

## 遗传咨询 课程指南

一、课程名称 课程编号：N01001031 中文：遗传咨询 英文：Genetic Counseling

二、开课院系：基础医学院 遗传学系

三、学时学分：总学分：1；总学时：16；理论课学时：8；实验学时或实习学时：8

四、授课对象：全校各专业新生

五、课程基本内容简介：

尽管生活水平和医疗技术都取得了长足的进步，遗传疾病的危害仍然凸显，其发病早，困扰患者终生且大多数目前尚无有效治疗方法，提早预防是降低遗传病危害的有效手段。遗传咨询结合产前诊断和遗传筛查可有效降低常见遗传病的发病。随着遗传病预防、诊断和治疗技术的不断发展，使遗传咨询的内容日益丰富，其重要性也越加明显。

本课程理论主要内容包括遗传咨询的基础知识及国内外发展现状、遗传咨询师的培训、遗传学基本原理、遗传病主要类型、不同水平层次的遗传病检测技术、组学时代的新医学等。课程安排以遗传病发病原因、传递规律和临床诊断技术及原理为贯穿线索，采取课前学生查阅资料，课上教师讲授、学生主题演讲及分组讨论的“阅读—引导—思考—探讨”的开放式教学形式。此外，课程同时包含了实验操作部分：ABO 血型的基因型，与基础理论密切联系的“复等位基因分型检测技术”的学习与操作，有助于加深学生对基因型和表现型的理解。

### 六、教学目标

#### 1. 知识学习目标

通过学习本课程激发大学新生对遗传咨询的兴趣、培养科学探索的精神，促进其对遗传学和临床医学基础知识理论的理解，加强学生对身边的遗传学问题的关注，为以后的深入学习奠定基础。

#### 2. 技能学习目标

掌握遗传病基因诊断技术。

#### 3. 思政目标

序号	章节	专业 知识点	思政元素点	思政目标
1	基因诊断与生物信息学分析	产前诊断	国际医学界知名的华裔遗传学家简悦威，将DNA检测技术用于基因诊断与产前诊断。	鼓励医学生要刻苦耐劳、爱岗敬业，掌握好基础医学知识，为今后的治病救人奠定坚实的基础。
2	组学时代的新医学	人类基因组分析原理	在人类基因组计划实施过程中汇集了来自包括中国在内的多个国家、多种学科背景和具有不同资历的多名研究人员，他们分成若干小组，历经数年努力工作共同完成了人类基因组的测定工作。	人类基因组计划反映了人类命运共同体这一全球价值观的价值；体现了科研人员为共同利益而放弃个人成就的意愿以及坚忍不拔的毅力；增强学生的爱国情怀和民族责任感。

## 七、主要教学方法：

### 1. 理论讲授

采用课前学生查阅资料，课上教师讲授和学生分组讨论的“阅读—引导—思考—探讨”的开放式教学形式，附以观摩和实践等方式，使学生从整体上了解遗传咨询的定义、原则、过程、内涵和意义等，深入理解遗传病的发病原因、传递规律和临床诊断技术及原理。

### 2. 实验教学

教师对实验原理和操作步骤进行讲授，学生按要求进行操作和记录，辅以学生提问讨论，完成实验。

## 八、参考教材（主编、名称、出版社、出版时间）：

### 1. 《复杂疾病的遗传咨询》

主 编：杨进

出版社：科学出版社

2014 年 4 月

### 2. 《医学遗传学》（第3版）

主 编：陈竺

出版社：人民卫生出版社

2015年5月

3. 《医学遗传学》（第7版）

主 编：左伋

出版社：人民卫生出版社

2018年7月

4. 《遗传学》（第4版）

主 编：刘祖洞 吴燕华 乔守怡 赵寿元

出版社：高等教育出版社

2021年3月

5. 《Emery's Elements of Medical Genetics and Genomics》（16th ed）

主 编：Peter D Turnpenny, Sian Ellard, Ruth Cleaver

出版社：Elsevier

2020 年 12 月

6. 《Thompson & Thompson Genetics in Medicine》（8th ed）

主 编：Robert L. Nussbaum, Roderick R. McInnes, Huntington F Willard

出版社：Elsevier

2015 年 5 月

**九、其他参考资料：**

1. 全国精品课程网络平台

2. 遗传学相关网站网址

（1）《遗传》杂志网站

（2）在线人类孟德尔遗传（Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM）

（3）基因与疾病网站

（4）人类基因突变数据库（Human gene mutation database, HGMD）

（5）美国国家生物技术情报中心（National center for Biotechnology Information, NCBI）

（6）Ensembl 基因组序列数据库

（7）人类血红蛋白变异体和地中海贫血突变数据库（A Database of Human Hemoglobin Variants and  
Thalassemia mutations, HbVar）

**十、考核方式：**

1. 任课教师依据学生课堂表现情况自主打分

2. 总成绩比例分配

（1）平时成绩占 60%：包括考勤、文献阅读报告、讨论主讲人、每次讨论积极发言参与等

（2）实验成绩占 40%：包括考勤、实验操作、实验结果及分析

附表：教学计划表

序号	学习内容	理论学时	实验学时	自主学习学时
1	遗传咨询概述	2		
2	分子、细胞和生化遗传学临床实验室检测规范	2		
3	基因诊断与生物信息学分析	2		
4	组学时代的新医学	2		
1	实验 HBA基因变异分析		8	
	总计	8	8	