

《医学基础 III》教学大纲（理论）

（授课对象：临床医学“5+3”一体化（含临床朱宪彝班、儿科班）专业）

前 言

本课程目的是使医学生掌握医学遗传学的基本规律、基本理论和基本知识，了解学科的发展新成就和新技术，正确认识遗传与疾病的关系，为基础医学和临床医学的学习与实践奠定坚实的基础。教学内容分三级要求，第一级是掌握的内容，是教师理论课讲授的重点，也是考试的重点；第二级是熟悉的内容，教师应选择性地讲授，未讲授的部分由学生自学；第三级为了解的内容，供学有余力的学生自学。为适应现代医学的迅速发展，教师在授课过程中应及时补充本学科的新进展，甚至修正教学内容。

本大纲适用于临床医学“5+3”一体化（含临床朱宪彝班、儿科班）专业，教学总学时数 36 学时，其中理论课 24 学时。

第一章 遗传性疾病的概述

一、教学目标

- （一）掌握人类遗传病概念及特征
- （二）掌握人类遗传病的分类
- （三）了解人类对遗传病的早期认识、研究历程及展望

二、教学内容

- （一）人类遗传病概念及特征
- （二）人类遗传病的分类
- （三）人类对遗传病的早期认识、研究历程及展望

三、教学学时安排

1 学时

四、教学方法

课堂讲授

第二章 遗传的细胞和分子基础

一、教学目标

- (一) 掌握人类基因组的组成、特征
- (二) 掌握遗传的基本规律
- (三) 熟悉人类基因突变的概念及类型
- (四) 熟悉人类配子（精子、卵子）的发生
- (五) 了解基因突变的生物学效应及诱变因素

二、教学内容

- (一) 人类基因组的组成及特征
- (二) 人类基因突变的概念、类型、生物学效应及诱变因素
- (三) 遗传的基本规律
- (四) 配子发生

三、教学学时安排

2 学时

四、教学方法

课堂讲授

第三章 人类染色体与染色体病

一、教学目标

- (一) 掌握人类染色体的基本特征和人类正常核型
- (二) 熟悉 Down 综合征的遗传学类型、Turner 综合征、Klinefelter 综合征的临床特征
- (三) 熟悉染色体畸变的主要类型和发生机制
- (四) 了解染色体的研究方法
- (五) 了解染色体异常综合征的常见疾病

二、教学内容

- (一) 人类染色体的基本特征

1. 染色质与染色体

2. 性染色质的类型及 Lyon 假说 (X 染色体的失活)

3. 人类染色体的数目、结构和形态

4. 性染色体与性别决定

5. 人类正常核型

6. 染色体的研究方法

7. 人类染色体的多态性

(二) 染色体畸变

1. 染色体畸变发生的原因

2. 染色体数目异常

3. 染色体结构畸变

(三) 染色体病 (染色体异常综合征)

1. 常染色体病

Down 综合征; 18 三体综合征; 13 三体综合征; 猫叫综合征; 微缺失或微重复综合征

2. 性染色体病

Klinefelter 综合征; Turner 综合征; XYY 综合征; X 三体综合征; 脆性 X 染色体综合征;

两性畸形

三、教学学时安排

5 学时

四、教学方法

课堂讲授

第四章 单基因遗传与单基因遗传病

一、教学目标

(一) 掌握单基因遗传的基本概念及系谱分析方法

(二) 掌握常染色体显性遗传病、常染色体隐性遗传病、性连锁遗传病的遗传特点和系谱特征

(三) 熟悉非经典性孟德尔遗传的多种遗传方式和现象

二、教学内容

（一）单基因遗传的基本概念及系谱分析方法

（二）单基因遗传与疾病

1. 常染色体显性遗传病的遗传

2. 常染色体隐性遗传病的遗传

3. X 连锁显性遗传病的遗传

4. X 连锁隐性遗传病的遗传

5. Y 连锁遗传病的遗传

（三）非经典性孟德尔遗传

三、教学学时安排

4 学时

四、教学方法

课堂讲授

第五章 生化遗传病

一、教学目标

（一）掌握生化遗传病的概念和类别

（二）熟悉镰形细胞贫血病的发病机制

（三）了解各类生化病的致病机制、主要疾病名称及表型特征

二、教学内容

（一）血红蛋白病（镰状细胞贫血症等）和珠蛋白生成障碍性贫血（地中海贫血症等）

（二）血浆蛋白病（血友病等）

（三）酶蛋白病（氨基酸、糖类、脂类等代谢障碍）

（四）受体蛋白病

（五）膜转运载体蛋白病

三、教学学时安排

2 学时

四、教学方法

课堂讲授

第六章 多基因遗传与多基因遗传病

一、教学目标

- (一) 掌握多基因遗传的概念、特点及决定因素
- (二) 熟悉易患性、遗传度的概念
- (三) 了解多基因遗传病发病机制的相关学说和致病基因的研究方法
- (四) 了解几种常见多基因遗传病

二、教学内容

- (一) 常见多基因病及复杂性状的决定因素
- (二) 多基因遗传病发病机制的相关学说
- (三) 多基因遗传病致病基因的研究方法
- (四) 几种常见多基因遗传病（精神分裂症、糖尿病等）

三、教学学时安排

2 学时

四、教学方法

课堂讲授

第七章 群体遗传

一、教学目标

- (一) 掌握 Hardy-Weinberg 平衡定律的内容
- (二) 熟悉影响群体遗传平衡的几种因素
- (三) 熟悉近婚系数的概念、计算和近亲婚配的危害
- (四) 了解 Hardy-Weinberg 平衡定律的应用

二、教学内容

- (一) 遗传平衡定律（Hardy-Weinberg 平衡定律）

1. 基因频率与基因型频率

2. Hardy-Weinberg 平衡定律的内容

（二）Hardy-Weinberg 平衡定律的应用

（三）影响群体遗传平衡的因素

1. 突变

2. 选择

3. 遗传漂变

4. 迁移

5. 近亲婚配和近婚系数

三、教学学时安排

2 学时

四、教学方法

课堂讲授

第八章 遗传与肿瘤

一、教学目标

- （一）掌握 Ph 染色体形成机制
- （二）掌握肿瘤发生的“二次突变学说”
- （三）熟悉癌基因和抑癌基因的概念
- （四）熟悉肿瘤发生的几种遗传学理论
- （五）了解遗传型恶性肿瘤的种类

二、教学内容

- （一）染色体异常与肿瘤（标记染色体：Ph 染色体等）
- （二）癌基因
- （三）肿瘤抑癌基因
- （四）遗传型恶性肿瘤
 - 1. 常染色体显性遗传的恶性肿瘤综合征
 - 2. 常染色体隐性遗传的恶性肿瘤综合征

（五）肿瘤发生的遗传学理论

1. 单克隆起源假说
2. 癌基因理论
3. 肿瘤抑制基因理论（二次突变假说）
4. 肿瘤发生的染色体理论
5. 肿瘤的多步骤遗传损伤学说

三、教学学时安排

2 学时

四、教学方法

课堂讲授

第九章 临床遗传

一、教学目标

- （一）掌握遗传病诊断的常用方法及原理
- （二）熟悉遗传病治疗的常用方法及原则
- （三）熟悉遗传咨询中再显危险率的估计
- （四）了解遗传病预防的意义及内容

二、教学内容

（一）遗传病的诊断

1. 临症诊断：病史、症状和体征检查；系谱分析；细胞遗传学检查；生化检查；基因诊断
2. 症状前诊断
3. 产前诊断
4. 胚胎植入前诊断

（二）遗传病的治疗

1. 常规治疗：手术治疗；药物治疗；饮食治疗
2. 基因治疗

（三）遗传病的预防

1. 遗传筛查
2. 遗传咨询：咨询对象、步骤；不同类型遗传病的再显危险率的估计
3. 遗传登记与随访
4. 遗传保健

三、教学学时安排

4 学时

四、教学方法

课堂讲授

《医学基础 III》教学大纲（实验）

（授课对象：临床医学“5+3”一体化（含临床朱宪彝班、儿科班）专业）

前 言

本大纲的目的是为医学生制定每次实验课应掌握的基本理论知识和基本技术的要求，使学生能较为系统地掌握相关学科的基本技术和方法，并为后续课程打下坚实的基础。

本大纲适用于临床医学“5+3”一体化（含临床朱宪彝班、儿科班）专业，教学总学时数 36 学时，其中实验课 12 学时。

实验一 小鼠精母细胞减数分裂标本的制备和观察

一、教学目标

- （一）了解有性生殖过程中减数分裂的意义
- （二）熟悉减数分裂各时期的主要特点，能在光镜下区分
- （三）掌握小鼠精母细胞减数分裂标本制备的基本技术

二、教学内容

- （一）小鼠精母细胞减数分裂标本的制备
- （二）小鼠精母细胞减数分裂标本的镜下观察及记录

三、教学学时安排

4 学时

四、教学方法

实验教学

实验二 人类染色体标本的制备和观察

一、教学目标

- （一）熟悉光镜下人类染色体的形态（非显带、G 显带）和数目特征
- （二）熟悉人源细胞系的短期培养方法
- （三）掌握人类染色体标本的制备方法

二、教学内容

- (一) 实验材料的采集：人源细胞系的复苏和培养（课前完成）
- (二) 人源细胞系中期染色体非显带标本的制备：制片和染色
- (三) 人类染色体非显带标本的镜下观察及记录（绘图或拍照）
- (四) 人类染色体 G 显带标本（示教片）的镜下观察

三、教学学时安排

5 学时

四、教学方法

实验教学

实验三 核型分析

一、教学目标

- (一) 熟悉人类各组染色体的数目和形态特征
- (二) 掌握人类染色体核型分析的方法，能正确分组和辨别性别

二、教学内容

- (一) 正常人类体细胞染色体标本图片的观察和计数
- (二) 正常人类核型分析——染色体剪贴（辨别性别后，在剪贴图下方书写相应的核型）

三、教学学时安排

3 学时

四、教学方法

实验教学