

《医学遗传学》教学大纲（理论）

（授课对象：临床医学 5 年制、麻醉学、医学影像学、眼视光医学专业）

前 言

医学遗传学是医学领域中十分活跃的前沿学科，尤其是分子生物学方法的引入，人们对遗传学的认识达到了新的高度，不仅对单基因病和多基因病的诊断、发病机制、治疗和预防都达到分子水平，而且对染色体病的诊断。也已深入到相关基因片段的水平。人类基因组计划的提出和研究进展为人类基因组的全部测序和功能分析，特别是对某些致病基因的确认，表达调控等开辟了光辉前景。

本大纲适用于临床医学 5 年制、麻醉学、医学影像学、眼视光医学专业。教学总学时数 36 学时，其中理论课 27 学时。

第一章 医学遗传学概述

一、教学目标

- （一）掌握医学遗传学的性质及任务
- （二）掌握人类遗传病的特征和类型
- （三）正确认识医学遗传学在医学教育中及现代医学中的地位
- （四）了解医学遗传学发展简史

二、教学内容

- （一）医学遗传学的性质
- （二）医学遗传学发展简史
- （三）医学遗传学在医学教育中及现代医学中的地位
- （四）遗传病的特征和类型

三、教学学时安排

2 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) 掌握减数分裂的特点及遗传学意义
- (二) 掌握基因突变的概念及分子机制
- (三) 掌握人类基因组的概念及其组成
- (四) 了解人类精子、卵子的发生

二、教学内容

- (一) 配子发生
- (二) 基因突变
- (三) 人类基因组概述
- (四) 基因与基因突变

三、教学学时安排

2 学时

四、教学方法

课堂讲授

第三章 染色体病

一、教学目标

- (一) 掌握人类染色体的正常核型
- (二) 熟悉染色体结构畸变、数目异常的主要类型和发生机制
- (三) 掌握 Down 综合征、Turner 综合征、Klinefelter 综合征三种染色体病的临床特征和发生机制
- (四) 了解几种常见的染色体病

二、教学内容

- (一) 人类正常染色体
 1. 人类中期染色体的形态结构
 2. 人类正常核型
- (二) 性染色体和性别决定
- (三) 染色体畸变
 1. 染色体畸变的原因

2. 染色体数目异常
3. 染色体结构畸变
4. 染色体畸变的后果

（四）染色体病

1. 常染色体病
2. 性染色体病

三、教学学时安排

4 学时

四、教学方法

课堂讲授

第四章 单基因遗传病

一、教学目标

- （一）掌握常显遗传、常隐遗传、性连锁遗传特征
- （二）掌握常显遗传病、常隐遗传病、性连锁遗传特征病的系谱特征
- （三）根据系谱能分析确定单基因病的遗传方式

二、教学内容

- （一）单基因遗传的基本概念及研究方法
- （二）单基因遗传病
 1. 常染色体显性遗传与疾病
 2. 常染色体隐性遗传与疾病
 3. 性连锁遗传与疾病

- （三）影响单基因遗传病分析的因素
- （四）线粒体遗传与疾病

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) 掌握分子病、地中海贫血、酶蛋白病的概念
- (二) 掌握镰形细胞贫血病的发病机制
- (三) 了解酶缺陷致病的机制

二、教学内容

- (一) 分子病
 1. 正常血红蛋白的分子结构、基因定位及其表达
 2. 异常血红蛋白病的分类及其发生的分子机制
 3. 血浆蛋白病
 4. 受体蛋白病
- (二) 酶蛋白病
 1. 酶蛋白病的发病机制
 2. 几种常见酶蛋白病的发病机制及遗传特点

三、教学学时安排

3 学时

四、教学方法

课堂讲授

第六章 多基因遗传病

一、教学目标

- (一) 掌握多基因遗传的特点
- (二) 掌握遗传率、基因频率、基因型频率的概念
- (三) 熟悉多基因病的特点

二、教学内容

- (一) 多基因遗传的概念和特点
- (二) 多基因遗传病
- (三) 多基因遗传病发病风险的估计

三、教学学时安排

2 学时

四、教学方法

课堂讲授

第七章 肿瘤与遗传

一、教学目标

- (一) 了解染色体异常与肿瘤发生的关系
- (二) 掌握 Ph 染色体形成机制
- (三) 了解肿瘤发生的“二次打击学说”
- (四) 掌握癌基因、抑癌基因的概念
- (五) 了解癌基因、抑癌基因在肿瘤发生中的作用机制

二、教学内容

- (一) 染色体异常与肿瘤
- (二) 癌基因
 - 1. 癌基因的发现及识别
 - 2. 原癌基因的分类
 - 3. 细胞癌基因激活的机制
- (三) 肿瘤抑制基因
- (四) 肿瘤发生的遗传学说
 - 1. 肿瘤的单克隆起源学说
 - 2. 肿瘤发生的“二次打击”学说
 - 3. 肿瘤发生的多步骤损伤学说
- (五) 遗传型肿瘤
 - 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

三、教学学时安排

3 学时

四、教学方法

课堂讲授

第八章 表观遗传与疾病

一、教学目标

- (一) 掌握表观遗传学和遗传印记的概念
- (二) 熟悉常见的表观遗传修饰：DNA 的甲基化和组蛋白修饰
- (三) 了解与表观遗传有关的疾病
- (四) 了解影响表观遗传的药物及应用

二、教学内容

- (一) 表观遗传的分子机制

1. DNA 甲基化

2. 组蛋白修饰

3. 其它表观遗传过程

- (二) 遗传印记

- (三) 表观遗传与人类疾病

三、教学学时安排

1 学时

四、教学方法

课堂讲授

第九章 群体遗传

一、教学目标

- (一) 掌握遗传平衡定律（哈迪-温伯格平衡定律）
- (二) 了解影响遗传平衡的主要因素

二、教学内容

- (一) 群体的遗传平衡

1. 基因频率与基因型频率

2. 遗传平衡定律

3. 遗传平衡定律的应用

- (二) 影响遗传平衡的因素

1. 突变

2. 选择
3. 遗传漂变
4. 迁移
5. 混合
6. 近亲婚配

三、教学学时安排

2 学时

四、教学方法

课堂讲授

第十章 遗传病的诊断与防治

一、教学目标

- (一) 掌握遗传病诊断的常用方法
- (二) 掌握遗传病预防和治疗的主要手段

二、教学内容

- (一) 遗传病的诊断
 - (二) 遗传病的预防
 - (三) 遗传病的治疗
1. 手术治疗
 2. 药物治疗
 3. 饮食疗法
 4. 基因治疗

三、教学学时安排

4 学时

四、教学方法

课堂讲授

《医学遗传学》教学大纲（实验）

（授课对象：临床医学 5 年制、麻醉学、医学影像学、眼视光医学专业）

前 言

医学遗传学实验教学是医学遗传学课程的重要组成部分。目前，国内尚无适用于该专业学生培养的实验教材。为保证实验课的教学质量，根据多年实验教学经验制定了本教学大纲。实验课注重学生能力培养，侧重基础技能训练。

本大纲适用于临床医学 5 年制、麻醉学、医学影像学、眼视光医学专业。教学总学时数 36 学时，其中实验课 9 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）掌握制备小鼠精母细胞减数分裂标本的基本技术
- （三）了解减数分裂各个时期的主要特点，能在光学显微镜下识别减数分裂各期分裂相

二、实验内容

- （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的标本观察和记录

三、教学时数

4 学时

四、教学方法

实验教学

实验二 人类细胞染色体标本的制备和观察

一、教学目标

- （一）了解人类细胞系的基本培养方法
- （二）掌握制备染色体标本的方法
- （三）掌握人类染色体镜检和绘图方法

二、实验内容

- （一）实验准备：人类细胞系的培养
- （二）人体细胞系中期染色体标本的制备
- （三）中期染色体标本的观察与分析

（四）拍照或绘图记录中期染色体

三、教学时数

5 学时

四、教学方法

实验教学