



中国医师协会 医学遗传医师分会2025年会

2025年8月28日-31日 | 中国·昆明

智能融合·创新发展

二轮通知

主办单位：中国医师协会 中国医师协会医学遗传医师分会

承办单位：云南省医师协会 云南省第一人民医院

协办单位：昆明理工大学医学部 云南省妇幼保健院



邀请函

INVITATION

由中国医师协会、中国医师协会医学遗传医师分会主办，云南省医师协会、云南省第一人民医院承办，昆明理工大学医学部、云南省妇幼保健院协办的“中国医师协会医学遗传医师分会 2025 年会”将于 2025 年 8 月 28 日 -31 日在云南省昆明市召开。

医学遗传学是一门研究遗传病及其与临床关系的综合性学科，具有广泛的应用领域和重要的临床价值。随着技术的不断进步和跨学科合作的加强，医学遗传学将在未来发挥更加重要的作用。学科始终以推动学科发展、提高临床诊疗水平、促进优生优育、加强跨学科合作与交流以及推动医学遗传学知识的普及与教育为宗旨，培养医学遗传住院医师医师及高层次学科人才，为人类健康事业做出更大的贡献。

会前设置实操训练营特色课程，内容包括了遗传性疾病的诊断防治、遗传风险评估和遗传咨询等方面的临床应用培训。年会会议内容涵盖临床遗传学、遗传咨询学、遗传诊断学、生殖遗传学、遗传代谢学、产前遗传学、出生缺陷和妇幼保健学、基因和细胞治疗学、儿童遗传学、肿瘤遗传学、神经遗传学、人类遗传学与基因组医学等专业最新进展和创新前沿技术热点话题。

本次年会以“智能融合·创新发展”为主题，分享医学遗传领域理论与技术的最新研究成果。为从事医学遗传学临床、科研和教学工作的医师建立交流与学习的平台，为推动我国医学遗传学发展共同努力。



大会主席：

张雪

杨正林

邹玲彦

中国医师协会

中国医师协会医学遗传医师分会

2025 年 8 月

会议基本信息

报到时间：2025 年 8 月 28 日（周四）

会议时间：2025 年 8 月 29 日（周五）-31 日（周日）

会议地点：昆明世纪金源大饭店

会议地址：云南省昆明市官渡区迎宾路 1 号

会议期间，不组织参会人员参加与会议无关的活动。

日程框架

日期	会场	学术方向
8 月 29 日（周五）	训练营	AI 辅助高通量测序解读实操训练营
		临床遗传咨询实操训练营
		AI 辅助细胞遗传实操训练营
日期	会场	学术方向
8 月 30 日（周六）	主会场	开幕式 & 全体大会
8 月 31 日（周日）	分会场 1	临床遗传学
		遗传咨询学
	分会场 2	产前遗传学
		生殖遗传学
		出生缺陷和妇幼保健学
	分会场 3	遗传代谢学
		遗传诊断学
	分会场 4	儿童遗传学
		神经遗传学
		肿瘤遗传学
	分会场 5	人类遗传与基因组医学
		青年工作组交叉会议
		基因和细胞治疗学

会议注册

实操训练营		
会议时间：2025 年 8 月 29 日（周五）		
注册类型	金额	备注
AI 辅助高通量测序解读实操训练营	1000 元 / 人	线下名额有限，报满截止
临床遗传咨询实操训练营	600 元 / 人	
AI 辅助细胞遗传实操训练营	500 元 / 人	
线下参会		
会议时间：2025 年 8 月 30 日（周六）-8 月 31 日（周日）		
代表类型	提前注册 （7 月 31 日前）	会议注册 （8 月 1 日 -31 日）
普通参会代表	1000 元 / 人	1200 元 / 人
团队注册 10 人（含）以上	800 元 / 人	1000 元 / 人
研究生（提供有效证件）	500 元/ 人	800 元/ 人
中国医师协会正式注册会员	500 元 / 人	
云南省、四川省、贵州省、重庆市 西藏自治区参会代表	500 元/ 人	800 元/ 人

参会注意事项

- （1）注册费包括：会议费、资料费、会议期间午餐，交通及住宿费用需自理。
- （2）登录大会官网 <https://yichuan2025.cnconf.com>，完成会议注册。
- （3）取消注册与退款规定：完成在线注册与缴费后，不予取消及退款。
- （4）严禁企业为医师代缴注册费。



扫描二维码，进入大会官网

学分

本次大会正式注册代表将授予继续医学教育推荐项目学分，项目编号：2025-01-03-004（国）。

联系方式

大会会务组

联系人：张 婷 15210431947

邮 箱：yxycinfo@126.com

AI 辅助高通量测序解读实操训练营

【1层 大宴会 3厅】

8/29 周五

【08:30-17:40】

时间	内容	讲者
08:30-08:40	训练营开幕致辞	周 洲
08:40-10:40	Part 1 主持人：马 端	
08:40-09:00	人工智能在遗传病基因测序解读中的应用	马 端
09:00-10:40	真实世界的临床病例讨论: 讨论题目：RNA 剪接位点变异评级新指南解读 讨论题目：如何判断变异位点是AR 遗传还是AD 遗传	
09:00-09:40	第一个临床案例 (RNA 剪接位点评级)	A、临床病例汇报 肖 冰
		B、实验数据解读 孙 昱 范燕洁
		C、实验室剪切变异位点验证方法集 范燕洁
		D、临床遗传咨询指导 肖 冰
09:40-10:10	第二个临床案例 (LOF、GOF、显性负效应基因)	A、临床病例汇报 章锦曼
		B、实验数据解读 吕 涛
		C、临床遗传咨询指导 朱宝生
10:10-10:40	第三个临床案例 (变异位点是AR 还是AD 遗传)	A、临床病例汇报 李 牛
		B、实验数据解读 李淑元
		C、临床遗传咨询指导 王 剑

AI 辅助高通量测序解读实操训练营

【1层 大宴会 3厅】

8/29 周五

【08:30-17:40】

时间	内容	讲者
10:40-12:30	Part 2 主持人：苏 萌	
10:40-11:00	基因变异VUS 在遗传性心血管疾病中的解读要点及遗传咨询	洪 葵
11:00-12:30	真实世界的临床病例讨论: 讨论题目：线粒体心肌病 讨论题目：在心血管遗传病中的应用	
11:00-11:30	第一个临床案例 (线粒体心肌病表型指导 检测流程和变异解读) A、临床病例汇报 B、实验数据解读 C、临床遗传咨询指导	苏 萌 杨 航
11:30-12:00	第二个临床案例 (同义不沉默，一例心肌 病同义变异的解读实战) A、临床病例汇报 B、实验数据解读 C、临床遗传咨询指导	申 阳
12:00-12:30	第三个临床案例 (肥厚型心肌病复合杂合 突变) A、临床病例汇报 B、实验数据解读 C、临床遗传咨询指导	周年伟
午餐& 休息		

AI 辅助高通量测序解读实操训练营

【1层 大宴会 3厅】

8/29 周五

【08:30-17:40】

时间	内容	讲者
14:00-15:50	Part 3 主持人：王华 教授	
14:00-14:20	高通量测序NGS 在儿科遗传病的临床应用	余永国
14:20-15:50	真实世界的临床病例讨论: 讨论题目：定期重分析的重要性 讨论题目：外显子水平CNV 在儿科遗传病中的应用	
14:20-14:50	第一个临床案例 (全外数据再分析诊断先证者)	A、临床病例汇报 吴兴汉
		B、实验数据解读 彭 聿
		C、临床遗传咨询指导 王 华
14:50-15:20	第二个临床案例 (全外检出CNV)	A、临床病例汇报 杨 琳
		B、实验数据解读 王慧君
		C、临床遗传咨询指导 吴冰冰
15:20-15:50	第三个临床案例 (双基因致病)	A、临床病例汇报 马祎楠
		B、实验数据解读 延会芳
		C、临床遗传咨询指导 马祎楠

AI 辅助高通量测序解读实操训练营

【1层 大宴会 3厅】

8/29 周五

【08:30-17:40】

时间	内容	讲者
15:50-17:40	Part 4 主持人：尹爱华 教授	
15:50-16:10	高通量测序NGS 在产前诊断的临床应用	尹爱华
16:10-17:40	真实世界的临床病例讨论: 讨论题目：外显不全的处理 讨论题目：适宜检测项目的选择	
16:10-16:40	第一个临床案例 (适宜项目的选择)	A、临床病例汇报 卢嘉琪
		B、实验数据解读 余丽华
		C、临床遗传咨询指导 齐一鸣
16:40-17:10	第二个临床案例 (外显不全的处理)	A、临床病例汇报
		B、实验数据解读 胡 婷 徐博成
		C、临床遗传咨询指导
17:10-17:40	第三个临床案例 (快速甲基化异常)	A、临床病例汇报 万正卿
		B、实验数据解读 匡瀚哲
		C、临床遗传咨询指导 彭 莹

临床遗传咨询实操训练营

【3F 国际厅】

8/29 周五

【13:50-18:00】

时间	内容	讲者
13:50-14:00	训练营开幕致辞	余永国
14:00-15:00	Part 1：AI 辅助临床视角的遗传诊断及咨询 主持人：廖世秀、宋婕萍	
14:00-15:00 (表型驱动)	题目1：智力障碍- 分子诊断阴性后的产前诊断	刘洪倩
	A、临床诊疗	
	B、AI 辅助诊断与咨询	祝 茜
	C、临床总结及反思	
	题目2：神经系统疾病全外阴性报告再分析病例	
	A、临床诊疗	林 翔
	B、AI 辅助诊断与咨询	石 岩
	C、临床总结及反思	
	Q&A：闯关答题，现场复盘	
15:00-16:00	主持人：刘俊涛、刘艳秋	
15:00-16:00 (产前表型驱动)	题目3：胎儿水肿- 产前诊断及临床处理	
	A、临床诊间	周 祎 团队
	B、AI 辅助诊断与咨询	
	C、临床总结与反思	
	题目4：FGR- 产前诊断及临床处理	
	A、临床诊疗	孙路明 团队
	B、AI 辅助诊断与咨询	
	C、临床总结及反思	
	Q&A：闯关答题，现场复盘	

临床遗传咨询实操训练营

【3F 国际厅】

8/29 周五

【13:50-18:00】

时间	内容	讲者
16:00-17:00	Part2: AI 辅助遗传报告视角的临床咨询 主持：傅启华、彭 莹	
	题目5：基因型-表型匹配相关遗传咨询	
	A、遗传异质性的遗传咨询	王 剑 团队
	B、专题讨论	
	C、临床总结与反思	
16:00-17:00	题目6：基于“变异性质+ 疾病分子机制”运动障碍疾病诊断	王 华
	A、同一基因多个致病机制的遗传咨询 (杂合致病还是复合杂合/ 纯合致病)	张树菊 吴兴汉
	B、专题讨论	
	C、临床总结与反思	
	Q&A：闯关答题，现场复盘	
17:00-18:00	主持：许争峰、刘 灵	
	题目7：多组学助力疑难遗传病诊断及咨询	范燕洁
	A、VUS 变异的遗传咨询（多组学助力）	孙 昱 肖 冰
	B、专题讨论	
	C、临床总结与反思	
17:00-18:00	题目8：亚效等位基因产前-产后遗传咨询	
	A、亚效等位基因（纯合不导致严重疾病，复合杂合导致严重疾病）的遗传咨询	蒋宇林 团队
	B、专题讨论	
	C、临床总结与反思	
	Q&A：闯关答题，现场复盘	

AI 辅助细胞遗传实操训练营

【3F 首见厅】

8/29 周五

【13:50-18:00】

时间	内容	讲者
13:50-14:00	训练营开幕致辞	邬玲仟、朱宝生
14:00-16:00	Part 1：从精准到智能：构建临床高度依赖的实验室价值高地 负责人：李海波、吴玥丽	
	题目1：新版国际ISCN2024 带来那些“新”？	
	A、一分钟ISCN 简史	王 昊
	B、简要回顾ISCN 不同场景的整体规则	
	C、对比分析ISCN2024核心更新要点	
14:00-15:00	指南来了 题目2：十年一剑——核型分析技术的最新国家标准！	
	A、标准设置的原则	郝 娜
	B、标准覆盖的场景	
	C、标准核心关注点	
	讨论嘉宾：朱宝生、文 娟、张 玢、阿丽娅、郭 莉、李承文	
	Q&A：闯关答题，现场复盘	
	题目3：AI 赋能核型分析新纪元：从分析到全流程自动化质控	
	A、一分钟回顾AI 核型分析简史	赖 怡
	B、核型分析质控的核心点	
	C、AI 赋能核型自动化质控的实践经验	
15:00-16:00	质控来了 题目4：核型结果与临床表现不一致——听谁的？	
	A、不一致场景分类	朱 姝
	B、不一致的处理原则与路径	
	C、核型结果与临床表现不一致处理的实践经验	
	讨论嘉宾：卢 婉、刘之英、蔡 娜、彭建红、宋雅娴、董 弘	
	Q&A：闯关答题，现场复盘	

AI 辅助细胞遗传实操训练营

【3F 首见厅】

8/29 周五

【13:50-18:00】

时间		内容	讲者
16:00-18:00		Part2 负责人：刘洪倩、章锦曼	
16:00-17:00	解码染色体重排	题目5：染色体平衡结构重排的识别与咨询	
		A、染色体结构重排的识别及AI 应用 B、面临的生育问题 C、临床咨询关键点	王 剑 李淑元 李 牛
17:00-18:00	临床干预与结局	题目6：核型分析为线索多种技术结合破解染色体复杂重排 A、染色体复杂结构重排的识别难点 B、核型导向的新技术 C、多技术联合解码染色体复杂重排 Q&A：AI 辅助，答疑复盘（10min）	董梓瑞
		题目7：核型分析为线索流产病因学排查及生育指导 A、流产病因学排查要点 B、核型为钥：解锁流产病因 C、临床干预路径	徐晨明
17:00-18:00	临床干预与结局	题目8：染色平衡重排携带者的PGT 临床结局 A、可用胚胎率：理论预期与临床现实 B、可用胚胎比例的影响因素与AI 预测模型 C、PGT-SR 的检测前后咨询要点 Q&A：AI 辅助，答疑复盘（10min）	周 凡

开幕式 & 全体大会

主会场【1F 大宴会厅】

8/30 周六

【08:00-18:10】

时间	内容	讲者
08:00-08:30	开幕式 主持人: 余永国	
08:00-08:30	领导及嘉宾致辞	
08:30-09:00	“2025-2026 年遗传防治中国行” 启动仪式 主持人: 王 华	
09:00-10:35	Session - I 主持人: 张 学、朱宝生、袁慧军、洪 葵	
09:00-09:25	TBD	徐晓超
09:25-09:50	庞贝病基因治疗	封志纯
09:50-10:15	TBD	肖瑞平
10:15-10:35	CNP 药物真实世界研究: 从基因靶点发现到临床诊疗革新	余永国
10:35-10:45	茶歇	
10:45-12:10	Session-II 主持人: 梁德生、周 洲、朱 军、江 泓	
10:45-11:05	专题会: 时空转录组联合单细胞测序	徐 讯
11:05-11:30	创建宫内儿科学助力国家人口战略	孙 锟
11:30-11:55	TBD	张抒扬
11:55-12:10	Sequencing and optical genome mapping resolving rare diseases	Naomichi Matsumoto
12:10-13:10	午餐	

开幕式 & 全体大会

主会场【1F 大宴会厅】

8/30 周六

【08:00-18:10】

时间	内容	讲者
Session-III 13:10-15:35 主持人: 张知新、刘俊涛、张清炯、高 媛		
13:10-13:35	TBD	Dmitry Y.Trofimov
13:35-14:00	先天性耳聋基因治疗: 从实验室研发到临床应用	舒易来
14:00-14:25	DeepRare 在罕见病智能诊断中的应用	张 娅
14:25-14:50	精准基因编辑技术及罕见病转化研究	李大力
14:50-15:15	器官移植	魏红江
15:15-15:35	专题会	
15:35-15:45	茶歇	
Session- IV 15:45-18:10 主持人: 许争峰、袁慧军、尹爱华、孙 淼		
15:45-16:05	专题会	
16:05-16:30	疑难遗传病PGT 策略	曹云霞
16:30-16:55	地中海贫血临床队列研究: 解码单基因病表型变异性	徐湘民
16:55-17:20	造血干细胞移植Science 封面文章	曹 立
17:20-17:45	出生队列Nature 文章	周文浩
17:45-18:10	JCI 文章	毛 脩

分会场一

【1F 大宴会 1厅】

8/31 周日

【08:00-11:35】

时间	内容	讲者
Session-I 08:00-09:40 主持人：邬玲仟、张清炯		
08:00-08:25	三代HiFi 测序临床应用研究进展	邬玲仟
08:25-08:50	线粒体遗传病的遗传咨询要点	黄涛生
08:50-09:15	耳聋的临床遗传研究进展	戴 朴
09:15-09:40	罕见CNV 联合常见SNP 的复合遗传	张 锋
09:40-09:55	休息	
Session-II 09:55-11:35 主持人：TBD		
09:55-10:20	大数据与精细表型在变异致病性辨析的应用	张清炯
10:20-10:45	双胎妊娠遗传咨询临床十问	王彦林
10:45-11:10	建立羊水细胞转录组基线的临床意义	尹爱华
11:10-11:35	如何做好扩展性携带者筛查遗传咨询	胡 婷

分会场二

【1F 大宴会 2 厅】

8/31 周日

【08:00-11:40】

时间	内容	讲者
Session-I 08:00-08:50 主持人：刘俊涛、刘艳秋		
08:00-08:25	新形势下对产前诊断新要求	朱 军
08:25-08:50	临床医师该如何解读胎儿WES 报告	蒋宇林
Session-II 08:50-09:40 主持人：黄 锦、徐两蒲		
08:50-09:15	长读长检测技术在生殖遗传中的应用	高 媛
09:15-09:40	遗传变异致病性评级在PGT-M 中应用现状	张 括
专题会-1 09:40-10:00 主持人：TBD		
09:40-10:00	TBD	TBD
Session-III 10:00-10:50 主持人：吴 簪、强 荣		
10:00-10:25	代谢组联合基因组分析揭示PAHD 代谢影响	许争峰
10:25-10:50	联合测序技术诊断未诊断单基因病	王 华
Session-IV 10:50-11:40 主持人：马燕琳、刘洪倩		
10:50-11:15	从产前颅脑超声表型到遗传学发现	李胜利
11:15-11:40	二代测序两步法高效防控地中海贫血的真实世界研究	章锦曼

分会场三

【1F 大宴会 3厅】

8/31 周日

【08:00-11:45】

时间	内容	讲者
08:00-09:40	Session -I 主持人：杨 航	
08:00-08:25	人工智能驱动的精准医学研究	郁金泰
08:25-08:50	“十万例罕见病患者全基因组测序计划”研究进展	袁慧军
08:50-09:15	三代测序技术在复杂单基因病筛查和诊断中的应用研究	邬玲仟
09:15-09:40	扩张型心肌病新致病基因C10orf71的鉴定	李玉琳
09:40-09:55	休息	
09:55-10:45	Session -II 主持人：张知新、徐湘民	
	讨论嘉宾：张 学、张知新、徐湘民、周 洲、洪 葵、傅立军、杨茹莱	
09:55-10:15	遗传代谢病研究进展	顾学范
10:15-10:20	讨论	全体
10:20-10:40	基因编辑治疗遗传代谢病的进展和展望	梁 平
10:40-10:45	讨论	全体

分会场三

【1F 大宴会 3 厅】

8/31 周日

【08:00-11:45】

时间	内容	讲者
Session -III		
主持人：周 洲、洪 葵、傅立军、杨茹莱		
10:45-11:45	讨论嘉宾：张 学、张知新、徐湘民、周 洲、洪 葵、傅立军、杨茹莱	
10:45-10:55	病例报告-tRNA 中的一种新的致病线粒体DNA 变异导致发育迟缓	肖 冰
10:55-11:00	讨论	全体
11:00-11:10	病例报告- 遗传性心律失常的遗传和临床咨询案例	陈 琛
11:10-11:15	讨论	全体
11:15-11:25	病例报告- 儿童遗传代谢性心肌病	傅立军教授团队医生
11:25-11:30	讨论	全体
11:30-11:40	病例报告-Wolf-Hirschhorn 综合征诊治随访1 例	杨艳玲教授团队医生
11:40-11:45	讨论	全体

分会场四

【3F 国际厅】

8/31 周日

【08:00-11:40】

时间	内容	讲者
Session-I		
08:00-09:40 主持人：彭莹、范歆		
08:00-08:25	基于非人灵长类模型的杜氏肌营养不良症（DMD）基因治疗研究	郭文婷
08:25-08:50	转录组测序在遗传病诊断中的应用	赵森
08:50-09:15	新生儿溶酶体贮积症筛查新策略- 基因筛查策略	王欣
09:15-09:40	靶向降解技术与神经退行性疾病	鲁伯垠
专题会		
09:40-10:00 主持人：TBD		
09:40-10:00	TBD	TBD
Session-II		
10:00-11:40 主持人：贝锦新、苗静琨		
10:00-10:25	CHN-ALSP 队列：造血干细胞移植临床及机制研究	曹立
10:25-10:50	肌张力障碍的遗传学研究进展	商慧芳
10:50-11:15	癌症多阶段发生过程中基因组和细胞的动态演变	吴晨
11:15-11:40	单细胞谱系追踪与肿瘤演化解析	胡政

分会场五

【3F 首见厅】

8/31 周日

【08:00-12:00】

时间	内容	讲者
08:00-09:30	Session-I 主持人: TBD	
08:00-08:25	中国人群泛基因组图谱2期: 自然人群基线构建与医学遗传应用探索	徐书华
08:25-08:45	儿童遗传性骨病队列及遗传基础	郝婵娟
08:45-09:05	罕见病研究驱动学科发展	姜宏卫
09:05-09:30	地中海贫血基因编辑治疗的进展	黄军就
09:30-09:45	休息	
09:45-10:25	Session-II 主持人: TBD	
09:45-10:05	发育疾病灵长类动物模型的创制与临床前研究	谭韬
10:05-10:25	干细胞与器官修复	张力
10:25-12:00	论文汇报 主持人: TBD	

交通信息

会议地点：昆明世纪金源大饭店

会议地址：昆明官渡区昆明世纪城迎宾路1号

昆明长水国际机场 – 昆明世纪金源大饭店

出租车：全程 27 公里，车程约 32 分钟

公共交通：地铁，全程约 1 小时 10 分钟

乘坐地铁 6 号线：机场中心 -- 塘子巷，乘坐 7 站，站内换乘 221 米

换乘地铁 2 号线：塘子巷 -- 环城南路，乘坐 1 站，继续乘坐，请勿下车

乘坐地铁 1 号线：环城南路 -- 珥季路，乘坐 7 站，步行 447 米抵达酒店

昆明站 – 昆明世纪金源大饭店

出租车：全程 10 公里，车程约 20 分钟

公共交通：地铁，全程约 30 分钟

乘坐地铁 1 号线：昆明火车站 -- 珥季路，乘坐 6 站，步行 447 米抵达酒店

昆明南站 – 昆明世纪金源大饭店

出租车：全程 20 公里，车程约 42 分钟

公共交通：地铁，全程约 45 分钟

乘坐地铁 1 号线：昆明南火车站 -- 珥季路，乘坐 9 站，步行 447 米抵达酒店

