

2026 Annual Conference of Medical Genetics & Genomics at AMC

| 일 시 | 2026년 10월 29일(목) 09:00-17:10
| 장 소 | 서울아산병원 교육연구관 지하 1층 대강당
| 평 점 | 대한의사협회 5점



INVITATION

안녕하십니까?

서울아산병원 의학유전학센터는 희귀유전질환 분야의 최신 지견과 임상 적용 경험을 공유하기 위한 심포지엄을 매년 개최해 오고 있습니다. 올해도 10월 29일에 개최되는 심포지엄에 희귀유전질환을 진료하고 연구하시는 여러 선생님들을 모시게 되어 매우 기쁘게 생각합니다.

이번 심포지엄은 long-read 염기서열분석 및 국가 단위 유전체 프로젝트의 성과를 바탕으로 유전질환 진단, 연구 및 윤리 사회적 쟁점을 조망하고, 희귀유전질환의 유전학적 이해와 임상 관리, 새로운 치료 동향을 소개하는 자리를 마련하였습니다.

최근 급속히 발전하고 있는 PacBio 및 기타 long-read 분석 기술의 최신 지견과 서울아산병원의 임상 데이터에 기반한 실제 활용과 성과를 논의하고, 국내에서 진행 중인 유전체 프로그램과 코호트 데이터를 바탕으로 유전체 기술의 진단적 가치를 살펴보고자 합니다.

제노바 대학의 Mohamad Maghnie 교수님의 연골무형성증(achondroplasia) 최신 치료에 대한 강연과 희귀유전질환의 새로운 치료 접근 및 임상시험 결과를 발표하는 세션을 통하여 희귀유전질환 치료의 현재와 미래에 대한 활발한 논의를 기대해 봅니다.

이번 심포지엄을 통해 여러 선생님들의 소중한 경험을 공유하고, 유전체 기술을 활용한 희귀질환 진단과 치료, 윤리·사회적 논의의 최신 동향을 함께 정리하는 뜻깊은 자리가 되기를 기대합니다. 바쁘신 일정 중에도 부디 참석하시어 자리를 빛내 주시길 감사하겠습니다.

2026년 8월
서울아산병원 의학유전학센터 소장 서 울 주

PROGRAM

09:00-09:20	등록	
09:20-09:30	개회사	서울주 (서울아산병원 의학유전학센터 소장)
Session I. Long-read genome sequencing		좌장: 서울주 (서울아산병원 의학유전학센터)
09:30-10:05	Clinical application of PacBio HiFi genome technology in rare genetic disorders with recent updates	박두현 (Senior Manager, Market Development, PacBio)
10:05-10:40	Application of TruPath genome technology in rare genetic disorders	Michael Fietz (Clinical BI Specialist, Illumina)
10:40-11:00	Long-read genome sequencing experience at AMC	황수진 (서울아산병원 의학유전학센터)
11:00-11:10	Discussion	
11:10-11:25	Coffee Break	
Session II. Enhancing diagnosis in genome sequencing		좌장: 손영배 (아주대병원 의학유전학과)
11:25-11:50	국가바이오빅데이터 시범사업 재분석 및 IrGS(Long-read genome sequencing)의 적용	서고훈 (쓰리빌리언)
11:50-12:15	K-gNBS (Korean Genomic Newborn screening) program: a Pilot study of 200 newborns	황수진 (서울아산병원 의학유전학센터)
12:15-12:30	Discussion	
12:30	Group Photo	
12:30-14:00	Luncheon	
Session III. Achondroplasia		좌장: 유한욱 (차의과대학 소아청소년과)
14:00-14:50	Comprehensive management and recent treatment in Achondroplasia	Dr. Mohamad Maghnie (University of Genoa, Italy)
14:50-15:00	Discussion	
Session IV. ELSI (Ethical, Legal, and Social Implications) in genome sequencing		좌장: 박현영 (을지대대)
15:00-15:20	Data sharing: lessons from international studies	김한나 (연세대학교 의과대학)
15:20-15:40	임신 부부들의 신생아 유전 검사 인식 조사	유원후 (연세대학교 의과대학)
15:40-15:50	Discussion	
15:50-16:10	Coffee break	
Session V. New treatment for rare disease		좌장: 김유미 (세종충남대학교병원 소아청소년과)
16:10-16:30	신경섬유종증 2형에서 신약임상연구 중간 분석	이범희 (서울아산병원 의학유전학센터)
16:30-16:50	한국인 지방산대사이상질환 환자에서 treheptanoin의 장기적 안정성 및 유효성 평가	박준홍 (서울아산병원 의학유전학센터)
16:50-17:00	Discussion	
17:00	폐회사	

REGISTRATION

● 심포지엄 등록비(교재 포함)

전문의, 전공의, 간호사, 유전상담사, 임상병리사, 연구원, 대학원생 등	
원내 직원	10,000원
원외 직원	10,000원

● 사전접수 마감일 : 2026년 10월 22일(목) 17:00

● 계좌번호 : KEB하나은행 900-406347-471 (예금주: 서울아산병원)

● 문의처 : 서울아산병원 의학유전학센터 김아람

(02-3010-4702, E-mail : amcmg@amc.seoul.kr)

※ 기타 : 주차 지원 불가 및 주차공간이 협소하오니 가급적 대중교통 이용을 부탁드립니다.

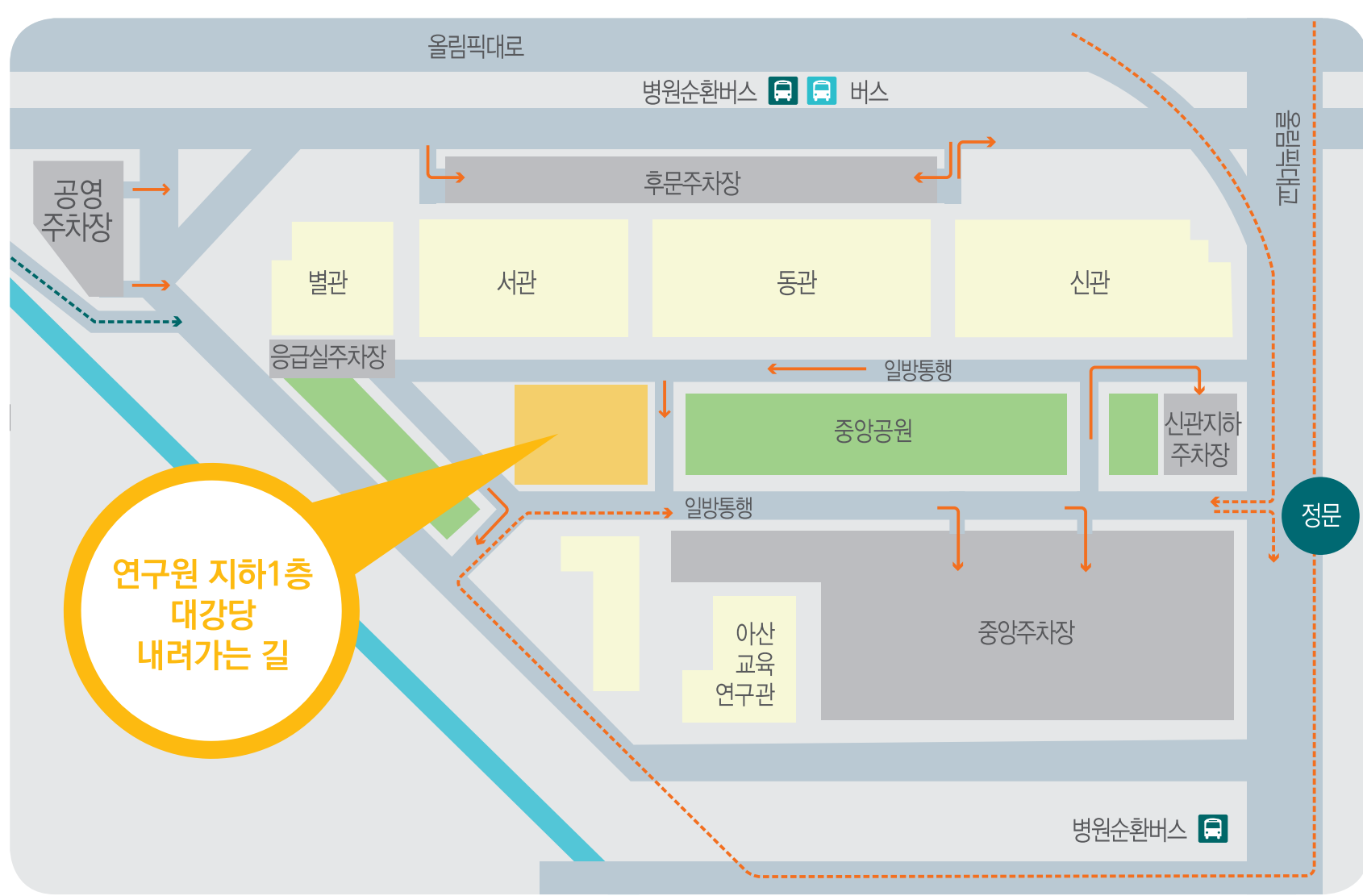
※ 의사연수평점 : 5평점

● 서울아산병원 의학교육 홈페이지를 통한 사전 등록

<https://www.amc.seoul.kr/asan/academy/event/eventList.do>

“2026 Annual Conference of Medical Genetics & Genomics at AMC” 조화하여 사전등록 신청

INFORMATION MAP



● 아산생명과학연구원 지하 1층 대강당으로 이동 시 서관 정문 맞은편 옥외정원에 위치한 계단 이용 부탁드립니다.

- 대중교통 이용 시



지하철 이용 시

- ② 잠실나루역 3번 출구 → 4318 버스 승차 → 하차(울산대학교 의과대학)
- ② 잠실역 7번 출구 → 4318 버스 승차 → 하차(울산대학교 의과대학)
- ⑤ 천호역 9번 출구 → 4318 버스 승차 → 하차(서울아산병원 장례식장)
- ⑤ 천호역 9번 출구 → 112-5 버스 승차 → 하차(울산대학교 의과대학)
- ⑤ 강동역 1번 출구 → 112-5 버스 승차 → 하차(울산대학교 의과대학)
- ① 강동구청역 5번 출구 → 112-5 버스 승차 → 하차(울산대학교 의과대학)
- ① 몽촌토성역 1번 출구 → 4318 버스 승차 → 하차(울산대학교 의과대학)
- ④ 한성백제역 2번 출구 → 40 버스 또는 340 버스 승차 → 올림픽회관 하차 → 4318 버스 승차 → 하차(울산대학교 의과대학)



버스 이용 시

- 4318 울산대학교 의과대학 또는 서울아산병원 장례식장 하차(사당역동 ↔ 서울아산병원)
- 112-5 울산대학교 의과대학 하차(하남 미사동 ↔ 서울아산병원)
- 97 울산대학교 의과대학 하차(남양주 호평동 ↔ 강변역 ↔ 서울아산병원)

| 주최 | 서울아산병원 | 의학유전학센터

| 후원 | 질병관리청 | 울산대학교 산업대학원 유전상담학전공