

# 中国罕见病联盟

---

## 中国罕见病联盟/北京罕见病诊疗与保障学会

### 神经病学分会第五次学术年会

#### 第一轮会议通知

尊敬\_\_\_\_\_教授：

罕见病是全球重大公共卫生挑战，尽管单病种发病率低，但病种繁多且致残致死率高，其中神经系统罕见病占罕见病总数的三分之二。由于神经科医生对这类疾病的认知不足，诊断延迟和治疗不规范问题普遍存在，进一步加剧了疾病负担。

为提升神经系统罕见病的早期识别能力、提高诊断准确率、推进规范化治疗，中国罕见病联盟/北京罕见病诊疗与保障学会神经病学分会将于2025年5月9日-11日在重庆雾都宾馆召开第五次学术年会，会议采取线下+线上开展。会议将聚焦神经系统罕见病，邀请国内外知名专家进行专题报告与学术交流。我们诚挚邀请贵单位作为支持单位，共同推动神经系统罕见病诊疗事业的发展，为提升诊疗水平和改善患者预后贡献力量。

联系人：刘念启 17669317464

附件：会议日程



附件：会议日程（拟定）

会议时间：（2025 年 5 月 9 日-11 日，9 号为报道注册时间）

会议地点：线下-重庆市雾都宾馆，线上-中国罕见病联盟小程序

中国罕见病联盟神经病学分会第五次学术年会（5 月 10 日）

| 时间          | 讲题                                                                                                                                                 | 讲者              | 单位                                                           | 主持         |
|-------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|--------------------------------------------------------------|------------|
| 8:00-8:20   | 致辞                                                                                                                                                 | 焉传祝             | 山东大学齐鲁医院                                                     | 秦新月        |
|             |                                                                                                                                                    | 崔丽英             | 中国医学科学院北京协和医院                                                |            |
|             |                                                                                                                                                    | 领导              | 重庆卫健委                                                        |            |
|             |                                                                                                                                                    | 李林康             | 中国罕见病联盟                                                      |            |
| 8:20-8:55   | 难治性肝豆状核变性的治疗困境和对策                                                                                                                                  | 吴志英             | 浙江大学医学院附属第二医院                                                | 袁 云        |
| 8:55-9:30   | 晚发型 cblC 缺陷病                                                                                                                                       | 焉传祝             | 山东大学齐鲁医院                                                     | 张 成        |
| 9:30-10:05  | Exon Skipping Therapies Using Antisense Oligonucleotides and Advanced Disease Models for Precision Drug Development in Duchenne Muscular Dystrophy | Yoshitsugu Aoki | National Center of Neuroscience and Psychiatry (NCNP), Japan | 王朝霞        |
| 10:05-10:40 | 基于选择性剪接的神经系统遗传病诊疗新策略                                                                                                                               | 陈万金             | 福建医科大学附属第一医院                                                 | 肖 波        |
| 10:40-10:50 | 休 息                                                                                                                                                |                 |                                                              |            |
| 10:50-11:25 | 神经元核内包涵体病的诊断、鉴别诊断和治疗                                                                                                                               | 张宝荣             | 浙江大学第二医医院                                                    | 王 柠        |
| 11:25-12:00 | SCA 新致病基因 THAP11 的鉴定及机制探索                                                                                                                          | 江 泓             | 中南大学湘雅三医院                                                    | 张在强        |
| 12:00-12:35 | 讲题-待定                                                                                                                                              | 待 定             |                                                              | 刘明生        |
| 12:35-13:10 | 晚发型庞贝病的多学科筛查和诊断                                                                                                                                    | 肖 飞             | 重庆医科大学附属第一医院                                                 | 洪道俊        |
| 13:10-13:45 | 补体 C5 抑制剂治疗抗 AchR 抗体阳性 gMG 的作用机制和疗效数据解读                                                                                                            | 周红雨             | 四川大学华西医院                                                     | 焉传祝        |
| 13:45-14:20 | 自身免疫性脑炎的诊治误区                                                                                                                                       | 王佳伟             | 首都医科大学附属北京同仁医院                                               | 姚晓黎        |
| 14:20-15:05 | 多系统萎缩的脑电图特征                                                                                                                                        | 刘 军             | 上海交通大学附属瑞金医院                                                 | 商慧芳        |
| 15:05-15:40 | CAA 病理演变与临床进展                                                                                                                                      | 朱遂强             | 华中科技大学同济医学院附属同济医院                                            | 张杰文        |
| 15:40-15:50 | 休息                                                                                                                                                 |                 |                                                              |            |
| 15:50-17:50 | 神经系统罕见病疑难病例讨论                                                                                                                                      | 病例汇报            | 点评专家：全体参与                                                    | 赵玉英<br>王勤周 |

| 中国罕见病联盟神经病学分会第五次学术年会（5月11日） |                          |        |               |            |
|-----------------------------|--------------------------|--------|---------------|------------|
| 时间                          | 讲题                       | 讲者     | 单位            | 主持         |
| 8:00-8:35                   | 家族性淀粉样变性的队列研究            | 孟令超    | 北京大学第一医院      | 段瑞生        |
| 8:35-9:10                   | 淋巴细胞增殖相关脑炎               | 郭军红    | 山西医科大学第一医院    | 胡 静        |
| 9:10-9:45                   | ANAX11 基因突变致 ALS 的病理机制研究 | 柳 青    | 中国医学科学院北京协和医院 | 曹 立        |
| 9:45-10:20                  | 治疗重症肌无力的华山经验             | 赵重波    | 复旦大学附属华山医院    | 戴 毅        |
| 10:20-10:40                 | 休息                       |        |               |            |
| 10:40-11:40                 | 神经系统罕见病 PK 赛             | 全体委员参与 |               | 邹漳钰<br>杨洵哲 |
| 11:40-12:00                 | 颁奖仪式及总结                  | 崔丽英    | 中国医学科学院北京协和医院 | 焉传祝        |
|                             |                          | 蒲传强    | 解放军总医院        |            |

注:主题讲座时间共计 35 分钟,实际讲座为 25 分钟，请预留 10 分钟讨论时间。