

《染色体生物学》教学大纲（理论）

（授课对象：基础医学（朱宪彝班）、生物信息学专业）

前 言

本课程的目的是让同学比较系统的掌握人类染色体相关的基本知识，并让同学们了解相关研究领域的重要进展。课程涵盖了染色体的概论、人类染色体与疾病、性染色体、三维基因组与基因表达调控、染色体研究相关技术等主要内容。教学内容分二级要求。第一级是熟悉内容，是教师理论课讲授和学生学习的重点；第二级是了解内容，教师应根据教学过程中学生的理解程度选择性的讲授；或引导学有余力的学生自学和讨论。为适应相关教学内容的发展，教师在教学的过程中可及时补充介绍本学科的新发展。

本大纲适用于基础医学（朱宪彝班）和生物信息学专业。教学总学时数 32 学时，其中理论课 16 学时。

第一章 染色体概论

一、教学目标

- （一）了解染色体研究的经典过程
- （二）了解染色体的结构、功能和行为
- （三）了解染色体技术在现代医学中的应用
- （四）熟悉基因、基因组以及染色体的概念及相关方法技术

二、教学内容

- （一）染色体、基因以及基因组的概念
- （二）染色体研究的发展历程
- （三）染色体生物学与基因组生物学

三、教学学时安排

2 学时

四、教学方法

理论讲授

第二章 人类染色体与疾病

一、教学目标

- （一）了解染色体的基本生物学知识
- （二）了解人类染色体畸变的类型
- （三）熟悉每号染色体的主要特点

(四) 熟悉每号染色体异常与人类各类遗传疾病的关系

二、教学内容

(一) 人类染色体基本生物学知识

1. 人类正常染色体

(1) 人类正常染色体的基本结构

(2) 人类染色体的丹佛体制

(3) 人类染色体带型

(4) 人类染色体的多态性

2. 人类染色体的畸变

(二) 人类染色体与各类遗传疾病的关系

1. 每号人类染色体的主要特征 (以 1-22 号染色体编号为序)

2. 每号人类染色体的异常与人类孟德尔式遗传病、染色体病、复杂性疾病或肿瘤之间的关系 (以 1-22 号染色体编号为序)。

三、教学学时安排

5 学时

四、教学方法

理论讲授

第三章 人类性染色体

一、教学目标

(一) 了解 X 染色体失活的机制

(二) 熟悉性染色体的演化过程

(三) 熟悉 Y 染色体的结构及 Y 染色体在法医学中的应用

二、教学内容

(一) 性染色体概述

1. X 染色体和 Y 染色体的演化

2. 性别决定

(二) X 染色体

1. X 染色体结构

2. X 染色体失活

3. X 染色体相关疾病

(三) Y 染色体

1. Y 染色体的结构

2. Y 染色体上的同源重组与结构变异

3. Y 染色体在法医学中的应用

4. Y 染色体相关疾病

三、教学学时安排

3 学时

四、教学方法

理论讲授

第四章 三维基因组与基因表达调控

一、教学目标

- (一) 了解三维基因组的概念和研究内容
- (二) 了解基因组空间结构影响基因表达的基本机制
- (三) 了解三维基因组在正常生理过程和疾病过程中的变化

二、教学内容

- (一) 三维基因组的概念
- (二) 以 Hi-C 为代表的三维基因组研究技术
- (三) 维持三维基因组的关键分子和机制
- (四) 早期胚胎发育和疾病中的三维基因组动态性

三、教学学时安排

3 学时

四、教学方法

理论讲授

第五章 染色体相关技术

一、教学目标

- (一) 了解比较基因组杂交技术
- (二) 熟悉染色体荧光原位杂交技术、PCR 技术、DNA 序列测定技术、染色体制备技术、G 显带核型分析技术

二、教学内容

- (一) 染色体制备技术
- (二) 显带核型分析技术
 - 1. 染色体显带技术
 - (1) Q 显带、G 显带、R 显带、C 显带、N 显带、T 显带
 - (2) 高分辨显带技术
 - 2. 核型分析技术
 - (三) 染色体荧光原位杂交技术
 - 1. 荧光原位杂交技术概述

2. 荧光原位杂交技术在染色体病诊断中的应用

（四）微阵列芯片杂交技术

1. 比较基因组杂交技术

2. 单核苷酸微阵列

（五）PCR 技术

1. PCR 技术概述

2. PCR 相关技术在遗传病诊断中的应用

（六）DNA 序列测定技术

1. Sanger 测序技术

2. 高通量测序技术

三、教学学时安排

3 学时

四、教学方法

理论讲授

《染色体生物学》教学大纲（实验）

（授课对象：基础医学（朱宪彝班）、生物信息学专业）

前 言

本课程的目的是让学生通过实践掌握多种染色体研究的相关实验方法。本课程为公选课，实验课共 16 学时。课程涵盖了染色体制备与显带、多线染色体制备观察、染色体端粒荧光原位杂交（FISH）等实验。教学内容分二级要求。第一级是熟悉内容，老师示教后学生应在课堂上自主操作；第二级是了解内容，可由实验准备老师或授课教师提前操作，在课堂上对学生进行介绍，基本不需要学生自行操作。

本大纲适用于基础医学（朱宪彝班）和生物信息学专业。教学总学时数 32 学时，其中实验课 16 学时。

实验一 摇蚊幼虫唾液腺染色体的制备及观察

一、教学目标

- （一）了解摇蚊幼虫唾液腺多线染色体的结构
- （二）熟悉蚊幼虫唾液腺多线染色体的制备与染色方法

二、教学内容

- （一）摇蚊幼虫唾液腺多线染色体形成的机制
- （二）摇蚊幼虫的形态结构
- （三）摇蚊幼虫唾液腺的分离
- （四）唾液腺染色体的临时装片与染色
- （五）多线染色体的观察与绘图

三、教学学时安排

4 学时

四、教学方法

实验教学

实验二 肿瘤细胞染色体制备与显带

一、教学目标

- （一）了解细胞体外培养方法
- （二）了解肿瘤细胞染色体畸变的类型
- （三）熟悉培养细胞的染色体标本的制备方法
- （四）熟悉显微镜下各组染色体的形态和数目特征

二、教学内容

- (一) 实验准备：肿瘤细胞的体外培养
- (二) 肿瘤细胞中期染色体标本的制备
- (三) 肿瘤细胞中期染色体标本的观察
- (四) 拍图或绘图记录观察到的肿瘤细胞中期染色体畸变

三、教学学时安排

6 学时

四、教学方法

实验教学

实验三 染色体端粒荧光原位杂交

一、教学目标

- (一) 了解染色体端粒的生物学意义
- (二) 了解荧光原位杂交技术的原理
- (三) 熟悉染色体端粒荧光原位杂交的步骤

二、教学内容

- (一) 细胞的处理与收集
- (二) 细胞染色体标本的制备
- (三) 荧光探针标记
- (四) 结果观察

三、教学学时安排

6 学时

四、教学方法

实验教学