

中国优生科学协会

第三届国际临床遗传学及遗传咨询培训课程 招生通知

尊敬的各位专家、医师：

随着分子遗传学和基因组学技术的快速发展，临床诊断对于遗传咨询的要求越来越高。我国在遗传咨询领域尚处于起步阶段，为了推动我国医学遗传咨询的体系建设，由北京协和医院、香港中文大学和美国贝勒医学院联合推出的国际临床遗传学及遗传咨询培训课程，借鉴国际成熟的临床遗传咨询培训体系并结合中国临床实际需求，覆盖孕前诊断、产前诊断、新生儿筛查诊断及儿科遗传疾病诊断的遗传疾病三级预防体系，目前已成功举办两届，社会反响热烈，受到学员的一致好评。

2018年10月25日-28日将在北京举办第三届国际临床遗传学及遗传咨询培训面授课程。本次培训在前两届成功举办的基础上课程体系进一步升级，力求为广大学员提供更贴近临床实际需求的课程。在原“远程授课+4天面授+11个周末在线病例分析”课程设置上，增加更多病例讨论课程，为期1年，为临床医生构建系统性遗传疾病筛查和诊断知识的同时，着重提高临床实战能力，致力于培养专业的临床遗传咨询队伍。培训合格后可获得美国贝勒医学院、香港中文大学和北京协和医院联合颁发的遗传咨询培训结业证书、国家级继续医学教育项目I类学分10分。

在此，我们竭诚地邀请您参加此次培训。

课程介绍：

课程围绕孕前、产前、新生儿、儿科共同关注的遗传疾病相关领域，引进美国贝勒医学院和香港中文大学遗传咨询培训课程体系，精选10个主题，通过远程授课-面授-在线病例分析-病例讨论结合的模式进行培训。远程授课详细介绍遗传基础知识。面授课程对遗传咨询法律法规、遗传疾病发病机制及检测技术和各系统遗传疾

地 址：北京市朝阳区北三环东路15号院内招待所106室

邮 编：100029

电 话：010-66516535

传 真：010-66516534

邮 箱：youshengxiehui@126.com

病实际临床应用进行全面系统的讲解，涵盖内容广泛。专家与学员的在线病例分析和讨论课程系统性讨论大量临床案例，提高实验经验。

Session 1: 国际范围内的伦理和法律

Session 2: 基本大纲：发病机制和疾病的遗传机制

Session 3: 临床遗传学：性发育和泌尿生殖道系统疾病

Session 4: 临床遗传学：心血管系统疾病

Session 5: 临床遗传学：肌肉骨骼系统疾病

Session 6: 遗传学和基因组学技术

Session 7: 临床遗传学：神经系统疾病

Session 8: 遗传咨询

Session 9: 临床遗传学：发育障碍和面部畸形

Session 10: 产前筛查和无创产前检测

课程周期：

1 年，远程授课+ 4 天面授+11 个周末在线病例分析+病例讨论课程。

远程授课：2018 年 8 月开始远程学习遗传学基础知识；

面授：2018 年 10 月 24 日全天签到，10 月 25-28 日全天授课；

在线病例分析：2018 年 11 月- 2019 年 1 月，共 11 个周末；

病例讨论课程：2019 年 2 月-8 月，根据学员实际需求，不定期推出在线病例讨论课程。

学员要求：

学员可为临床医师，临床检验实验室人员，总体招收学员不超过 200 人，报名人数满为止。学员为有一定遗传咨询经验的临床医师（产前诊断中心、新生儿、儿科和遗传等相关科室）或对遗传咨询感兴趣的临床从业人员。

办学特点：

国际化：系统性引入国际先进遗传咨询培训经验，结合国内临床实际情况设计
课程系统化：覆盖孕前诊断、产前诊断、新生儿/儿科筛查诊断、遗传咨询的各个环

节，真正落实遗传疾病三级预防体系

临床化：内容偏重临床问题解决，组织大量临床实际案例互动讨论，提高实战经验

项目收费：

1. 医院学员：8500 元
2. 公司及第三方检验机构学员：15000 元
3. 如只参加面对面授课，只能获得参加证书

医院学员：7000 元；公司及第三方检验机构学员：12000 元

大会实行在线注册，微信扫描注册二维码并填写相关信息，点击提交即可完成注册。注册成功后，组委会将在 5 个工作日内通过 Email 确认参会信息，学员资格确认后，即可进行缴费。



银行转账开户行：农行北京和平里支行

户 名：中国优生科学协会

账 户：11230301040003976

汇款请注明：姓名+需开发票抬头。学费发票将在会场统一领取。

报名咨询方式：

主办单位：白雪峰 Email: 13911328035@139.com

电话:13911328035

协办单位：张 妍 Email: 18622003881@163.com

电话:15652042329



附件一：已确定邀请专家介绍

张秀慧 教授 美国

美国贝勒医学院分子和人类遗传学教授

Carlos A Bacino 教授 美国

美国贝勒医学院分子和人类遗传学教授

德州儿童医院遗传服务主席

德州儿童医院儿科遗传门诊主管

Fernando Scaglia 教授 美国

美国贝勒医学院分子和人类遗传学教授

梁德杨 教授 中国香港

香港中文大学产前诊断中心 主任

香港中文大学妇产科学系 系主任

美国围产杂志编委

儿科研究杂志（胎儿与妊娠组）编委

中国胎儿医学基金会 秘书长

顾学范 教授 中国

上海市儿科医学研究所副所长

上海交通大学医学院附属新华医院小儿

内分泌/遗传科主任，卫生部新生儿疾病

筛查专家，卫生部生殖健康专家组委员

刘俊涛 教授 中国

北京协和医院妇产科副主任、产科主任

张锋 教授 中国

复旦大学附属妇产科医院 教授

遗传工程国家重点实验室 PI

上海市女性生殖内分泌相关疾病重点实验室副主任

蔡光伟 教授 中国香港

香港中文大学产前基因诊断中心副主任

植入前遗传学诊断中心主任

香港中文大学 妇产科学系 副教授

刘雅萍 教授 中国

北京协和医学院基础学院医学遗传学系教授

美国约翰霍普金斯大学医学院人类遗传学及分子生物学 博士

刘瑞爽 教授 中国

北京大学医学伦理与法律研究中心卫生法学副教授

北京大学生物医学伦理委员会委员

北京大学法学院法律硕士研究生导师

北京知仁律师事务所执业律师

其余授课专家正在邀请中……

附件二：课程内容

第三届国际临床遗传学及遗传咨询培训课程	
远程授课（2018年8月开始）	
遗传疾病发病机制和遗传机制	
基因组多态性、基因及基因突变	
染色体与染色体数目异常和结构畸变	
经典孟德尔遗传及其原理	
非经典孟德尔遗传及其原理	
单基因病致病基因鉴定的原理与策略（连锁分析、WES）	
遗传学常用网站和软件介绍	
面授课程（2018年10月25日-28日）	
Session 1: 国际范围内的伦理和法律	
国际儿科和产前诊断规范或 ACMG 的规范	
遗传咨询相关伦理法律问题探讨	
Session 2: 基本大纲-遗传疾病发病机制和遗传机制	
拷贝数变异（CNV）和染色体缺失重复的发病机制（包括微重复和微缺失）	
单核苷酸多态性（SNP）及其临床意义	
Session 3: 临床遗传学-性发育异常（DSD）和泌尿生殖道系统疾病	
性腺发育不良 DSD 遗传咨询	
外生殖器性别不明相关疾病的产前诊断	
遗传性肾脏疾病	
肾脏畸形相关遗传疾病和综合征的产前诊断	
Session 4: 临床遗传学-心血管系统疾病	
心血管疾病的遗传特点	
心脏畸形的产前超声影像检查和遗传学诊断	
先心病的遗传特点	

Session 5: 临床遗传学-肌肉骨骼系统疾病
矮小症的产前诊断
颅缝早闭症的产前超声影像检查和遗传学诊断
骨骼系统疾病遗传学
肌肉萎缩症的遗传特点
手脚畸形产前遗传学诊断方法
Session 6: 遗传学和基因组学技术
细胞遗传学和分子遗传学
高通量测序技术及临床应用（第一代测序、第二代测序、第三代测序）
生物信息学分析技术基础
芯片技术及临床解读（一）
芯片技术及临床解读（二）
PGS/PGD
嵌合体的遗传学分析
Session 7: 临床遗传学-神经系统疾病
脑畸形产前遗传学诊断方法
神经系统遗传疾病综述
智力障碍/发育迟缓综述
脆性 X 综合征
Session 8: 遗传咨询
遗传疾病的携带者筛查
新生儿遗传疾病筛查及诊断
先天性遗传代谢病（IEM）：综述
遗传家系图谱构建、分析及其遗传风险评估
遗传咨询
遗传咨询相关资源
Session 9: 临床遗传学-发育障碍和面部畸形

遗传性矮小症的特点
胎儿发育障碍的产前超声影像检查和遗传学诊断
胎儿发育过度综合征的产前超声影像检查和遗传学诊断
面部畸形的产前评估
新生儿面部畸形评估
Session 10: 产前筛查和无创产前检测
NT 测量和生化筛查&NIPT 对性染色体异常及染色体微缺失的诊断
NIPT 国内和国际临床指南解读
单基因病的产前诊断
在线病例分析（2018 年 11 月-2019 年 1 月）
基本大纲-遗传疾病发病机制和遗传机制（CNV 与 SNP）
遗传代谢病概述
临床遗传学-性发育异常（外生殖器性别不明）
临床遗传学-发育障碍和面部畸形
临床遗传学-遗传性骨骼肌肉系统疾病
PGD&PGS 技术的临床应用
产前筛查和无创产前检测
智力障碍 / 发育迟缓综述及脆性 x 综合征
儿童常见 IEMS 和代谢急诊的诊断性评估和处理
遗传咨询
遗传学和基因组学技术应用

课程后期可能有稍微调整，请以最新版本为准。