

# 《遗传咨询》教学大纲

（授课对象：全校各专业公共选修课）

## 前 言

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、遗传咨询的伦理学问题、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。遗传咨询课程的设立，不仅可以激发大学新生对遗传咨询的兴趣、培养科学探索的精神，而且有助于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。此课程以教师讲授、学生研讨以及实践操作的综合形式进行。

本大纲适用于全校各专业，教学总学时数 16 学时，其中理论课 8 学时，实验课 8 学时。

## 第一章 遗传咨询概述

### 一、教学目标

- （一）掌握遗传咨询的概念、原则及方法技术
- （二）掌握遗传咨询适应的人类遗传病的特征和类型
- （三）正确认识遗传咨询在医学教育中及现代医学中的地位
- （四）了解遗传咨询发展简史及现状

### 二、教学内容

- （一）遗传咨询的概念

- (二) 遗传咨询的原则、方法技术
- (三) 遗传咨询在现代医学中的地位
- (四) 遗传咨询适应的遗传病的特征和类型
- (五) 介绍国内外遗传咨询师的培训、遗传咨询的伦理学问题

### 三、教学学时安排

2 学时

### 四、教学方法

以讲授法为主的小班授课，辅以学生提问讨论，教师自制多媒体课件辅助教学

## 第二章 分子、细胞和生化遗传学的临床实验室检测规范

### 一、教学目标

- (一) 了解遗传咨询师培训的国内外现状
- (二) 了解遗传咨询的伦理学问题
- (三) 了解分子、细胞和分子遗传学临床检测的新技术
- (四) 了解常见的出生缺陷、风险因素及防治

### 二、教学内容

- (一) 遗传咨询师培训
- (二) 分子遗传学检测简介
- (三) 细胞遗传学检测和核型分析技术
- (四) 生化遗传学实验室检测
- (五) 出生缺陷的防治和遗传咨询

### 三、教学学时安排

2 学时

### 四、教学方法

以小组讨论辅以教师引导的小班授课，以提问-回答方式进行研讨，教师适当引导

## 第三章 基因诊断与生物信息学分析

## 一、教学目标

- (一) 了解 DNA 高通量测序的基本知识
- (二) 了解基于 DNA 高通量测序检测遗传变异的基本流程
- (三) 了解基于 DNA 高通量测序临床遗传学应用

## 二、教学内容

- (一) DNA 测序的发展简史
- (二) DNA 高通量测序的基本原理
- (三) 遗传变异鉴定的生物信息学方法
- (四) 基于 DNA 高通量测序的临床遗传学应用和生物信息学分析方法示例

## 三、教学学时安排

2 学时

## 四、教学方法

以讲授法为主的小班授课，辅以学生提问讨论，教师自制多媒体课件辅助教学

# 第四章 组学时代的新医学

## 一、教学目标

- (一) 掌握基因组学、转录组学、蛋白质组学等不同水平的组学概念
- (二) 明确遗传因素在人类健康和疾病中的角色
- (三) 了解组学研究在疾病诊断、治疗和预防中的作用

## 二、教学内容

- (一) 组学的概念及研究现状
- (二) 遗传因素在人类健康和疾病中的角色
- (三) 组学研究在疾病诊断、治疗和预防中的作用

## 三、教学学时安排

2 学时

## 四、教学方法

以讲授法为主的小班授课，辅以学生提问讨论，教师自制多媒体课件辅助教学

## 实验 HBA 基因变异分析

### 一、教学目标

- (一) 掌握珠蛋白基因结构
- (二) 掌握  $\alpha$ -地中海贫血的临床分型和基因型
- (三) 熟悉外周血提取 DNA 和 PCR 检测方法
- (四) 了解不同类型 HBA 缺陷型的 PCR 检测结果

### 二、教学内容

- (一) 珠蛋白基因结构
- (二)  $\alpha$ -地中海贫血的临床分型和基因型

### 三、实践内容

- (一) 人外周血基因组的提取
- (二) HBA 基因检测分析

### 四、教学学时安排

8 学时

### 五、教学方法

以实践操作为主的小班授课