



# 中国抗癫痫协会

CHINA ASSOCIATION AGAINST EPILEPSY

中抗协发[2020] 17 号

## 关于举办“第二届癫痫全外显子测序结果分析

### 高级培训班”的通知

各位会员、相关专业人员：

随着二代测序技术的普及，全外显子测序已经成为临床病因诊断和指导精准治疗的必不可少的手段，在临床上广泛应用。但在日常诊疗工作中存在对基因检测技术掌握不规范、对检测结果解读不合理甚至误判等现象。因此，加强全外显子测序结果分析的培训，对于提高癫痫基因检测的水平、培养专业队伍、促进科研合作十分必要。

中国抗癫痫协会精准医学与药物不良反应监测专委会在“中国癫痫基因 1.0 项目”启动以来，已成功举办了“癫痫全外显子测序结果分析”两期初级培训班和首期高级培训班，得到了学员的积极参与和良好评价。现将继续开展第二期高级培训班，重点培训全外显子测序的数据的来源、变异的筛选条件、致病性的评价标准和临床解读的全过程。现将具体事宜通知如下：

#### 一、主办单位

中国抗癫痫协会、广州医科大学附属第二医院

#### 二、培训时间

2020 年 11 月 27 日全天。

#### 三、培训目标

通过学习，使学员了解全外显子测序的数据分析和临床报告生成的全过程，并能正确对全外显子测序的癫痫报告进行解读。

#### 四、 培训地点

广州医科大学附属第二医院神经科学研究所（门诊大楼 13 楼 1313 会议室），地址：广州市海珠区昌岗东路 250 号。

#### 五、 参加对象要求

1. 中国抗癫痫协会注册会员；2. 对癫痫基因检测感兴趣的临床专业人员及基础研究人员。

#### 六、 招生规模

本期招收 30 人（学员自备电脑），报满截止。

#### 七、 收费标准

1、培训费 800 元/人（不含住宿费），住宿自己解决。

2、如果已经缴纳注册费，因故不能参加或因重复注册需要退费，需扣除 20% 的费用。

3、汇款地址

单位名称：中国抗癫痫协会 账号：0200000709014496245

开户行：中国工商银行北京市王府井金街支行

汇款请注明“全外显子测序结果分析培训班”

#### 八、 其他事宜

1、请学员填写附件注册表后于 11 月 10 日前发传真或发送邮件至 [caaewes@163.com](mailto:caaewes@163.com)。

2、联系方式

(1) 广州医科大学附属第二医院

联系人：方敏华 020-34152626

E-mail: [caaewes@163.com](mailto:caaewes@163.com) 传真：020-34153378

(2) 中国抗癫痫协会秘书处

联系人：郝雪雅 010-68308546

中国抗癫痫协会  
精准医学与药物不良反应监测专业委员会

2020.09.27



附件一：

“第二届癫痫全外显子测序结果分析高级培训班”日程安排

序号	时间	课程	教师
	8:10-8:20	开班仪式	
1	8:20-9:00	总论	廖卫平
2	9:00-9:30	基因变异的种类及全外显子测序的技术原理	石奕武
3	9:30-10:00	癫痫基因检查的样品送检与检测产品选择	刘晓蓉
	10:00-10:20	茶休与答疑	
4	10:20-10:50	WES 的数据格式及利用 Excel 表统计	高良迪
5	10:50-11:20	WES 的 Excel 表分析技巧 (+ 实例分析)	汪洁
6	11:20-11:50	软件预测和常用数据库的使用 (含操作)	李斌
	11:50-12:10	答疑与讨论	全体老师
	12:10-14:30	午休	
7	14:30-15:00	ACMG 评分 (含操作)	汪洁
8	15:00-15:30	GD&P 及临床一致性评估 (含操作)	李斌
9	15:30-16:00	WES 报告的格式及新致病基因的发现	刘晓蓉
	16:00-16:20	茶休与答疑	
10	16:20-16:50	WES 报告临床解读意义、注意事项和技巧	廖卫平
11	16:50-17:20	WES 报告分析全过程的实例操作与讨论	全体老师
	17:20-17:30	答疑	全体老师

附件二：

“第二届癫痫全外显子测序结果分析高级培训班”注册表

姓名		性别	
职务		职称	
电话		E-mail	
单位名称及科室			

请将回执表于 11 月 10 日前发送至邮箱 [caaewes@163.com](mailto:caaewes@163.com)