

《精准医学》教学大纲（理论）

（授课对象：全校各专业公共选修课）

前 言

精准医学的本质是通过基因组、蛋白质组等组学技术和医学前沿技术，对大样本人群与特定疾病类型进行生物标志物的分析与鉴定、验证与应用，从而精确寻找到疾病产生的原因和治疗的靶点，并对一种疾病的不同状态和过程进行精确亚分类，最终实现对疾病和特定患者进行个性化精确治疗的目的，提高疾病预防与诊治的效果。精准医学就是要根据每位患者的个人特征，量体裁衣式地制定个性化治疗方案。

本课程主要讲解精准医学相关的基础研究以及目前在肿瘤诊断和治疗方面的应用关系。主要介绍利用人类基因组及相关系列技术对疾病分子生物学基础的研究以及在临床中的应用，包括二代测序、基因组异常与肿瘤发生发展的关系、基因检测协助肿瘤的诊断、分子分型、鉴别、预后和指导治疗等。精准医疗课程的设立，可以激发学生对新一代医疗模式和解决方案前进方向的兴趣，培养科学探索的精神，从分子生物学本质思考疾病，将人类基因组学、蛋白质组学等基础医学研究成果和临床医学结合起来，找到疾病的驱动因子，实现对疾病的精准诊断、精准评估、精准治疗和精准预防，为以后的深入学习奠定基础。

本大纲适用于各专业。教学总学时数 16 学时，其中理论课 8 学时。

第一章 精准医学概述

一、教学目标

- （一）熟悉人类基因组的组成和遗传规律
- （二）熟悉人类基因组学和基因组学研究
- （三）了解精准医学的概念和发展现状

二、教学内容

- （一）人类基因组的组成和遗传规律
- （二）基因及基因表达调控

（三）基因突变及其产生的生物学效应

（四）人类基因组学与健康

（五）精准医学中的基因组研究

三、教学学时安排

2 学时

四、教学方法

课堂讲授

第二章 高通量测序技术在精准医学中的应用

一、教学目标

（一）熟悉二代测序的概念和内容

（二）熟悉二代测序研究的方法技术

（三）了解二代测序技术在精准医学中的应用

二、教学内容

（一）二代测序技术的概念

（二）二代测序研究的相关技术

（三）精准医学中二代测序的作用

（四）二代测序在医学中的应用现状

三、教学学时安排

2 学时

四、教学方法

课堂讲授

第三章 大数据分析在精准医学研究中的应用

一、教学目标

（一）熟悉大数据的概念和特点

（二）了解生物信息学的主要研究方法和研究内容

二、教学内容

- (一) 生物医学大数据简介
- (二) 生物信息学概述
- (三) 大数据分析在精准医学中的应用案例

三、教学学时安排

2 学时

四、教学方法

课堂讲授

第四章 精准医学在肿瘤诊断与治疗中的应用

一、教学目标

- (一) 熟悉分子靶向治疗在肿瘤中的应用
- (二) 熟悉精准肿瘤学的概念
- (三) 了解肿瘤的分子分型和靶向治疗

二、教学内容

- (一) 精准肿瘤学概述
- (二) 肿瘤的分子分型
- (三) 基因诊断和靶向药物在肿瘤临床中的应用

三、教学学时安排

2 学时

四、教学方法

课堂讲授

《精准医学》教学大纲（实验）

（授课对象：全校各专业公共选修课）

前 言

精准医学，是依据个体基因组特征和患者的病理特征为基础，以个体化、精细化的方法开展诊断、治疗的临床实践和研究，是医疗的创新方向。在传统医疗模式中，疾病的诊断、预防和治疗忽视了每个患者的细微差别，在人类基因组计划的背景下，科学家逐渐发现，在基因层面上，人体是独一无二的。

本课程实验通过基因检测技术，可以明确每个个体在基因层面的变化，通过实验检测，初步实现对疾病和特定患者进行个性化精确治疗的目的，提高疾病预防与诊治的效果。

本课程实验的设立基于已经应用于临床诊断和治疗的相关疾病的基因检测，可以激发学生对新一代医疗模式和解决方案前进方向的兴趣，从分子生物学本质思考疾病，将人类基因组学、蛋白质组学等基础医学研究成果和临床医学结合起来，实现对疾病的精准诊断、精准评估、精准治疗和精准预防，为以后的深入学习奠定基础。这将帮助学生系统地掌握基本理论和技术，为后续学习打下坚实的基础，也可作为教师备课和评估实验教学水平及实验考试的依据。

本大纲适用于各专业。教学总学时数 16 学时，其中实验课 8 学时。

实验 人乙醛脱氢酶 2（Acetaldehyde dehydrogenase 2, ALDH2）基因分型

一、教学目标

- （一）了解硝酸甘油耐药机制
- （二）掌握口腔黏膜细胞 DNA 提取的方法
- （三）熟悉荧光 PCR 技术

二、教学内容

- （一）口腔细胞的收集与处理
- （二）DNA 提取
- （三）ALDH2 等位基因特异性 PCR 扩增
- （四）结果与耐药性分析

三、教学学时安排

8 学时

四、教学方法

实验教学

实验 叶酸代谢 MTHFR 基因检测

一、教学目标

- (一) 了解叶酸代谢的原理
- (二) 掌握口腔黏膜细胞 DNA 提取的方法
- (三) 熟悉 PCR、琼脂糖凝胶电泳和测序方法

二、教学内容

- (一) 口腔细胞的收集与处理
- (二) DNA 提取
- (三) MTHFR 基因特异性 PCR 扩增
- (四) 测序及结果分析

三、教学学时安排

8 学时

四、教学方法

实验教学

注：根据教学实际情况选做其中一个实验