



# 3<sup>rd</sup> HOPE FOR RARE SCIENCE CONFERENCE

第三届中国罕见病科研大会

June 25-27, 2026 | Shanghai, China

CONFERENCE MANUAL  
会议手册

主办方  
Host



HOPE FOR RARE  
FOUNDATION  
瑞鸥公益基金会

联合主办方  
Co-hosts



国家儿童医学中心  
复旦大学附属儿科医院



蔻德罕见病中心  
Chinese Organization for Rare Disorders





## 目录

---

- 001 欢迎致辞
- 002 主办方介绍
- 003 大会主席与委员会
- 006 场地平面图
- 008 会场指引
- 009 用餐信息
- 010 周边信息
- 011 参会须知
- 012 大会议程
- 014 详细议程
- 033 讲者介绍
- 083 展商信息
- 100 鸣谢支持

HOPE FOR RARE SCIENCE CONFERENCE





## 欢迎致辞

亲爱的嘉宾：

我谨代表大会组委会诚挚欢迎您参加第三届中国罕见病科研大会（Hope for Rare Science Conference, HRSC）。瑞鸥公益基金会是我联合一批科学家和企业家于 2022 年共同发起成立的一家创新型基金会，以“推动罕见病科研及医学转化的创新引擎”为使命。同年，我还发起并举办了首届中国罕见病科研大会，这是一个两年一度的国际学术盛会，致力于促进罕见病研究领域的学术交流与合作，连接中国与国际罕见病同道。

2024 年举办的第二届大会以其富有吸引力的学术议题与流畅高效的协作组织获得了与会者的高度赞誉，使得 HRSC 迅速成长为中国一流的罕见病科研盛会，通过分享专业知识与开放对话，推动全球罕见病科研进展和产、学、研、医、患、政等多方合作。今年，我们继续联合国家儿童医学中心复旦大学附属儿科医院和蔻德罕见病中心（CORD），共同举办这次高水平的国际罕见病学术大会。

罕见病是全人类共同面对的重大医学挑战。近年来，虽然全球各主要国家和地区都将罕见病列为优先关注的卫生健康议题，生物医药领域最前沿的突破性技术也往往率先应用于罕见病领域，但我们仍须直面一个现实：超过 90% 的罕见病至今无药可医。令人振奋的是，我们正处在一个充满希望的变革时代。今年 5 月，国务院颁布的《生物医学新技术临床研究和临床转化应用管理条例》正式实施，首次从国家层面为先进疗法开辟了规范化的临床转化路径，并特别对罕见病的个性化治疗给予政策支持。放眼全球，美国费城儿童医院成功为一名 CPS1 缺乏症婴儿实施全球首例个性化基因编辑治疗。罕见病的研究绝不是一个国家的事情，药物的研发也不仅仅是为一个国家的患者治疗，而是迫切需要全球同道紧密携手，打破科技发展落差、经济水平差异、区域政策壁垒以及地缘政治藩篱，让创新成果惠及每一位罕见病患者。

过去十余年间，中国在罕见病科学研究和药物研发方面已取得令人瞩目的进步。我们希望通过本次大会，在深化国际交流与合作的同时，向世界展示中国科学家和研发企业的蓬勃力量，为全球罕见病科研事业贡献中国智慧。瑞鸥也希望能和全球其他基金会一样，为助推科研事业做出积极努力，就在几个月前，由瑞鸥资助的首个个性化基因治疗项目，已经完成第一例患儿给药；我们发起的红米粒家族性高胆固醇血症科研专项基金，已经资助了 9 个基础与临床科研项目。这些探索虽如星火，却映照着我们的信念：让罕见被看见，让科研抵达每一份期待。

最后，感谢每一位合作伙伴的信任与同行，致敬所有讲者带来的勇气与洞见。这个领域的每一次突破，都始于今天这样坦诚的相聚。愿我们在此点燃的火花，能走出实验室、穿越国界，最终抵达那些仍在等待的患者手中。祝大会圆满，祝各位不虚此行！

黄如方

大会组织委员会主席

瑞鸥公益基金会创始人 & 秘书长

蔻德罕见病中心创始人 & 主任



# 3<sup>rd</sup> HOPE FOR RARE SCIENCE CONFERENCE

## 第三届中国罕见病科研大会

### 主办方介绍



HOPE FOR RARE  
FOUNDATION  
瑞鸥公益基金会

瑞鸥公益基金会于2022年2月28日在浙江省注册成立，是国内首家专注于罕见病科学研究与转化医学的创新型公益基金会。基金会由黄如方先生倡议并联合多位知名科学家和企业家共同发起创立。基金会的愿景是让罕见病患者人人享有治疗，通过公益的力量，引领科技向善，成为推动罕见病科研和转化医学的创新引擎。

**愿景：**让罕见病患者人人享有治疗

**使命：**成为推动罕见病科研和转化医学的创新引擎

**定位：**平台型、资助型、创新型

### 联合主办方介绍



国家儿童医学中心  
复旦大学附属儿科医院

国家儿童医学中心复旦大学附属儿科医院，创建于1952年，是集医、教、研、防、管为一体的三级甲等儿童专科医院。2017年获批国家儿童医学中心。医疗力量雄厚，专科特色鲜明，目前共设50个临床、医技科室。并与26家国际知名医疗机构建立密切协作关系，多次举办大型儿科国际学术会议。



蔻德罕见病中心  
Chinese Organization for Rare Disorders

蔻德罕见病中心（CORD）是一家专注于罕见病领域的非营利性组织，于2013年6月由黄如方先生发起成立。蔻德致力于增进罕见病患者群体、罕见病组织、医学机构、医药企业和政府部门等各相关方的交流与合作，持续为患者社群支持和赋能，加强社会公众对罕见病的了解，提高患者的药物可及性，推动医患交流及科研转化，开展罕见病领域国际交流合作，促进中国罕见病事业发展。蔻德罕见病中心（CORD）已经在国内运营13年，逐渐成为国内规模最大、影响力最广、最具有国际化视野、工作理念最专业的罕见病患者组织！



(按照姓氏首字母排序) **大会主席**



**高光坪**

麻省大学医学院基因与细胞医学系主任、教授  
美国基因与细胞治疗学会前主席



**王 艺**

国家儿童医学中心主任  
复旦大学附属儿科医院院长



**Janet Woodcock**

美国食品药品监督管理局 (FDA) 前代理局长  
FDA药品审评与研究中心 (CDER) 前主任



**肖 啸**

瑞鸥公益基金会联合创始人  
信念医药创始人、董事长兼首席科学家



# 3<sup>rd</sup> HOPE FOR RARE SCIENCE CONFERENCE

## 第三届中国罕见病科研大会

### 学术委员会 (按照姓氏首字母排序)



**曹晓春**

瑞鸥公益基金会联合创始人  
泰格医药联合创始人、执行董事、总裁



**丁 灿**

德国Amedes临床遗传所临床遗传门诊  
医生



**黄涛生**

复旦大学上海医学院教授  
复旦大学医学遗传研究院院长



**金晓玮**

夏尔巴投资风险合伙人  
蔻德罕见病中心高级顾问



**Harvey Lodish**

麻省理工学院生物学教授和生物工程学教授  
Whitehead Institute创始成员  
美国科学院院士  
美国艺术与科学院院士



**毛建华**

浙江大学医学院附属儿童医院院长、  
肾脏泌尿中心主任、教授



**谭蔚泓**

中国科学院院士  
中国科学院杭州医学研究所所长  
中国科学院杭州医学研究所附属肿瘤医院院长



**许 田**

瑞鸥公益基金会联合创始人  
西湖大学生命科学学院遗传学讲席教授



**Seng H. Cheng 郑承兴**

阿斯利康Alexion高级副总裁  
研究与产品开发负责人



**段 涛**

瑞鸥公益基金会联合创始人  
同济大学附属东方医院妇产科主任  
同济大学附属上海市第一妇婴保健院原院长



**贾怡昌**

清华大学基础医学院院长聘教授、副院长  
神济昌华（北京）生物科技公司创始人



**林念炜**

瑞鸥公益基金会首席科学官  
iXCells生物技术公司联合创始人  
Elpis精准医疗公司创始人兼CEO



**陆英明**

汉康生技总裁兼首席医学官



**Daniel Scherman**

法国罕见病基金会主席  
国际罕见病研究联盟秘书处负责人  
欧洲科学院医学与生命科学学部主任、院士



**吴志英**

浙江大学求是特聘教授



**朱靖文**

上海临床研究中心主任（院长）



(按照姓氏首字母排序) 组织委员会

主席



黄如方

瑞鸥公益基金会创始人&秘书长  
蔻德罕见病中心创始人&主任

成员



耿文涵

瑞鸥公益基金会项目主管



黄娟

瑞鸥公益基金会项目经理



黄志伟

瑞鸥公益基金会项目助理



李杨阳

蔻德罕见病中心高级顾问



甯黎

瑞鸥公益基金会项目主管



苏夜阳

瑞鸥公益基金会顾问  
独立学者



孙琦

蔻德罕见病中心高级顾问  
中德PJS患者组织专家



王瀚博

瑞鸥公益基金会顾问



叶水送

深究科技创始人



喻柏雅

瑞鸥公益基金会项目经理



张晓雯

瑞鸥公益基金会顾问  
武汉新动生物商务与  
市场部副总经理



张文君

瑞鸥公益基金会项目总监

(按照姓氏首字母排序) 工作组及志愿者

蔡玲玲  
洪韵  
罗简宁  
宋晓澎  
谢宛臻  
张艺涵

陈雨诗  
胡宇航  
马可  
苏格婷  
许经纬  
张雨箫

成梓田  
黄锦悦  
马一鸣  
苏娇  
徐瑾瑜  
赵晨希

戴妍妍  
黄姝语  
孟昕  
唐毓昂  
徐友妍  
赵亚楠

杜顾晓  
简爱文  
闵玲  
王晨艳  
杨帆  
朱嘉硕

段思瑜  
孔海蕴  
普秀娟  
王海韵  
杨光  
左子清

范浚凯  
胡西尼格尔·麦麦提  
邱添  
王颢阳  
杨静  
左钰洁

葛亦婷  
李媛璐  
史媛媛  
王笑涵  
曾加



## 场地平面图



1F 场地规划图

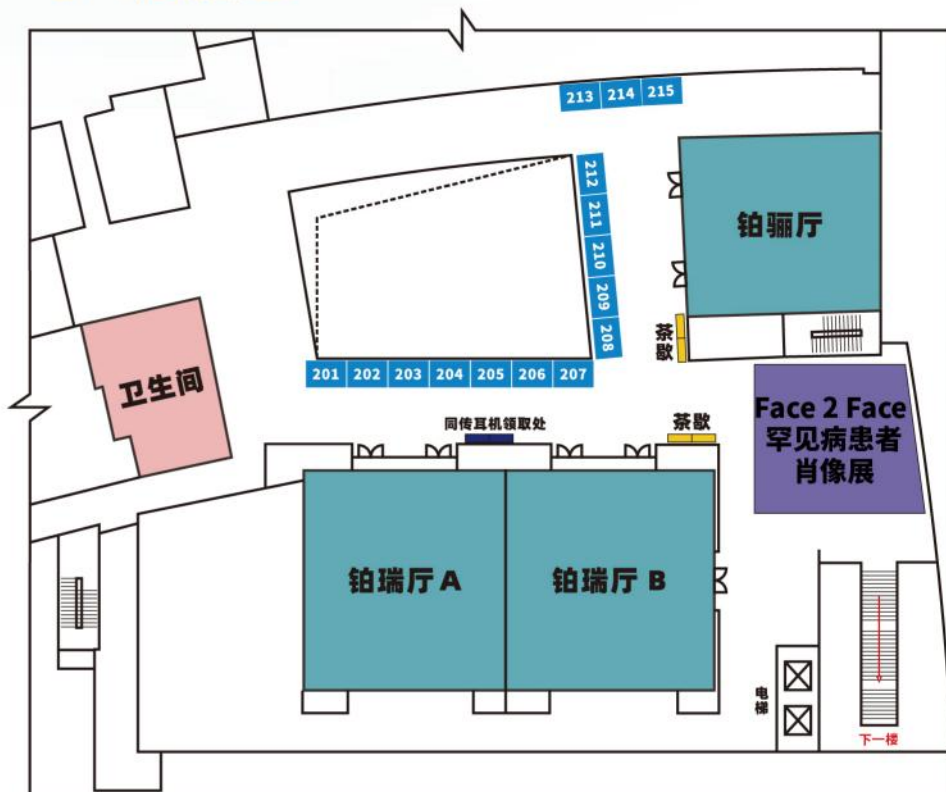


场地平面图

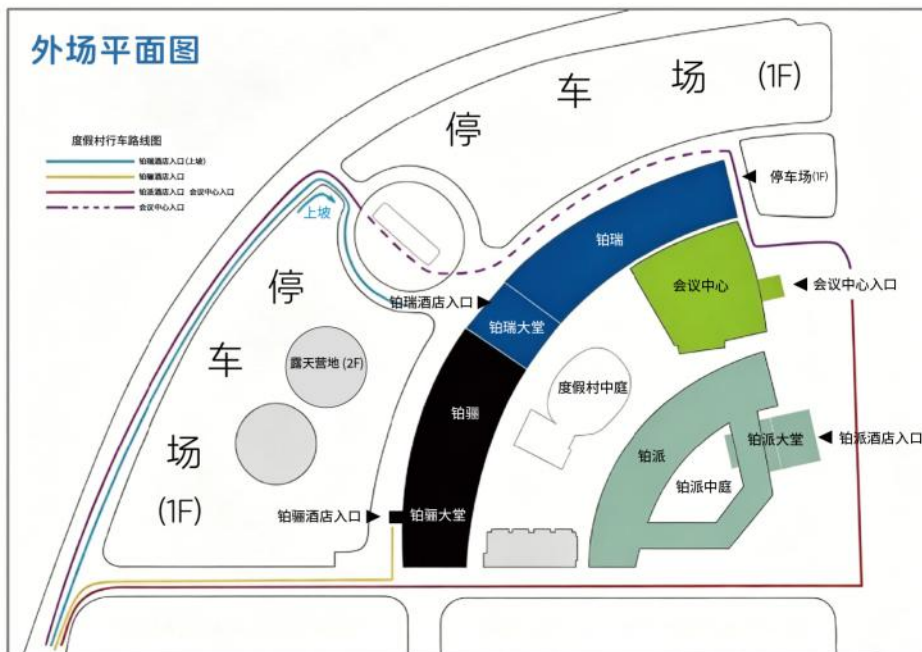
展位分布图示

- 特装展位区**
- 101 派真生物
- 102 瑞鸥公益基金会
- 103 蔻德罕见病中心
- 104 和元生物
- 3m x 3m 展位区**
- 201 达因药业
- 202 智因东方
- 203 劲帆医药
- 204 药明康德
- 205 环特生物
- 206 信念医药
- 207 复星医药
- 208 惠民康恩
- 209 翼思生物医药
- 210 中科基因
- 211 保钰鑫医疗
- 212 博圣生物
- 213 OAE Publishing Inc.
- 214 迈基诺
- 215 尧唐生物

2F 场地规划图



外场平面图



洽谈区/壁报区/茶歇区冠名支持:





## 会场指引

### 签到处

请凭注册报名邮箱和签到二维码在签到处完成签到，领取参会证件及会议资料。

地点：位于会议中心一楼入口处

开放时间：6月24日14:00-19:00

6月25日07:30-19:00

6月26日07:30-19:00

6月27日07:30-14:00

### 服务中心 / 医疗站

如您有任何参会问题，请前往服务中心寻求帮助。医疗站提供外伤等常用药品。

开放时间：6月24日14:00-19:00

6月25日07:30-19:00

6月26日07:30-21:00

6月27日07:30-18:00

### 同声传译服务

大会提供全程中英文同声传译服务，设备可于会议中心一楼绿地厅门口、二楼铂瑞厅门口领取，离开会议中心请及时归还。

### 讲者休息室

位于会议中心一楼贵宾接待厅，仅限持红色挂绳讲者凭证入内。

### 媒体中心

位于会议中心一楼狮子厅，仅限持紫色挂绳媒体凭证入内。

### 壁报区

位于会议中心一楼，对全部参会者开放。

### 洽谈区

位于会议中心一楼，对全部参会者开放。

### “Face 2 Face 罕见病患者肖像展”展区

位于会议中心二楼展区，展示了50余位罕见病患者的生命故事。对全部参会者开放。

### 慈善义卖区

位于会议中心一楼洽谈区旁，对全部参会者开放。

### 茶歇区

位于会议中心一楼绿地厅旁，二楼铂瑞厅、铂骊厅旁。

茶歇时间：6月26日10:00-10:30 15:30-16:00

6月27日10:00-10:30 15:30-16:00

### Rock Rare 草地音乐会

位于铂瑞酒店室外营地，如因天气原因，场地信息变更，可咨询服务中心。

开放时间：6月26日 19:00-21:00

### 自驾车停车

会议期间，会议中心提供免费停车，需到服务中心完成扫码确认。



## 用餐信息

### 持宝蓝色、紫色挂绳的参会者

日期	时间	领取处	餐式
6月26日午餐	12:00-13:30	一楼：处女厅、双鱼厅旁 二楼：铂瑞厅A旁	商务盒饭
6月27日午餐	12:00-13:30	一楼：处女厅、双鱼厅旁 二楼：铂瑞厅A旁	商务盒饭

可就餐区域为：根据指引牌前往一楼、二楼就餐区。

温馨提示：

- 1、凭参会证扫码取餐，每人每餐限领一次（如需素食，请和餐车服务人员说明）。
- 2、用餐结束后请将餐盒丢入垃圾桶。
- 3、如您参加6月25日19:00的欢迎晚宴，请凭参会证扫码入场。
- 4、如午间参加卫星会，可在二楼铂瑞厅取餐并在会场内用餐。

### 持红色挂绳的讲者、特邀嘉宾

日期	时间	领取处	餐式
6月25日中餐	12:00-13:30	一楼：天蝎厅、巨蟹厅	自助餐
6月25日晚餐	19:00-21:00	一楼：绿地厅1+2	欢迎晚宴
6月26日午餐	12:00-13:30	一楼：天蝎厅、巨蟹厅	自助餐
6月26日晚餐	18:00-20:00	一楼：天蝎厅、巨蟹厅	自助餐
6月27日午餐	12:00-13:30	一楼：天蝎厅、巨蟹厅	自助餐
6月27日晚餐	18:00-20:00	一楼：天蝎厅、巨蟹厅	自助餐

温馨提示：

- 1、凭参会证扫码进入自助餐就餐区。
- 2、如午间参加卫星会，建议11:30前往自助餐厅提前用餐。

### 酒店餐厅自费费用指南

会议期间，铂瑞酒店二楼中餐厅，可提供中西餐，您可刷卡或使用人民币现付。

06:30-22:30 提供西餐点单；11:00-14:00、17:00-21:00 可提供中餐点单。

餐厅有可容纳8-20人商务包间，中西餐均可，需提前预定。预定电话：021-3891-8888 转铂瑞中餐厅。



## 周边信息

**会议场地：**上海三甲港绿地国际会议中心  
**地址：**上海市浦东新区华夏东路 6666 弄  
**酒店预定**

酒店名称	协议价格	预定电话
上海三甲港绿地铂瑞酒店（五星级）	500 元起	拨打 021-3891 8888， 转预定部
上海三甲港绿地铂骊酒店（四星级）	300 元起	

围绕三甲港绿地国际会议中心共有两家配套酒店，均可步行 5 分钟内到达会场。大会与两家酒店均有协议价，您可自行预定，请说明“HRSC2026”，否则无法享受协议价。

## 交通出行

### 浦东国际机场（10 公里，驾车约 20 分钟）

接驳车：会议酒店仅为已预定住宿的参会者提供免费接驳车服务，时刻表请问酒店。

### 上海虹桥国际机场（51 公里，驾车 60 分钟）

地铁：虹桥 2 号航站楼——交通轨道 2 号线 / 浦东 1 号 2 号航站楼方向——远东大道站下

### 上海虹桥火车站（56 公里，驾车 70 分钟）

地铁：虹桥火车站——交通轨道 2 号线 / 浦东 1 号 2 号航站楼方向——远东大道站下

### 上海站（41 公里，驾车 75 分钟）

地铁：上海火车站——交通轨道 1 号线 / 莘庄方向——人民广场站站内换乘——交通轨道 2 号线 / 浦东 1 号 2 号航站楼方向——远东大道站下

### 上海南站（37.5 公里，驾车 45 分钟）

地铁：上海南站——交通轨道 1 号线 / 富锦路方向——人民广场站站内换乘——交通轨道 2 号线 / 浦东 1 号 2 号航站楼方向——远东大道站下

提示：远东大道地铁站距离会议中心 4.4 公里，打车最为便利。

## 特色景点

上海迪士尼度假区	21 公里
上海博物馆（东馆）	38 公里
上海外滩	36 公里
东方明珠	36 公里

## 购物

佛罗伦萨小镇 (上海名品奥特莱斯)	4.4 公里
前滩太古里	31 公里
上海国金中心商场 (IFC)	34 公里

## 附近医院

上海市浦东新区人民医院	9.1 公里
上海国际医学中心（康新公路）	24 公里



## 参会须知

1. 大会确认的注册参会证是进出会场的唯一凭证，需参会者全程佩戴；
2. 大会为未注册参会者提供现场注册、缴费服务，请咨询会议中心一楼签到处工作人员；
3. 参会期间，请遵守会场秩序，准时参会，不迟到不早退。会议中不要大声喧哗，请将您的手机调至静音或振动模式，如需接听电话，请移步会场外；
4. 参会期间，请您妥善保管好个人物品；
5. 会议期间一楼“服务中心”设有临时医疗站，提供一些基础的常用药品。由于罕见病的复杂性，大会组委无法对参会者提供紧急医疗援助，请参会患者务必评估自己健康状况及采取必要的辅助或医疗措施；
6. 大会赞助商、合作伙伴及参展商在本次大会的发言或观点，并不代表大会主办方认同或推荐其产品、技术和服务；
7. 会场严禁任何形式的违规、违法的产品、技术、服务、治疗方法的推销、宣传或误导行为，一经发现，立即取消参会资格；
8. 并不是所有的患者或家属都乐意被拍照或透露其身份，征得他们的同意是对患者及患者家庭最基本的尊重；
9. 会议嘉宾及参会者来自世界各地，请尊重不同国家和地区的文化习俗、宗教信仰；
10. 本次大会是公益性学术会议，辛勤忙碌的工作人员和志愿者是保障会议顺利举办的最重要力量，请给与给予他们微笑、支持、理解和宽容。



## 大会议程

### 6月25日

14:00-18:00	绿地厅 1+2 (1F)	开幕式
19:00-21:00	绿地厅 1+2 (1F)	欢迎晚宴

### 6月26日

时间	铂瑞厅 A (2F)	绿地厅 1 (1F)	绿地厅 3 (1F)	铂瑞厅 B (2F)
08:30-10:00	罕见病基础研究 前沿进展与趋势 (上)	基因编辑的 新方法与新趋势 (上)	AI 赋能罕见病 药物研发 (上)	生物样本库的 建设与应用
10:00-10:30	茶歇			
10:30-12:00	罕见病基础研究 前沿进展与趋势 (下)	基因编辑的 新方法与新趋势 (下)	AI 赋能罕见病 药物研发 (下)	解析患者驱动的 罕见病科技创新模式
12:00-14:00	午餐 / 壁报 / 卫星会			
14:00-15:30	罕见病研究中的 疾病模型 (上)	基因疗法: 挑战与展望 (上)	基因编辑的临床进展	来自青年科学家的 新锐研究
15:30-16:00	茶歇			
16:00-17:30	罕见病研究中的 疾病模型 (下)	基因疗法: 挑战与展望 (上)	小分子和抗体 药物的新靶点	瑞鸥科研资助专场
19:00-21:00	研究者与患者沙龙 / Rock Rare 草地音乐会			

### 6月27日

时间	铂瑞厅 A (2F)	绿地厅 1 (1F)	绿地厅 3 (1F)	铂瑞厅 B (2F)
08:30-10:00	未诊断疾病 与医学遗传学 (上)	RNA 疗法: 从 ASO 到 mRNA 药物 (上)	载体与递送系统 的开发 (上)	先进疗法的监管创新 (上)
10:00-10:30	茶歇			
10:30-12:00	未诊断疾病 与医学遗传学 (下)	RNA 疗法: 从 ASO 到 mRNA 药物 (下)	载体与递送系统 的开发 (下)	先进疗法的监管创新 (下)
12:00-14:00	午餐 / 壁报 / 卫星会			
14:00-15:30	罕见病的自然史 与临床管理 (上)	基因疗法的临床进展 (上)	细胞疗法的 进展与应用 (上)	推动药物研发: 患者组织与基金会
15:30-16:00	茶歇			
16:00-17:30	罕见病的自然史 与临床管理 (下)	基因疗法的临床进展 (下)	细胞疗法的 进展与应用 (下)	推动药物研发: 患者与患者家庭



## 大会议程

## 6月28日

09:00-13:00	实地参访	线路 1: 复旦大学生命科学学院 (江湾校区)
08:00-11:00		线路 2: 国家儿童医学中心复旦大学附属儿科医院

温馨提示: 可于会议中心一楼签到处扫码报名, 名额有限, 先到先得。

## 专题会

## 6月25日

08:30-12:00	双鱼厅 (1F)	发育性癫痫性脑病的临床研究进展 (闭门) 主办方: 蔻德罕见病中心
-------------	----------	--------------------------------------

## 6月26日

08:30-12:00	铂骊厅 (2F)	DMD 专题研讨会 主办方: 瑞鸥公益基金会 蔻德罕见病中心 全国 DMD 患者家庭联盟
14:00-17:30	铂骊厅 (2F)	罕见病研究: 从基础到临床 主办方: 复旦大学医学遗传研究院

## 6月27日

08:30-12:00	铂骊厅 (2F)	罕见肿瘤学术专场 主办方: 浙江省肿瘤医院
14:00-17:30	铂骊厅 (2F)	罕见病学术专场 主办方: 良渚实验室 & 浙江大学附属儿童医院

## 卫星会

## 6月26日

12:30-13:30	铂瑞厅 A (2F)	渤健卫星会
-------------	------------	-------

## 6月27日

12:30-13:30	铂瑞厅 A (2F)	贝瑞基因卫星会
-------------	------------	---------

## 特别影像展《Face 2 Face 罕见病患者肖像展》

策展方: 瑞鸥公益基金会、蔻德罕见病中心  
展出地点: 会议中心二楼展区 (步行楼梯口)

开放时间: 6月25日 08:30-6月27日 18:00

## Rock Rare 草地音乐会

开放时间: 6月26日 19:00-21:00

地点: 铂瑞酒店室外营地



## 详细议程

时间：6月25日 14:00-17:50  
地点：绿地厅 1+2 (1F)

开幕式	
主持人：葛唯尔 第一财经全球中心副主编	
14:00-14:05	<b>古筝表演：《袖梦》选段</b> 表演者：胡曦瑶（罕见病病友）
14:05-14:14	<b>主办方致辞</b> 黄如方 瑞鸥公益基金会创始人 & 秘书长，蔻德罕见病中心创始人 & 主任 王艺 国家儿童医学中心主任、复旦大学附属儿科医院院长
14:14-14:17	<b>大会主席共同启动开幕式</b>
14:17-14:25	<b>嘉宾致辞</b>
14:25-14:30	<b>歌曲串烧：《萱草花》+《蓝梅姑娘》</b> 表演者：满满、沫沫、陆纯、安月、王文（罕见病病友）
14:30-15:00	<b>主旨演讲</b> <b>化基因为药物</b> Katherine High RhyGaze AG 公司 CEO，宾夕法尼亚大学佩雷尔曼医学院与费城儿童医院名誉教授
15:00-15:30	<b>主旨演讲</b> <b>罕见病疗法审评：现况与前瞻</b> Janet Woodcock 美国食品药品监督管理局（FDA）前代理局长，FDA 药品审评与研究中心（CDER）前主任
15:30-16:00	<b>主旨演讲</b> <b>善科技，益众生</b> 饶毅 北京大学讲席教授
16:00-16:30	<b>主旨演讲</b> <b>探索无人之境：瑞鸥公益基金会科研资助</b> 黄如方 瑞鸥公益基金会创始人 & 秘书长，蔻德罕见病中心创始人 & 主任
16:30-17:05	<b>圆桌论坛</b> <b>先进疗法的监管创新与国际合作</b> 主持人：Janet Woodcock 讨论嘉宾： Emmanuel Cormier 欧洲药品管理局（EMA）监管科学与创新部门负责人 井上学 日本药品和医疗器械管理局（PMDA）首席医学官 青井阳子 日本药品和医疗器械管理局（PMDA）审评管理办公室协调主任 杨悦 清华大学药学院研究员，清华大学药学院转化与监管科学卓越中心主任
17:05-17:40	<b>圆桌论坛</b> <b>合力推进超罕见病的个性化治疗</b> 主持人：李杨阳 蔻德罕见病中心高级顾问 讨论嘉宾： Javier García Cogorro 西班牙 Columbus 基金会创始人兼秘书长，Columbus 风险投资公司创始人兼合伙人 Al Hawkins Amplo 生物技术公司联合创始人兼总裁 高光坪 麻省大学医学院基因与细胞医学系主任、教授，美国基因与细胞治疗学会前主席 黄娟 瑞鸥公益基金会项目经理 黄如方 瑞鸥公益基金会创始人 & 秘书长，蔻德罕见病中心创始人 & 主任 罗光佐 中国医科大学教授，南京贝思奥生物科技创始人
17:40-17:50	<b>瑞鸥科学顾问委员会颁发聘书仪式</b>



## 详细议程

时间：6月25日 19:00-21:00

地点：绿地厅 1+2 (1F)

## 欢迎晚宴

主持人：葛唯尔 第一财经全球中心副主编

19:00-19:10	<b>开场表演</b> 合唱：《送你一朵小红花》 表演者：希有女孩（罕见病病友） 吉他弹唱歌曲串烧：《亲爱的你呀》+《推开世界的门》 表演者：王文、安月、张振晔（罕见病病友）
19:10-19:25	<b>主办方致辞</b> 王艺 国家儿童医学中心主任、复旦大学附属儿科医院院长 黄如方 瑞鸥公益基金会创始人 & 秘书长，蔻德罕见病中心创始人 & 主任 曹晓春 瑞鸥公益基金会联合创始人，泰格医药联合创始人、执行董事、总裁
19:25-19:35	<b>中国传统戏曲川剧表演</b>
19:35-21:00	<b>晚宴</b>



## 详细议程

时间：6月26日 08:30-12:00

地点：铂瑞厅 A (2F)

罕见病基础研究前沿进展与趋势	
主持人：朱永川 上海交通大学医学院附属精神卫生中心研究员	
08:30-09:00	元素遗传病：诊治前沿、机遇与挑战 王福倬 浙江大学求是特聘教授，浙江大学营养与食品安全研究所所长
09:00-09:30	致癌蛋白内在无序区域在生物凝聚体中的分子互作网络解析与靶向干预 舒校坤 复旦大学特聘教授、相辉研究院相辉学者
09:30-10:00	遗传性罕见病的分子诊断与生殖干预 谭跃球 中信湘雅生殖与遗传专科医院副院长、研究员
10:00-10:30	茶歇
10:30-11:00	POLG 相关疾病的分子机理与治疗探索 朱雪峰 华北理工大学基础医学院院长、教授
11:00-11:30	应激颗粒与神经退行 白戈 浙江大学求是特聘教授
11:30-12:00	希舞症的分子机制研究 朱永川 上海交通大学医学院附属精神卫生中心研究员

时间：6月26日 08:30-12:00

地点：绿地厅 1 (1F)

基因编辑的新方法与新趋势	
主持人：伊成器 北京大学博雅特聘教授	
08:30-09:00	RNA 精准靶向与干预 伊成器 北京大学博雅特聘教授
09:00-09:30	生命早期的基因组疗法 Tippi MacKenzie 加州大学旧金山分校再生医学与干细胞研究中心主任、母胎精准医学中心联合主任、教授
09:30-10:00	程序化治愈：基因编辑的临床跃迁 魏文胜 北京大学生命科学学院教授，北京大学生物医学前沿创新中心及北大-清华生命科学联合中心研究员，北京大学基因组编辑研究中心主任，昌平实验室领衔科学家
10:00-10:30	茶歇
10:30-11:00	精准编辑基因组结构 殷昊 武汉大学弘毅特聘教授
11:00-11:30	基因编辑和遗传性疾病诊疗 宋春青 西湖大学特聘研究员
11:30-12:00	表观编辑工具的开发与应用 周昌阳 中国科学院脑科学与智能技术卓越创新中心 / 神经科学研究所研究员



## 详细议程

时间：6月26日 08:30-12:00

地点：绿地厅3 (1F)

### AI 赋能罕见病药物研发

主持人：马丽佳 昌平实验室领衔科学家，西湖云谷智药创始人

08:30-09:00	AI 助力罕见病药物的研发 贾力 国际欧亚科学院院士、毒理科学院院士、欧洲科学与艺术院院士，河南大学附属第一医院特聘教授
09:00-09:30	基于 AI 的衣壳工程：面向下一代基因与细胞疗法 马丽佳 昌平实验室领衔科学家，西湖云谷智药创始人
09:30-10:00	罕见病药物靶点发现和 First-in-Class 新药研发 许枞 药物牧场联合创始人兼首席运营官
10:00-10:30	茶歇
10:30-11:00	AI 虚拟细胞：从生物分子到细胞 李子青 西湖大学人工智能讲席教授，百图生科首席科学家
11:00-11:30	当神经疾病在 AI 领域变得罕见：克服癫痫数据匮乏与采集复杂性的挑战 Alexander E. Hramov 俄罗斯科学院通讯院士，普列汉诺夫经济大学应用人工智能与数字解决方案研究所所长兼首席科学家，皮罗戈夫国家医学外科中心首席科学家
11:30-12:00	基于时空蛋白质组学构建虚拟细胞 郭天南 西湖大学医学院 & 生命科学学院院长聘副教授，西湖大学校长特别顾问

时间：6月26日 08:30-10:10

地点：铂瑞厅 B (2F)

### 生物样本库的建设与应用

主持人：黄越 首都医科大学附属北京天坛医院神经系统疾病国家临床医学研究中心脑库主任

08:30-08:55	国家人类遗传资源中心的全球队列介绍研究进展 王兴宇 国家人类遗传资源中心高级研究员，北京高血压联盟研究所研究员
08:55-09:20	深圳国家基因库介绍 鲍一明 深圳医学科学院深圳国家基因库首席技术官兼首席运营官、研究员
09:20-09:45	神经系统罕见病的脑库建设 黄越 首都医科大学附属北京天坛医院神经系统疾病国家临床医学研究中心脑库主任
09:45-10:10	人工智能诊断之罕见病标注系统 石铁流 华东师范大学生命科学学院教授



## 详细议程

时间：6月26日 10:30-12:00

地点：铂瑞厅 B (2F)

解析患者驱动的罕见病科技创新模式	
主持人：苏夜阳 瑞鸥公益基金会顾问，独立学者	
10:30-10:45	罕见病患者及照护者对先进产前治疗的看法 Emma Canepa 加州大学旧金山分校母胎精准医学中心临床试验项目经理、基因组外科中心项目经理
10:45-11:00	患者主导罕见病研究的重要性：利弊两面观 Heidi Carmen Howard 瑞典查尔姆斯理工大学资深研究员， 瑞典科学生命实验室伦理、法律与社会影响部门负责人
11:00-11:15	在中国开展罕见病基因治疗的优势与挑战 肖啸 瑞鸥公益基金会联合创始人，信念医药创始人、董事长兼首席科学家
11:15-11:30	患者驱动的罕见病科技创新之悖论 苏夜阳 瑞鸥公益基金会顾问，独立学者
11:30-12:00	圆桌讨论 Emma Canepa / Heidi Carmen Howard / 肖啸 / 苏夜阳

时间：6月26日 14:00-17:30

地点：铂瑞厅 A (2F)

罕见病研究中的疾病模型	
主持人：陈哲凡 香港中文大学生命科学学院助理教授	
14:00-14:30	罕见病创新疗法的研发 郑承兴 阿斯利康 Alexion 高级副总裁、研究与产品开发负责人
14:30-15:00	在啮齿类动物中建立伴有智力障碍的罕见病模型，为从理解基因功能到治疗手段的转化铺平道路 Yann Héroult 法国国家科学研究中心特级研究主任
15:00-15:30	亨廷顿疾病动物模型与治疗 李晓江 暨南大学粤港澳中枢神经再生研究院教授，广东省非人灵长类动物模型研究重点实验室主任
15:30-16:00	茶歇
16:00-16:30	从基因靶点到治疗策略：非人灵长类罕见病模型的表型映射与转化验证 牛昱宇 昆明理工大学副校长、医学部主任，省部共建非人灵长类生物医学国家重点实验室副主任
16:30-17:00	神经剪切及其在孤独症中的作用 俞峰伟 新加坡国立大学淡马锡生命科学研究院高级研究员
17:00-17:30	串联重复序列疾病的干细胞模型研究：从机制探索到治疗策略 陈哲凡 香港中文大学生命科学学院助理教授



## 详细议程

时间：6月26日 14:00-17:30

地点：绿地厅1 (1F)

### 基因疗法：挑战与展望

主持人：高光坪 麻省大学医学院基因与细胞医学系主任、教授，美国基因与细胞治疗学会前主席

14:00-14:30	CNS 基因治疗的新型 AAV 技术 贝锋锋 哈佛大学医学院布莱根妇女医院助理教授
14:30-15:00	IQSEC2 相关疾病的基因治疗 Andrew Levy 以色列理工学院医学院教授
15:00-15:30	耳聋基因治疗：从研发到多中心临床应用 舒易来 复旦大学附属眼耳鼻喉科医院副院长、教授、主任医师，复旦大学附属眼耳鼻喉科医院遗传性耳聋诊治中心主任，上海市罕见病基因编辑与细胞治疗重点实验室主任
15:30-16:00	茶歇
16:00-16:30	超越基因治疗的限制，在遗传性罕见病中达成安全且高效的基因递送 Giuseppe Ronzitti 法国国家健康与医学研究院研究主任，Genethon 研究战略主任
16:30-17:00	人体基因治疗：挑战与机遇 高光坪 麻省大学医学院基因与细胞医学系主任、教授，美国基因与细胞治疗学会前主席
17:00-17:30	精准沉默：AAV 介导的 microRNA 在罕见神经肌肉疾病中的治疗潜力 Rachel Salzman Armatus Bio 公司 CEO

时间：6月26日 14:00-15:40

地点：绿地厅3 (1F)

### 基因编辑的临床进展

主持人：杨辉 中国科学院上海药物研究所研究员、基因治疗中心主任

14:00-14:25	基于 mRNA 递送的体内基因编辑药物 吴宇轩 尧唐生物联合创始人兼 CEO
14:25-14:50	Arbor 生物技术公司：新一代基因编辑的领导者 Don Haut Arbor 生物科技公司首席商务官
14:50-15:15	针对 MECP2 重复综合症的 HG204 CRISPR-Cas13 RNA 编辑疗法首次人体试验结果 杨辉 中国科学院上海药物研究所研究员、基因治疗中心主任
15:15-15:40	利用 tBE 技术开发创新型基因编辑临床疗法 王丽洁 正序（上海）生物科技有限公司科学创新负责人



## 详细议程

时间：6月26日 16:00-17:40

地点：绿地厅3 (1F)

小分子和抗体药物的新靶点	
主持人：郭琴 阿斯利康全球研发中国中心罕见病治疗领域负责人	
16:00-16:25	低磷酸酯酶血症药物研发之路 郭琴 阿斯利康全球研发中国中心罕见病治疗领域负责人
16:25-16:50	将疾病生物学与治疗平台相结合：罕见病的新兴治疗方法 S. Pablo Sardi 赛诺菲罕见病研究全球主管
16:50-17:15	I型神经纤维瘤病、朗格汉斯细胞组织细胞增生症与芦沃美替尼——从科学到临床 唐博馨 复星医药全球研发中心首席医学官
17:15-17:40	罕见病药物研发策略 陈霞 泰格医药首席医学官

时间：6月26日 14:00-15:40

地点：铂瑞厅B (2F)

来自青年科学家的新锐研究	
主持人：汤恣 上海中医药大学青年研究员，赛箔生物科技有限公司首席科学家	
14:00-14:25	面向 mtDNA 疾病建模与纠正的高性能线粒体碱基编辑器开发 陈亮 临港实验室青年研究员 华东师范大学药学院双聘研究员
14:25-14:50	人类着床前胚胎发育失败的分子基础 朱文成 深圳湾实验室分子生理学研究所特聘研究员
14:50-15:15	AI 及虚拟细胞对罕见病科研意味着什么？ 李煜 香港中文大学计算机科学与工程系助理教授
15:15-15:40	生物制造人源组织用于肿瘤研究与药物研发 汤恣 上海中医药大学青年研究员，赛箔生物科技有限公司首席科学家



## 详细议程

时间：6月26日 16:00-17:40

地点：铂瑞厅 B (2F)

### 瑞鸥科研资助专场

主持人：黄娟 瑞鸥公益基金项目经理，蔻德罕见病中心项目经理

16:00-16:25	<p>SPG35：从临床到基因治疗的探索</p> <p>曹立 上海交通大学医学院附属第六人民医院神经内科、遗传和罕见病科主任，上海市神经系统罕见疾病生物样本库和精准诊断专业技术服务平台负责人，上海市医师协会临床遗传专业委员会会长</p>
16:25-16:50	<p>常染色体隐性遗传脊髓小脑共济失调 20 型的基因治疗探索</p> <p>罗光佐 中国医科大学教授 南京贝思奥生物科技创始人</p>
16:50-17:15	<p>儿科罕见病基因治疗研发及临床转化</p> <p>杨阳 四川大学生物治疗全国重点实验室研究员</p>
17:15-17:40	<p>基于蛋白保守性改造高效小型 CRISPR/Cas12j 系统</p> <p>张跃 浙江大学良渚实验室百人计划研究员，中国医药生物技术协会基因编辑技术分会委员，良渚实验室细胞与基因治疗平台副主任</p>

时间：6月26日 19:00-21:00

地点：铂瑞厅 A (2F)

### 研究者与患者沙龙

主持人：黄娟 瑞鸥公益基金会项目经理，蔻德罕见病中心项目经理

19:00-21:00	<p>圆桌讨论</p> <p>高光坪 麻省大学医学院基因与细胞医学系主任、教授，美国基因与细胞治疗学会前主席</p> <p>贝锋锋 哈佛大学医学院布莱根妇女医院助理教授</p> <p>魏文胜 北京大学生命科学学院教授，北京大学生物医学前沿创新中心及北大-清华生命科学联合中心研究员，北京大学基因组编辑研究中心主任，昌平实验室领衔科学家</p> <p>罗光佐 中国医科大学教授，南京贝思奥生物科技创始人</p> <p>杨阳 四川大学生物治疗全国重点实验室研究员</p> <p>章伟 n-Lorem 基金会核心研究部副总监</p>
-------------	---



## 详细议程

时间: 6月27日 08:30-12:10  
地点: 铂瑞厅 A (2F)

未诊断疾病与医学遗传学	
主持人: 王艺 国家儿童医学中心主任、复旦大学附属儿科医院院长	
08:30-09:00	骨骼发育不良新致病基因发现的故事 郭龙 西安交通大学基础医学院实验动物学系教授、转化医学研究院罕见病智能诊疗研究中心主任, 西北妇女儿童医院医学遗传中心客座教授
09:00-09:30	RNA 导向与人工智能驱动的罕见病精准诊断 邢毅 费城儿童医院 Francis West Lewis 讲席教授, 费城儿童医院组学、技术与工程副首席科学官, 宾夕法尼亚大学病理学与实验室医学系教授
09:30-10:00	遗传性疾病中人类基因新功能的建模和解析 张锋 复旦大学医学遗传研究院教授, 复旦大学附属儿科医院学术副院长
10:00-10:30	茶歇
10:30-10:55	常见儿科遗传印记疾病诊断的挑战和遗传咨询 陆浩明 香港儿童医院医学遗传学科部门主管、顾问医生
10:55-11:20	多中心出生缺陷疑难病诊断项目实施 王艺 国家儿童医学中心主任、复旦大学附属儿科医院院长
11:20-11:45	基于静息态 fMRI 的神经精神疾病可解释性诊断: 受生物学启发的特征选择与对比性解耦 Semen A. Kurkin 普列汉诺夫俄罗斯经济大学研究员
11:45-12:10	DSD 的筛查及遗传学研究进展 姜宏卫 河南科技大学第一附属医院 / 临床医学院副院长、主任医师、教授

时间: 6月27日 08:30-12:00  
地点: 绿地厅 1 (1F)

RNA 疗法: 从 ASO 到 mRNA 药物	
主持人: Oxana Iliach 国际罕见病研究联盟 (IRDiRC) 监管科学委员会副主席, Certara 公司监管策略高级总监	
08:30-09:00	基于 RNA 的疗法 Daniel Scherman 法国罕见病基金会主席, 国际罕见病研究联盟 (IRDiRC) 秘书处负责人, 欧洲科学院医学与生命科学学部主任、院士
09:00-09:30	非营利 ASO 生物技术机构正在改变个体化药物的格局 章伟 n-Lorem 基金会核心研究部副总监
09:30-10:00	携手中国患者, 加速遗传性疾病药物开发 李健 广渡康舟生物科技有限公司联合创始人兼总裁
10:00-10:30	茶歇
10:30-11:00	核酸药物 谭蔚泓 中国科学院院士, 中国科学院杭州医学研究所所长, 中国科学院杭州医学研究所附属肿瘤医院院长
11:00-11:30	核酸药物创新路径和转化 王宇 中国科学院深圳先进技术研究院研究员
11:30-12:00	上调 JAGGED1 蛋白: 治疗阿拉杰里综合征的新型 ASO 药物 孔令东 苏州昂拓生物医药有限公司高级总监、临床开发负责人



## 详细议程

时间: 6月27日 08:30-12:00

地点: 绿地厅3 (1F)

### 载体与递送系统的开发

主持人: 李博文 多伦多大学副教授, 加拿大 RNA 疫苗与治疗首席研究员, 葛兰素史克药剂学与药物递送讲席教授

08:30-08:55	AAV 基因治疗产品商业化工艺破局之路: 从工艺瓶颈到监管放行的系统解决方案 刘素丽 上海和元生物技术(集团)股份有限公司项目负责人
08:55-09:20	仿生糖修复用于精准 AAV 工程: 从天然糖基化解析到可编程基因治疗 张传领 北京大学药学院副研究员
09:20-09:45	Dyno Therapeutics: 开拓 AI 与药物递送领域, 赋能患者掌握基因自主权 Eric Kelsic Dyno 制药公司 CEO 兼联合创始人
09:45-10:10	AAV 衣壳改造和应用 卜晔 派真生物首席科学家
10:10-10:30	茶歇
10:30-11:00	脑疾病基因治疗技术的开发 路中华 中国科学院深圳先进技术研究院研究员
11:00-11:30	基于 AI 的脂质纳米颗粒开发及其在 mRNA 递送与基因治疗中的应用 李博文 多伦多大学副教授, 加拿大 RNA 疫苗与治疗首席研究员, 葛兰素史克药剂学与药物递送讲席教授
11:30-12:00	非离子核酸递送系统 邓宏章 西安电子科技大学教授



## 详细议程

时间：6月27日 08:30-12:00  
地点：铂瑞厅 B (2F)

先进疗法的监管创新	
主持人：Janet Woodcock 美国食品药品监督管理局 (FDA) 前代理局长，FDA 药品审评与研究中心 (CDER) 前主任	
08:30-09:00	推动罕见病领域的创新：来自欧洲药品管理局的洞见 Emmanuel Cormier 欧洲药品管理局 (EMA) 监管科学与创新部门负责人
09:00-09:30	应对罕见病证据匮乏：贝叶斯罕见病证据整合框架 (BRIEF) Jaime Caro 加拿大麦吉尔大学兼职教授，伦敦政治经济学院实践教授， Evidera-Thermo Fisher 科技公司首席科学家
09:30-10:00	推动罕见病基因疗法的发展 Peter Marks 礼来公司分子发现高级副总裁兼传染病部门负责人， 美国食品药品监督管理局 (FDA) 生物制品审评与研究中心 (CBER) 前主任
10:00-10:30	茶歇
10:30-11:00	加快罕见病患者获得先进疗法的进程：来自 PMDA 监管科学的视角 井上学 日本药品和医疗器械管理局 (PMDA) 首席医学官
11:00-11:30	以患者为中心的罕见病药物注册与医保准入政策现状与展望 杨悦 清华大学药学院研究员，清华大学药学院转化与监管科学卓越中心主任
11:30-12:00	推进罕见病药物研发：监管挑战、证据生成与创新 Antonella Isgrò 意大利药品管理局 (AIFA) 高级临床审评官，欧洲药品管理局 (EMA) 血液学工作组成员

时间：6月27日 14:00-17:30  
地点：铂瑞厅 A (2F)

罕见病的自然史与临床管理	
主持人：吴志英 浙江大学求是特聘教授	
14:00-14:30	Rubinstein-Taybi 综合征 (RSTS)：自然史、管理与治疗 Oliver Bartsch 德国美因茨约翰内斯·古腾堡大学医学中心人类遗传学副教授 (退休)
14:30-15:00	中国亨廷顿病疾病自然史及改良疾病分期系统 吴志英 浙江大学求是特聘教授，浙江大学医学院附属第二医院医学遗传科 / 罕见病诊治中心主任， 浙江省罕见病精准诊治与临床转化重点实验室主任
15:00-15:30	CADASIL：一种典型的遗传性小血管病 Hugues Chabriat 巴黎西岱大学神经病学教授、Lariboisière 医院神经血管转化中心主任、 国家罕见脑血管和眼部疾病参考中心 (CERVCO) 协调员
15:30-16:00	茶歇
16:00-16:30	病例驱动的自然史研究：WFS1 相关疾病临床表型谱与精准干预的探索 丁宇 上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心 / 国家儿童医学中心 (上海) 内分泌代谢科副主任医师、副主任
16:30-17:00	儿童法布雷病的高危筛查及治疗进展 毛建华 浙江大学医学院附属儿童医院院长、肾脏泌尿中心主任、教授
17:00-17:30	基于面肩胛型肌营养不良症 (FSHD) 临床队列的表观遗传分析及预测模型构建 王志强 福建医科大学附属第一医院主任医师、教授



## 详细议程

时间：6月27日 14:00-17:30

地点：绿地厅1 (1F)

### 基因疗法的临床进展

主持人：肖啸 瑞鸥公益基金会联合创始人，信念医药创始人、董事长兼首席科学家

14:00-14:30	针对琥珀酸半醛脱氢酶缺乏症 (SSADHD) 开发具有脑渗透性的 AAV 基因疗法 李庆璋 哈佛大学医学院波士顿儿童医院 FM Kirby 神经生物学中心资深科学家、 实验神经生理学核心平台助理主任、转化神经科学中心临床前科学项目经理
14:30-15:00	用于脊髓性肌萎缩症的下一代 AAV 载体的开发 肖卫东 印第安纳大学 Herman B Wells 儿科研究中心基因与细胞治疗项目副主任、儿科学教授、 Grzegorz Nalepa 分子治疗学者
15:00-15:30	迈向 ColQ 先天性肌无力综合征的试点基因治疗试验 Al Hawkins Amplo 生物技术公司联合创始人兼总裁
15:30-16:00	茶歇
16:00-16:30	罕见病基因治疗：我们在中国的经验 肖啸 瑞鸥公益基金会联合创始人，信念医药创始人、董事长兼首席科学家
16:30-17:00	法布雷病的 rAAV 基因治疗 董飏 四川大学生物治疗全国重点实验室教授，四川至善唯新生物技术有限公司董事长
17:00-17:30	聚焦最常见耳聋基因 GJB2：从研发到 FIH 临床的里程碑突破 王红星 上海佑音医药生物科技有限公司首席技术官

时间：6月27日 14:00-17:30

地点：绿地厅3 (1F)

### 细胞疗法的进展与应用

主持人：冯立召 瓯江实验室研究员

14:00-14:30	基于人 iPSC 的卡纳万病细胞疗法开发 史艳红 美国希望之城贝克曼研究所神经退行性疾病系主任、教授
14:30-15:00	干细胞及外泌体在渐冻症、孤独症治疗中的应用效果 刘中民 同济大学灾难医学工程研究院院长，同济大学附属东方医院终身教授及名誉院长， 俄罗斯工程院外籍院士
15:00-15:30	杜氏肌营养不良的肌肉干细胞治疗 胡莘 广州国家实验室研究员、教授
15:30-16:00	茶歇
16:00-16:30	EPC 在急性缺血性中风中的应用 顾雨春 呈诺再生医学首席科学家
16:30-17:00	神经系统疾病的 iPSC 通用型细胞疗法开发 张淑宁 浙江霍德生物工程有限公司医学临床高级副总裁
17:00-17:30	小胶质细胞再殖与替换——从基础研究到临床治疗 彭勃 复旦大学特聘教授



## 详细议程

时间：6月27日 14:00-15:40

地点：铂瑞厅 B (2F)

### 推动药物研发：患者组织与基金会

主持人：李林国 蔻德罕见病中心公共政策研究中心项目负责人

14:00-14:25	Columbus 基金会：加速超罕见病治疗的非营利模式 Javier García Cogorro 西班牙 Columbus 基金会创始人兼秘书长，Columbus 风险投资公司创始人兼合伙人
14:25-14:50	合作与共同责任对基因治疗可持续性的重要性 Sean Russell PrimeRA 制药合伙公司管理合伙人，Telethon 基金会监管事务主管，Eyes on the Future 理事会理事
14:50-15:15	患者驱动的罕见病创新：AFM-Téléthon 模式 Jean-François Briand 法国 AFM-Téléthon 基金会运营与科学创新总监
15:15-15:40	黏液型肿瘤新药研发进展 孙正龙 深圳湾实验室显微成像与药物开发交叉研究课题组组长

时间：6月27日 16:00-17:40

地点：铂瑞厅 B (2F)

### 推动药物研发：患者与患者家庭

主持人：李林国 蔻德罕见病中心公共政策研究中心项目负责人

16:00-16:25	「源于患者 造福患者」™：罕见病患者在推动孤儿药研发中的作用、实践与挑战 杨瑞 罕见病患者，映像生物创始人兼董事长
16:25-16:50	从诊断到治愈：构建由患者驱动的 CTNNB1 综合征基因治疗计划 Špela Mirošević 斯洛文尼亚 CTNNB1 基金会联合创始人兼 CEO
16:50-17:15	个性化医疗、超罕见病与 AI Yiwei She 美国 TNPO2 基金会创始人兼 CEO
17:15-17:40	治愈 Michael 的征程 Terry Pirovolakis 加拿大 CureSPG50 基金会创始人，Elpida Therapeutics 公司创始人兼 CEO



## 专题会

时间：6月25日 08:30-12:00

地点：双鱼厅（1F）

## 发育性癫痫性脑病的临床研究进展（闭门）

主办方：蔻德罕见病中心

主持人：朱波 蔻德罕见病中心高级顾问

08:30-09:00	我国罕见病事业和产业：政策历程与未来展望 康琦 上海市卫生和健康发展研究中心（上海市医学科学技术情报研究所）卫生政策研究部副主任
09:00-09:30	发育性癫痫性脑病的诊治进展 姜玉武 北京大学第一医院儿童医学中心及儿童癫痫中心主任，北京大学医学部儿科学系主任
09:30-10:00	癫痫相关罕见病的队列研究 王艺 国家儿童医学中心主任、复旦大学附属儿科医院院长
10:00-10:30	茶歇
10:30-11:00	卓蔚宝贝护航之旅 赵玲 卓蔚宝贝志愿者小组发起人
11:00-12:00	圆桌讨论



# 3<sup>rd</sup> HOPE FOR RARE SCIENCE CONFERENCE

## 第三届中国罕见病科研大会

### 专题会

时间: 6月26日 08:30-12:00  
地点: 铂骊厅 (2F)

DMD 专题研讨会	
主办方: 瑞鸥公益基金会 蔻德罕见病中心 全国 DMD 患者家庭联盟	
主持人: 韩馨悦 杜氏肌营养不良 (DMD) 患儿家长, 全国 DMD 患者家庭联盟管委会委员	
08:30-08:40	<p>开场致辞</p> <p>黄如方 瑞鸥公益基金会创始人 &amp; 秘书长, 蔻德罕见病中心创始人 &amp; 主任</p>
08:40-09:00	<p>GNT004 治疗杜氏肌营养不良症的 AAV 基因疗法: 1/2 期研究两年结果</p> <p>Giuseppe Ronzitti 法国国家健康与医学研究院研究主任, Genethon 研究战略主任</p>
09:00-09:20	<p>利用 AAV 载体进行 DMD 基因治疗, 实现完全的肌营养不良蛋白功能</p> <p>肖卫东 印第安纳大学 Herman B Wells 儿科研究中心基因与细胞治疗项目副主任、儿科学教授、Grzegorz Nalepa 分子治疗学者</p>
09:20-09:40	<p>杜氏肌营养不良症 AAV 基因治疗研发进展</p> <p>杨阳 四川大学生物治疗全国重点实验室研究员</p>
09:40-10:00	<p>DMD IIT 和 1/2 期基因治疗临床试验探索工程化改造的 AAV 衣壳和杂合基因</p> <p>肖啸 瑞鸥公益基金会联合创始人, 信念医药创始人、董事长兼首席科学家</p>
10:00-10:20	茶歇
10:20-10:40	<p>LE051 的安全性及有效性: 一种基于内源性 ADAR 的 RNA 编辑疗法治疗杜氏肌营养不良症</p> <p>韩俊源 上海颐东锐成生物科技有限公司研发副总裁</p>
10:40-11:00	<p>靶向表观遗传: 西达本胺在杜氏肌营养不良症治疗中的潜力与临床前景</p> <p>山松 深圳微芯生物科技股份有限公司研发中心早期研发副总裁</p>
11:00-12:00	<p>圆桌讨论</p> <p>主持人: 肖学慧 杜氏肌营养不良 (DMD) 患儿家长, 全国 DMD 患者家庭联盟管委会委员</p> <p>讨论嘉宾:</p> <p>Shekhar Natarajan Dyne 制药公司国际监管事务与政策副总裁, 国际罕见病研究联盟 (IRDiRC) 疗法科学委员会主席, 欧洲制药企业家联合会 (EUCOPE) 研发焦点小组主席</p> <p>王翠锦 上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心神经内科主治医师</p> <p>Giuseppe Ronzitti / 肖卫东 / 杨阳 / 韩俊源 / 山松</p>



## 专题会

时间：6月26日 14:00-17:40

地点：铂骊厅（2F）

罕见病研究：从基础到临床  
主办方：复旦大学医学遗传研究院

主持人：安宇 复旦大学医学遗传研究院培训部主任、副研究员，复旦大学人类表型组研究院副研究员  
王陈继 复旦大学生命科学学院副研究员

14:00-14:25	矮小的遗传病因及其短肽防控策略 王红艳 复旦大学代谢与整合生物学研究院院长、附属妇产科医院教授
14:25-14:50	人类卵子 / 早期胚胎发育异常的遗传机制 桑庆 复旦大学生物医学研究院研究员
14:50-15:15	难治性癫痫致痫灶的分子分型研究 安宇 复旦大学医学遗传研究院培训部主任、副研究员，复旦大学人类表型组研究院副研究员
15:15-15:40	蛋白质稳态调控紊乱与神经发育障碍 王陈继 复旦大学生命科学学院副研究员
15:40-16:00	茶歇
16:00-16:25	儿童遗传性肾脏病数据库的中国实践 徐虹 复旦大学附属儿科医院肾脏科 / 肾移植科 / 风湿科学科带头人、教授
16:25-16:50	免疫相关疾病待解之谜：从临床角度看 王晓川 复旦大学附属儿科医院临床免疫过敏科主任、教授
16:50-17:15	遗传性少毛症新机制研究 李明 复旦大学附属儿科医院皮肤科行政主任、主任医师
17:15-17:40	临床遗传病检测体系与 ISoGenetic 智能化系统 张立 上海福君基因生物科技有限公司生信部总监



## 专题会

时间：6月27日 08:30-12:10

地点：铂骊厅（2F）

### 罕见肿瘤学术专场 主办方：浙江省肿瘤医院

主持人：唐华容 浙江省肿瘤医院主任医师  
闻强 浙江省肿瘤医院儿童肿瘤科副主任（主持工作）、副主任医师

08:30-08:55	匹米替尼对比安慰剂治疗腱鞘巨细胞瘤（MANEUVER）：一项国际、随机、安慰剂对照 3 期临床试验 牛晓辉 北京积水潭医院骨与软组织肿瘤诊疗研究中心主任
08:55-09:20	面向罕见病的非病毒基因治疗策略 宋杰 中国科学院杭州医学研究所研究员
09:20-09:45	Peutz-Jeghers 综合征宫颈肿瘤拦截策略展望 康玉 复旦大学附属妇产科医院 I 期临床试验病房主任、主任医师
09:45-10:10	数据增强型 WEDGE 算法在宫颈胃型腺癌诊断标志物发现中的应用 唐华容 浙江省肿瘤医院主任医师
10:10-10:30	茶歇
10:30-10:55	抗体偶联药物治疗儿童肿瘤的转化研究 郭鹏 中国科学院杭州医学研究所研究员
10:55-11:20	唾液腺癌的前世今生 方美玉 浙江省肿瘤医院头颈及罕见肿瘤内科主任、主任医师、教授
11:20-11:45	朗格汉斯细胞组织细胞增多症的诊治进展 谭亚敏 浙江省肿瘤医院血液科主任、主任医师
11:45-12:10	儿童子宫腺肉瘤的诊治及一例病例分享 闻强 浙江省肿瘤医院儿童肿瘤科副主任（主持工作）、副主任医师



## 专题会

时间：6月27日 14:00-17:30

地点：铂骊厅（2F）

## 罕见病学术专场

主办方：良渚实验室 & 浙江大学附属儿童医院

主持人：傅旭东 浙江大学良渚实验室百人计划研究员  
龚亮 浙江大学良渚实验室百人计划研究员

14:00-14:30	AI 驱动的早老症反义核酸治疗药物开发 沈宁 浙江大学良渚实验室百人计划研究员
14:30-15:00	从酶替代到功能治愈：法布雷病基因治疗探索 路智红 浙江大学医学院附属儿童医院主任医师
15:00-15:30	表观因子 SP100 在早衰症与衰老中的作用与机制 傅旭东 浙江大学良渚实验室百人计划研究员
15:30-16:00	茶歇
16:00-16:30	黏脂贮积症IV型基因治疗的安全性及有效性探索 张鑫 浙江大学医学院附属儿童医院主任医师
16:30-17:00	基于序贯测序解析 Alport 综合征患者基因组变异图谱 龚亮 浙江大学良渚实验室百人计划研究员
17:00-17:30	从 SMA 自然史与队列研究看罕见病精准诊疗 毛姗姗 浙江大学医学院附属儿童医院主任医师、教授



# 3<sup>rd</sup> HOPE FOR RARE SCIENCE CONFERENCE

## 第三届中国罕见病科研大会

### 卫星会

时间：6月26日 12:30-13:30  
地点：铂瑞厅 A (2F)

#### 渤健卫星会

主持人：王艺 国家儿童医学中心主任、复旦大学附属儿科医院院长

12:30-12:35	开场致辞 王艺 国家儿童医学中心主任、复旦大学附属儿科医院院长
12:35-13:00	跨越自然病程——SMA 长期治疗获益的循证分析 毛姗姗 浙江大学医学院附属儿童医院主任医师、教授
13:00-13:25	每一个运动神经元都不应该被放弃——诺西那生治疗 1 型 SMA 患儿的长期获益 武运红 山西省儿童医院神经内科主任、主任医师
13:25-13:30	总结致辞 王艺 国家儿童医学中心主任、复旦大学附属儿科医院院长

时间：6月27日 12:30-13:30  
地点：铂瑞厅 A (2F)

#### 贝瑞基因卫星会

主持人：王艺 国家儿童医学中心主任、复旦大学附属儿科医院院长

12:30-12:35	开场致辞 王艺 国家儿童医学中心主任、复旦大学附属儿科医院院长
12:35-13:00	遗传性耳聋的精准诊断与治疗 舒易来 复旦大学附属眼耳鼻喉科医院副院长、教授、主任医师，复旦大学附属眼耳鼻喉科医院遗传性耳聋诊治中心主任，上海市罕见病基因编辑与细胞治疗重点实验室主任
13:00-13:25	人工智能在遗传病诊断和遗传咨询的应用 蒋宇林 北京协和医院产前诊断中心主任、产科中心副主任
13:25-13:30	总结致辞 王艺 国家儿童医学中心主任、复旦大学附属儿科医院院长



## 讲者介绍 |

A  
B

## 安宇

复旦大学医学遗传研究院培训部主任、副研究员  
复旦大学人类表型组研究院副研究员

安宇, 复旦大学医学遗传研究院培训部主任, 复旦大学人类表型组研究院副研究员, 哈佛医学院麻省总院基因组医学中心访问学者。专注遗传病的遗传机制和病因学研究, 包括出生缺陷的遗传机制、神经发育障碍的分子致病机理、基因型和表型的关系、基因突变谱鉴定和遗传咨询研究。主编研究生教材《遗传咨询》, 获得复旦大学研究生教学成果奖, 获得复旦大学研究生课程配套教材建设项目, 复旦大学专业学位课程建设项目。JTGG青年编委。中国遗传学会遗传诊断分会委员兼秘书长, 上海市遗传学会理事, 上海遗传学会临床遗传与遗传咨询专业委员会副主任委员, 中国生物物理学会线粒体生物分会青年理事, 上海市临床检验中心遗传病基因诊断质量控制专家。



## Yoko Aoi 青井阳子

日本药品和医疗器械管理局 (PMDA) 审评管理办公室协调主任

青井阳子博士是日本药品和医疗器械管理局 (PMDA) 审评管理办公室的协调主任。加入PMDA后, 青井博士于2011年至2016年间从事类风湿关节炎、哮喘、慢性阻塞性肺疾病等新药的审评与科学咨询工作; 2016年至2019年负责PMDA亚洲培训中心等国际活动的规划与协调; 2019年至2025年从事肿瘤药物的审评与科学咨询。此外, 青井博士还领导孤儿药工作组, 该工作组旨在探究孤儿药在研发和申报审评中存在的问题并提出支持措施, 以助力孤儿药开发。2014年至2020年间, 她还曾担任ICH E17专家工作组/实施工作组的议题副负责人。青井博士拥有东京医科齿科大学博士学位。



## 白戈

浙江大学求是特聘教授

白戈, 浙江大学医学院求是特聘教授, 博士生导师。博士毕业于中科院上海生物化学与细胞生物学研究所, 随后在Salk Institute/HHMI从事博士后研究, 2017年全职加入浙江大学。目前实验室主要研究方向为: 运动-感觉神经环路发育与疾病。代表性成果发表在: Cell、Nature、Neuron、Dev Cell、PNAS等期刊上。担任国家重点研发计划首席科学家, 主持国家杰出青年科学基金、基金委原创探索项目延续资助等国家级项目。



## 讲者介绍

B



### 鲍一明

深圳医学科学院深圳国家基因库首席技术官兼首席运营官、研究员

鲍一明，深圳医学科学院深圳国家基因库首席技术官兼首席运营官。北京大学生物化学学士，英国John Innes中心遗传学博士。历任国家基因组科学数据中心主任，国家生物信息中心二级研究员，中国科学院特聘核心研究员，美国国家生物信息中心研究科学家。主要从事生物样本和生物信息大数据存储管理、共享利用等方面研究。任两项国家重点研发计划和中国科学院先导B专项首席科学家。曾获美国NIH杰出贡献奖 (Merit Award)，团队工作入选中国生物信息学十大进展多次以及2022年世界互联网领先科技成果。被授予“全国归侨侨眷先进个人”，入选享受政府特殊津贴人员。



### Oliver Bartsch

德国美因茨约翰内斯·古腾堡大学医学中心人类遗传学副教授(退休)

Oliver Bartsch博士是德国美因茨约翰内斯·古腾堡大学人类遗传学副教授，2026年退休。1977年，他在柏林自由大学参加了一场有中国医学客座教授出席的研讨会，随后成为自1949年以来首批访问中国的西方旅行团成员之一。1978年，他游历了北京、武汉和广州。从柏林自由大学医学院毕业后，他先后在法兰克福、吕贝克和德累斯顿的大学医院完成了儿科研究生医学培训和人类遗传学专科进修。他的主要研究兴趣包括对遗传性和先天性疾病的科学探索，以及将这些知识应用于遗传诊断与咨询。自20世纪80年代中期起，他一直致力于将最新的诊断方法整合到临床实践中，包括生化诊断、荧光原位杂交 (FISH) 和分子遗传学诊断。

Bartsch博士发表了170篇同行评审论文。作为一名充满热忱的医生、研究者和导师，他致力于培养下一代医学遗传学家。1993年，他创立了德国-奥地利-瑞士FISH室间质量评估计划，并领导该计划直至2008/09年，期间参与共同创立了CEQA (欧洲) FISH诊断室间质量评估计划，并将二者合并。1996年，他成为在罗马尼亚奥拉迪亚举办的罗马尼亚-德国医学遗传学研讨会的创始成员，并自2002年起担任该研讨会的联合主任。他曾在德国获奖，并于2019年荣获罗马尼亚医学遗传学学会的最高奖项——金染色体奖。

Bartsch博士会继续通过参与理事会工作、担任顾问以及开展合作研究网络，为遗传学界贡献力量。



### 贝锋锋

哈佛大学医学院布莱根妇女医院助理教授

贝锋锋博士在清华大学获得生物学学士学位，在伦敦国王学院获得硕士学位，并在伦敦大学学院获得临床神经科学博士学位。在波士顿儿童医院完成博士后研究后，他加入哈佛大学医学院，目前担任神经外科助理教授，同时也是布列根和妇女医院的研究员。

贝博士的研究专注于神经系统疾病的基因疗法，包括AAV载体工程、神经修复与再生，以及针对脑癌的溶瘤病毒免疫疗法。通过合作研究，其实验室还开展针对罕见遗传病和脑癌的转化研究及早期临床研究。他的研究成果发表在Cell、Neuron和Nature Biomedical Engineering等顶级期刊上。

在学术界之外，贝博士共同创立了Brave Bio和XinGene Therapeutics两家生物技术公司，并与全球行业伙伴紧密合作，推动基因疗法的开发。他还积极参与罕见病倡导工作，与国际患者组织合作，启动并加速针对医疗需求未得到满足的疾病的基因治疗计划。



## 讲者介绍 |



### Jean-François Briand

法国AFM-Téléthon基金会运营与科学创新总监

Jean-François Briand是AFM-Téléthon基金会的运营与科学创新总监。AFM-Téléthon是法国领先的患者协会，致力于罕见病研究及治疗方法开发，尤其专注于神经肌肉疾病。在此职位上，他领导一个涵盖四个部门的团队：研发部、科学评估部、健康数据与医学研究部以及国际科学网络部，负责执行董事会制定的科学战略。在加入AFM-Téléthon之前，Jean-François曾担任Cytomics Pharmaceuticals公司分子生物学肿瘤学部门负责人，领导针对泛素-蛋白酶体通路的肿瘤和院内感染领域候选药物的研发工作。此前，他曾在BioProtein Technologies公司从事转基因动物生产的重组复杂蛋白相关工作。他拥有巴黎大学和巴斯德研究所的微生物学与病毒学博士学位，并完成了HEC Paris的领导力与创业高管教育课程。他参与了多篇学术论文的发表，并成为癌症治疗和药物筛选方法领域多项专利的署名发明人。



### 卜 晔

派真生物首席科学家

卜晔，北京大学博士，约翰霍普金斯大学医学院博士后，普渡大学生物医学工程系Research Scientist。现任派真生物首席科学家，负责公司研发和CRO业务版块。15年以上分子生物学、生物化学、病毒制备、细胞培养、动物疾病模型等研究经验。



### Emma Canepa

加州大学旧金山分校母胎精准医学中心临床试验项目经理、基因组外科中心项目经理

Emma Canepa, MS, CCRP是加州大学旧金山分校母胎精准医学中心的临床研究项目经理。她负责运营并监督针对罕见胎儿及儿科遗传疾病的、由研究者发起的尖端临床试验，在指导跨职能团队应对复杂研究的同时，为面临毁灭性诊断的家庭充当“灯塔”。她的工作衔接了科学、伦理与人性，运用项目管理、沟通和风险管理方面的技能，确保基础研究向临床诊疗的责任转化。以生殖正义和以患者为中心的照护为根基，她整合定性研究方法，聚焦患者与家庭的亲身经历。在UCSF工作的近十年间，她帮助建立了支持不断壮大的研究团队的组织架构，并指导了从方案制定、FDA和IRB申报、研究实施到成果发表的全流程工作。



## 讲者介绍



### 曹立

上海交通大学医学院附属第六人民医院神经内科、遗传和罕见病科主任  
上海市神经系统罕见疾病生物样本库和精准诊断专业技术服务平台负责人  
上海市医师协会临床遗传专业委员会会长

曹立，上海交通大学医学院附属第六人民医院神经内科、遗传和罕见病科主任。上海市优秀学术/技术带头人，上海市卫生健康领军人才，入选上海市高峰高原学科“双百人计划”。长期从事运动障碍、脑白质病及神经遗传疾病的临床与转化研究。在Science、Brain、Neurology、Advanced Science等期刊发表论文160余篇。国内率先开展造血干细胞移植(HSCT)治疗 HDLS (已完成30余例)；克隆多个发作性运动障碍致病基因；开展AAV9介导的痉挛性截瘫35型(SPG35)基因治疗研究。



### Jaime Caro

加拿大麦吉尔大学兼职教授  
伦敦政治经济学院实践教授  
Evidera-Thermo Fisher科技公司首席科学家

J. Jaime Caro, 医学博士, 加拿大皇家内科医学院院士, 美国内科医师学会院士, 伦敦政治经济学院实践教授; 麦吉尔大学医学、流行病学、生物统计学兼职教授; 新加坡国立大学苏瑞福公共卫生学院荣誉全职教授; Evidera首席科学家。Caro博士曾为德国卫生技术评估机构IQWiG提出了一种基于效率前沿的创新评估方法。其近期工作包括: 开发用于整合罕见病治疗全部证据的贝叶斯框架方法(BRIEF); 开发DICE 2.0——一种统一的建模方法, 可实现快速、标准化且更少出错的预测模型; 以及提出一种比QALY (质量调整生命年) 更广泛的健康获益价值评估方法——BADIE。他曾领导ISPOR与SMDM联合设立的“良好建模规范”和“建模质量保证”工作组, 目前正在共同主持这两个工作组的第二版修订工作。



### Hugues Chabriat

巴黎西岱大学神经病学教授、Lariboisière医院神经血管转化中心主任、国家罕见脑血管和眼部疾病参考中心(CERVCO)协调员

Hugues Chabriat, 医学博士、哲学博士, 巴黎西岱大学神经病学教授, 巴黎公共医疗援助机构(AP-HP)高级神经科医师, 任职于巴黎Lariboisière医院。他因在脑小血管疾病(cSVD)方面的研究而享誉国际, 尤其专注于遗传性脑部血管疾病, 包括CADASIL和COL4A1相关血管病。

他领导神经血管转化中心, 并担任法国国家罕见脑血管和眼部疾病参考中心(CERVCO)的协调员。他还在巴黎脑研究所共同领导GENOVASC研究团队, 其工作结合临床神经病学、神经影像学、遗传学与转化神经科学, 致力于研究微血管脑损伤的机制及其对卒中和认知功能减退的影响。

Chabriat教授已在国际顶级期刊上发表超过300篇经同行评审的论文, 并参与了脑小血管疾病国际建议的制定。他目前的工作重点包括: 微血管损伤的MRI生物标志物、血管性脑损伤的遗传决定因素, 以及血管病理与认知功能减退之间的关联机制。



## 讲者介绍



### 陈亮

临港实验室青年研究员  
华东师范大学药学院双聘研究员

陈亮, 临港实验室青年研究员、博导, 从事基因编辑与基因治疗研究, 开发介导新突变、高精度的碱基编辑技术Td-CGBE/CBE、ACBE等; 开展线粒体病“编辑-建模-纠正”首个闭环治疗研究; 主持国家级人才项目、国家重点研发计划(青年)、国家青年科学基金B类项目等。以第一/通讯作者在Nat. Biotechnol. (5篇)、Nat. Cell Biol.、Nat. Cell Biol.等期刊发表8篇论文, ESI 1%高被引论文4篇, Nature、Nat. Biotechnol.等配发7篇亮点评述; 入选吴瑞纪念基金会吴瑞奖和上海科技青年35人引领计划等, 担任中国细胞生物学会细胞与基因治疗分会青委。



### 陈霞

泰格医药首席医学官

陈霞博士拥有北京协和医学院临床医学博士学位、荷兰莱顿大学临床药理学博士学位, 以及英国曼彻斯特大学定量药理学硕士学位。她的工作经历包括: 在北京协和医院神经内科担任医师兼I期临床试验病房负责人, 在荷兰莱顿人类药物研究中心从事早期临床试验工作, 担任北京天坛医院机构办公室主任兼I期临床研究室主任, 以及在国家药品审评中心(CDE)担任外聘临床审评员。她在药物临床研发领域拥有超过20年的经验, 曾参与CDE约200个IND项目和20个NDA项目的审评工作, 以及多个指导原则的撰写。加入泰格医药四年多以来, 她指导超过800个项目的医学策略与方案制定, 涉及各个治疗领域和各种治疗类型。



### 陈哲凡

香港中文大学生命科学学院助理教授

陈哲凡博士现任香港中文大学生命科学学院助理教授。他于香港中文大学获得生物化学博士学位, 师从生命科学学院院长陈浩然教授。陈博士曾获香港中文大学与牛津大学临床神经科学联合项目的博士后奖学金, 合作导师为牛津大学纳菲尔德临床神经科学系主任Kevin Talbot教授。在博士及博士后研究期间, 陈博士致力于探究串联重复序列疾病(包括肌萎缩侧索硬化症和多聚谷氨酰胺疾病)的致病机制。目前, 陈博士实验室的研究重点聚焦于初级纤毛的神经生物学。他的团队利用人干细胞来源的神经元模型, 整合分子生物学、细胞生物学、神经生理学及生物信息学等多学科技术手段, 系统探究初级纤毛在人类神经发育及神经系统疾病中的功能。



## 讲者介绍



### Seng H. Cheng 郑承兴

阿斯利康Alexion高级副总裁、研究与产品开发负责人

郑承兴负责药物发现、工艺开发、临床供应，以及临床生物标志物与生物分析发现、罕见病诊断和生物信息学，支持Alexion公司从靶点发现到上市后的全流程产品管线。

此前，郑博士曾担任辉瑞公司罕见病研究部高级副总裁兼首席科学官。在加入辉瑞之前，他曾任健赞公司遗传病科学集团副总裁，以及赛诺菲公司罕见病研究全球负责人。他为多种罕见病治疗药物的开发做出了贡献，参与合著了超过280篇研究论文和综述，并且是64项已授权的美国生物技术领域专利的署名共同发明人。

郑博士在伦敦大学获得生物化学学士和博士学位，并在英国国家医学研究所接受肿瘤生物学领域的博士后训练。



### Emmanuel Cormier

欧洲药品管理局 (EMA) 监管科学与创新部门负责人

Emmanuel Cormier博士在药物与疫苗开发各阶段拥有近25年的全球领导经验，培养了全球思维以及灵活而跨职能的专业能力，涵盖药物发现、CMC、临床开发、监管科学，兼具制药和医疗器械行业背景。他建立了强有力的公私合作伙伴关系，以应对包括全球大流行病在内的复杂未满足医疗需求。近期，他专注于健康数据、人工智能、真实世界证据及欧洲健康数据空间领域，牵头欧盟资助的公私合作项目。自2023年11月起，他在欧洲药品管理局 (EMA) 领导监管科学与创新部门。

此前，他曾担任强生医疗科技公司监管事务-政策创新的科学总监 (2022-2023)，并在杨森疫苗公司担任多项领导职务，包括临床免疫学负责人 (2016-2023) 和分子与生物测定负责人 (2013-2016)。更早之前，他在伦敦国际艾滋病疫苗倡议组织任临床研究及免疫学副总监 (2007-2013)，并在美国Progenics Pharmaceuticals担任小分子药物发现高级科学家 (2002-2007)。他拥有巴黎第七大学分子病毒学博士学位以及巴黎第六大学微生物学与医学病毒学硕士学位。



### 邓宏章

西安电子科技大学教授

邓宏章，教授、博士生导师，2021年以人才引进方式加入西安电子科技大学，目前主要从事机器学习辅助药物/基因递送载体系统开发与疾病免疫治疗相关研究，以第一作者或通讯作者在Nat. Mater.、PNAS、Nat. Commun.、Adv. Mater.、Matter、Nano Today、Nano Letter.、Adv. Funct. Mater.、Biomaterials等国际期刊发表中科院一区论文33篇，其中7篇论文入选ESI高被引，授权国家发明专利5项。



## 讲者介绍



### 丁宇

上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心/国家儿童医学中心(上海)内分泌代谢科  
副主任医师、副主任

丁宇, 中国医师协会儿科医师分会内分泌遗传代谢学组委员, 中国医师协会青春期健康与医学专业委员会性发育异常学组委员, 中华医学会儿科学分会第19届委员会学组专病研究协作组成员, 上海市医学会儿科分会内分泌遗传代谢学组委员, 中国优生优育协会儿童成长与特殊食品专业委员会委员。曾获得上海市女医师协会医学临床青年科技创新奖等奖项。主持浦东新区科委、上海交通大学“医工交叉研究基金”青年项目等课题。参编专著2部(《儿科内分泌典型病例诊疗解析》《罕见疾病》), 主编科普绘本1套。



### 董隼

四川大学生物治疗全国重点实验室教授  
四川至善唯新生物技术有限公司董事长

董隼, 香港中文大学生物学博士, 国家海外高层次人才, 主要研究方向为遗传病和衰老相关疾病的rAAV基因治疗。在Nature Aging等杂志上发表SCI论文60余篇, 主持1项国家重点研发计划项目和2项国家自然科学基金面上项目, 参与2项国家重点研发计划项目。建立了国际先进的rAAV基因药物研发平台, 发明了大幅降低成本的规模化生产系统。2018年6月创建的四川至善唯新生物科技有限公司已获得多个rAAV基因药物在中国及美国的IND批件。



### 方美玉

浙江省肿瘤医院头颈及罕见肿瘤内科主任、主任医师、教授

方美玉, 国家卫健委能力建设和继教委肿瘤学专委会委员; CSCO恶黑专委会常委; CSCO头颈肿瘤专委会常委; 中国抗癌协会多原发/原发未明肿瘤专委会常委; 中国医学教育促进委员会头颈肿瘤专委会委员; 中国抗癌协会肉瘤专业委员会化疗学组委员; 浙江省抗癌协会皮肤肿瘤专委会副主任委员; 浙江省抗癌协会头颈肿瘤专业委员会常委; 浙江省抗癌协会儿童肿瘤专业委员会常委; 浙江省医学会罕见病委员会委员。从事肿瘤内科治疗和基础研究, 目前主要从事头颈部恶性肿瘤、恶性黑色素瘤、泌尿系统和骨软组织肿瘤等少见恶性肿瘤的内科治疗。



## 讲者介绍



### 冯立召

瓯江实验室研究员

冯立召博士，瓯江实验室研究员，国家及浙江省高层次青年人才。长期聚焦人iPSC干细胞治疗、少突胶质祖细胞(OPC)发育调控及脱髓鞘疾病转化研究。曾在美国希望之城国家医疗中心系统参与iPSC来源NPC/OPC细胞治疗项目，积累了从疾病模型构建、细胞制备与质量评价、动物药效验证到临床前管线推进的完整转化经验。加入瓯江实验室后，组建iPSC干细胞治疗与临床转化课题组，围绕OPC发育调控、脑白质病、神经遗传罕见病、脑类器官/髓鞘类器官模型及细胞/基因治疗平台开发开展系统研究，致力于推动重大脑疾病创新疗法从机制发现走向临床转化。



### 傅旭东

浙江大学良渚实验室百人计划研究员

傅旭东博士，浙江大学良渚实验室百人计划研究员，获国家优秀青年科学基金(海外)项目支持，主要学术成就包括鉴定生物体衰老过程中调控细胞命运的关键代谢调控机制、鉴定全能性干细胞命运决定机制等，参与申请专利7项，已获专利授权3项。在包括Developmental Cell、Cell Metabolism、Nature Cell Biology、Science Advances、Aging Cell等国际杂志发表多篇通讯作者或第一作者论文。工作被包括National Geographic、Scientific Americans多家媒体报道，并被Nature、Science专文评论。



### 高光坪

麻省大学医学院基因与细胞医学系主任、教授  
美国基因与细胞治疗学会前主席

高光坪博士是麻省大学医学院基因与细胞医学系主任兼教授、李伟波罕见病研究所所长、红瑞基因治疗中心与病毒载体核心设施主任、微生物学教授、Penelope Booth Rockwell生物医学研究讲席教授；美国国家发明家科学院(NAI)院士和美国微生物科学院院士；曾任美国基因与细胞治疗学会主席。

高博士在发现并系统鉴定新的腺相关病毒(AAV)血清型家族中发挥了关键作用，这对基因治疗领域的复兴至关重要。他的研究主要专注于用于体内基因递送的新型病毒载体发现、载体生物学与制造、大动物模型、临床前、转化和临床基因治疗，以及罕见病基因治疗新型平台技术的开发。高博士已发表421篇研究论文、6篇专著章节，并主编了5部专著。他拥有275项专利，另有596项专利正在申请中。高博士连续多年被《自然·生物技术》评为全球前20名转化研究者。



## 讲者介绍



## Javier García Cogorro

西班牙Columbus基金会创始人兼秘书长  
Columbus风险投资公司创始人兼合伙人

Javier García是Columbus风险投资公司的创始合伙人。在此之前，他在礼来公司工作了25年，曾担任业务发展和信息系统等多个高管职务。自2009年起，他专注于风险资本投资，特别是生物制药、生命科学和医疗科技领域的私营公司。他目前担任多家生物技术公司的董事会成员，包括Lark Health、Jurata、Cocoon和Quatre Labs。

Javier García还是Columbus基金会的创始人兼秘书长，该基金会致力于开发针对超罕见疾病的先进疗法。他担任位于华盛顿特区的西班牙裔健康全国联盟和美洲健康基金会的理事会成员，同时还是Querer基金会的理事。他拥有马德里康普顿斯大学数学（统计与运筹学）学位，并获西班牙ICADE的工商管理硕士学位。2023年，他被授予Tambor de Oro（金鼓）——这是西班牙圣塞巴斯蒂安市颁发的最高公民荣誉。



## 龚亮

浙江大学良渚实验室百人计划研究员

龚亮，浙江大学医学院、良渚实验室“百人计划”研究员，浙大一院双聘研究员，浙江省高层次青年人才。主要聚焦第三代纳米孔测序，结合表观遗传学、三维基因组学等前沿技术和生物信息学工具，研究遗传疾病基因组变异的结构、调控及功能。目前已在Nature Methods、Nature Genetics、Nature Communications、PNAS等国际期刊上发表多篇论文。主持国家自然科学基金面上项目、浙江省自然科学基金重大项目（青年原创），国家重点研发计划青年科学家项目骨干，国家自然科学基金外国专家研究项目子课题负责人。担任中国生物信息学会（筹）计算合成生物学专业委员会委员、中国遗传学会三维基因组学专业委员会委员。



## 顾雨春

呈诺再生医学首席科学家

顾雨春，1997年赴英国伯明翰大学攻读博士学位。2000年于英国伯明翰大学获博士学位（分子生理学），其博士论文当年获全英最佳论文奖。其后，2000-2002年于英国伦敦大学帝国理工学院医学院博士后；2002-2004年，于英国剑桥大学英国皇家科学院院士Roger Hardie教授实验室任研究员。2004年10月，受聘于英国伯明翰大学医学院，任faculty PI。于2011年4月，回到北京大学分子医学所，任教授并担任北京大学分子医学所分子药理实验室主任。2017年1月至2022年7月，任英国阿斯顿大学医学院再生医学研究所所长、教授。2025年当选为英国皇家医学院院士。现任呈诺再生医学首席科学家。



## 讲者介绍



### 郭 龙

西安交通大学基础医学院实验动物学系教授、转化医学研究院罕见病智能诊疗研究中心主任  
西北妇女儿童医院医学遗传中心客座教授

郭龙, 西安交通大学基础医学院教授, 博士生导师, 罕见病智能诊疗研究中心主任, 实验动物中心斑马鱼研究平台负责人。中国医师协会医学遗传医师分会青年工作组副组长, 陕西省医师协会医学遗传医师分会总干事。曾任日本理化学研究所青年PI, 入选西交大“青年拔尖人才A类”及陕西省高层次人才计划。以第一/末位通讯作者发现4个新致病基因、定义4种新罕见遗传病, 包括以自己姓氏命名的“郭-坎波型脊柱骨骺发育不良”(OMIM #620663)。在Am J Hum Genet、Nat Commun等期刊发表论文20余篇。主持国家自然科学基金面上及国际合作等项目, 获日本骨代谢学会学术奖、欧洲钙化组织学会“东方遇见西方”奖等。



### 郭 鹏

中国科学院杭州医学研究所研究员

郭鹏, 2011年博士毕业于美国佛罗里达大学分析化学专业, 2011-2021年在哈佛大学和波士顿儿童医院担任博士后和讲师。2021年加入中国科学院杭州医学研究所担任研究员。主要研究方向是癌症靶点发现, 抗体偶联药物和外泌体药物的研究。迄今已发表研究论文和综述文章50余篇, 其中代表性工作发表在PNAS、Nature Communications、Science Advances、Cancer Research、Clinical Cancer Research等学术期刊上。



### 郭 琴

阿斯利康全球研发中国中心罕见病治疗领域负责人

郭琴, 复旦大学上海医学院精神卫生专业医学博士。既往有多年临床工作经验, 具有神经内科医生背景。于2011年进入制药行业从事临床研发工作, 先后在罗氏 (Roche) 和礼来 (Eli Lilly) 等跨国公司专注于神经科学领域的临床研究。2019年之后, 转入创新型生物技术公司AffaMed和本土企业济民可信, 分别负责神经科学治疗领域以及涉及多个治疗领域的临床研发负责人。于2021年11月加入阿斯利康全球研发中国中心担任罕见病治疗领域研发负责人。



## 讲者介绍 |



### 郭天南

西湖大学医学院&生命科学学院院长聘副教授  
西湖大学校长特别顾问

郭天南博士于1999–2006年在华中科技大学同济医学院接受临床医学教育，并于2001–2005年同时在武汉大学生物学专业学习。随后，他于2008–2012年在新加坡获得癌症蛋白质组学博士学位，并自2012年起在瑞士苏黎世联邦理工学院开展博士后研究。2017年，郭博士在悉尼大学医学院儿童医学研究所ProCan研究中心担任科学主任，同年8月加入西湖大学，任助理教授，并于2023年1月晋升为长聘副教授。他同时担任西湖实验室西湖智能蛋白质组学研究中心主任。

G  
H



### 韩俊源

上海颐东锐成生物科技有限公司研发副总裁

韩俊源博士，2023年加入博雅辑因，曾任职于康龙化成（北京）生物技术有限公司毒理与安全药理部，资深专题负责人，广州因明生物医药科技股份有限公司药理毒理部副总监。拥有12年新药研发的药理和毒理学经验，承担过安评专题50余项，成功完成包括FDA、OECD和NMPA要求的一类新药的IND研究和申报，主导完成包括眼科、抗肿瘤、抗感染等小分子和抗体药的中美IND申报。



### 韩馨悦

杜氏肌营养不良 (DMD) 患儿家长  
全国DMD患者家庭联盟管委会委员

韩馨悦，杜氏肌营养不良 (DMD) 患儿家长、专家型患者，全国DMD患者家庭联盟管委会委员，央企业务主管。全国DMD患者家庭联盟是一个由DMD患者家庭自愿加入的、全国性、公益性、互助性的患者社群。联盟愿景是让DMD患者健康成长，使命是通过联合DMD患者家庭的力量，推动诊疗和药物研发，最终提高患者治疗水平和生活质量。



## 讲者介绍



### Don Haut

Arbor生物科技公司首席商务官

Don Haut博士是一位经验丰富的生物医药高管，在上市公司和私营生物技术及医疗技术机构的规模化发展方面拥有超过二十年的从业经历。他目前担任Arbor生物科技公司的首席商务官。Arbor是一家临床阶段公司，致力于通过其专有基因编辑平台开发下一代基因药物。

在其职业生涯中，Haut博士成功执行的交易总额超过100亿美元。他的领导经验涵盖了多种创新治疗模式和治疗领域——曾担任Carmine Therapeutics公司的首席执行官，领导非病毒基因疗法的开发；还曾先后担任AskBio公司、EG 427公司、Sherlock Biosciences公司和Histogenics公司的首席商务官。他在AskBio任职期间，该公司以40亿美元被拜耳集团收购。此外，他曾担任Medicines公司的副总裁，负责新业务拓展和销售运营。

Haut博士职业生涯早期曾担任3M公司、施乐辉公司和孟山都公司的高级管理职务，并曾在麦肯锡公司担任顾问。除了高管领导职务外，他还拥有丰富的公司治理经验，目前担任Immvention Therapeutix公司和Orthox公司的董事会主席，同时担任Aspect Biosystems公司和Xiros公司的董事会成员。他拥有密苏里大学哥伦比亚分校分子微生物学与免疫学博士学位以及华盛顿大学奥林商学院工商管理硕士学位。



### Al Hawkins

Amplo生物技术公司联合创始人兼总裁

Al Hawkins是一位美国企业家，25年来一直致力于将新疗法从学术界转化到初创公司。他已将多种针对罕见病的基因治疗产品推进至临床试验阶段；他曾共同创立并担任Abeona Therapeutics的董事长，开发针对溶酶体贮积症的治疗方法，还曾共同创立并担任Milo Biotechnology的首席执行官，推进针对肌营养不良症的临床疗法。他目前通过Saule基因与细胞治疗公司共同创立了多家细胞与基因治疗公司。Al拥有麻省理工学院健康科学与技术学院的科学硕士学位和威斯康星大学麦迪逊分校的商业硕士学位。



### Yann Hérault

法国国家科学研究中心特级研究主任

Yann Hérault是一位杰出的法国科学家，现任法国国家科学研究中心(CNRS)特级研究主任。他是一位受过专业训练的生物学和小鼠遗传学家，于1993年在里昂大学获得博士学位，随后在日内瓦大学完成博士后研究，师从Denis Duboule教授，研究Hox基因调控。自2000年起，Hérault在斯特拉斯堡的遗传与分子细胞生物学研究所(IGBMC)领导研究团队和基础设施项目，目前同时担任该所的小鼠临床研究所(ICM/ICS)所长。

Hérault的研究重点是解析导致神经发育障碍的罕见病的遗传和分子机制，特别是由基因剂量效应引起的疾病。他的工作极大地推动了对唐氏综合征、16p11.2缺失/重复综合征、Koolen de Vries综合征、Dyrk1a综合征、Ptchd1综合征以及其他与拷贝数变异相关的智力障碍的研究。他开发了创新的小鼠和大鼠模型，用于剖析这些疾病的病理生理机制，识别关键基因并提出新的治疗策略。其实验室的贡献包括发现与认知缺陷相关的基因，以及开发药理学方法来减轻唐氏综合征模型的学习和记忆障碍。

除科学成就外，埃罗还在建立法国国家模式生物基础设施(CELPEDIA)和欧洲疾病模型研究基础设施(INFRAFRONTIER)方面发挥了关键作用。他的领导工作还延伸到国际小鼠表型联盟(IMPC)和国际哺乳动物基因组学会(IMGS)，进一步巩固了法国在全球生物医药研究中的地位。他的工作持续连接基础研究与临床应用，旨在改善神经发育障碍患者的生活质量。



## 讲者介绍



### Katherine High

RhyGaze AG公司CEO  
宾夕法尼亚大学佩雷尔曼医学院与费城儿童医院名誉教授

Katherine High博士是RhyGaze公司的首席执行官，这是一家致力于开发遗传性和获得性视网膜疾病疗法的生物技术公司，总部位于费城和巴塞尔。她此前曾在宾夕法尼亚大学佩雷尔曼医学院任教，并担任霍华德·休斯医学研究所派驻费城儿童医院的研究员。High博士曾在美国FDA细胞、组织与基因治疗咨询委员会任职，也是美国基因与细胞治疗学会前主席。2013年，她共同创立了Spark Therapeutics，出任总裁兼首席科学官。在那里，她领导开发了Luxturna（首款获得FDA批准的遗传病基因疗法）以及用于治疗B型血友病的Beqvez。Spark被罗氏收购后，她加入拜耳旗下的子公司AskBio，担任治疗业务总裁。High博士拥有哈佛大学的化学学位和北卡罗来纳大学的医学博士学位。她是美国国家医学院、美国国家科学院和美国艺术与科学院院士，并在CRISPR Therapeutics和Incyte的董事会任职。她还担任GV（谷歌风投）的生命科学顾问。



### Heidi Carmen Howard

瑞典查尔姆斯理工大学资深研究员  
瑞典科学生命实验室伦理、法律与社会影响部门负责人

Heidi Carmen Howard是一位生物伦理学家，她运用跨学科的伦理、法律与社会影响（ELSI）方法，重点关注实证研究和政策分析，以探讨新兴技术（如基因组学、人工智能）带来的挑战与影响，以及如何以负责任的方式将这些技术转化给终端用户和社会。她所从事的研究主题包括：以参与者为中心的研究倡议、消费级基因检测、高通量测序的知情同意、人类基因组编辑的ELSI问题、实现有意义的公众参与的方法，以及公众对医疗数据共享的看法。近期，她曾任谷歌DeepMind的研究科学家，开创了评估人工智能模型在化学、生物、放射性和核（CBRN）信息风险方面的方法。她在基因组学商业化以及研究和临床基因组学中的知情同意方面的研究，为与公众开展有意义沟通的方式以及新生儿筛查等政策提供了指导。Howard博士在通过利益相关方参与以制定政策方面也拥有重要经验。她的H指数为46，在国际同行评审期刊上合著发表了90多篇文章，包括Science、Nature、Nature Genetics等期刊。她曾担任欧洲人类遗传学学会政策与伦理委员会（PEC）的活跃成员十余年，并继续领导该学会的人工智能伦理工作组。她曾受邀为欧洲委员会生物伦理委员会（就人类基因组编辑问题）等组织提供咨询，并参与了美国国家科学、工程和医学院关于AI与生物学的专家小组。



### Alexander E. Hramov

俄罗斯科学院通讯院士  
普列汉诺夫经济大学应用人工智能与数字解决方案研究所所长兼首席科学家  
皮罗戈夫国家医学外科中心首席科学家

Alexander E. Hramov是俄罗斯科学院通讯院士，物理与数学科学博士，教授。他以优异成绩毕业于萨拉托夫国立大学，先后获得荣誉文凭、副博士学位（Ph.D.）和科学博士学位（D.Sc.）。现任俄罗斯普列汉诺夫经济大学应用人工智能与数字解决方案研究所所长兼首席科学家，同时担任皮罗戈夫国家医学外科中心首席科学家。

他的跨学科研究横跨物理学、神经科学、机器学习和生物医学，聚焦预测医学、临床决策支持、神经康复和人工智能。在研究中，他利用可解释机器学习与储备池计算等工具，探讨意识障碍、抑郁症、自闭症、癫痫及阿尔茨海默病等状态下的脑连接问题，并开发诊断方法。其工作还涉及脑机接口、神经刺激以及用于认知和运动康复的软硬件系统。

他主持和参与了70多个研究项目，其中包括来自俄罗斯科学基金会和大额资助计划的重大项目。他曾先后负责伊曼努尔·康德波罗的海联邦大学和因诺波利斯大学的神经技术中心，并在萨拉托夫多所高校担任教授。已发表科学论著368篇、专著8部，拥有专利36项，Scopus H指数为51。他是电气电子工程师学会（IEEE）会员，在国际物理与控制学会（IPACS）监事会任职，并担任12个期刊的编委。



### 讲者介绍



#### 胡 苹

广州国家实验室研究员、教授

胡苹,毕业于北京大学生命科学院,获得学士学位;在美国纽约州立大学Stony Brook分校/冷泉港实验室获得博士学位;在加州大学Berkeley分校/HHMI从事博士后研究。2011-2021年担任中国科学院生物化学与细胞生物学研究所研究员,2021年起担任广州国家实验室研究员。主要从事骨骼肌生物学研究,探索肌肉疾病的再生医学治疗策略,进行临床实验。

在Cell、Dev Cell、Mol Cell、Cell Res等知名学术期刊发表论文60余篇;授权国家和国际发明专利二十余项。国务院特殊津贴专家,获得中国科学院“百人计划”、上海市“浦江人才”、中华医学会中华医学科技奖一等奖等荣誉。



#### 黄 娟

瑞鸥公益基金会项目经理  
蔻德罕见病中心项目经理

黄娟女士于2019年加入蔻德罕见病中心,负责机构国外药物信息编译、科研与临床项目。曾负责完成早衰症同情用药项目,这是国内首个接收国外赠药,免费给到中国患儿用药的项目。2022年起,黄娟女士兼任瑞鸥公益基金会项目经理,负责基金会金石计划患者社群科研资助项目,这是一项专门针对患者社群的真实需求,由患者家庭出资,瑞鸥公益基金会联合研究者等多方力量去推动个体化治疗的探索及应用的科研资助项目。同时她也是一位罕见病患儿母亲。



#### 黄如方

瑞鸥公益基金会创始人&秘书长  
蔻德罕见病中心创始人&主任

黄如方本人是一名罕见病患者,2008年开始推动社会大众对于罕见病的认知和科普教育,并成功将国际罕见病日引入中国,经过十余年的推动,中国罕见病已从“鲜为人知”到如今的“广为人知”。除此之外,他更加着力于推动各个利益相关方的交流与合作,发起创立了中国罕见病患者组织发展网络以及国内最有影响力的行业大会——中国罕见病高峰论坛,他是中国罕见病领域的开拓者及践行者,已经成为国内这一领域公认的旗帜性人物。他还是《中国罕见病药物可及性报告2019》《患者社群组织如何推动药物研发——全球经验》《中国罕见病医疗保障城市报告2020》大研究报告的主编;2021年发起创立中国罕见病领域第一个奖项——金蜗牛奖;2022年联合科学家、企业家发起瑞鸥公益基金会。



## 讲者介绍



## 黄越

首都医科大学附属北京天坛医院神经系统疾病国家临床医学研究中心脑库主任

黄越教授长期从事神经退行性疾病的临床和基础科学研究，发表了100多篇SCI论著，H指数36。致力于天坛脑健康志愿服务队的建设，以促进脑健康事业的发展。

应邀为Annual Neurology、Neurology等50余家国际杂志审稿，为荷兰国家基础设施建设资金 (NOW-RI) 项目、国自然青年项目、科技部国际合作项目；以及国家工信部、宁波甬江引才工程、学术桥人才评审专家。

国际帕金森病与运动障碍学会 (MDS) 科学顾问委员会委员，美国Sigma Xi科学荣誉委员会委员，中国神经科学协会神经变性病分会，中国亨廷顿病协会委员，曾任第一届澳大利亚华人生物医学科学家协会主席。



## Oxana Iliach

国际罕见病研究联盟 (IRDiRC) 监管科学委员会副主席  
Certara公司监管策略高级总监

Oxana Iliach博士拥有超过20年的医疗行业经验，最近15年专注于监管事务领域。她擅长为罕见病 (包括儿科) 药物及生物类似药制定和执行监管策略，重点涉及化学、制造和控制 (CMC)。她的专长在于生物制品以及细胞和基因治疗产品。Oxana Iliach曾与FDA、EMA、加拿大卫生部以及其他较小规模的监管机构合作。她拥有化学硕士学位和药学博士学位。

目前，Oxana Iliach担任国际罕见病研究联盟 (IRDiRC) 监管科学委员会 (RSC) 副主席，以及Certara公司监管策略高级总监。她还是加拿大罕见病组织 (CORD) 的成员。在学术方面，她是加拿大多伦多塞内卡学院的教授，教授临床试验法规课程，同时担任美国东北大学的兼职讲师，讲授监管相关课程。



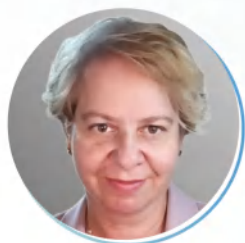
## Manabu Inoue 井上学

日本药品和医疗器械管理局 (PMDA) 首席医学官

井上学博士是一位获得认证的神经内科与卒中专科医师，在临床医学、学术研究和监管科学领域拥有超过22年的经验。他目前担任日本药品和医疗器械管理局 (PMDA) 首席医学官，在药品、医疗器械及新兴技术的审评中提供高级医学指导，并参与监管政策制定和国际协调工作。2011年至2015年间，井上博士在美国斯坦福大学卒中中心担任客座教授。他精通日语、英语和德语。井上博士还在日本国立循环器病研究中心 (NCVC) 担任特聘高级临床职务。他的专业领域集中于急性缺血性卒中、包括CT和MR灌注成像在内的先进神经影像学、大血管闭塞、血管内血栓切除术，以及基于人工智能的诊断工具在临床与监管中的实施。他参与了大量国内和国际随机对照试验，并撰写了多篇同行评议论文。



## 讲者介绍



### Antonella Isgrò

意大利药品管理局 (AIFA) 高级临床审评官  
欧洲药品管理局 (EMA) 血液学工作组成员

Antonella Isgrò博士是意大利药品管理局 (AIFA) 的高级临床审评官,也是欧洲药品管理局 (EMA) 血液学工作组 (HAEMWP) 成员。她在意大利那不勒斯费德里科二世大学获得医学与外科学医学博士学位,并在罗马大学完成了变态反应与临床免疫学专科培训、免疫学科学博士学位以及儿科血液学硕士学位。

2005-2019年, Isgrò博士就职于意大利罗马第二大学的地中海血液学研究所 (IME), 从事地中海贫血和镰状细胞病患者异基因干细胞移植的临床工作, 并将研究重点集中于血红蛋白病, 开展骨髓移植后免疫重建研究, 从而将临床实践与研究相结合。

过去20年间, Isgrò博士为成人和儿童人群的血液系统疾病和血液肿瘤疾病的诊断与治疗做出了贡献, 主要涉及血红蛋白病、原发性和获得性免疫缺陷以及其他罕见血液病。

2019年, 她被AIFA聘用, 负责免疫性疾病和血液肿瘤疾病领域医疗产品集中审评程序的评估工作, 并作为临床专家参与科学建议程序、孤儿药认定、临床试验和早期准入申请的评审。

她以作者或合著者身份在同行评审国际期刊上发表论文82篇, 并在国际及国内学术会议上发表论文109篇 (ORCID: 0000-0002-0639-2389)。



### 贾力

国际欧亚科学院院士、毒理科学院院士、欧洲科学与艺术院院士  
河南大学附属第一医院特聘教授

贾力, 国际欧亚科学院院士 (中国中心)、毒理科学院院士、欧洲科学与艺术院院士、中国药学会理事、中国药学会第二届战略专家委员会委员、中国药学会智能药物专委会主任兼中国药学会在国际药学联盟 (FIP; 荷兰) 的代表, 毒理科学院 (ATS) 院士、美国药学会AAPS会士、中国化学会资深会员、河南大学附属第一医院特聘教授。曾任福建省肿瘤转移药物干预重点实验室主任。曾任AAPS药物研发专委会主席、福建省生物医学工程学会副理事长。国家重大人才计划入选者、福建省“高层次创新人才”A类人才、福建省天然药物药理学重点实验室 (福建医科大学) 学术委员会主任。他在SCI期刊发表>257篇高质量论文, 总引用>2万, h-70。入选“高被引学者”。



### 蒋宇林

北京协和医院产前诊断中心主任、产科中心副主任

蒋宇林, 临床医学博士, 北京协和医院妇产科主任医师、教授, 产前诊断中心主任、产科中心副主任。目前担任多项重要学术兼职, 包括国家产前诊断技术专家组成员、中国优生科学协会出生缺陷预防专委会副主任委员兼秘书长、中华医学会医学遗传学分会产前诊断学组副组长, 以及中国优生科学协会副秘书长等。

作为主要执笔者, 蒋教授完成了多项行业标准及指南共识, 如《胎儿常见染色体异常疾病产前血清学筛查及细胞遗传学产前诊断行业标准》《中国胎儿染色体微阵列产前诊断应用指南2023》《孕前及孕早期常见隐性单基因遗传病携带者筛查临床应用专家共识》以及《胎儿游离DNA产前检测技术临床应用规范》等。他先后荣获2019年度中华医学科技奖三等奖、2020年度华夏医学科技奖三等奖及2022年度北京市科技奖二等奖; 主持完成多项产前遗传病诊断领域的国家级科研课题, 并担任“十四五”重点研发项目首席科学家。其专业领域主要涵盖产前遗传学诊断、遗传咨询、母胎医学及胎儿宫内治疗。



## 讲者介绍



### 姜玉武

北京大学第一医院儿童医学中心及儿童癫痫中心主任  
北京大学医学部儿科学系主任

姜玉武，二级教授/主任医师。英国曼彻斯特大学客座教授。国际儿童神经病学学会执行委员，国际抗癫痫联盟术语命名委员会委员，亚太儿童神经病学学会中国国家代表。国家卫生健康突出贡献中青年专家。中华医学会儿科分会副主任委员，中国抗癫痫协会副会长，北京医学会儿科学分会主任委员等。《中华儿科杂志》《中华实用儿科临床杂志》《中国当代儿科杂志》副主编；Epilepsy Research、World Journal of Pediatrics、Acta Epileptologica、Journal of Child Neurology等编委。



### 金潮雯

希舞CDKL5宝贝关爱之家副秘书长

希舞CDKL5宝贝关爱之家希望通过团结所有病患和关注我们的社会人士和慈善团体，利用所有的社会资源，为希舞CDKL5综合征的罕见病群体在确诊救治治疗、康复机构和家庭康复、家庭心理保健、社会福利救助、社区融入等各个环节打通一条快速、有效的通道，以保证患儿家庭得到积极的治疗和帮助。同时扩大该疾病的社会认知度，争取到最广泛的社会关注度，为未来该疾病的早期筛查，医疗资源的合理配置，有效治疗方案的快速推进，患儿确诊治疗康复救助等方案的标准化程序性推进奠定基础。



### 康琦

上海市卫生和健康发展研究中心(上海市医学科学技术情报研究所)卫生政策研究部副主任

康琦，博士，副研究员，上海市卫生和健康发展研究中心(上海市医学科学技术情报研究所)卫生政策研究部副主任，上海市罕见病防治基金会理事，入选上海市卫生健康优青人才计划，主要研究领域是罕见病政策、研究型医院、卫生规划和产业。在罕见病研究领域，曾组织数个国内罕见病患者的疾病负担和生存质量调查(上海和广东两个省级、黏多糖贮积症、低磷性佝偻病、单纯型甲基丙二酸血症和丙酸血症等单病种)，承担上海市哲社办等罕见病相关课题20余项，已发表罕见病相关论文20余篇。



## 讲者介绍



### 康 玉

复旦大学附属妇产科医院I期临床试验病房主任、主任医师

康玉, 妇产科学博士, 美国MD安德森癌症中心博士后, 主任医师, 博士生导师。专注于复发、耐药妇科肿瘤的靶向治疗、免疫治疗及创新药物研发与应用。建立全国多中心的遗传性卵巢癌易感基因携带者队列及Peutz-Jeghers综合征宫颈病变队列, 并开发了妇科肿瘤遗传咨询AI智能体, 推动遗传性妇科肿瘤的规范化精准诊治、预防、家族遗传阻断及源头防控体系建设。

主持多项国家自然科学基金及省部级项目, 发表SCI论文55篇, 参编专著12部, 共同主编《实用妇科肿瘤遗传学》《妇科肿瘤遗传咨询专家共识》及《妇科肿瘤基因检测与遗传咨询管理指南》等。担任美国妇科肿瘤学会官方期刊Gynecologic Oncology编委。



### Oleg E. Karpov

俄罗斯科学院院士  
皮罗戈夫国家医学外科中心院长、教授

Oleg Eduardovich Karpov博士是俄罗斯科学院院士, 现任莫斯科皮罗戈夫国家医学外科中心院长、教授。他于1989年以优异成绩毕业于I.P.巴甫洛夫梁赞医学院(普通医学专业), 并完成了外科实习、住院医师培训及研究生教育。2005年获得医学科学博士学位, 2007年被授予教授职称, 2022年当选俄罗斯科学院院士(纳米技术与信息技术学部)。

他的职业生涯始于梁赞的一名外科医生, 后晋升为梁赞地区临床医院主管外科的副主任医师。在担任梁赞州卫生局局长之后, 他在皮罗戈夫中心担任高级领导职务, 并于2006年起担任院长。Karpov教授已发表400余篇科学论著, 其中包括8部专著和15本教学手册, 并持有12项专利。他担任Physician and Information Technologies期刊主编, 并兼任多本其他医学期刊的编委。



### Eric Kelsic

Dyno制药公司CEO兼联合创始人

Eric Kelsic是一位科学家兼企业家, 正在通过AI引领基因疗法的变革。作为Dyno Therapeutics的首席执行官兼联合创始人, 他正开创性地打造一个AI驱动平台, 以解决行业内最大的瓶颈: 实现基因药物安全有效的体内递送。Eric的工作根植于“物理优先”的理念, 将生物系统视为可编程的机器。在创立Dyno之前, 他曾是哈佛大学医学院威斯研究所George Church实验室的研究员, 在那里他领导团队开发了Dyno的核心技术。在此期间, 他在Science上发表了奠基性研究, 首次测量了AAV衣壳的完整适应度图谱, 并共同发现了AAV的MAAP基因。在他的领导下, Dyno已筹集了超过1亿美元的资金(包括由a16z领投的A轮融资), 并与Astellas、Roche和NVIDIA等全球领军企业建立了主导性的合作伙伴网络。Eric拥有哈佛大学系统生物学博士学位和加州理工学院的物理学学士学位。他曾被Endpoint News评为“20位40岁以下”下一代生物技术领袖之一, 并获得Xconomy年度初创公司奖。



## 讲者介绍



## 孔令东

苏州昂拓生物医药有限公司高级总监、临床开发负责人

孔令东博士，现任苏州昂拓生物医药有限公司临床开发负责人。18年制药领域经验，曾就职于诺华、惠氏、优时比、金赛、维昇等内、外资制药企业，历任医学总监、上市前、上市后医学负责人等岗位。



## Semen A. Kurkin

普列汉诺夫俄罗斯经济大学研究员

Semen A. Kurkin 普列汉诺夫俄罗斯经济大学研究员。他拥有萨拉托夫国立大学的数学建模科学博士学位(2017)和无线电物理哲学博士学位(2011)，并在该校取得物理学硕士学位(2008)。他在萨拉托夫国立大学的学术生涯超过十年，从非线性过程系助理讲师逐步晋升为教授；期间还曾担任萨拉托夫尤里·加加林国立技术大学电子器件与设备系主任。此后，他在因诺波利斯大学任教授(2019-2022)，并在伊曼努尔·康德波罗的海联邦大学担任首席研究员(2021-2025)。

Kurkin博士的研究处于神经科学、非线性动力学与数据科学的交叉地带。他专攻多模态脑信号分析，涵盖脑电图、脑磁图、肌电图、功能性近红外光谱和功能性磁共振成像，同时致力于脑机接口的开发。在方法学上，他的专长包括神经源定位技术、复杂网络分析以及利用人工神经网络解码脑活动。凭借深厚的数学建模功底，其更广泛的工作还涉及数据挖掘和复杂系统研究，既致力于揭示脑组织的基本原理，也着力推动新一代神经技术的发展。



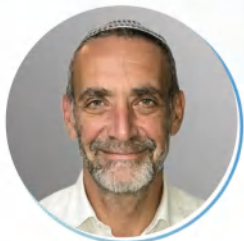
## Henry Lee 李庆璋

哈佛大学医学院波士顿儿童医院FM Kirby神经生物学中心资深科学家实验神经生理学核心平台助理主任、转化神经科学中心临床前科学项目经理

李庆璋博士是一位分子神经生物学家，曾于伦敦大学学院、宾夕法尼亚大学和哈佛大学接受培训。李博士现任哈佛医学院神经病学系研究员，以及波士顿儿童医院资深科学家/助理主任/项目经理。李博士专注于神经发育和脑创伤中的神经元抑制、脑可塑性及功能恢复研究。他的研究发现磷酸化依赖的钾氯共转运体KCC2的周转调控Cl<sup>-</sup>介导的GABA能抑制的机制(Lee et al., Nat Neurosci, 2011)。他还利用新型遗传小鼠模型，解析了控制关键期可塑性的旁分泌信号机制(Spatazza, Lee et al., Cell Rep, 2013; Lee et al., Mol Psychiatry, 2017)。李博士的转化研究涵盖神经损伤后的功能恢复(Bei, Lee et al., Cell, 2016)、创伤性脑损伤(Hsieh, Lee et al., Cerebral Cortex, 2016)以及罕见的GABA代谢疾病，如琥珀酸半醛脱氢酶缺乏症(Lee et al., J Child Neurol, 2021; Lee et al., JIMD, 2024)。李博士是SSADHD基因治疗专利的共同发明人，也是Galibra Neuroscience的共同创始人，致力于利用脑穿透性AAV衣壳实现广泛的中枢神经系统递送。他的研究架起了基础神经科学与罕见儿科神经系统疾病临床转化之间的桥梁。李博士曾获得癫痫研究公民联合组织(CURE)的合作伙伴奖、NIH NINDS IGNITE奖以及美国癫痫学会(AES)青年研究者奖等多项学术荣誉。



### 讲者介绍



#### Andrew Levy

以色列理工学院医学院教授

Andrew Levy于1982年以最优等荣誉获得耶鲁大学分子生物物理学与生物化学学士学位，随后于1990年获得约翰·霍普金斯医学院的医学博士-哲学博士双学位，师从诺贝尔奖得主Daniel Nathans。他在约翰·霍普金斯医院完成了内科住院医师培训(1990-1992年)，并在哈佛医学院附属布列根和妇女医院从事心血管疾病研究(1992-1996年)。1997年，他加入以色列理工学院医学院任教，自2010年起担任该校终身正教授至今。他已发表190余篇经同行评审的论文，被引用超过17,000次。目前获得以色列科学基金以及美国-以色列双边科学基金的科研经费支持。



#### 李博文

多伦多大学副教授  
加拿大RNA疫苗与治疗首席研究员  
葛兰素史克药剂学与药物递送讲席教授

李博文博士现任葛兰素史克药剂学与药物递送讲席教授、加拿大RNA疫苗与治疗首席研究员，以及多伦多大学药学院终身副教授。李博士在西雅图华盛顿大学获得生物工程博士学位，随后在麻省理工学院师从Robert Langer教授和Daniel Anderson教授完成博士后研究。他的实验室将人工智能与分子生物工程及生物材料相结合，用于设计核酸分子和非病毒递送系统，从而能够预测并控制这些分子在分子、细胞及活体尺度上的行为，以推动疾病治疗。他的研究成果已发表在Cell、Nature Biotechnology、Nature Nanotechnology、Nature Materials、Nature Biomedical Engineering等期刊上，论文超过70篇，并拥有10余项专利。

李博士的研究贡献获得了多项奖项的认可，包括突破性T1D创新奖(2026)、Connaught创新奖(2026)、Terry Fox新研究者奖(2026)、牛津-哈灵顿罕见病学者奖(2025)、多伦多大学年度创新者奖(2025)、国家疗养院协会学者奖(2025)、安大略省早期研究者奖(2025)、干细胞网络早期职业研究者奖(2025)、AFPC新研究者研究奖(2025)、NIH R01资助(2024)、CIHR项目资助(2022-2025)、AAPS新兴领袖奖(2024)、CSPS早期职业奖(2024)、加拿大囊性纤维化基金会Marsha Morton早期职业研究者奖(2024)、Biomaterials Science新兴研究者奖(2024)、囊性纤维化基金会治愈之路研究奖(2023、2022)、Gairdner早期职业研究者奖(2022)以及Connaught新研究者奖(2022)等。



#### 李杨阳

蔻德罕见病中心高级顾问

李杨阳现任瑞思迈大中华区总经理，在医疗健康、生命科技领域有15年的战略管理、创新合作、商业化落地和政策倡导经验。加入瑞思迈之前，她是生命科技公司琅钰集团(RareStone Group)的CEO和创始成员，全面负责公司的战略发展、业务拓展与对外合作、产品管线搭建、新药研发、市场准入与公共关系等。李女士还曾在艾昆纬(IQVIA)担任中国管理咨询执行总监(合伙人)，领导参与了多个创新药在中国的新产品上市支持项目，其中包括多个肿瘤药和罕见病新药，对创新药在中国的注册审批、定价、医保准入和商业化探索有丰富的经验。李女士更早之前就职于诺华制药。

李女士还是中国医疗健康公共政策领域的积极推动者，成功领导、策划、并主笔了罕见病领域的多个重要研究报告，在塑造市场、影响关键利益相关者和决策者方面发挥了重要作用。此外，李女士参与了多个罕见病国际组织和项目，担任蔻德罕见病中心(CORD)和瑞鸥公益基金会的高级顾问，曾任亚太地区罕见病组织联盟(APARDO)的理事总监。

52 李女士本科毕业于中国人民大学，获得工商管理学士学位。研究生毕业于美国哥伦比亚大学，获得社会政策硕士学位。



## 讲者介绍



### 李 健

广渡康舟生物科技有限公司联合创始人兼总裁

李健博士是GondolaBio联合创始人兼总裁。Gondola是一家临床阶段生物制药公司，也是BridgeBio的姊妹公司，致力于为遗传性疾病患者开发具有变革潜力的创新药物。公司以患者为中心，依托人类遗传学证据，推进覆盖20多种遗传性疾病的管线，涉及血液、神经、呼吸、肾脏和内分泌等领域，管线涵盖小分子、核酸、抗体等多种治疗方式。

在共同创立Gondola之前，李健博士曾任BridgeBioX首席商务官，负责研究与早期开发、新公司孵化、资产引进及尽职调研；此前曾任麦肯锡公司项目经理，为制药和生物技术客户提供战略咨询。李健博士拥有耶鲁大学学士学位和斯坦福大学生物化学博士学位。



### 李林国

蔻德罕见病中心公共政策研究中心项目负责人

李林国十多年来与学术机构、医院、政府机构、行业协会、非营利组织、顶尖医疗健康企业及商业保险公司合作，致力于医疗健康领域的创新开拓及可及性研究。领导和参与了数十个项目的开拓及研究工作，撰写和发表了数十篇相关的研究报告、白皮书、学术文章及国际会议摘要，主持了数次政府、学者、企业和患者多方参与的行业峰会及圆桌讨论，为企业制定市场准入战略和创新产品提供决策支持，为推动政策发展和百姓福祉提供数据支持。

应邀担任国际期刊Value in Health的审稿人，也多次应邀到复旦大学管理学院、上海纽约大学Steinhardt学院和上海健康医学院讲课。领导数个罕见病患者生存状况及疾病负担调研项目及创新药物支付政策研究项目，如《共同富裕下的中国罕见病药物支付报告》《“破局最后一公里”罕见病国谈药落地情况调研报告及政策建议》及《为罕筑基——中国基因治疗市场与支付创新解决方案》。



### 李 明

复旦大学附属儿科医院皮肤科行政主任、主任医师

李明，主任医师、教授、博导/博士后合作导师，现任复旦大学附属儿科医院皮肤科主任。入选上海市东方英才拔尖计划、浦江人才、卫健委优秀学科带头人、复旦医学院临床科学家等。兼任中华医学会儿科学会皮肤病学组副组长、上海市医学会皮肤性病学分会副主任委员等十余项学术职务。主要从事遗传性皮肤病与变态反应性皮肤病研究，发现6种新致病基因，命名2种新综合征。主持国家自然科学基金等课题19项，以通讯/第一作者发表SCI论文100余篇，含EMBO Mol Med、Am J Hum Genet等权威期刊。获华夏医学科技一等奖、教育部科技进步二等奖等13项，获评复旦医学院“十佳”医务工作者。



## 讲者介绍



### 李子青

西湖大学人工智能讲席教授  
百图生科首席科学家

李子青, IEEE Fellow, IAPR Fellow, 1991年获英国萨里大学计算机视觉博士学位, 2013年被授予芬兰奥卢大学荣誉博士。1991-2000年历任新加坡南洋理工大学讲师、高级讲师、副教授, 2000-2004年任微软亚洲研究院Research Lead, 2004-2018年任中科院自动化所模式识别国家重点实验室资深研究员。曾任AI顶级期刊IEEE T-PAMI等刊物副编, 100多个国际会议主席/程序主席/程序委员; 国家自然科学基金/科技支撑计划/重大专项/科学技术奖和欧盟EU projects等评审专家。2019年加入西湖大学, 研究方向AI基础和AI+生命科学交叉学科。



### 李晓江

暨南大学粤港澳中枢神经再生研究院教授  
广东省非人灵长类动物模型研究重点实验室主任

李晓江, 暨南大学粤港澳中枢神经再生研究院教授, 广东省非人灵长类动物模型研究重点实验室主任, 国家高层次引进人才, 国家特聘专家。美国Oregon Health Sciences University博士学位, Johns Hopkins University博士后。曾任美国Emory大学人类遗传学系杰出讲席教授。

李晓江教授利用转基因动物模型研究神经退行性疾病。研究成果发表于Cell、Nature等国际核心刊物250篇, 研究论文累计引用率达到35250余次, H index为97。连续12年(2014-2025)入选“中国高被引学者”。



### 李煜

香港中文大学计算机科学与工程系助理教授

李煜为香港中文大学计算机科学与工程系助理教授, 主要研究方向为生物信息学, 人工智能以及智能健康。他的相关研究成果发表于包括Nature Biotechnology和Nature Methods在内的国际顶级杂志, 并被Nature和Science报道。他2024年入选了MIT科技评论中国区35岁以下科技创新35人以及APEC 30岁以下亚太青年领袖, 2022年入选福布斯杂志亚洲30岁以下精英榜(30 Under 30)。2016年及2020年于KAUST分别获得计算机硕士和博士学位。2015年毕业于中科大贝时璋生命科技英才班, 并取得一等荣誉学位。在2024年, 他获得了港中文校长模范教学奖。



## 讲者介绍



### 柳红

中国科学院上海药物研究所研究员

柳红教授聚焦“创新药物研究与靶标发现”的基础科学问题，构建和发展了药物化学、人工智能药物设计和化学生物学等多学科交叉融合的新药发现与机制研究的基础平台和技术体系，前瞻性地布局“类药性”骨架化合物库。针对神经精神系统和病毒感染等多种重大疾病开展创新药物发现研究，12个候选新药获国内外临床批件21项，7个进入II/III期临床研究，实现技术转让10项。在Science、Nature等重要刊物上发表通讯作者论文400余篇，他引2.5万余次，H指数67，连续6年获评爱思唯尔“中国高被引学者”，获国内外发明专利授权188项。获第四届全国创新争先奖等多项荣誉，入选中国化学会、美国AIMBE、英国RSC会士。



### 刘素丽

上海和元生物技术(集团)股份有限公司项目负责人

刘素丽，15年以上生物制药产业化经验，专注AAV载体药物从IND到BLA的CMC全周期服务。擅长搭建可快速放大、单位成本可控、监管确定性高的工艺平台，已支持多个客户项目完成申报。通过QbD理念，系统破解空壳率、批间一致性及杂质控制等产业化瓶颈，持续降低客户单位剂量生产成本与上市周期，为创新药企提供从“技术可行”到“商业化可及”的CDMO交付路径。



### 刘中民

同济大学灾难医学工程研究院院长  
同济大学附属东方医院终身教授及名誉院长  
俄罗斯工程院外籍院士

刘中民，主任医师、教授、博士生导师，俄罗斯工程院外籍院士，法国荣誉军团军官勋章获得者。现任同济大学灾难医学工程研究院院长、同济大学附属东方医院终身教授及名誉院长，同时担任上海东方联合医院董事长/法人、同济大学附属东方医院胶州医院院长/法人及上海同金干细胞科技有限公司董事长。他是教育部长江学者，并入选2024/2025全球前2%顶尖科学家榜单。

刘中民教授在学术和干细胞领域具有广泛影响力，担任中华医学会灾难医学分会及中华预防医学会灾难预防医学分会的创始主任委员、中国医师协会心血管外科医师分会第五届会长、世界灾难与急救医学会理事及亚太灾难医学协会主席等职。在干细胞领域，他任中国干细胞产业联盟理事长、上海干细胞临床转化研究院院长、国家干细胞转化资源库临床级干细胞资源库负责人等职。曾荣获国家科技进步奖二等奖、何梁何利科学与技术进步奖、光华工程科技奖及中华医学科技奖一等奖。



## 讲者介绍



### 路智红

浙江大学医学院附属儿童医院主任医师

路智红，浙江大学医学院附属儿童医院肾内科主任医师。擅长儿童慢性肾脏病的规范化全程管理，并对罕见病法布雷病的诊断与治疗有较深入的研究。



### 路中华

中国科学院深圳先进技术研究院研究员

路中华，中国科学院深圳先进技术研究院研究员、博士生导师，“万人计划”科技创新领军人才。课题组主要聚焦于制备非人灵长类和啮齿类脑疾病动物模型，解析脑疾病的发病机理，并发展脑疾病基因治疗干预策略。在包括Cell、Nature、Cell Reports等在内的学术期刊上发表论文五十余篇，成果入选“中国生命科学十大进展”和“中国神经科学重大进展”。现兼任中国神经科学学会理事，中国生物化学与分子生物学会衰老与退行性疾病专委会副主任委员。



### 陆浩明

香港儿童医院医学遗传学科部门主管、顾问医生

陆浩明医生在香港大学获得基础医学及医学博士学位。他曾在香港玛丽医院接受儿科培训，并在香港卫生署和英国盖伊圣托马斯医院接受基因组医学及临床遗传学培训，现于香港儿童医院医学遗传学科担任部门主管及顾问医生、亦是香港基因组计划/香港儿童医院合作中心的临床负责人。他是英国皇家儿科医学院、英国皇家病理科医学院，英国伦敦皇家内科医学院荣授院士及香港医学专科学院遗传学及基因组学(儿科)专科医生，以及香港儿科医学院遗传学及基因组学专科(儿科)亚专科委员会主席。他的主要临床活动和研究是利用尖端技术诊断、管理和预防产前、儿科和成人遗传和基因组疾病。他已在本地、区域和国际同行评审期刊上发表了120多篇文章。



## 讲者介绍



## 罗光佐

中国医科大学教授  
南京贝思奥生物科技创始人

罗光佐, 中国医科大学教授, 贝思奥生物科技创始人。曾参与美国FDA批准的首个基因治疗药物LUXTURNA (2017) 及B型血友病基因治疗药物BEQVEZ (2024) 的CMC工作。作为创始人成立南京贝思奥生物科技有限公司, 致力于基于病毒载体的基因治疗药物开发。带领团队获得国家药监局 (NMPA) 两项基因治疗药物临床试验批件 (IND)。近期以通讯作者在基因治疗领域国际知名期刊发表多篇高质量论文。



## 马丽佳

昌平实验室领衔科学家  
西湖云谷智药创始人

马丽佳博士于2009年从中国科学院北京基因组研究所获得生物信息学博士学位。她于2010年加入芝加哥大学担任博士后学者, 后于2014年被聘任为研发科学家, 领导研究小组深入参与多个NIH大型基因组学项目。2018年, 马博士加入西湖大学, 建立功能基因组学与系统生物学实验室, 专注于设计多种高通量组学方法解析与编辑人类基因组、开发新技术提高基因细胞治疗的有效性和安全性。2026年, 马博士全职加入昌平实验室任领衔科学家。此外, 她专注于将科学技术与产业转化深度融合, 是西湖云谷智药的科学创始人、董事会成员。西湖云谷智药是一家专注于开发AI加速的基因编辑疗法平台技术和研发先进基因治疗产品的生物技术初创公司。



## Tippi MacKenzie

加州大学旧金山分校再生医学与干细胞研究中心主任、母胎精准医学中心联合主任、教授

Tippi MacKenzie是加州大学旧金山分校 (UCSF) 的胎儿及小儿外科医生, 专注于出生前遗传疾病的诊断与治疗, 被视为新兴的胎儿分子疗法领域的领军人物。

MacKenzie博士领导一个转化研究实验室, 研究胎儿免疫学及母胎耐受机制, 最终目标是患有遗传疾病或妊娠并发症的患者发明新的胎儿疗法。她已将两种胎儿分子疗法从实验室推进到临床, 并获批为FDA一期临床试验: (1) 宫内造血干细胞移植, 用于治疗 $\alpha$ 地中海贫血的胎儿; (2) 宫内酶替代疗法, 用于治疗溶酶体贮积症的胎儿。2015年, 她共同创立了UCSF母胎精准医学中心, 以加速将基础研究连接到临床试验的进程, 从而改善孕产妇、胎儿及新生儿健康。2021年, 她被任命为UCSF再生医学与干细胞研究中心主任, 她的愿景是通过应用基因编辑和细胞工程技术来加强干细胞科学, 为患者开发新疗法。在这两个领导角色中, 她致力于加强科学家与医生之间的桥梁, 促进基础发现向帮助人类的转化。

MacKenzie博士曾受训于哈佛学院、斯坦福大学、布莱根妇女医院和费城儿童医院。她于2021年当选美国临床研究学会 (ASCI) 会士、2022年当选美国国家医学院院士。



## 讲者介绍



### 毛建华

浙江大学医学院附属儿童医院院长、肾脏泌尿中心主任、教授

毛建华，浙江大学医学院附属儿童医院院长、肾脏泌尿中心主任，教授/求是特聘医师。长期从事儿童原发性肾病综合征发病的遗传背景及免疫机制研究，近年来共主持国家自然科学基金8项（包括重点项目2项），第一完成人获浙江省科学技术二等奖2项，近年来以通讯作者发表JAMA Pediatrics、JASN、Advanced Science等SCI论文170余篇，总被引达5100余次，获国家发明专利授权20项，成功转化11项，在儿童特发性肾病综合征自身免疫性抗体研发、CAR-T/NK细胞治疗儿童自身免疫病方向做出了开拓性工作，获2025年度中国十大医学研究（梅斯医学）、2025年度儿科学领域七大进展等称号。



### 毛姗姗

浙江大学医学院附属儿童医院主任医师、教授

毛姗姗，浙江大学医学院附属儿童医院主任医师、教授、博士生导师，医学博士，曾赴美国密歇根大学神经科学研究所从事博士后研究。现任中华医学会儿科学分会临床流行病学学组委员、中国优生科学协会儿科临床与保健分会理事、浙江省医师协会儿科分会遗传罕见病学组副组长、浙江省SMA诊疗专家组组长。主要研究方向为儿童神经遗传罕见病及神经肌肉病。主持国家自然科学基金3项，以及浙江省尖兵领雁研发攻关计划、浙江省自然科学基金等科研项目10余项；以第一或通讯作者在SMA领域发表SCI论文30篇，授权国家发明专利2项，以通讯、执笔或专家组成员身份制定标准指南共识10部，主持国内多中心/单中心临床研究项目10余项。



### Peter Marks

礼来公司分子发现高级副总裁兼传染病部门负责人  
美国食品药品监督管理局（FDA）生物制品审评与研究中心（CBER）前主任

Peter Marks博士在纽约大学获得细胞与分子生物学研究生学位和医学学位，并在波士顿的布莱根妇女医院完成内科住院医师培训以及血液学/肿瘤内科专科培训。他曾在学术机构从事教学和患者诊疗工作，也在企业界从事药物开发。2012年，他加入美国食品药品监督管理局，并于2016年至2025年担任生物制品审评与研究中心主任。他目前是礼来公司分子发现高级副总裁兼传染病部门负责人，已发表大量学术论文，并且是美国国家医学院院士。



## 讲者介绍



### Špela Mirošević

斯洛文尼亚CTNNB1基金会联合创始人兼CEO

Špela Mirošević博士是CTNNB1基金会的联合创始人兼CEO，该基金会是一家非营利组织，正在主导开发针对CTNNB1综合征（一种罕见的神经发育障碍）的首个基于AAV9的基因疗法。她的工作涵盖先进治疗药品的转化研究和监管开发。她拥有Ljubljana大学生物医学博士学位。职业生涯早期，她受母亲患病经历的启发，曾在心理社会肿瘤学领域工作，并与斯坦福大学的David Spiegel教授合作，研究针对转移性乳腺癌的支持性表达团体治疗。

2020年，她的儿子被诊断出患有CTNNB1综合征后，她将研究重点转向罕见的遗传性神经发育障碍，并创立了CTNNB1基金会，以协调一项国际转化研究项目。她直接参与了基因疗法开发的所有阶段：临床前研究、生产、生物分布和毒理学研究、质量控制、CMC文件编写，以及完整监管档案（IMPd、IB、临床试验方案）的准备工作。这些工作促成了首个针对CTNNB1综合征的临床试验获得监管批准。

她协调由Damjan Osredkar博士领导的研究，包括基因型-表型研究、多中心Dragonfly自然史研究、临床实践指南以及关于家庭经历的定性研究。她组织了三届国际CTNNB1综合征会议。在斯洛文尼亚，她倡导了Urban Lex修正案，使得早期基因疗法能够获得公共联合资助，并为CTNNB1项目争取到100万欧元的国家资助。目前该基金会已筹集超过400万欧元。她的研究兴趣集中于罕见神经发育障碍的转化策略，以及支持公平获取先进疗法的欧洲政策框架。



### Shekhar Natarajan

Dyne制药公司国际监管事务与政策副总裁  
国际罕见病研究联盟（IRDiRC）疗法科学委员会主席  
欧洲制药企业家联合会（EUCOPE）研发焦点小组主席

Shekhar Natarajan是一位资深生物技术高管，拥有近30年在监管事务、质量和合规方面的经验，覆盖从临床前开发到商业化的完整产品生命周期。他现任Dyne制药公司国际监管事务与政策副总裁，该公司专注于为患有基因驱动神经肌肉疾病（包括杜氏肌营养不良症、强直性肌营养不良1型及面肩胛型肌营养不良症）的患者开发能够改善功能预后的疗法。

Shekhar是罕见病药物开发领域的公认领导者，他担任国际罕见病研究联盟（IRDiRC）疗法科学委员会主席，与包括监管机构、行业领袖和患者倡导组织在内的多学科、多利益相关方专家组紧密合作，加速新疗法的开发。他还任职于IRDiRC监管趋同工作组，并担任英国药典委员会专家咨询组成员。通过欧洲制药企业家联合会（EUCOPE），他以行业专家身份支持欧洲药品管理局（EMA）的多项监管倡议和项目。

Shekhar是多个监管及科学组织的活跃成员，同时拥有英国皇家化学学会会士（FRSC）和监管事务专业人员组织会士（FTOPRA）称号。



### 牛晓辉

北京积水潭医院骨与软组织肿瘤诊疗研究中心主任

牛晓辉，北京积水潭医院骨与软组织肿瘤诊疗研究中心主任、主任医师，教授、博士生导师。中国临床肿瘤学会（CSCO）理事；中国抗癌协会（CACA）常务理事、肉瘤康复专业委员会主任委员；中国医师协会肿瘤多学科肿瘤诊疗专业委员会、骨科分会骨肿瘤专业组副组长；中华医学会骨科分会骨肿瘤专业组副组长；国际保肢协会（ISOLS）章程委员会委员；SICOT肿瘤委员会委员；亚太骨与软组织肿瘤学会（APMSTS）常务理事；《中国骨与关节杂志》副总编辑。以第一作者或通讯作者发表论文282篇，其中SCI文章48篇。



### 讲者介绍



#### 牛昱宇

昆明理工大学副校长、医学部主任，省部共建非人灵长类生物医学国家重点实验室副主任

牛昱宇，昆明理工大学医学部主任、副校长，教育部“长江学者”特聘教授。国家重点研发计划项目首席科学家，“干细胞研究与器官修复”国家重点专项专家组成员。

长期致力于人类发育与疾病模型创制和机制研究，开拓了我国非人灵长类基因工程模型和干细胞前沿研究领域，探究发育与疾病进程中细胞命运转变的分子调控机制，发现组织器官异常发育轨迹与复杂疾病发生的潜在关联。

在《细胞》、《科学》等高水平期刊发表研究论文80余篇，代表成果入选中国生命科学十大进展，“十三五科技创新成就展”基础研究领域重大成果，美国麻省理工科技评论全球十大科技突破，《自然》杂志全球影响力科学事件。



#### 彭勃

复旦大学特聘教授

彭勃，复旦大学特聘教授（二级教授），博士生导师。长江学者特聘教授，国家优青，科技部重大项目首席科学家，上海市领军人才。获得亚洲青年科学家奖（AYSF）、武田—《自然》科学创新奖、钟南山青年科技创新奖、中华医学科技奖青年奖、华夏医学科技奖青年奖等荣誉。主要关注中枢神经系统内的小胶质细胞，主要研究成果以最后通讯作者发表在Science、Nature Neuroscience、Nature Aging、Neuron、Cell Stem Cell、Cell Reports和Nature Comms等高水平期刊，入选2018年神经免疫学年度科学进展、2025年中国神经科学重大进展（第一完成人）。



#### Terry Pirovolakis

加拿大CureSPG50基金会创始人  
Elpida Therapeutics公司创始人兼CEO

Terry Pirovolakis与妻子Georgia共同创立了CureSPG50基金会。2019年，面对孩子确诊SPG50所带来的严峻挑战，他利用强有力的筹款和社区支持，牵头开展了突破性研究，在三年内通过加拿大的临床试验申请（CTA）成功治愈了自己的孩子，并随后通过美国FDA的研究性新药申请（IND）又救治了另外两名儿童。

此外，Pirovolakis先生还创立了非营利性公司Elpida Therapeutics，致力于通过基因疗法治疗那些在商业上不具备可行性的极罕见疾病。通过与行业领军者合作，Elpida最初聚焦于SPG50、CLN7和CMT4J，并计划在2026年再针对另外两种极罕见疾病展开治疗，同时将收益投入到项目的持续运行和扩展中。Pirovolakis不断拓展自身的影响力，协助其他患者基金会、开设“基因治疗101”基础课程，并积极参与各种合作，所有这一切都源自同一个最根本的目标——挽救尽可能多的孩子。



## 讲者介绍



### 饶毅

北京大学讲席教授

饶毅，北京大学终身讲席教授、北大IDG/麦戈文研究所创始所长、北大-清华生命科学联合中心名誉主任、北京脑科学研究所荣誉所长、首都医学科学创新中心创始名誉主任。博士毕业于美国旧金山加州大学，博士后于美国哈佛大学，曾任教于美国华盛顿大学和西北大学。2007年全职回国。“未来科学奖”发起科学家、“科学探索奖”共同发起人、加拿大盖尔德纳医学奖评审委员。

曾研究行为和认知的分子机理。2019年提出化学连接组 (CCT) 的概念。发明化学连接组学的途径，制备必需的遗传工具，研究CCT中基因和细胞的功能作用、操纵化学传递、揭示神经环路。在人类，用遗传学、基因组学和功能性核磁共振研究认知重要的基因和脑区。研究对象包括果蝇、蛙、小鼠、大鼠、猴、人，以理解动物中普遍存在的和人特有的基本原理。

目前的研究包括用生物化学、分子生物学、遗传学、生物物理成像，研究新的神经递质、GPCRs的新内源配体及其功能、蛋白激酶及其生理和病理功能、睡眠的分子机理、多发性硬化的分子机理及其治疗途径，以及阿尔茨海默病的治疗。



### Giuseppe Ronzitti

法国国家健康与医学研究院研究主任  
Genethon研究战略主任

Ronzitti博士是基因治疗领域卓有成就的科学家，在以AAV为基础的治疗策略方面拥有突出的创新能力和领导业绩。在其职业生涯中，他已发表64篇原创研究论文和27篇综述、专著章节及评论文章，累计影响因子约750，被引用超过5600次。他也是一位高产的发明家，拥有21项与AAV基因治疗相关的专利，其中8项已获得授权，5项已许可给生物技术公司。

目前，Ronzitti博士担任两项针对Crigler-Najjar综合征的临床试验的科学负责人，包括一项III期研究和一项旨在探索使用imlifidase克服预存抗AAV免疫的I/II期试验。值得注意的是，他的团队在2025年ESGCT年会上报告了首次人体试验数据，证明了治疗携带抗AAV抗体患者的可行性。同时，他正在推动另外三项源自其实验室的临床前概念验证研究的AAV基因治疗项目。

自2018年起，Ronzitti博士在Genethon领导免疫学与肝脏基因转移团队。2019年，他被任命为INSERM终身职位的研究主任，并于2025年加入Genethon管理委员会，为研究所的科学战略贡献力量。他带领着一支由30多名研究人员组成的多学科团队，专注于罕见遗传病，围绕代谢性疾病、AAV技术和免疫学三个方向组建。在其职业生涯中，Ronzitti博士持续从欧洲机构、政府部门、非营利组织和产业获得竞争性经费资助，充分体现了其研究的影响力和转化潜力。



### Sean Russell

PrimeRA制药合伙公司管理合伙人  
Telethon基金会监管事务主管  
Eyes on the Future理事会理事

Sean Russell是一位经验丰富的生物技术高管和监管事务领导者，自2011年起专门致力于商业化细胞与基因治疗产品的开发。Sean目前在先进疗法与药物监管事务领域担任多个领导职务，包括PrimeRA制药合伙公司管理合伙人、Telethon基金会监管事务主管、监管事务专业人员组织 (TOPRA) 董事会董事，以及罕见病慈善机构Eyes on the Future理事会理事。

在创立PrimeRA之前，Sean曾全职担任Achilles Therapeutics公司监管事务高级副总裁。该公司总部位于英国，是一家从事肿瘤领域的自体细胞治疗公司。Sean的监管事务领导力帮助Achilles公司在不到三年的时间内，从概念阶段推进到启动两项跨大西洋的多中心临床试验。

Sean在细胞与基因治疗监管事务方面的经验涵盖从概念到上市的所有开发阶段，并涉及多种不同产品类型 (包括体细胞治疗、离体基因修饰细胞和体内基因治疗)。最近，Sean代表意大利非营利组织Telethon基金会领导了欧盟MAA和美国BLA的流程，促成了首个由非营利组织获批的基因治疗产品。

除了具体的项目工作外，Sean还参与多项行业活动，包括担任再生医学联盟 (ARM) 欧盟监管咨询小组副主席。



## 讲者介绍



### Rachel Salzman

Armatus Bio公司CEO

Rachel Salzman博士是Armatus Bio公司的首席执行官。Armatus Bio是一家专注于遗传性神经肌肉疾病精准疗法的私营临床前阶段生物技术公司。二十余年来, Salzman博士在罕见病领域积累了丰富的药物研发经验, 该领域涉及复杂的生物学与商业问题, 且存在严重未满足的医疗需求。在加入Armatus之前, Salzman博士曾担任Alcyone Therapeutics公司产品组合、外部事务与开发执行副总裁。她于2017年共同创立了SwanBio Therapeutics (该公司后被Spur Therapeutics收购), 并在2019年之前担任首席执行官兼董事。随后, 她创立了UltraSquared Bio, 这是一家非营利组织, 致力于为传统商业模式难以惠及的超罕见患者群体提供基因疗法。在此期间她荣获了享有盛誉的Termeer基金会奖学金。在创立SwanBio之前, 她曾担任Stop ALD基金会的首席科学官。Salzman博士的影响力源于其独特的领导能力, 以及成功整合研究者、技术专家和投资者的资源与承诺的能力。Salzman博士担任美国基因与细胞治疗学会(ASGCT) 活跃会员已逾二十年, 除董事会外, 还曾服务于多个委员会和工作组。她目前代表ASGCT在美国国家科学院再生医学论坛任职。Salzman博士获得俄克拉荷马州立大学兽医学博士学位以及罗格斯大学动物科学学士学位。



### 桑庆

复旦大学生物医学研究院研究员

桑庆博士的研究方向为不孕不育的遗传机制, 聚焦人类卵子和早期胚胎发育异常。在N Engl J Med、Science、J Clin Invest、Sci Transl Med、Genome Biol等期刊发表论文60余篇, 并受邀在Science撰写综述。主持基金委杰出青年基金、优秀青年基金、科技部重点研发计划课题等。获上海市自然科学一等奖、全国妇幼健康科技奖自然科学一等奖及上海市优秀学术带头人。担任中国动物学会生殖生物学分会、中国细胞生物学会生殖分会及中国生理学会生殖科学专委会委员, 并担任BMC Med、J Assist Reprod Genet杂志编委。



### S. Pablo Sardi

赛诺菲罕见病研究全球主管

S. Pablo Sardi博士是一位在罕见病、遗传病及神经疾病转化科学领域享有全球声誉的领军人物。作为赛诺菲罕见病研究全球主管, 他负责指导涵盖溶酶体病、代谢病、肾病、血液病、神经肌肉病、神经发育障碍及其他罕见疾病的广泛产品组合的发现与早期开发。他的科学影响力同样涵盖了常见的神经系统疾病, 如帕金森病、ALS/FTD和多发性硬化症, 这些经验持续影响着他的战略与科学视角。他仍通过担任顾问角色及参与全球合作项目, 积极推动针对常见神经退行性疾病的疾病修饰疗法。

Sardi博士曾带领多学科团队, 涉及小分子、生物制剂、基因疗法、疫苗和寡核苷酸等多种技术平台, 同时推进超过20个项目, 并直接推动了多项现已惠及全球患者的疗法的开发与获批。他的工作覆盖从机制发现到转化研究及临床赋能的完整研发链条。他拥有超过100篇论文和专利, 在溶酶体生物学、神经退行性疾病、遗传生物标志物及AI辅助转化科学方面享有国际声誉。他曾担任Michael J. Fox基金会PPMI及AMP-PD等重大项目的关键顾问角色, 帮助塑造了罕见及常见神经系统疾病的全球研究框架。

Sardi博士拥有布宜诺斯艾利斯大学的药学博士、生物化学硕士及药理学博士学位, 并在哈佛医学院完成了神经生物学方向的博士后研究。



## 讲者介绍



## Daniel Scherman

法国罕见病基金会主席  
国际罕见病研究联盟 (IRDiRC) 秘书处负责人  
欧洲科学院医学与生命科学学部主任、院士

Daniel Scherman教授现任法国罕见病基金会主席,同时担任法国国家科学研究中心(CNRS)研究主任,任职于巴黎大学药学院。他还是国际罕见病研究联盟(IRDiRC)秘书处负责人,并担任欧洲科学院(EURASC)医学与生命科学学部主任,以及法国国家药学院的通讯院士。此外,他是美国基因与细胞治疗学会(ASGCT)科学委员会委员,并创刊担任Rare Disease and Orphan Drug Journal的主编。Scherman教授的科研生涯主要致力于基因治疗、纳米医学、药理学和生物成像领域。他共发表文章578篇(h指数77,引用26,600次),以及65篇综述或书籍章节。他编撰了多部著作,包括Gene Transfer, Genome Editing and Gene Therapy(World Scientific, 2025)以及两版Advanced Textbook on Gene Transfer, Gene Therapy and Genetic Pharmacology(World Scientific 2019, Imperial College Press 2014)。

Scherman教授曾担任AFM-Téléthon基金会旗下基因治疗实验室Genethon的首席科学官(CSO)。他曾获得多项科学奖项,包括:2017年法国科学院Emilia Valori大奖、德国实验性葡萄膜炎研究奖、法国学术棕榈勋章、法国国家医学科学院奖、2000年法国国家科学研究中心银质奖章,以及法国医学研究基金会神经生物学奖。



## 山松

深圳微芯生物科技股份有限公司研发中心早期研发副总裁

山松博士毕业于北京大学生物化学与分子生物学专业,2001年加入微芯生物,在肿瘤、代谢、免疫、中枢神经系统等新药临床前研发方面积累了丰富的理论知识和实战经验。作为核心研发人员主导及参与了多项国家I类创新药的临床前研究,其中西达本胺和西格列他钠已有多项适应症在国内外获批上市。作为课题负责人承担并完成了包括国家“重大新药创制”重大科技专项项目在内的多项国家级及省市级科研项目;申请境内外发明专利300余项,其中100余项已获授权;2017年,作为西达本胺化合物专利的发明人获国家知识产权局和世界知识产权组织联合颁发的“中国专利金奖”。



## Yiwei She

美国TNPO2基金会创始人兼CEO

Yiwei She是美国TNPO2基金会的创始人兼CEO。该基金会是一家非营利组织,致力于为患有极罕见病的儿童建立可及且负担得起的早期诊断和治疗途径。

Yiwei于2022年创立了TNPO2基金会,此前她的儿子Leo Wei Church被诊断出患有一种极罕见且严重的神经发育疾病,该疾病是由其转运蛋白-2(TNPO2)基因的一个拷贝发生突变引起的。Yiwei曾是一名数学家,也是科技公司Landing.AI的创始工程师。她凭借自身的专业训练、背景以及对细节的敏锐关注,阅读并理解了Leo的医疗报告,这让她有信心走上一条相对未知的道路——为儿子开发个性化药物。

基于亲身经历和重要心得,Yiwei如今肩负使命,致力于依靠现代科学、医学和技术来重塑极罕见病患者的医疗体系,缩短诊断与治疗的漫长征程。通过TNPO2基金会,她发起了“幼狮计划”。这是一项基于数据的计划,旨在创建可扩展的解决方案,涵盖从新生儿重症监护室的快速诊断到个性化疗法开发等多个环节。

Yiwei拥有美国西北大学数学学士学位和芝加哥大学数学博士学位。



## 讲者介绍



### 沈宁

浙江大学良渚实验室百人计划研究员

沈宁博士，浙江大学良渚实验室百人计划研究员。沈宁课题组围绕“生物计算驱动的组学与精准医学转化研究”，开发疾病多组学数据整合分析与人工智能算法，并结合类器官实验平台进行药物研发与精准治疗。在Nature Genetics (2026)、Nature Communications (2024, 2025)、Genome Medicine (2023, 2024) 等杂志作为通讯作者发表多篇论文，获得10项国际专利授权。受邀在ISMB/ECCB 2025、美国早衰基金会第12届国际科学会议等大会做口头报告。主持国家自然科学基金面上项目、原创探索项目。



### 石铁流

华东师范大学生命科学学院教授

石铁流，教授、博导。于美国Louisville大学获计算机硕士学位和分子生物学博士学位，2008年加入华东师范大学。从事生物信息学研究，主要方向：临床信息标准化及人工智能在临床大数据应用研究；整合临床信息和多组学数据的疾病基因及机理研究。

近年来将AI应用于生命科学领域中，标准化了罕见病和出生缺陷名录，建立了完善的罕见疾病和出生缺陷的注释平台、表型体系等，开发了罕见病的临床诊断体系，发表了160多篇SCI研究论文。

目前担任上海植物生理学会和上海生物信息学学会理事；Science China-Life Sciences杂志和Pediatric Investigation杂志编委等。



### 史艳红

美国希望之城贝克曼研究所神经退行性疾病系主任、教授

史艳红博士是美国希望之城贝克曼研究所神经退行性疾病系主任、教授，同时担任干细胞生物学研究部主任。史博士还是Herbert Horvitz神经科学讲席教授、为纪念Vineta Christopher而设立的Christopher家族阿尔茨海默病研究创新基金的受资人，并当选为美国医学与生物工程院(AIMBE)会士。她所领导的实验室专注于基于人诱导多能干细胞(iPSC)的疾病建模、药物发现，以及针对阿尔茨海默病、卡纳万病和癌症等消耗性疾病的细胞疗法开发。该实验室已开发出用于人iPSC制备、分化和基因工程改造的cGMP生产工艺，并在临床前研究中证明，人iPSC来源的细胞作为卡纳万病的细胞疗法具有显著的疾病修饰效果。史博士持有基于人iPSC的技术或细胞产品的专利，并围绕人iPSC相关研究发表了大量严谨的学术论文。实验室网址：<https://www.cityofhope.org/yanhong-shi>



## 讲者介绍



### 舒校坤

复旦大学特聘教授、相辉研究院相辉学者

舒校坤，复旦大学特聘教授、相辉学者。此前任美国加州大学旧金山分校终身正教授。本科毕业于四川大学理论物理专业，获复旦大学凝聚态物理硕士学位及美国俄勒冈大学生物物理博士学位，在诺贝尔化学奖获得者钱永健教授实验室从事博士后研究。聚焦建立内在无序蛋白 (IDP) 的“序列-跨尺度动态互作网络-功能”研究新范式。同时，发展用于动态可视化与精准操控IDP互作网络的原创工具体系，系统阐明跨尺度分子组织与细胞生理功能调控及重大疾病发生发展的关系。研究成果发表于Science、Nat. Struct. Mol. Biol.等国际顶尖期刊，获美国国立卫生研究院院长创新奖、MIRA奖等重要荣誉，并拥有多项发明专利。



### 舒易来

复旦大学附属眼耳鼻喉科医院副院长、教授、主任医师  
复旦大学附属眼耳鼻喉科医院遗传性耳聋诊治中心主任  
上海市罕见病基因编辑与细胞治疗重点实验室主任

舒易来，教授、主任医师、博士生导师，复旦大学附属眼耳鼻喉科医院副院长、遗传性耳聋诊治中心主任、上海市罕见病基因编辑与细胞治疗重点实验室主任。国家自然科学基金创新研究群体学术带头人，国家杰出和优秀青年基金获得者，获第48届国际ARO“临床科学创新奖”、上海市青年科技杰出贡献奖等。熟练掌握耳鼻喉科疾病诊治和手术，擅长耳显微外科、人工耳蜗植入及耳聋三级防控。聚焦耳聋发病机制防治策略及临床转化，取得系列具有全球影响力的原创突破。研发OTOF耳聋基因治疗药物并开展国际首个先天性耳聋基因治疗临床试验，成功恢复聋哑患者听力和言语。成果发表于The Lancet、Nature、Nature Medicine等。



### 宋春青

西湖大学特聘研究员

宋春青，河北石家庄人，2014年于北京生命科学研究所/中国农业大学获得博士学位，博士期间的研究方向为线粒体蛋白组学和生物体衰老的机制研究。2015年3月至2019年9月在麻省大学医学院RNA治疗研究所进行博士后研究，研究肝癌发生的分子机制和利用基因编辑技术纠正基因突变相关的遗传病。2019年10月全职加入西湖大学任特聘研究员。

实验室主要致力于研究肝脏相关疾病(即肝癌和组织再生)的机制，改进CRISPR相关策略(包括先导编辑)用于遗传病校正(包括1型遗传性酪氨酸血症，HT1和 $\alpha$ 1-抗胰蛋白酶缺乏症，AATD)和活细胞DNA成像。



## 讲者介绍



### 宋杰

中国科学院杭州医学研究所研究员

宋杰,中国科学院杭州医学研究所研究员,上海交通大学兼职教授,国家万人领军人才、国家优青、国家青千。课题组现在主要的研究方向是基于DNA结构的智能载药系统及基因治疗。课题组已发表文章100余篇,其中包括 Science、Science Advances、Nature Communication、JACS等国际顶级学术期刊,详情见主页:<https://songresearchgroup.com/>。



### 苏夜阳

瑞鸥公益基金会顾问  
独立学者

苏夜阳,独立学者,英国萨塞克斯大学社会人类学博士、社会学研究方法硕士,欧洲Erasmus Mundus项目生命伦理学硕士,中国科学院研究生院人类遗传学硕士。研究方向为“当代(the Contemporary)”研究、社会人类学、科学技术研究等。国际基因工程机器大赛人类实践委员会委员,全球研究伦理与诚信论坛成员,播客“坚持一会儿”主持人。



### 孙正龙

深圳湾实验室显微成像与药物开发交叉研究课题组长

孙正龙博士,深圳湾实验室显微成像与药物开发交叉研究课题组长,深圳湾实验室生物影像平台负责人,深圳市高层次人才,研究生导师。长期从事生物医学与显微光学交叉领域研究,研究兴趣:(1)黏液型肿瘤病理机制研究和新药研发;(2)新型光学显微成像技术开发和仪器研制。

自2018年起,组建专门从事黏液型肿瘤研究的实验室,开发出新型的黏液溶解药物PX,已经开展两项临床IIT研究。该药物将属于一类新型生物药,治疗对象包括:腹膜假黏液瘤,结直肠黏液腺癌,黏液型卵巢癌等肿瘤以及呼吸道黏液相关疾病。近五年来,在肿瘤药物研发,成像技术开发等领域独立主持7项科研项目,发表研究论文24篇,其中第一作者/通讯作者论文14篇。



## 讲者介绍



### 谭蔚泓

中国科学院院士  
中国科学院杭州医学研究所所长  
中国科学院杭州医学研究所附属肿瘤医院院长

谭蔚泓，分子医学专家，中国科学院院士，发展中国家科学院院士，欧洲科学院院士。现任中国科学院杭州医学研究所所长、中国科学院杭州医学研究所附属肿瘤医院（浙江省肿瘤医院）院长、上海交通大学仁济医院分子医学研究院院长等。曾任美国佛罗里达大学化学系和医学院杰出教授、冠名主任教授25年。担任中国化学会副理事长，中国化学会分子医学专业委员会首任主任，浙江省医学会分子医学专业委员会首任主任，浙江省医院协会副会长，中国抗癌协会常委等。

谭蔚泓教授长期深耕化学生物学、生物分析化学与生物医学交叉领域，提出“用分子的眼光看医学”，推动核酸适配体技术从实验室走向临床应用。研究成果发表在Science、Cell等国际一流学术刊物上。



### 谭亚敏

浙江省肿瘤医院血液科主任、主任医师

谭亚敏，浙江省肿瘤医院血液科主任，主任医师、硕士生导师，长期从事血液系统良恶性疾病的临床诊疗与基础研究工作，主要研究方向为造血干细胞移植、细胞免疫治疗、血液系统良恶性疾病。具有丰富的临床工作经验。为主要参与人获国家科技进步二等奖1项（异基因造血干细胞移植关键技术创新与推广应用）；作为技术骨干获教育部高等学校科学研究优秀成果奖、科技进步一等奖1项（异基因造血干细胞移植重要并发症的预警与诊治新技术）；浙江省政府科技进步一等奖1项（慢性粒细胞白血病靶向治疗及异基因造血干细胞移植最新策略的建立）；作为项目负责人，获得国家自然科学基金面上项目资助两项；浙江省自然科学基金面上项目资助两项。



### 谭跃球

中信湘雅生殖与遗传专科医院副院长、研究员

谭跃球，博士，中南大学二级研究员，博士生导师，中信湘雅生殖与遗传专科医院副院长，国家卫健委人类干细胞与生殖工程重点实验室副主任，中南大学湘雅基础医学院生殖与干细胞工程研究所副所长。

从事遗传性罕见病的诊断、产前与胚胎植入前诊断、人类配子发生障碍的临床与基础研究工作，主持国家及省部级课题16项。曾于2007年获教育部科学技术进步奖一等奖，2009年获国家科技进步二等奖。参编专著6部，发表论文220余篇，其中作为一作/通讯（含并列）在包括Science、NEJM、Nat Commun、AJHG、STTT、Autophagy、Cell Discov等在内的主流SCI期刊发表论文110余篇。



## 讲者介绍



### 汤 恣

上海中医药大学青年研究员  
赛箔生物科技有限公司首席科学家

汤恣,研究方向聚焦生物制造与人源器官组织。入选上海市科技青年35人、上海市领军海外人才等计划,获上海药学科科技奖一等奖等荣誉。成功研制具有自主知识产权的生物3D打印等制造仪器与组织仿生生物材料;建立数十种人源组织、疾病模型以及融合算法用于机制研究、药物研发与临床精准治疗。/毕业于圣路易斯华盛顿大学、哥伦比亚大学、加州大学圣地亚哥分校,第一/通讯作者成果发表于Cell Research、Advanced Materials等权威期刊,所开发生物3D打印肿瘤免疫模型获Nature专题评述为肿瘤研究新工具。编撰生物3D打印、组织工程中英文教材与专著3本。任中国医药生物技术协会3D打印技术分会等学术组织委员。



### 唐华容

浙江省肿瘤医院主任医师

唐华容,医学博士,浙江省肿瘤医院妇瘤放疗科主任医师、医疗组长、特聘副研究员,中国抗癌协会宫颈癌专委会委员,浙江省医师协会妇科肿瘤专业委员会委员,浙江省预防医学会生殖健康专业委员会宫颈癌防治学组委员。从事宫颈癌、子宫内膜癌、阴道癌、外阴癌等妇科肿瘤的放射治疗和晚期妇科肿瘤的综合治疗。



### 唐博睿

复星医药全球研发中心首席医学官

唐博睿,复星医药全球研发中心首席医学官。唐博睿在制药业肿瘤开发方向有15年工作经验,之前在诺华先后担任医学事务经理,临床开发经理,临床开发总监、实体瘤治疗领域负责人等职务,支持了包括捷恪卫、瑞弗兰、凯丽隆、派威妥等多个重要产品和管线在中国的落地。唐博睿进入制药业领域前是一名内科医生,毕业于北京协和医科大学,获临床医学博士学位,毕业后在北京协和医院工作多年。



## 讲者介绍



### 王陈继

复旦大学生命科学学院副研究员

王陈继, 复旦大学复杂性状的遗传调控全国重点实验室课题组长, 副研究员, 博士生导师。聚焦于泛素-蛋白酶体、自噬、囊泡运输、细胞器互作、代谢物调控等途径基因突变导致神经发育障碍的分子机制以及精准治疗策略探索。近年来承担国家自然科学基金六项。以通讯作者在Nat Med、Sci Adv、Nat Comm、J Clin Invest等期刊发表论文40多篇。



### 王翠锦

上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心神经内科主治医师

王翠锦, 主治医师, 硕士研究生, 2013年7月至今入职上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心神经内科。主攻儿内科及儿童神经内科常见疾病的诊治, 特别是罕见病脊髓性肌萎缩症及进行性肌营养不良。擅长儿内科常见疾病、儿童常见神经内科疾病、预防接种评估以及儿童脑电图学。

任上海抗癫痫协会病友工作委员会委员。参编上海交通大学出版社《罕见疾病》等, 参与多项DMD、SMA临床研究。先后荣获上海市优秀住院医师、优秀指导医师、院长奖、记功等多项荣誉, 其团队获评“文明班组”。



### 王福倬

浙江大学求是特聘教授  
浙江大学营养与食品安全研究所所长

王福倬, 浙江大学医学院求是特聘教授、博士生导师; 国家杰出青年基金获得者、国家万人计划、国家重点研发计划首席科学家, 全球前2%顶尖科学家(3‰)、科睿唯安/爱思唯尔高被引学者。深耕铁死亡及金属离子代谢基础前沿与转化医学研究, 发掘铁锌锰代谢领域新基因、新机制及创新药物, 率先提出Ferroptotic signaling等原创理论, 开创Ferrolology新学科, 是铁科学领域国际顶尖学者、金属离子科学开拓者。在Cell等期刊发表论文260余篇, 封面论文30余篇, 影响因子近超3000, 论文他引28000次, H指数81; Element期刊主编, Cell Metabolism科学顾问。



## 讲者介绍



### 王红星

上海佑音医药生物科技有限公司首席技术官

王红星博士现任佑音医药首席技术官，是全球基因治疗领域顶尖的AAV技术专家，佑音医药是一家专注耳聋创新药研发的初创公司。作为AAV衣壳工程领域的开拓者，其团队研发的中枢神经系统靶向新型衣壳已授权诺华、辉瑞等药企，创造数十亿美元商业价值。王博士拥有十多年产业经验，曾在Voyager、Affinia、NeuShen等知名基因治疗公司主导AAV载体开发、生产工艺优化和载体质控、以及临床转化等工作，成功推动多个基因治疗项目完成IND申报，申请数十项欧美专利。目前，他正带领佑音医药团队开发多个first-in-class遗传性耳聋基因治疗药物，加速推动AAV基因治疗技术在遗传性耳聋领域的临床转化和商业化应用。



### 王红艳

复旦大学代谢与整合生物学研究院院长、附属妇产科医院教授

王红艳，国家杰青，教育部长江学者，万人计划领军人才，973项目首席。长期致力于重大出生缺陷的遗传学研究，聚焦遗传学病因、分子机制和代谢调控，防控新策略研发及叶酸抗性人群的遗传和代谢指纹鉴定。以通讯作者(含共同)在NEJM、Circulation等SCI期刊发表论文80余篇。获国家自然科学基金重点、原创及基础科学中心等项目资助。以第一完成人获得教育部自然科学一等奖。先后获全国三八红旗手、全国“五一劳动奖章”、吴杨“医学奖”、谈家桢生命科学“创新奖”、第七届中国青年女科学家奖等，现任中国遗传学会女科学家分会主任委员，中华医学会医学遗传学分会副主任委员等。



### 王丽洁

正序(上海)生物科技有限公司科学创新负责人

王丽洁博士2021年毕业于上海科技大学，同年加入正序生物。作为公司主要碱基编辑工具tBE的发明人负责碱基编辑技术优化与转化应用，带领团队对tBE工具进行递送方式适应性改造优化、概念性验证方法开发等。现负责多条研发管线，聚焦血液科、代谢类疾病等领域，针对不同领域疾病靶点的体内/外基因编辑候选疗法进行临床前开发。相关成果以第一作者或共同作者身份在Nature、Nature Cell Biology、Cell Research、Cell Stem Cell等期刊发表文章。荣获全国颠覆性技术创新大赛优秀奖、上海市东方英才计划青年、上海市年度科技创新行动计划启明星、“上海科技青年35人引领计划”提名奖。



## 讲者介绍



### 王晓川

复旦大学附属儿科医院临床免疫过敏科主任、教授

王晓川, 1986年毕业于湖北医学院获学士学位, 1993年毕业于上海医科大学获硕士学位, 1996年毕业于上海医科大学获博士学位, 1997年在瑞士洛桑雀巢国际研究中心访问学者, 2000-2002年美国纽约州立大学布法罗儿童医院免疫科访问教授。从事小儿免疫/过敏, 包括各种原发性和继发性免疫缺陷病、免疫低下、过敏性疾病、预防接种不良反应诊治等的临床、科研和教学工作。



### 王兴宇

国家人类遗传资源中心高级研究员  
北京高血压联盟研究所研究员

王兴宇教授本科毕业于兰州大学, 获得加拿大渥太华大学生物化学博士, 哈佛大学医学院博士后。现任国家人类遗传资源中心高级研究员, 高血压联盟研究所群体遗传研究室主任, 洛克菲勒大学遗传统计研究室客座教授。是生物技术、心脑血管遗传流行病学和生物样本资源管理和应用方面的科学家。

研究方向是遗传基因因素与传统危险因素对心脑血管疾病发病的影响以及遗传对药物剂量的影响。在国际知名的杂志上发表100余篇论文, 其研究获得科技部的国际合作项目和科技部人类遗传资源平台项目的支持。同时也是多个生物样本库专业组织的会员。



### 王 艺

国家儿童医学中心主任  
复旦大学附属儿科医院院长

王艺, 国家杰出医师, 上海市优秀学科带头人。脑功能与脑疾病全国重点实验室PI, 国家重点研发计划项目首席科学家, 国家临床重点专科建设项目负责人, 国际人类表型组计划课题负责人; 上海市脑机接口协同创新集群联合单位负责人, 上海市罕见病基因编辑与细胞治疗重点实验室副主任, 上海市教委人工智能促进科研范式改革赋能学科跃升计划重点项目负责人, 工信部未来产业创新任务“脑机接口”揭榜挂帅项目联合负责人。

主要学术任职包括中华医学会儿科分会神经学组组长, 中国医师协会神经内科分会儿童神经专业委员会副主任委员, 国际抗癫痫联盟ILAE 遗传分会癫痫基因组学专业工作组成员, 中国医院协会罕见病专委会副主任委员, 上海市儿科、小儿外科及儿童孤独症质控中心主任, 上海市小儿内科专科联盟盟主。主持参与国内外多中心临床研究16项(基因治疗6项), 国际国内指南10余部, 发表通讯/共同通讯SCI论文120余篇, 国内外主编译书籍及教材20余部。



## 讲者介绍



### 王宇

中国科学院深圳先进技术研究院研究员

王宇, 中国科学院深圳先进技术研究院研究员、深圳市基因组操纵及生物合成重点实验室主任。中国科学技术大学本科, 哈佛大学博士, 入选中科院、广东省高层次人才计划。主要研究方向为分子和基因药物开发的底层技术及其转化应用。近年以最后通讯作者在 Nature Biotechnology (highlighted)、Science Translational Medicine、Advanced Science、Cancer Research、Nucleic Acids Research、PNAS等发表研究论文。现任中国医药生物技术协会基因工程与细胞工程制药专业委员会常务委员等学术职务。



### 王志强

福建医科大学附属第一医院主任医师、教授

王志强, 医学博士, 福建医科大学附属第一医院神经内科主任医师、教授、博士生导师。现任中华医学会神经病学分会肌病学组委员、中国医师协会神经内科医师分会神经肌肉病和肌电图学组委员、中国罕见病联盟DMD/BMD专委会副主任委员以及福建省医学会医学遗传学分会副主任委员。他重点研究肌营养不良症、代谢性肌病、炎症性肌病等神经肌病的诊治与发病机制, 主持4项国家自然科学基金项目。近年来, 他以通讯作者或第一作者在Brain (3篇)、JCSM、Neurology、Neurology: Genetics、Ann Neurol、The Lancet Regional Health、Acta Neuropathol等杂志发表SCI论著20余篇。



### 魏文胜

北京大学生命科学学院教授, 北京大学生物医学前沿创新中心及北大-清华生命科学联合中心研究员, 北京大学基因组编辑研究中心主任  
昌平实验室领衔科学家

魏文胜课题组致力于发展基因编辑技术、新型基因及细胞治疗以及高通量功能基因组学技术, 并关注癌症、感染等重大疾病的分子机制研究, 为发展高效治疗手段提供新的药物靶点和思路。



## 讲者介绍



### 闻 强

浙江省肿瘤医院儿童肿瘤科副主任(主持工作)、副主任医师

闻强,副主任医师,2001年毕业于浙江大学临床医学系,浙江大学妇产科学硕士。2001年就职于浙江省肿瘤医院,从事妇科肿瘤专业,2025年2月转为儿科学专业并成为浙江省肿瘤医院首位儿童肿瘤科负责人。2014年美国迈阿密大学米勒医学院访问学者。擅长各种妇科肿瘤及儿童实体肿瘤的诊治,以及腹腔镜及机器人等微创手术。作为主译或副主编发布著作3部,发表学术论文20余篇,其中SCI文章6篇。主持课题多项,拥有发明专利3项。多次在全国及省级手术视频大赛中获奖(最高一等奖)。主要研究方向为恶性肿瘤的手术导航荧光探针、神经及淋巴管显影、宫颈癌早筛自测试剂盒、化疗对年轻患者卵巢功能的影响。



### Janet Woodcock

美国食品药品监督管理局(FDA)前代理局长  
FDA药品审评与研究中心(CDER)前主任

Janet Woodcock博士于1986年在FDA的生物制品评估与研究中心(CBER)开始职业生涯,先后担任生物研究性新药部门主任及治疗研究与审评办公室主任,在其任内批准了首批针对多发性硬化和囊性纤维化的生物技术疗法。自1994年担任药品评价与研究中心(CDER)主任起,她确立了全球药品审批标准,引入风险管理理念,发起关键路径计划和哨兵网络,并推动以患者为中心的药物治疗。她还担任过副局长兼首席医学官、首席运营官等职务,并于2007年至2020年再次担任CDER主任。2020年,她负责“曲速行动”的疗法工作,加速了COVID-19单克隆抗体和抗病毒药物的开发。此后她出任FDA代理局长和首席副局长,直至2024年退休。2025年,她受邀加入瑞鸥公益基金会科学顾问委员会,致力于推动罕见病疗法的进步。

Woodcock博士拥有巴克内尔大学化学学士学位和西北大学医学博士学位,曾在宾州州立大学和加州大学旧金山分校任教。她获得荣誉众多,包括美国医学会Nathan Davis奖、Garry Neil药物研发创新奖、安全用药实践研究所终身成就奖以及2019年生物技术遗产奖。



### 吴宇轩

尧唐生物联合创始人兼CEO

吴宇轩,尧唐生物联合创始人兼CEO。吴宇轩博士长期致力于基因编辑技术的临床转化。早在哈佛大学医学院从事博士后研究期间,开发并优化了造血干细胞中基于CRISPR/Cas9的高效基因编辑系统,为地中海贫血和镰刀状细胞贫血疾病提供了全新的治疗策略。吴博士积极推动了基因编辑技术在国内的落地转化,成功推动首个用于治疗 $\beta^0/\beta^0$ 型重型地中海贫血的CRISPR基因编辑疗法进入临床,并取得了极佳的疗效(Nature Medicine, 2022)。2021年,吴博士创立尧唐生物,聚焦以LNP-mRNA递送为基础的体内基因编辑药物开发与临床转化,致力于开发“一次给药、终身治疗”的突破性疗法。



## 讲者介绍



### 吴志英

浙江大学求是特聘教授  
浙江大学医学院附属第二医院医学遗传科/罕见病诊治中心主任  
浙江省罕见病精准诊治与临床转化重点实验室主任

吴志英，浙江大学求是特聘教授，创新药物研发国家科技重大专项项目负责人，2011年获得国家杰出青年基金资助。目前担任中国神经科学学会副理事长，中华医学会神经病学分会委员和罕见病分会委员。深耕罕见病30余年，致力于研究精准诊疗和致病机制，获得8项国家发明专利授权，以主通讯在Nature Genetics等期刊发表论文200多篇。以第一完成人获得省级自然科学奖一等奖和科技进步奖一等奖各1项。入选新世纪百千万人才工程国家级人选，国务院政府特殊津贴专家，获得中国青年科技奖、中国青年女科学家奖、全国优秀科技工作者、国家卫生计生突出贡献中青年专家、中国杰出神经内科医师学术成就奖等荣誉称号。



### 武运红

山西省儿童医院神经内科主任、主任医师

武运红，山西省儿童医院神经内科主任、主任医师，硕士生导师。兼任中华医学会儿科学分会第十九届委员会神经学组委员，中国抗癫痫协会药物治疗专委会委员、生酮饮食专委会委员，山西省医学会癫痫及神经电生理分会副主任委员，山西省预防医学会疫苗与免疫专委会副主任委员，山西省医师协会癫痫和神经电生理专委会副主任委员，山西省妇幼保健协会神经系统疾病防治专委会主任委员，山西省抗癫痫协会副会长、生酮饮食专业委员会主任委员、儿科专委会副主任委员，山西省健康协会罕见病专委会副主任委员，山西省儿童罕见病质控中心副主任委员。



### 肖卫东

印第安纳大学Herman B Wells儿科研究中心基因与细胞治疗项目副主任、  
儿科学教授、Grzegorz Nalepa分子治疗学者

肖卫东博士是印第安纳大学Herman B Wells儿科研究中心儿科学教授、Grzegorz Nalepa分子治疗学者，同时担任基因与细胞治疗项目副主任。肖博士在北卡罗来纳大学教堂山分校获得博士学位，并在那里开启了他与腺相关病毒(AAV)载体领域的开创性研究。加入印第安纳大学之前，他曾于宾夕法尼亚大学和天普大学担任教职。他目前的研究重点包括分子病毒学、基因治疗载体开发以及血友病的治疗。



## 讲者介绍



### 肖 啸

瑞鸥公益基金会联合创始人  
信念医药创始人、董事长兼首席科学家

肖啸博士于1992年在美国匹兹堡大学获得博士学位。他的研究主要聚焦于基因递送载体的创新以及针对杜氏肌营养不良症、血友病B和A、溶酶体贮积症、自身免疫性疾病、神经退行性疾病及年龄相关疾病等的基因治疗。他在国际期刊上发表了230多篇学术论文，总被引超过20,000次。由信念医药研发的血友病B基因治疗药物已获得中国国家药品监督管理局 (NMPA) 的上市批准，这是中国获批的首个针对遗传病的基因治疗药物。

肖啸博士曾担任北卡罗来纳大学教堂山分校埃谢尔曼药学院基因治疗杰出教授、华东理工大学药学院和生物工程学院兼职教授，还曾担任美国基因与细胞治疗学会理事会成员、华人生物学家协会终身会员、多个基因治疗领域国际期刊的编委及美国NIH基金评审人。肖啸博士是专注罕见病科学研究与转化医学的瑞鸥公益基金会的联合创始人，也是美国基因治疗公司AskBio和Bamboo的联合创始人，以及中国信念医药的联合创始人。



### 肖学慧

杜氏肌营养不良 (DMD) 患儿家长  
全国DMD患者家庭联盟管委会委员

肖学慧，杜氏肌营养不良 (DMD) 患儿家长、专家型患者，全国DMD患者家庭联盟管委会委员，眼科副主任医师。全国DMD患者家庭联盟是一个由DMD患者家庭自愿加入的、全国性、公益性、互助性的患者社群。联盟愿景是让DMD患者健康成长，使命是通过联合DMD患者家庭的力量，推动诊疗和药物研发，最终提高患者治疗水平和生活质量。



### 邢 毅

费城儿童医院Francis West Lewis讲席教授  
费城儿童医院组学、技术与工程副首席科学官  
宾夕法尼亚大学病理学与实验室医学系教授

邢毅博士现任美国费城儿童医院组学、技术与工程副首席科学官，同时担任生物医学与健康信息学系主任、计算与基因组医学中心创始主任、Francis West Lewis计算与基因组医学讲席教授。他同时担任宾夕法尼亚大学病理学与实验室医学系教授。

邢毅博士长期从事计算生物学、组学与精准医学交叉领域的研究，在学术界享有国际声誉。其团队致力于开发创新的计算与实验技术，系统解析转录组层面的遗传变异，并推动RNA技术在临床诊断和治疗中的转化应用。



## 讲者介绍



### 许 枫

药物牧场联合创始人兼首席运营官

许枫, 药物牧场联合创始人兼首席运营官(COO)。本科毕业于复旦大学生物医学专业。2012年获哈佛大学遗传学博士学位, 博士期间从事基于图像识别的高通量药物筛选研究, 于2012年发现全球首个肌肉干细胞相关药物, 研究成果以第一作者身份登上Cell封面文章。博士毕业后加入L.E.K.咨询公司, 担任管理咨询项目经理及资深生命科学专家。



### 徐 虹

复旦大学附属儿科医院肾脏科/肾移植科/风湿科学科带头人、教授

徐虹, 复旦大学附属儿科医院教授、主任医师、博士生导师, 现任肾脏科与风湿科学科带头人, 上海市肾脏发育和儿童肾脏病研究中心主任, 同时担任亚洲儿童肾脏病学会主席、国家儿童医学中心肾脏专科联盟主任、肾脏疾病全国重点实验室PI、中国医师协会儿科医师分会肾脏专委会主任委员、上海市医师协会罕见病专委会会长、上海市中医药学会罕见病分会会长。长期深耕儿童遗传罕见肾脏病临床与科研, 牵头国内首个中国儿童遗传性肾病数据库, 率先开展儿童自动腹膜透析与专科肾移植。主持国家级、省部级课题20余项, 发表SCI论文185篇、牵头制定指南共识8项, 荣获上海市医学科技一等奖、上海市科技进步二等奖、宋庆龄儿科医学奖等。



### 杨 辉

中国科学院上海药物研究所研究员、基因治疗中心主任

杨辉, 中国科学院上海药物研究所课题组长、基因治疗中心主任。长期致力于基因编辑技术开发、安全性评价及遗传病治疗临床转化研究。首创了高灵敏度基因编辑脱靶检测技术GOTI, 开发了系列具有自主知识产权的小尺寸基因编辑工具(如Cas13X/Y、hfCas12Max), 并建立了不依赖脱氨酶的糖苷化酶单碱基编辑系统。在Science、Nature、Cell等国际顶级期刊发表通讯作者论文近70篇, 其成果入选“2019年度中国生命科学十大进展”, 并成功推动多项基因编辑药物进入全球前沿临床研究阶段。



## 讲者介绍



### 杨 瑞

罕见病患者  
映像生物创始人兼董事长

杨瑞是患者转型的罕见病研究者。他患有结晶样视网膜变性(BCD)。他是全球首个BCD基因治疗专利的第一发明人。他在失明过程中牵头推动全球首个BCD基因治疗研究,实现了从0到1的突破,并获得美国FDA的孤儿药资格认定。他曾任国际罕见病研究联盟(IRDiRC)孤儿药研发指南工作组成员。

他以唯一作者、共同第一作者或共同通讯作者身份在国际学术期刊上发表了关于倡导罕见病研究的科学透明化、BCD基因治疗和BCD全球患病率研究的论文。他创立了罕见病患者主导的映像生物有限公司,提出了「源于患者 造福患者」™的独特理念,以罕见病患者身份推动孤儿药研发。

他本科毕业于北京大学并获得密歇根大学法律博士学位。



### 杨 阳

四川大学生物治疗全国重点实验室研究员

杨阳,研究员,博士生导师。长期致力于遗传疾病的基因编辑与基因治疗研究工作,主要包括:靶向AAV基因递送技术开发、AAV基因治疗与基因编辑应用基础研究,以及AAV基因治疗药物临床转化。以第一/通信作者(含共同)在NEJM、Nat Biotech、Nat Commun、Blood、Sci Adv等杂志发表SCI论文60余篇。申请国内外发明专利15项,获得授权发明专利7项。承担了国家自然科学基金青年科学基金项目(B类),国家“重大新药创制”科技重大专项、国家自然科学基金区域联合基金和四川省重大科技专项等课题。带领团队开发的多个基因治疗产品已开展IIT研究,研发的3款基因治疗新药正在开展II期临床。



### 杨 悦

清华大学药学院研究员  
清华大学药学院转化与监管科学卓越中心主任

杨悦博士,清华大学药学院研究员,博士生导师。研究方向:药品监管科学、药物政策、卫生技术评估与医保准入。清华大学药学院转化与监管科学卓越中心主任。

WHO药物制剂标准专家委员会(WHO ECSPP)委员、国家医疗保障局医药价格与招标采购专家组专家。中国药品监督管理研究会理事。在药品监管科学、药物政策与立法、创新药价值评估与医保准入方面持续深耕。作为核心专家参与《药品管理法》《疫苗管理法》制修订工作。代表作《罕见病药物政策》。



### 讲者介绍



#### 伊成器

北京大学博雅特聘教授

伊成器,北京大学生命科学学院博雅特聘教授,北大-清华生命联合中心研究员,北大化学与分子工程学院双聘教授,博士生导师。获得国家杰出青年基金(2018)及其延续资助(2024)、科技部重点研发计划首席科学家(2023),入选国家“万人计划”科技创新领军人才(2019)。担任基因功能研究与操控全国重点实验室副主任、核糖核酸北京研究中心副主任。实验室致力于核酸修饰的研究,在修饰的定量检测、功能研究及精准操控方面取得了系列进展,拓展了中国科学家主导表观转录组学新方向。曾获科学探索奖、中国青年科技奖、中国化学会-英国皇家化学会青年奖、中源协和生命医学创新突破奖等。



#### 殷昊

武汉大学弘毅特聘教授

殷昊为武汉大学二级教授、弘毅特聘教授。2024年获国家杰出青年科学基金资助,主持国家重点研发计划项目。在南京大学获学士学位,美国科罗拉多大学获博士学位,在麻省理工学院Robert Langer实验室完成博士后训练。2018年2月起在武汉大学建立研究团队。已在国际刊物发表和接收论文50余篇,被引用约15000余次,12篇论文入选ESI高被引论文,多项研究成果被国际主流媒体报道和Nature系列杂志专文评述。殷昊长期聚焦基因编辑和基因疗法,以通讯作者接收、发表多篇论文,分别为Cell(2024),Nature(2026),Nature Biotechnology(2025),Nature Chemical Biology(2024,2026),Nature Biomedical Engineering(2020,2022,2024,2026),Nature Methods(2022)等。依托武汉大学申请多项PCT国际专利,部分专利实现转化。



#### 俞峰伟

新加坡国立大学淡马锡生命科学研究院高级研究员

俞峰伟博士是新加坡淡马锡生命科学研究院的高级研究员。俞博士建立独立的实验室已有20多年。他曾是新加坡神经科学协会的会长,新加坡2007年杰青的获得者。



## 讲者介绍



## 章 伟

n-LoRem基金会核心研究部副总监

章伟博士, n-LoRem基金会核心研究部副总监, 专注反义寡核苷酸药物 (ASO) 药物开发、转化研究及罕见病精准医疗。15年以上研发与团队管理经验, 参与50余个患者导向ASO项目, 推动20多个项目进入临床, 提交5+ASO专利, 并与Ionis、St. Jude、GondolaBio等合作开发ASO项目, 兼具平台建设、项目转化与科研创新能力。

经历: 现任n-LoRem基金会核心研究部副总监; 曾任克利夫兰医院/CWRU高级研究员、CCLCM客座助理教授, 威斯康星大学麦迪逊分校从事博士后研究。

教育: 新加坡国立大学博士, 乔治亚理工大学硕士, 浙江大学学士, 澳门科技大学公共管理硕士。



## 张传领

北京大学药学院副研究员

张传领, 2010年7月毕业于北京协和医学院遗传学专业, 获理学博士学位。同年入职北京大学药学院任助理研究员, 2018年11月至2019年11月在斯坦福大学医学院从事访学研究, 2020年8月晋升为副研究员。入选《北京大学专业技术岗位青年人才支持计划》。

长期从事病毒精准标记及修饰新技术研究, 并聚焦病毒结构修饰与功能调控、病毒-宿主相互作用等方向。经多年研究获得如下成果: 1. 建立了病毒的非天然氨基酸/糖精准标记及修饰新方法, 为研究病毒感染路径、可控复制、病毒-宿主互作等提供新工具; 2. 构建了系列器官靶向、低免疫原性的新型病毒载体, 为疾病治疗提供安全高效的基因递送载体。先后主持国家自然科学基金委、教育部和北京市自然科学基金委的多项课题。以第一及通讯作者在Nucleic Acids Res、Biomaterials、J. Control Release等杂志发表20余篇研究论文, 并获得多项国内外专利授权。研究成果入选《北京市自然科学基金“十二五”期间优秀成果选编》。



## 张 锋

复旦大学医学遗传研究院教授  
复旦大学附属儿科医院学术副院长

张锋, 复旦大学医学遗传研究院教授、复旦大学附属儿科医院学术副院长。获长江学者特聘教授、国家杰出青年科学基金、国家万人计划科技创新领军人才、国家重点研发计划等支持。兼任中国遗传学会常务理事及青年工作委员会主任委员、中国康复医学会生殖健康专委会副主任委员。曾获第十五届中国青年科技奖、中国21世纪重要医学成就、教育部自然科学奖一等奖、药明康德生命化学杰出成就奖、中国2023年度重要医学进展。致力于人类遗传变异导致不孕不育、出生缺陷等疾病的基础和转化研究。已在NEJM、Nature Medicine、Nature Genetics、AJHG、Cell Research、JCI、Nature Communications、Science Advances等SCI期刊发表论著200余篇。



## 讲者介绍



张淑宁

浙江霍德生物工程有限公司医学临床高级副总裁

张淑宁, 北京大学医学部医学硕士, 美国伦斯勒理工大学博士, 美国奥尔巴尼医学中心博士后, 曾任美国华盛顿大学讲师、副研究员; 浙江杭州未来科技城海外高层次人才、钱塘区高层次人才、杭州市高层次人才、杭州市院士专家工作站青年科技英才、浙江省领军型创新团队奖核心成员、华东医药优秀班组负责人及霍德生物管理之星; 曾任职浙江奥默医药医学总监、华东医药全球新药研发中心临床医学部总监, 负责多个包括多项国际合作项目在内的1.1类创新药项目的立项和临床开发工作。



张鑫

浙江大学医学院附属儿童医院主任医师

张鑫, 浙江大学医学院附属儿童医院神经内科主任医师, 主持“尖兵领雁+X”项目、浙江省基础公益研究计划项目和浙江省中医药科技计划项目各1项, 以第一作者或通讯作者发表论文8篇。



张跃

浙江大学良渚实验室百人计划研究员  
中国医药生物技术协会基因编辑技术分会委员  
良渚实验室细胞与基因治疗平台副主任

张跃博士, 浙江大学良渚实验室“百人计划”研究员、博士生导师, 浙江大学医学院附属儿童医院双聘研究员, 浙江省海外高层次人才创新长期项目入选者, 任中国医药生物技术协会基因编辑技术分会委员。张跃博士创新性开发AAV递送抑制性tRNA通读无义突变的基因治疗新策略, 相关成果发表于Nature, 并被Nature Reviews Drug Discovery遴选为研究亮点。其课题组聚焦遗传病与罕见病基因治疗的研究与临床转化, 研发高转导效率、高靶向性的递送载体, 助力罕见病基因治疗成果落地转化。



## 讲者介绍



### 赵 玲

卓蔚宝贝志愿者小组发起人

赵玲,卓蔚宝贝志愿者小组发起人,卓蔚宝贝志愿者小组与各方一道,支持Dravet综合征患者家庭、助力研究协作、倡导社会支持。



### 周昌阳

中国科学院脑科学与智能技术卓越创新中心/神经科学研究所研究员

周昌阳博士,中国科学院脑科学与智能技术卓越创新中心研究员、博导,基因编辑公司益杰立科创始人。专注于新型基因编辑与表观调控工具的开发及应用,取得系列突破性成果。曾以第一作者在Nature发表DNA碱基编辑脱靶研究,以通讯作者在Nature Biotechnology报道非人灵长类持久基因沉默的表观编辑新工具。累计发表高水平论文20余篇,第一/通讯作者论文19篇,总引用超2000次,H指数15。创立益杰立科,领导团队将多项基因与表观编辑疗法推进至临床阶段,使其成为全球首家进入临床的表观编辑公司,成功融资过亿美元。曾获中国生命科学十大进展、吴瑞奖等荣誉。



### 朱 波

蔻德罕见病中心高级顾问

朱波拥有药学及工商管理双重教育背景。他曾在三级公立医院药剂科工作七年,后加入全国最大的医药招标中介机构,为药品及耗材集中采购第三方电子交易平台的开发与运行作出了重要贡献。此后近二十年,他先后在欧美外资制药企业以及中国外商投资企业协会药品研制与开发行业委员会(RDPAC)从事市场准入与政策研究工作,对研发制药行业所面临的挑战与机遇具有深刻洞见,对我国医药卫生体制改革亦有全面认识。他曾主持二十余项行业课题研究,在药品监管与市场准入领域积累了丰富的研究经验。



## 讲者介绍



### 朱文成

深圳湾实验室分子生理学研究所特聘研究员

朱文成, 深圳湾实验室分子生理学研究所特聘研究员、博士生导师。课题组聚焦人类卵母细胞与早期胚胎发育, 解析其分子调控机制, 并探索改善高龄卵母细胞质量及挽救低质量胚胎发育失败的非遗传干预策略。以第一/通讯作者(含共同)身份在Cell、Nature、Cell Res、Cell Discov、Genome Biol、Cell Rep等期刊发表多篇研究论文。主持国家自然科学基金委、上海市科委等的多个项目, 曾获国际干细胞研究协会(ISSCR)、冷泉港亚洲(CSH Asia)、中国生物化学与分子生物学会等机构的奖项, 并入选国家高层次青年人才计划、上海科技青年35人引领计划、上海市东方英才计划等。



### 朱雪峰

华北理工大学基础医学院院长、教授

朱雪峰, 华北理工大学教授, 基础医学院院长。博士毕业于中国农业科学院, 先后任职瑞典卡罗琳斯卡医学院、哥德堡大学。长期从事罕见病致病机理及转化研究, 主要研究方向有: 线粒体疾病的机理研究和临床转化, 线粒体基因组学。利用生化、细胞和结构生物学开展线粒体生物学的基础研究, 进而将基础研究的新发现转化为新药物靶点和新干预机制的研究。近年来以第一或通讯作者在Cell、Molecular Cell、Nature Communications、Science Advance等杂志发表论文。获得3件国际发明专利。



### 朱永川

上海交通大学医学院附属精神卫生中心研究员

朱永川, 博士, 上海交通大学医学院附属精神卫生中心研究员、博士生导师。先后于中国科学院神经科学研究所获博士学位, 美国约翰霍普金斯大学医学院、斯克里普斯研究所完成博士后研究。主要研究方向为神经发育与认知障碍的分子机制、学习记忆的分子及环路机制, 以及相关精神疾病的发病机理。研究成果发表于Science、Nat Commun.、PNAS、Cell Rep等国际学术期刊。入选上海市海外高层次人才计划、上海市浦江人才。承担多项国家级科研项目。

# Scientific Innovation Alliance for Rare Diseases

## 瑞鸥科学创新联盟

由瑞鸥公益基金会发起，本着交流、创新、共赢的基本原则，联盟聚集了正在从事罕见病科研的研究机构、医疗机构、转化医学中心、高校和企业，搭建罕见病科研领域的交流平台。平台以行业信息交流、行业经验共享、行业资源互助为主要形式，促进领域内产、学、研、医、患的共同发展。

2022年至今，科创联盟平台吸引了81个成员加入，包括55个研究团队成员、26家企业成员，为多位联盟成员提供了项目咨询、寻找合作方、深度采访、管线咨询等服务。

The Hope for Rare Foundation has set up the Alliance for Scientific Innovation, comprised of representatives from industry, academia, research institutes, and patient advocacy groups, to promote collaboration and effective resource utilization.

Since 2022, the Alliance has attracted 81 members, including 55 research teams and 26 corporate members. The platform has provided services to many alliance members, including project consulting, partner matchmaking, in-depth interviews, and pipeline advisory support.

- 从事罕见病相关基础研究的高校、学术团体及研究者 (PI)

Universities, Academic Organizations, and Principal Investigators (PIs) engaged in basic research on rare diseases.

- 从事罕见病研究和诊疗的高校、研究机构、医疗机构

Universities, Research Institutes, and Medical Institutions engaged in rare diseases research and treatment.



- 开展罕见病药物研发的生物医药企业，测序类、动物造模、CRO、CMO/CDMO 企业

Biopharmaceutical companies engaged in rare disease drug research and development, as well as Genetic Sequencing, Animal Modeling, CRO & CMO/CDMO companies.

- 关注罕见病领域成果转化的创新发展及转化中心、产业集群

Innovative Development & Translational Centers and Industrial Clusters focused on the commercialization of achievements in the field of rare diseases.

- 关注罕见病相关产业的投资机构

Investors focused on industries related to rare diseases.

[www.hope4rare.org.cn](http://www.hope4rare.org.cn)

合作请联系/ For collaboration, please contact:

张女士/ Ms. Zhang: [wenjun.zhang@hope4rare.org.cn](mailto:wenjun.zhang@hope4rare.org.cn)

耿女士/ Ms. Geng: [wenhan.geng@hope4rare.org.cn](mailto:wenhan.geng@hope4rare.org.cn)

电话/ Tel: 0571-88733973



扫码加入科创联盟  
Scan the QR code to  
join the Alliance



扫码关注公众号  
Scan the QR code to  
follow us

# 复迈宁® (芦沃美替尼片)

- 本品适用于朗格汉斯细胞组织细胞增生症(LCH) 和组织细胞肿瘤成人患者。
- 本品适用于2岁及2岁以上伴有症状、无法手术的丛状神经纤维瘤(PN)的I型神经纤维瘤病(NF1)儿童及青少年患者。



- 药理作用: 芦沃美替尼为选择性丝裂原活化蛋白激酶激酶1和2 (MEK1/2)抑制剂, 通过抑制MEK1/2激酶的活性, 阻断下游 ERK 信号通路传导, 可抑制肿瘤细胞内ERK蛋白的磷酸化、阻滞细胞周期于G0/G1期和诱导细胞凋亡, 从而发挥抗肿瘤作用。
- 片剂, 一天一次, 口服给药

#### 【药品名称】

通用名称: 芦沃美替尼片  
商品名称: 复迈宁  
英文名称: Luvometinib Tablets  
汉语拼音: Luwomeitini Pian

#### 【药品注册标准编号】

YBH10682025

【本广告仅供医学药学专业人士阅读】  
仔细阅读说明书并在医师指导下使用。

#### 【不良反应】

由于临床试验是在各种不同条件下进行的, 因此在药物临床试验中观察到的不良反应发生率不能直接与另一种药物临床试验中的发生率进行比较, 并且可能无法反映临床实践中观察到的不良反应的发生率。具体不良反应详见说明书。

#### 【禁忌】

1. 已知对本品所含任何成分(包括辅料)过敏者禁用。
2. 妊娠期及哺乳期妇女禁用。

# 罕见病药物研发全球领导者

阿斯利康是一家科学至上的全球生物制药企业，专注于肿瘤、罕见病及涵盖心血管、肾脏及代谢、呼吸及免疫等生物制药领域的处方药研发及商业化。

AstraZeneca is a global, science-led biopharmaceutical company that focuses on the discovery, development, and commercialisation of prescription medicines in Oncology, Rare Diseases, and BioPharmaceuticals, including Cardiovascular, Renal & Metabolism, and Respiratory & Immunology.

作为阿斯利康罕见病业务子公司，瑞颂制药致力于为罕见病患者及其家庭研发并提供改变生命的药物。三十多年前，瑞颂制药首次引领将补体系统的复杂生物学转化为变革性药物，并在具有重大未满足需求的疾病领域，持续开展丰富的研发创新。依托阿斯利康的全球资源，瑞颂制药不断扩展业务版图，为全球更多罕见病患者提供服务。

Alexion, AstraZeneca Rare Disease, is focused on serving patients and families affected by rare diseases and devastating conditions through the discovery, development and delivery of life-changing medicines. A pioneering leader in rare disease for more than three decades, Alexion was the first to translate the complex biology of the complement system into transformative medicines, and today it continues to build a diversified pipeline across disease areas with significant unmet need, using an array of innovative modalities. As part of AstraZeneca, Alexion is continually expanding its global geographic footprint to serve more rare disease patients around the world.

目前，阿斯利康在中国已开展了超过了20个罕见病临床研究，重点关注肾脏、肾脏移植、神经科、血液等补体系统相关的疾病领域，并致力于拓展非补体生物学机制的疾病领域，如心肌淀粉样变性、代谢性疾病、罕见肿瘤等。

In China, AstraZeneca is currently conducting more than 20 clinical studies in rare diseases, primarily focused on complement-mediated conditions across nephrology, kidney transplantation, neurology, and hematology. In parallel, AstraZeneca continues to broaden its rare disease pipeline beyond complement biology into additional areas of high unmet need, including cardiac amyloidosis, metabolic disorders, and rare tumours.



# Your Reliable One-Stop Shop

## Gene and Cell Therapy CRO /CDMO Partner

**OBiO** 和元生物®  
CELL & GENE THERAPY CDMO®  
SSE: 688238.SH

您值得信赖的一站式细胞与基因治疗CRO/CDMO合作伙伴



### Viral Vector

- Adeno-Associated Virus
- Adenovirus
- Lentivirus
- Retrovirus
- Virus-Like Particle
- ...



### Oncolytic Virus

- Adenovirus
- Herpes simplex virus
- Vaccinia virus
- Vesicular stomatitis virus
- New castle disease virus
- Oncolytic Bacteria
- ...



### Cell Therapy

- Immune Cell Therapy
  - CAR-T Therapy
  - NK/CAR-NK Therapy
  - TCR-T Therapy
  - DC Therapy
  - γδT Therapy
  - Treg Therapy
- Stem Cell Therapy
  - MSC Therapy
  - iPSC Therapy
  - HSC Therapy
- Exsomes
- ...



### Plasmid & mRNA

- Plasmid DNA
- Minicircle Plasmid
- dsDNA
- ssDNA
- mRNA preparation
- mRNA-LNP
- ...

Assist Clients  
to Obtain

**70+**

IND  
Approvals

Including

**15**

FDA  
Approvals

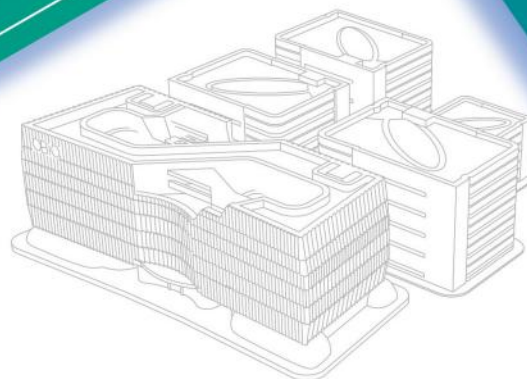
**650+**

Cumulative CGT CDMO Projects

**350+**

Process Development Projects

\*Data as of 2025年Q4



Shanghai Obio Technology (Group) Corp., Ltd. (SSE: 688238.SH)

#### SPIRO (Headquarter)

Building 19, Lane 908, Ziping Road, International Medical Park,  
Pudong New Area, Shanghai

#### Intelli-M Base

No. 3888, Canghai Road, Lingang New District, Shanghai

✉ oobio@obiosh.com (CHN)

☎ +86 400 151 5198 (CHN)

🌐 www.obiosh.com (CHN)

✉ bd@obiosh.com (USA)

☎ +1 (448) 200-6695 (USA)

🌐 www.obio-tech.com (USA)

FOLLOW US

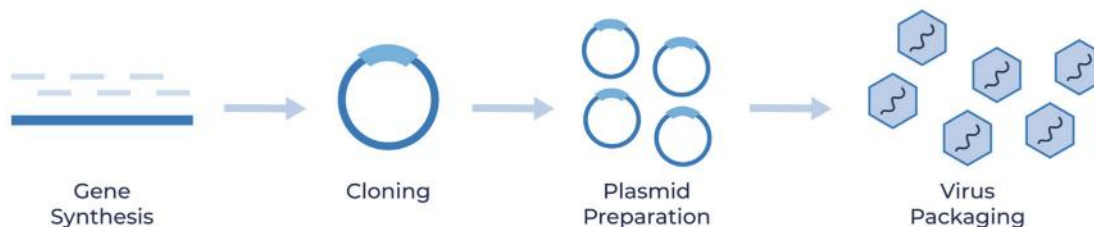


# Make Gene Therapy Affordable

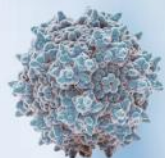
Innovations in AAV, Lentivirus, mRNA, and Plasmid Platforms

## One-Stop Solution: Gene to Virus (AAV and Lentivirus)

From custom plasmid design to high-titer virus production — PackGene delivers fully integrated, end-to-end services to accelerate your gene therapy pipeline.



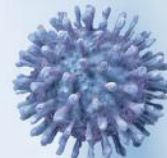
As fast as 4 weeks



### AAV Services

From research to GMP

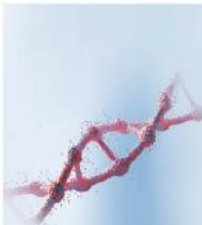
- AAV Packaging Services 100+ Serotypes
- 60+ AAV Analytical Services
- Capsid Engineering & AAV Libraries
- Off-the-Shelf AAV Products



### Lentivirus Services

High-Safety, High-Functional Titer

- Lentivirus Packaging 3rd-Generation
- Accurate Titers by post-transduction qPCR
- Dry Ice Shipping – Ensures stability and potency



### Cloning and Plasmid

From design to delivery

- Research & Preclinical Grade Plasmids
- Vector Design assisted by online tool or PhD-Level Expertise



### mRNA & LNP Services

Built for Speed, Designed for Impact

- Custom & Off-the-Shelf mRNA and LNPs
- Fast mRNA Service for Gene Editing
- LNP Encapsulation

## Academic-Exclusive Offers

Contact us: [www.packgene.com](http://www.packgene.com); [bd@packgene.com](mailto:bd@packgene.com)



# 灵北专注于 神经科学领域， 致力于“促进脑部健康，改善患者生活”。

作为“专注创新者”，灵北正从精神和神经系统常见病进一步拓展至神经专科和神经罕见病领域，聚焦高度未满足的患者需求，疾病布局涵盖抑郁症、阿尔茨海默病、帕金森病、偏头痛等，并持续推进发育性癫痫性脑病、多系统萎缩等神经罕见病创新管线。



# 迈基诺 | 十余载深耕罕见病领域 产学研协同赋能科研落地

## Mygeno | Over 10 Years in Rare Disease, Drive Research Commercialization via IURM Collaboration

迈基诺(2011年成立,国家级高新企业),依托自研GenCap®基因捕获技术,深耕罕见病精准诊断与科研服务;坐拥70万+罕见病专属病例库、76项授权专利,联动全国500+三甲医院、5000+临床医师,搭建诺云™科研云平台,打通「研发-验证-科研-转化-普惠」全闭环,助力罕见病科研攻关、临床诊疗与出生缺陷防控。

Founded in 2011, National High-tech Enterprise. Relying on self-developed GenCap® gene capture technology, 700k+ rare disease databases & 76 patents. Cooperate with 500+ top tertiary hospitals, build whole industry chain to support rare disease research, clinical diagnosis & birth defect prevention.

### 四大核心优势 CORE ADVANTAGES



**自研硬核技术 | Self-developed Core Tech:** GenCap®专利捕获技术, 400+自研试剂, 适配疑难变异检测



**海量科研数据库 | Mass Database:** 70万+病例库, 诺云云平台, 高效支撑队列与靶点研究



**全域临床网络 | National Clinical Network:** 全国三甲医院联动, 标准化实验室, 缩短诊断周期



**全线科研服务 | Full-stack Service:** 诊疗、筛查、课题共建、数据合作一站式定制方案

### 业务矩阵 SERVICE PORTFOLIO



### 资质认证 QUALIFICATIONS

(国家高新企业) (博士后工作站)

(国家级重大科研专项承担单位) (76项授权专利)

(双地研发基地)

National High-tech Enterprise, Postdoctoral Workstation, National Key Project Undertaker, 76 Patents, Dual R&D Bases

亲·民·价·格 贵·族·服·务

# 遗传病精准诊断领航者

全面

精准

快速

## 关于北京智因东方

智因东方是中国精准诊断领域的领军企业，率先将医学外显子、全外显子、全基因组测序等技术，以及大数据及AI技术应用于遗传病诊断，率先建立了基因大数据诊断体系，并将肿瘤新抗原靶点测序、免疫组测序、单细胞测序融为一体，开启了全景测序的肿瘤基因检测的新时代。

智因团队深耕精准诊断行业十余年，构建了全球最大的中国人种基因-表型数据库，并以卓越的数据采集技术、全自动精准诊断AI云平台、大数据科研素材自动挖掘平台等硬核科技，以及覆盖多学科多领域的精准诊断产品和服务体系，成为了业内领先的一站式NGS精准诊断实验室及大数据整体解决方案提供商。

### 共享全球最大中国人种基因-表型大数据库

遗传病的精准诊断一定程度上依赖数据库，比如排除良性变异可能要借助**普通人数据库**的变异分布频率（MAF），对变异进行致病性变异的升级需要借助**患者数据库**。智因东方利用“大数据+机器学习”基因数据训练系统进一步**提升约1/3遗传病诊断率**，**积累40万+的患者WES/WGS基因型-表型大数据**，同时兼具20万+人级的中国人种正常人对照数据库。拥有**强劲的科研转化能力**，**近2年智因大数据助力发现人类新致病基因23个**。

智因云平台数据库和其他数据库对比

各家数据库	正常人数据库	患者数据库	主要种族	数据来源	样本量	基因变异形式
智因大数据	√	√	纯中国	WES/WGS	20万+患者 20万+正常	大+中+小
dbSNP	√		欧美	文献		小
gnomAD(ExAC)	√		欧美	WES	万人级	小
千人基因组	√		亚洲	WGS	汉族200+	小
DGV	√		欧美	文献		大
HGMD		√	欧美	文献		小
Clinvar	√	√	欧美	文献		小
OMIM		√		文献		小
Decipher	√	√		arrayCGH	万人级	大

北京智因东方转化医学研究中心  
北京全谱医学检验实验室

地址:北京市亦庄科创六街88号生物医药园E2座3层  
电话:400-010-8066 传真:010-8752 0206  
网址:https://www.chigene.cn



## 上海保钰鑫医疗科技有限公司

SHANGHAI BAOYUXIN MEDICAL TECHNOLOGY CO.,LTD

真诚 | 创新 | 坚持 | 共赢  
Sincerity | Innovation | Persistence | Win-Win

## ABOUT US 关于我们

上海保钰鑫医疗科技有限公司总部位于上海, 致力于为医疗机构提供专业的医用物资供应链 (SPD) 管理整体解决方案, 业务涵盖院内SPD供应链运营, 医疗机构耗材物资配送、数字化供应链增值服务等。保钰鑫医疗以一流的SPD专业服务能力为核心优势, 围绕公立医院, 打通上下游产业链, 为公立医院提供全方位的服务体系, 助力公立医院高质量发展。保利资本作为公司控股股东, 把方向, 控风险, 依据央企多年积累的深厚行业洞察、宏观经济研判经验, 为保钰鑫精准锚定前行方向。

SHANGHAI BAOYUXIN MEDICAL TECHNOLOGY CO.,LTD is headquartered in Shanghai and is dedicated to providing comprehensive SPD (Supply, Procurement, and Distribution) management solutions for medical institutions. Its services encompass in-hospital SPD supply chain operations, medical consumable material distribution, and digital supply chain value-added services. With top-tier SPD professional service capabilities as its core strength, Baoyuxin Medical focuses on public hospitals, integrating upstream and downstream industrial chains to deliver an all-round service system that supports the high-quality development of public hospitals. As the controlling shareholder, Poly Capital guides the company's direction and manages risks, leveraging its deep industry insights and macroeconomic analysis experience accumulated over years in central enterprises to precisely steer Baoyuxin Medical toward its forward path.

智能硬件 Intelligent hardware				SPD软件 SPD software				运营团队 operations team		
耗材智能柜 Consumables AI cabinet	智能货架 AI shelf	智能试剂柜 AI reagent cabinet	手持移动终端 handheld mobile terminal	B2B供应链协同平台 B2B supply chain collaboration	精细化管理平台 hospital fine management platform	智能看板 AI Center Screen	冷链监控平台 Cold chain monitoring platform	项目实施运营 implementation and operation	软硬件维护 software/hardware maintenance	手术跟台服务 intra-operative technical support

## 精细化管理流程 Refined management process

<p><b>01 寄售类高值耗材</b> 01 Consignment high-value consumables</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>· 单件贴码管理 Single piece code management</li> <li>· 全流程条码化管理 Full process barcode management</li> <li>· 智能柜 管理用后结算 Smart cabinet management post settlement</li> </ul>	<p><b>02 跟台类高值耗材</b> 02 High value consumables for Taiwan</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>· 厂家出厂码全程管理 Full process management of manufacturer's factory code</li> <li>· 骨科智能AI识别系统全流程追溯 Orthopedic intelligent AI recognition system full process traceability</li> <li>· 预扫码、虚拟入库 Pre scan code, virtual storage</li> <li>· 备案用后结算 Post filing settlement</li> </ul>	<p><b>03 低值耗材</b> 03 Low value consumables</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>· 定数管理 Fixed quantity management</li> <li>· 全条码化管理 Full barcode management</li> <li>· 二级库智能化 Intelligent management of secondary libraries</li> </ul>	<p><b>04 检验试剂</b> 04 Testing reagents</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>· 定数管理 Fixed quantity management</li> <li>· 全条码化管理 Full barcode management</li> <li>· 消耗结算 Consumption settlement</li> <li>· 冷库智能化 Intelligent management of cold storage</li> </ul>
---	--	---	---

**BYX 保钰鑫 项目案例 SERVICE ITEMS**

复旦大学附属华东医院 Fudan University East China Hospital	复旦大学附属浦东医院 Fudan University Pudong Hospital	上海市浦东新区公利医院 Shanghai Pudong New Area Gongli Hospital	上海中医药大学附属普陀区中心医院 Shanghai University of Traditional Chinese Medicine Putuo District Central Hospital	上海市浦东新区光明中医医院 Shanghai Pudong New Area Guangming Traditional Chinese Medicine Hospital	上海市浦东新区中医医院 Shanghai Pudong New Area Traditional Chinese Medicine Hospital	信阳市妇幼保健院 Xinyang Maternal and Child Health Hospital
复旦大学附属儿科医院 Fudan University Children's Hospital	复旦大学附属耳鼻喉科医院 Fudan University Otorhinolaryngology Hospital	同济大学附属上海市第四人民医院 Tongji University Shanghai Fourth People's Hospital	上海普陀区中医医院 Shanghai Putuo District Traditional Chinese Medicine Hospital	上海市浦东新区老年医院 Shanghai Pudong New Area Old People's Hospital	信阳市第五人民医院 Xinyang Fifth People's Hospital	信阳市人民医院 Xinyang People's Hospital

### ADDRESS 公司地址

上海市徐汇区: 漕溪北路88号圣爱大厦2112室  
Room 2112, Charity Building, No. 88, Caoyi North Road, Xuhui District, Shanghai

上海市虹口区: 水电路1388号虞夏大厦902 (1-4)  
Room 902 (1-4), Yuxia Building, No. 1388, Shuizhi Road, Hongkou District, Shanghai



# 以科技为信 以患者为念

IN PEOPLE WE BELIEVE



## 公司概况 Company Profile

信念医药集团 (Belief BioMed Inc.,BBM) 是一家全球化的集基因治疗产品研发、生产和临床应用为一体的高科技企业,致力于通过安全高效的病毒载体技术为严重遗传疾病和慢性疾病提供更加有效的创新性基因疗法。

Belief BioMed Inc. (BBM) is a globally innovative biotech company that integrates the development, manufacturing and clinical application of gene therapy products. The company is committed to providing innovative and more effective gene therapies for severe genetic and chronic diseases through safe and efficient viral vector technology.

## 技术与平台 Technology & Platform

### 工程化载体 Vector System



- 工程化AAV衣壳  
Engineered AAV vector
- 更高的递送效率  
Highly efficient delivery
- 更强的组织靶向性  
Tissue-specific targeting
- 更低的免疫原性  
Lower immunogenicity

### 多元的产品管线 Pipeline



- 罕见遗传疾病  
Rare genetic diseases
- 重大常见疾病  
Major common diseases
- 通过中国的研究者发起临床研究(IIT)  
加速产品的临床开发速度  
Accelerated clinical development speed via investigator-initiated-trial pathway in China (IIT)

### 自主的生产平台 In-house Manufacturing



- 灵活的商业化交付能力(最高达2,000L)  
Flexible commercial scale capability (up to 2,000L)
- 先进成熟的分析方法及生产工艺开发能力  
Advanced & mature AD/PD capability
- 优于国际数量级水平的成本控制  
Cost control outperforming international standards by orders of magnitude

## 信玖凝® (波哌达可基注射液)

- 用于中重度血友病B (先天性凝血因子IX缺乏症) 成年患者的治疗
- 临床研究结果发表在《柳叶刀-血液病学》、《新英格兰医学杂志》和《自然-医学》
- 全球首个获批上市使用工程化衣壳的AAV基因治疗产品

### Synjunex™ (Dalnacogene Ponparvovec Injection)

- For the treatment of adult patients with moderate to severe hemophilia B (congenital coagulation factor IX deficiency)
- The clinical study results have been published on *The Lancet Haematology*, *The New England Journal of Medicine* and *Nature Medicine*
- The world's first approved AAV gene therapy product utilizing an engineered capsid



Marketed (已上市)  
BTD/PR



Marketed (已上市)



ODD/RPDD



ATMP



ODD

备注:

1. BTD: 突破性治疗品种; ODD: 孤儿药资格认定; RPDD: 儿科罕见病资格认定; ATMP: 先进治疗药物分类认证
2. 以上信息仅供介绍, 非用药指导。医疗决策请咨询专业人士。

1. BTD: Break-through Designation; ODD: Orphan Drug Designation; RPDD: Rare Pediatric Disease Designation; ATMP: Advanced Therapy Medicinal Product

2. The above is descriptive information only, not a substitute for professional medical advice.

# 信念医药

Belief BioMed Inc.

官网: <https://www.beliefbiomed.com>

全球网络: 上海 | 北京 | 苏州 | 香港 | 美国

商务合作: [bd@beliefbiomed.com](mailto:bd@beliefbiomed.com) 总机电话: 021-3358 8288

公共关系: [PR\\_BBM@beliefbiomed.com](mailto:PR_BBM@beliefbiomed.com) 投资者关系: [IR\\_BBM@beliefbiomed.com](mailto:IR_BBM@beliefbiomed.com)





sanofi

We are committed to and  
focused on caring for the  
*rare disease community*

# Rare Disease Platform

- From the generation and characterization of rare disease animal model to colony management and pre-clinical pharmacology research
- Focus on a wide range of disease areas, including rare hematological, metabolic, neurological, muscular, and immunological disorders

## From Model Generation to Pharmacology

### Model generation & characterization (6-12 months)

- Broad range of customized animal models
- Zygotes injection & embryo transfer
- Model characterization

### Colony management (0-12 months)

- Lineage purification
- Conventional breeding
- *In vitro* fertilization (IVF)
- Embryo & sperm cryopreservation

### Efficacy, toxicity PK/PD (0-6 months)

- Featured assay: behavior test, metabolite detection, MRI, micro-CT, EEG, electron microscope
- Multiple modalities: ERT, RNA, AAV, ASO, HSC, small molecule

## In House Collection of Mouse & Rat Rare Disease Models

### Metabolic

- Gaucher
- Pompe disease
- Fabry
- MPS I
- Methylmalonic acidemia
- MPS II
- Propionic acidemia
- Citrullinemia
- Glutaric aciduria type I
- Hyperuricemia
- Hypertyrosinemia
- Arginase-I deficiency
- Primary hyperoxaluria
- Hyperhomocysteinemia
- Wilson's disease
- Phenylketonuria
- Ornithine transcarbamylase deficiency

### Hematological

- Hemophilia A
- Hemophilia B
- B-thalassemia
- Sickle cell disease
- Pyruvate kinase deficiency
- Polycythemia vera
- Myelofibrosis
- Aplastic anemia
- Porphyria

### Immunological

- Myasthenia gravis
- Immune hemolysis
- Immune thrombocytopenia
- Autoimmune hemolytic anemia
- Ankylosing spondylitis
- Cryopyrin-associated periodic syndromes

### Neurological

- Spinal muscular atrophy
- Tourette's syndrome
- GBA-associated Parkinson
- Huntington's disease
- Amyotrophic lateral sclerosis
- Rett syndrome
- Infantile spasms
- Spinocerebellar ataxia
- Angelman syndrome
- Dravet syndrome

### Others

- Duchenne muscular dystrophy
- Hereditary angioedema
- Alport syndrome
- Hypophosphatasia

### Contact us



400-820-0985 (China)  
857-413-2800 (U.S.)  
+86 (21) 2066-3734 (Global)



wuxiconcierge@wuxiapptec.com



www.wuxiapptec.com



# Your Trusted Partner in Rare Disease AAV Gene Therapy

## 值得信赖的罕见病 AAV 基因治疗合作伙伴

立足于10余年病毒设计经验以及批量GMP生产能力, 劲帆医药为罕见病AAV基因个性化治疗提供从基础研究到临床试验的全流程一站式服务, 成为您AAV基因个性化治疗的最佳伙伴。

With over 10 years of expertise in viral vector design and GMP manufacturing, Genevoyager is your trusted one-stop partner for personalized AAV gene therapy development, from basic research to clinical trials.

✉ [marketing@genevoyager.com](mailto:marketing@genevoyager.com)  
 🌐 [www.genevoyager.com](http://www.genevoyager.com)

## 一站式个性化治疗服务平台 One-Stop Personalized Therapy Service Platform



## 项目经验 Proven Service Experience & Impact

**8**  
项IND/IIT合作  
8 IND/IIT  
Collaborations

**1,100+**  
篇高分论文  
1,100+ High-Impact  
Publications

**15**  
项AAV技术平台药物研发  
15 AAV Drug  
Development Projects

**3,000+**  
个服务顶尖课题组  
3,000+ Leading Research  
Groups Supported

**30+**  
项药物研发  
30+ Drug  
Development Projects

**15,000+**  
位服务科研工作者  
15,000+ Researchers  
Supported

**400+**  
家服务国内外药企  
400+ Pharmaceutical Companies  
Served Worldwide

**30,000+**  
次包装服务  
30,000+ Packaging  
Services



A clinical-stage gene therapy company with proven capability to develop first-/best-in-class therapeutics for global markets.

九天生物作为一家临床阶段基因治疗公司，  
致力为全球市场研发首创/同类最佳的创新疗法。



**SKG1120**

IRD-Inherited Retinal Disease

遗传性视网膜变性



**SKG0201**

SMA Type 1

脊髓性肌萎缩症 I型



**SKG0907**

DCM-Dilated Cardiomyopathy

扩张型心肌病



**SKG1601**

ACH-Achondroplasia

软骨发育不全

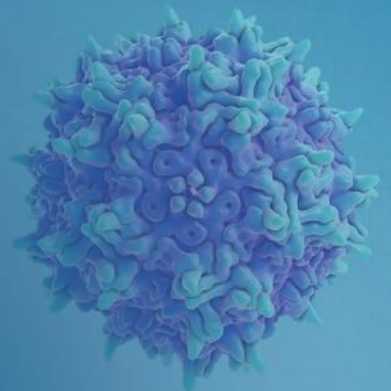
### capDRIVE® Platform

- Unique capsid library backbone design
- Innovative capsid recovery technology
- Various library delivery routes
- Novel capsids discovered for ocular, CNS, cardiac, muscular and liver applications
- Screen in multiple species for high translatability to human

### capDRIVE® 技术平台

- 独特的衣壳文库设计
- 创新的衣壳回收技术
- 多种文库递送途径
- 发现的新型衣壳：适用于眼科、中枢神经系统、心脏、肌肉及肝脏等应用领域
- 多物种筛选：以提高向人类临床转化的可预测性

[www.skytx.com](http://www.skytx.com)



# 专注出生健康 守护母婴安全

Dedicated to birth health, protecting maternal and infant safety

1000<sup>+</sup>  
家

为全国范围内1000+家新筛中心和产前诊断中心提供专业的产品与服务  
Provides professional products and services to 1,000+ newborn screening and prenatal diagnosis centers nationwide

1.5<sup>+</sup>  
亿

累计筛查超过1.5亿人次  
Over 150 million screenings cumulatively

4<sup>+</sup>  
万

赋予4万+存在先天缺陷胎儿的家庭知情选择权  
Empowered 40,000+ families with fetuses carrying birth defects to make informed choices

6<sup>+</sup>  
万

帮助6万+罹患遗传代谢病的新生儿重获新生  
Saved the lives of 60,000+ newborns with inborn errors of metabolism



一级预防

Primary prevention



二级预防

Secondary prevention



三级预防

Tertiary prevention



客服热线 400-0850-051

浙江博圣生物技术股份有限公司  
地址: 杭州市西湖区转塘街道浮山街300号A座1层  
TEL: 0571-26205108 网址: www.biosan.cn



# NURTURE研究8年随访数据显示：诺西那生治疗的 症状前SMA患儿，能够实现与正常儿童相似的运动功能发育

## ► NURTURE study:

### long-term benefits of nusinersen in presymptomatic SMA over 8 years of follow-up

Kuntz NL,<sup>1</sup> De Vivo DC,<sup>2</sup> Crawford TO,<sup>3</sup> Kirschner J,<sup>4</sup> Finkel RS,<sup>5</sup> Bertini E,<sup>6</sup> Parsons JA,<sup>7</sup> Hwu W-L,<sup>8</sup> Pechmann A,<sup>4</sup> Butterfield, RJ,<sup>9</sup> Foster R,<sup>10</sup> Littauer R,<sup>11</sup> Tichler B,<sup>12</sup> Paradis A<sup>11</sup>, Fradette S<sup>11</sup> on behalf of NURTURE study group

► NURTURE研究纳入25例临床症状前启动诺西那生治疗的SMA患儿，入组最有可能发展为1型或2型SMA的婴儿；  
其中，15例患者携带2个SMN2基因拷贝，10例患者携带3个SMN2基因拷贝\*，首次给药时年龄≤6周，随访约8年<sup>1</sup>。

● 主要终点：所有患儿均存活，且无需永久性通气<sup>1</sup>



● 患儿均存活

● 无需永久性通气<sup>#</sup>

● 未行气管造口术

► 诺西那生治疗的临床症状前SMA患儿，正在实现与正常儿童相似的运动功能发育<sup>1</sup>

● 在8年左右的随访中：100%患者存活且达到无支撑独坐，96%实现了独站，92%实现了独走

最有可能发展成为1型SMA的携带2个SMN2拷贝的患儿，100%存活，100%独坐，93%独站，87%独走

	2个SMN2基因拷贝* (n=15)	2拷贝且CMAP≥2mV** (n=8)	3个SMN2基因拷贝* (n=10)	
● 无支撑坐 <sup>1</sup>	100%	100%	100%	● 达到里程碑
	73%	88%	100%	● 在正常发育的时间窗内 <sup>3</sup>
● 独站 <sup>1</sup>	93%	93%	100%	● 达到里程碑
	27%	50%	100%	● 在正常发育的时间窗内 <sup>3</sup>
● 独立行走 <sup>1</sup>	87%	87%	100%	● 达到里程碑
	40%	75%	100%	● 在正常发育的时间窗内 <sup>3</sup>

在SMA自然病史中，1&2型SMA患者始终不能独立行走，1型SMA患者始终不能无支撑坐<sup>2</sup>

\*携带2个SMN2基因拷贝的患者可能出现1型SMA。携带3个SMN2基因拷贝的患者可能出现2型SMA。 \*\*拷贝数为2的亚组患者是指SMN2基因拷贝数为2，且基线腓肠神经CMAP振幅≥2mV，并可检测到腱反射。

<sup>#</sup>永久性通气定义为：通气支持≥16小时/天且持续>21天未发生急性可逆性事件，或行气管造口术。

SMA：脊髓性肌萎缩症；SMN2：运动神经存活基因2；CMAP：复合肌肉动作电位

1. Kuntz NL, et al. Presented at Cure SMA Meeting.

2. Govoni A, et al. Mol Neurobiol. 2018;55(8):6307-18

3. WHO Multicentre Growth Reference Study Group. Acta Paediatr Suppl. 2006;450:86-95.

# 科利耳®，人工听觉植入专家

Cochlear™, the Expert in the Field of Artificial Hearing Implants

## 30余年助力中国听损患者重回有声世界

Helping Chinese people with hearing loss return to the world of sound for more than 30 years

## 1995年完成第一例人工耳蜗手术

Successfully completed the first cochlear implant surgery in 1995

## 累计帮助近6万中国用户重建听觉

Nearly 60,000 recipients in China now hear with Cochlear's hearing implants

## 不断升级用户聆听体验

Continuously improving the recipients' hearing experience



◀ 更多用户的信赖之选  
Trusted choice from more recipients

遍布全国的18家科利耳客户体验中心  
18 Cochlear Customer Centers in China



## 建立成都听力产业中心

In China for China, opened Cochlear™ Chengdu facility



生产可供应全球使用的高质量产品  
Producing high-quality products for global recipients

◀ 科利耳成都听力产业中心  
Cochlear™ Chengdu facility



◀ 科利耳®Nucleus™ Profile™ Plus 纤薄进阶系列人工耳蜗植入体

Cochlear™ Nucleus™ Profile™ Plus Slim Advanced Series Cochlear Implant

## 通过先行区，为中国听损患者提供与全球同步的最新产品

Providing Chinese hearing loss patients with the latest products synchronized with global through the Pilot Zone

### 新一代智能人工耳蜗系统

Next generation intelligent cochlear implant system



Nucleus™ Nexa™ implant

固件可升级  
Firmware is upgradable



Nucleus™ Kanso® 3 Nexa™ Sound Processor (off-the-ear)

智能声音处理，隐轻量隐形美观  
Intelligent sound processing in a discreet, ultra-light, and aesthetic design



Nucleus™ 8 Nexa™ Sound Processor (behind-the-ear)

智能声音处理，还原自然聆听  
Intelligent sound processing for an authentic listening experience

### 骨传导系统

Acoustic implant system



OSIA300+ Osia™ 2i

科利耳®Osia™ 300系统，全球首创采用Piezo Power压电换能技术、并兼容3T核磁共振(MRI)的主动式骨传导听觉植入系统

The world's first adoption Piezo Power piezoelectric transduction technology, compatible with 3T magnetic resonance imaging (MRI)  
Active bone conduction auditory implant system

仅供先行区使用 Only available in Pilot Zone



博鳌  
Boao Pilot Zone

大湾区  
The Greater Bay Area



# 3<sup>rd</sup> HOPE FOR RARE SCIENCE CONFERENCE

## 第三届中国罕见病科研大会

### 鸣谢支持 Acknowledgement

#### 学术支持单位 Supporting Organizations 排名不分先后 Listed in No Particular Order

复旦大学医学遗传研究院  
Institute of Medical Genetics and Genomics, Fudan University

浙江省肿瘤医院  
Zhejiang Cancer Hospital

浙江大学医学院附属儿童医院  
Children's Hospital of Zhejiang University School of Medicine

良渚实验室  
Liangzhu Laboratory

上海交通大学药学院  
School of Pharmaceutical Sciences, Shanghai Jiao Tong University

东南大学生命科学与技术学院  
School of Life Science and Technology, Southeast University

中国农业大学生物学院  
College of Biological Sciences, China Agricultural University

云南大学生命科学学院  
School of Life Sciences, Yunnan University

天津医科大学基础医学院  
School of Basic Medical Sciences, Tianjin Medical University

OAE Publishing Inc.

#### 大会指定学术期刊 Official Scientific Journal

Human Gene Therapy

#### 大会合作伙伴 Sponsors

黄金合作伙伴  
Gold Sponsors



白银合作伙伴  
Silver Sponsors



青铜合作伙伴  
Bronze Sponsors



#### 媒体支持 Media Partners





# 3<sup>rd</sup> HOPE FOR RARE SCIENCE CONFERENCE

## 第三届中国罕见病科研大会

June 25-27, 2026 | Shanghai, China



扫码了解大会信息



照片直播

主办方  
Host



HOPE FOR RARE  
FOUNDATION  
瑞鸥公益基金会

联合主办方  
Co-hosts



国家儿童医学中心  
复旦大学附属儿科医院



蔻德罕见病中心  
Chinese Organization for Rare Disorders