

日程

2023年12月8日（周五）

9:00 - 12:00 报到：杭州维景国际大酒店

2023年12月8日（周五）

时间	主题	讲者
14:00 - 14:10	开幕式	吴志英 浙江大学医学院附属第二医院
14:10 - 15:00	中国成人LOPD诊疗专家共识	刘功禄 浙江大学医学院附属第二医院
15:00 - 15:50	遗传性共济失调诊疗思路	董毅 浙江大学医学院附属第二医院
15:50 - 16:40	脑白质营养不良诊疗思路	倪旺 浙江大学医学院附属第二医院
16:40 - 17:30	转甲状腺素蛋白淀粉样变性多发性神经病的诊治共识	余昊 浙江大学医学院附属第二医院
17:30	自助晚餐	

2023年12月9日（周六）

罕见病专题：谈病论策——罕见病诊疗能力提升项目浙江行

时间	主题	讲者	主持
08:30 - 08:35	开幕式	待定 浙江省卫生健康委	潘胜东 浙江大学医学院附属第二医院
08:35 - 08:40		待定 浙江大学医学院附属第二医院	
08:40 - 08:45		李林康（视频） 中国罕见病联盟理事长	
08:45 - 09:15	浙江省罕见病诊疗体系建设进展	吴志英 浙江大学医学院附属第二医院	邹朝春 浙江大学医学院附属儿童医院
09:15 - 09:45	国家罕见病诊疗研究体系建设与应用	郭健 北京协和医院罕见病联盟	
09:45 - 10:00	茶歇		
10:00 - 10:30	高原地区罕见病诊疗的探讨	马艳艳 青海大学附属医院	杨茹莱 浙江大学医学院附属儿童医院
10:30 - 11:00	肺动脉高压诊治：心内科医师责无旁贷	韩学斌 山西省心血管病医院	
11:00 - 11:30	新生儿罕见病早期筛查与管理	周文浩 复旦大学儿科医院	
11:30 - 12:00	真性红细胞增多症的诊断和治疗	曾云 昆明医科大学附属第一医院	郑伟燕 浙江大学医学院附属第一医院
12:00 - 12:30	多技术平台整合助力嗜铬细胞瘤的临床规范化诊疗	童安莉 北京协和医院	
12:30 - 14:00	自助午餐		
14:00 - 14:30	原发性扩心病的机制研究及转化	孙爱军 复旦大学中山医院	潘小宏

14:30 - 15:00	罕见心肌病诊治进展	田庄 北京协和医院	浙江大学医学院附属第二医院
15:00 - 15:30			
15:30 - 15:45	茶歇		
15:45 - 16:15	肌萎缩侧索硬化症研究进展	牛琦 南京医科大学附属第一医院	骆华伟 浙江省医保局
16:15 - 16:45	浙江省“渐冻症”早期诊断与管理	李宏福 浙江大学医学院附属第二医院	
16:45 - 17:15	浙江省罕见病医疗保障经验分享	谢俊明 浙江中医药大学附属第一医院	
17:15 - 17:30	会议总结	吴志英 浙江大学医学院附属第二医院	
17:30	自助晚餐		

2023年12月10日(周日)

遗传病专题：循因解惑，不留遗罕

时间	主题	讲者
08:30 - 09:00	多策略遗传检测技术在未诊断罕见病诊断中的应用	刘雅萍 北京协和医院
09:00 - 09:30	基因检测在医院落地的实践与挑战	杨颖 西安市儿童医院
09:30 - 10:00	胚胎植入前遗传学诊断在遗传病子代遗传精准阻断中的作用	李刚 郑州大学第一附属医院
10:00 - 10:15	讨论	
10:15 - 10:30	茶歇	
10:30 - 11:00	METTL3介导的m6A修饰异常在唐氏综合征分子病理中的作用	郝冰涛 河南省人民医院
11:00 - 11:30	先天性心脏病的遗传学基础	黄国英 复旦大学儿童医院
11:30 - 11:45	讨论	
11:45 - 12:15	卫星会：指南解读-中国亨廷顿病诊治指南2023	董毅 浙江大学医学院附属第二医院
12:15 - 14:00	自助午餐	
14:00 - 14:30	遗传性痉挛性截瘫的诊断及概念性治疗研究	王柠 福建医科大学附属第一医院
14:30 - 15:00	急性间歇性卟啉病诊疗进展	张松筠 河北医科大学第二医院
15:00 - 15:30	真实世界证据与罕见病药物	袁妮 大连医科大学
15:30 - 16:00	讨论	
16:00 -	离会	