

# 서울대학교병원 희귀질환센터 심포지엄

## Embracing Genomics in Rare Disease Care

2022.11.25 | 금요일 | 11:30 ~ 17:30

서울대학교병원 의학연구혁신센터(CMI) 서성한 연구홀(Online & Offline 병행)

대한의사협회 5평점

\* 연수평점 산정 기준은 사전등록자에 한하여 최초 로그인 시간, 최종 로그아웃 시간을 기준으로 이수시간이 계산됩니다.

\* 본 심포지엄은 산정특례 극희귀질환 진단의사의 교육이수에 해당되는 심포지엄입니다.



### 사전등록 접속방법

#### 1. QR코드 접속



#### 2. 웹페이지 접속

<http://snuhrdc.co.kr/A/>



Online 및 Offline 참석을 위해 사전등록이 필요합니다.

\* 온라인 참석: 사전등록자에 한해 접속링크 제공됩니다. \* 오프라인 참석: 사전등록자에 한해 점심식사가 제공됩니다.

### 프로그램

시간	주제	연자
<b>11:30-13:00</b>	<b>Session 01: Education Session</b>	<b>좌장: 고정민</b> 서울대학교병원 소아청소년과
11:30-12:00	임상의들을 위한 유전학개론	김종일 서울대학교 의과대학 생화학교실
12:00-12:30	임상의에게 유용한 genome/mutation database & genome browser 소개	임병찬 서울대학교병원 소아청소년과
12:30-13:00	Predicting the impact of genomic variant: pathogenic, likely pathogenic, or VUS	이승복 서울대학교병원 임상유전체의학과
13:00-13:20	Break	
<b>13:20-15:40</b>	<b>Session 02: SNUH RDC Updates</b>	<b>좌장: 박경수</b> 서울대학교병원 임상유전체의학과
13:20-13:25	축사	박경수 서울대학교병원 임상유전체의학과장
13:25-13:30	개회사	채종희 서울대병원 희귀질환센터장
13:30-14:00	Undiagnosed Diseases Program Updates	문장섭 서울대학교병원 임상유전체의학과
14:00-14:30	소아 희귀질환 AI 사업	김수연 서울대학교병원 임상유전체의학과
14:30-14:40	Break	
14:40-15:10	임상유전체의학과 협진외래 및 유전상담의 실제	김만진 서울대학교병원 임상유전체의학과
15:10-15:40	Discovery of Novel Gene Candidates using 5k Rare Disease Exomes	윤지훈 서울대학교병원 임상유전체의학과
15:40-16:00	Break	
<b>16:00-17:30</b>	<b>Session 03: Plenary Lecture</b>	<b>좌장: 채종희</b> 서울대학교병원 임상유전체의학과
16:00-16:40	Epigenetics in Rare Disease	이철환 서울대학교 의과대학 약리학교실
16:40-17:20	Genome editing in Rare diseases	배상수 서울대학교 의과대학 생화학교실
17:20-17:30	Q&A	
17:30	Closing	