**第五届北京罕见病学术大会暨2017京津冀罕见病学术大会**

**会 议 日 程**

2017年3月18日7:30～8:20报到（北京金台饭店二层金樽厅）

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **时段** | **内容** | | **报告人** | **主持人** |
| 8:30～8:50 | 开幕式 | |  |  |
| 8:50～9:20 | 精准医学发展的需求和重点任务 | | 詹启敏院士 北京大学医学部 |  |
| 9:20～9：40 | 立足首都 发挥优势 助力推动罕见病事业发展 | | 丁洁教授 北大第一医院 |
| 9:40～10:10 | 孤儿药管理理念的几点思考 | | 李大魁教授 北京协和医院 |
| 10:10～10:20 | 会间休息 | | |
| 10:20～10:50 | 罕见病保障：政策、实践与评估 | 陈建义处长 浙江省民政厅 | |  |
| 10:50～11:10 | NGS与罕见病的基因检测 | 孙隽博士 北京金准基因科技公司 | |
| 11:10～11:40 | 从队列到分子分型的精准医学 | 荆志成教授 阜外医院 | |
| 11:40～12:10 | 加强罕见病基层防治体系建设 | 胡万宁教授 唐山市人民医院 | |
| 12:10～13:00 | 午餐 | | | |
| 13:00～14:00 | 壁报交流 | | | |
| 14:00～14:30 | 罕见病注册登记研究 设计与实施注意事项 | 彭晓霞教授 北京儿童医院 | |  |
| 14:30～14:50 | 北京地区罕见病研究课题介绍 | 王朝霞教授 北大第一医院 | |
| 14:50～15:20 | 超声在儿童罕见病诊断中的应用 | 贾立群教授 北京儿童医院 | |
| 15:20～15:40 | 会间休息 | | |  |
| 大会征文发言 | | | |  |
| 15:40～15:50 | ①脊髓性肌萎缩患儿多导睡眠监测及夜间无创通气治疗后改善的分析 | | |  |
| 15:50～16:00 | ②6例Noonan综合征患者临床特点 及重组人生长激素治疗效果分析 | | |
| 16:00～16:10 | ③中国林岛综合征发病特点分析与规范化诊疗体系的建立 | | |
| 16:10～16:20 | ④空洞性白质脑病候选基因IBA57突变的表型谱及头颅影像学特点 | | |
| 16:20～16:30 | ⑤靶向捕获二代测序技术在106例疑似肝糖原累积病分型中的应用 | | |
| 16:30～16:40 | ⑥单细胞测序技术与毛细管纳米-免疫蛋白检测方法在诊断范可尼贫血中的应用研究 | | |
| 16:40～16:50 | ⑦治疗纯合子家族性高胆固醇血症的罕用药--洛美他派的有效性与安全性评估 | | |
| 16:50～17:00 | ⑧microRNA-21在Alport综合征病人肾脏中的表达研究 | | |
| 17:10～17:20 | ⑨35例重症抗N-甲基-D- 天冬氨酸受体脑炎免疫治疗分析 | | |
| 17:20～17:30 | ⑩48例VI型胶原蛋白病的表型和基因型研究 | | |
| 17:30～17:35 | 会议总结 | | |
| 学分登记 | | | | |

（日程如有变化，请以会议当日为准）