
17:30-17:45	Discussion	

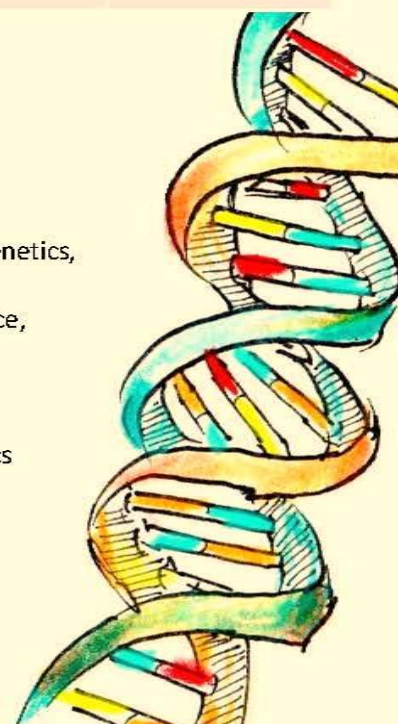
#### Overseas Conductors/Speakers



**Carlos A. Bacino, MD, FACMG**  
Professor  
Vice Chair Clinical Affairs  
Department of Molecular and Human Genetics,  
Baylor College of Medicine  
Director, Pediatric Clinical Genetics Service,  
Texas Children's Hospital



**Christine M Eng, MD**  
Professor, Molecular and Human Genetics  
Baylor College of Medicine  
Chief Quality Officer, Vice President  
Executive Lab Director,  
Baylor Miraca Genetics Laboratories  
Director, Storage Disorders Clinic  
Texas Children's Hospital



## 第三届美国贝勒医学院-香港中文大学-北京协和医院 临床遗传学大会报名回执

姓名 (中文及拼音)		称呼	教授 / 医生 / 先生 / 小姐	职称	
单位				部门	
单位地址					
电话		手机		邮编	
投稿摘要题目(如有)					
电子邮箱					
主要大会	<input checked="" type="checkbox"/> 港币 2,500 (4 月 12 日 08:30 – 10:05; 13-14 日 08:30 - 17:00)				
工作坊	<input type="checkbox"/> 港币 1,000 (4 月 12 日 14:00 - 18:00 Mosaicism)				
	<input type="checkbox"/> 港币 1,000 (4 月 12 日 14:00 - 17:45 Genome Seq & Bioinformatics)				
付款方法: 信用咭 (港币) <input type="checkbox"/> Visa <input type="checkbox"/> MasterCard (不接受银联咭) 信用咭号码 <span style="margin-left: 150px;">信用咭背面三位数字</span> <span style="margin-left: 50px;">有效日期(月份/年份)</span> <div style="display: flex; justify-content: space-between; align-items: flex-start;"> <div style="display: flex; gap: 5px;"> <div style="border: 1px solid black; width: 20px; height: 20px;"></div> <div style="border: 1px solid black; width: 20px; height: 20px;"></div> <div style="border: 1px solid black; width: 20px; height: 20px;"></div> <div style="border: 1px solid black; width: 20px; height: 20px;"></div> <div style="border: 1px solid black; width: 20px; height: 20px;"></div> <div style="border: 1px solid black; width: 20px; height: 20px;"></div> <div style="border: 1px solid black; width: 20px; height: 20px;"></div> <div style="border: 1px solid black; width: 20px; height: 20px;"></div> <div style="border: 1px solid black; width: 20px; height: 20px;"></div> <div style="border: 1px solid black; width: 20px; height: 20px;"></div> <div style="border: 1px solid black; width: 20px; height: 20px;"></div> </div> <div style="display: flex; gap: 5px; margin-top: 5px;"> <div style="border: 1px solid black; width: 20px; height: 20px;"></div> <div style="border: 1px solid black; width: 20px; height: 20px;"></div> <div style="border: 1px solid black; width: 20px; height: 20px;"></div> </div> </div>					
持咭人姓名: _____					
请在上述信用咭扣除港币\$_____.					
签署: _____ 日期: _____					

填妥报名回执请电邮至 大会会务处

电子邮箱：[jessicascw@cuhk.edu.hk](mailto:jessicascw@cuhk.edu.hk)

电话：852-3505 1527 / 传真：852-2636 0008

Organized by



香港中文大學醫學院  
**Faculty of Medicine**  
The Chinese University of Hong Kong



DEPARTMENT OF  
MOLECULAR  
& HUMAN  
GENETICS

