

医学遗传学 课程指南

一、课程信息 课程编号：20180089 中文：医学遗传学 英文：Medical Genetics

二、开课院系：基础医学院 遗传学系

三、学时学分：学分：3.0；总学时：54；理论学时：34；实验学时：18；自主学习学时：2

四、授课对象：基础医学（朱宪彝班）专业

五、课程基本内容简介：

[理论课] 医学遗传学是人类遗传学的一个重要分支，也是遗传学与医学相结合的一门应用科学，是医学领域中非常活跃的前沿学科。医学遗传学主要研究人类遗传性疾病的发生机制、传递方式和发展规律，为遗传病的诊断、预防和治疗提供科学依据。遗传病和先天畸形已成为我国婴幼儿死亡的主要原因，体细胞遗传病中的恶性肿瘤在我国不同地区人群死亡原因中位居前列。在临床上，遗传病是医学生从业时遇到的很常见的疾病类型。随着现代医学的发展和人民生活水平的提高，遗传性罕见病逐渐受到人们的重视，国家卫生健康委等机构近年来制定和完善了罕见病目录。掌握并运用遗传学知识和遗传学基本规律，正确地分析遗传病的遗传方式并在群体和遗传病家系中开展遗传咨询和生育指导，对控制遗传病的再发、降低遗传病的危害、提高民族人口素质有重要的意义。医学遗传学是医学类院校的一门重要的专业基础课程。

[实验课] Mendel 用豌豆杂交实验科学地总结出遗传学第一和第二定律，Morgan 和他的学生们用果蝇为实验材料发现了基因的连锁与互换，并发表了著名的《基因论》。科学的实验方法不仅奠定了遗传学发展的基础，而且也推动着遗传学和医学的发展。分子遗传学技术发展与应用为人类遗传病的诊断与治疗带来了应用前景。遗传学研究的基本方法和技术是遗传学的重要组成部分。本课程注重能力的培养，侧重遗传学实验基本技能训练。

六、教学目标

1. 知识学习目标

通过本课程的教学使学生掌握遗传学的基本规律、基本理论和基本知识，了解医学遗传学发展的新成就和新技术，正确理解人类遗传与疾病的关系，为今后普及遗传学知识、开展医学遗传学科学研究和遗传咨询等遗传病防治工作奠定基础。

2. 技能学习目标

通过医学遗传学的学习，使学生能够运用医学遗传学的基本实验操作技术为多种遗传病的临床诊断、预防和治疗打下坚实的基础。注重实验操作能力的培养，侧重遗传学实验方法的基本技能训练。

3. 思政目标

序号	章节	专业知识点	思政元素点	思政目标
1	遗传的细胞和分子基础	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。
2	人类染色体与染色体病	人类染色体的数量与畸变	1.蒋有兴敢于否定当时学术界公认的人类染色体数目为 48 条的错误认识，发表人类染色体数目为 46 条的论文。 2.环境因素是染色体畸变的致畸因素之一，染色体畸变造成遗传物质的变化，可能会导致自然流产和染色体综合征的发生，危害到人类健康。	1.让学生树立在科学研究中实事求是的精神和敢于对前人研究成果提出异议的批判精神。在科学研究面前，坚持实践是检验真理的唯一标准。 2.增强学生保护地球环境的意识，加深学生对“青山绿水就是金山银山”的理解。
3	生化遗传病	地中海贫血	β 地中海贫血（简称 β 地贫）是临床常见的遗传性溶血性贫血，在我国南方部分省份发病率较高，通过携带者检出预防重型 β 地贫再发是防控地贫的重要举措。	增强医学生作为未来从事医学或科研人员的责任感和使命感，提高地贫防控知识的社会责任感。
4	群体遗传的多样性	影响群体遗传平衡的因素之一：突变压力和选择压力	作为医学生，该如何理解所谓“医疗无效论”“疾病越治疗越多”的言论。当代社会，由于人们接触的致突变因素越来越多，因此人群面临的突变压力增大。携带可被治愈突变的个体，如果在形成配子过程中又发生了新的有害变异，则可能形成两个突变的累积效应，从而导致新的疾病。	引导医学生利用遗传学等知识辩证的思考分析一些社会热点问题，坚定学习医学知识的信念。

5	遗传病的诊断与防治	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。
---	-----------	------	--	--

七、主要教学方法：

理论课以讲授法为主的小班授课，双语教学，自制多媒体课件辅助教学。

实验课以演示法、练习法为主。

自主学习以自然班为单位，一名教师带教。针对几个临床遗传病案例，学生就案例涉及疾病的发病机制、临床表现、诊断、治疗和预防等方面全面进行详细的分析讨论，每个人查阅资料并写出总结报告，小组形式制作 PPT 进行展示。通过学生主动学习、主动参与，提高学生对本门课程的学习积极性，进而实现“教-学-做”一体化。理论课教师在该课程的第一次课上布置学习内容，学生自主查阅书籍、文献（包括近三年至少 5 篇英文文献），每人写出总结报告，课上按学号分成 4~5 个小组，讨论 1 学时，各小组派代表在班级内汇报，并讨论，最后教师总结与扩展，合计 1 学时，共 2 学时。

八、参考教材（名称、主编、出版社、出版时间）：

1.《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

2.《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

3.《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

4.《医学遗传学》（第 5 版）

主 编：傅松滨

出版社：北京大学医学出版社

2024 年 1 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

7. 《Human Genetics》（13th ed）

主 编：Ricki Lewis

出版社：McGraw Hill

2021 年 9 月

8. 《医学遗传学》（本科/双语教材）

主 编：林恩·乔德 著；傅松滨，申本昌，马长艳 编

出版社：人民卫生出版社

2017 年 8 月

9. 《医学遗传学》（第 8 版）（双语教材）

主 编：罗伯特·努斯鲍姆等 原著，张咸宁 刘雯 吴白燕 主译

出版社：北京大学医学出版社

2016 年 9 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. 平时成绩：占总评成绩的 40%

（1）理论平时成绩：占总成绩的 8%

包括两次课外作业或者读书报告，各占理论成绩的 50%

（2）实验平时成绩：占总成绩的 28%

实验报告：占实验成绩的 60%，要求每次实验课写出一份实验报告，取六次成绩的平均值为实验报告成绩。

课堂操作：占实验成绩的 40%，针对每个实验任课老师都有切合实际、公平合理的评分标准，并做详实记录。根据任课教师课堂实时记录（操作符合讲义或老师要求的规范，实验结果突出，积极协助老师准备实验材料、管理实验仪器，值日认真负责等）酌情给分。

（3）自主学习成绩：占总成绩的 4%

在对遗传病例的教学中，以小组病例分析和讨论的形式完成教学任务。就案例涉及疾病的发病机制、临床表现、诊断、治疗和预防等方面全面进行详细的分析讨论，每个人查阅资料并写出总结报告，小组形式制作 PPT 进行展示。理论课教师在该课程的第一次课上布置学习内容，学生自主查阅书籍、文献（包括近三年至少 5 篇英文文献），每人写出总结报告，课上按学号分成 5 个小组讨论 1 学时，各小组派代表在班级内汇报，合计 1 学时，共 2 学时。课后教师根据评价标准对每个小组完成的病例分析报告进行评价。

2. 闭卷考试：占总评成绩的 60%

题型设置：中英互译、名词解释、单选题、多选题、简答题、论述题等。

3. 考试结果对学生的反馈

通过南琼试卷分析系统或者考易分析系统对试卷进行分析，将分析结果通过雨课堂或微信反馈给学生。

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	第一章 医学遗传学概述	3		
2	第二章 遗传的细胞和分子基础	4		
3	第三章 染色体病	6		
4	第四章 单基因病	5		
5	第五章 生化遗传病	3		
6	第六章 多基因遗传病	3		
7	第七章 群体遗传	3		
8	第八章 肿瘤与遗传	3		
9	第九章 临床遗传学	4		
10	临床遗传病案例分析			2
1	实验 小鼠精母细胞减数分裂标本的制备和观察		4	
2	实验 小鼠骨髓多染性红细胞微核标本的制备和观察		4	

3	实验 人类细胞染色体标本的制备和观察		6	
4	实验 正常人非显带染色体的核型分析		2	
5	实验 人类染色体 G 显带标本的制备和观察		1	
6	实验 人类单基因遗传性状的观察和分析		1	
	总计	34	18	2