

高雅



男，博士。研究方向为妇幼健康与疾病研究。

2012 年进入华大后一直从事无创产前基因检测 (NIPT) 技术的临床应用和技术拓展工作，曾任华大健康临床应用专家、华大医学无创产前基因检测产品经理，现任深圳市出生缺陷筛查工程实验室主任、深圳华大生命科学研究院母婴健康研究中心实验室负责人。熟悉高通量测序技术在母胎医学以及罕见病诊断领域内的应用，致力于临床创新型分子检测技术的研发。目前带领实验室团队开展以下方向的研究：

1. 合作建立大型自然人群出生队列和辅助生殖人群队列，构建多维度、高质量的生物样本库和临床信息库，开展大样本量、大数据的流行病学和群体遗传学研究；
2. 开展针对妊娠特有疾病、异常妊娠、胎儿异常、出生缺陷的基因组学研究，寻找致病遗传因素和潜在遗传分子标记物；
3. 开发用于遗传性疾病孕前和孕期检测的新型临床检材和检测方法，提升检测效果，完善现有出生缺陷防控体系。承担和参与国家自然科学基金青年科学基金项目、广东省重点领域研发计划、深圳市科创委知识创新计划等多个科研项目。目前已在 *Ultrasound ObstetGynecol*、*PrenatDiagn*、*Genome Med* 等国际期刊发表论文 12 篇，并多次受邀在欧洲人类遗传学年会 (ESHG)、国际产前诊断协会年会 (ISPD)、中国胎儿医学大会上做大会发言。