

医学遗传学 课程指南

一、课程信息 课程编号：Z1901001001 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：2.0；总学时：32；理论学时：23；实验或实践学时：9

四、授课对象：医学检验技术、护理学（助产方向）专业

五、课程基本内容简介：

[理论课] 医学遗传学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。随着现代医学的发展和人民生活水平的提高，人类的疾病组成发生了很大的变化，原来严重危害人类健康的一些疾病已得到基本控制而显著下降，遗传病的发病率相对升高，危害性日益增大，人群中约有20%~25%的人患有某种遗传病。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。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] 孟德尔用豌豆杂交实验科学地总结出遗传学第一和第二定律，摩尔根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，为今后从事普及遗传学知识、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研究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：

理论课以课堂讲授法为主的授课，自制多媒体课件辅助教学。

实验课以演示法、练习法为主。

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 16%

包括两次作业, 各占理论成绩的 50%

（2）实验平时成绩: 占总成绩的 20%

实验报告: 占实验成绩的 60%

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）考勤: 占总成绩的 4%

按照学生管理规定严格考勤管理，每位任课老师至少记录一次考勤。学生因病或其他原因缺勤时，必须事先书面办理请假手续，否则记为旷课。

2. 结课考核：占总评成绩的 60%

任课教师结合每学期的教学情况，自主选择结课考核方式，包括但不限于：专题报告、期末测试、文献阅读报告等。

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 | 1 | | |
| 2 | 第二章 遗传的细胞和分子基础 | 2 | | |
| 3 | 第三章 染色体病 | 4 | | |
| 4 | 第四章 单基因遗传病 | 4 | | |
| 5 | 第五章 生化遗传病 | 2 | | |
| 6 | 第六章 多基因遗传病 | 2 | | |
| 7 | 第七章 肿瘤与遗传 | 3 | | |
| 8 | 第八章 群体遗传 | 2 | | |
| 9 | 第九章 遗传病的诊断与防治 | 3 | | |
| 1 | 实验一 小鼠精母细胞减数分裂标本的制备和观察 | | 4 | |
| 2 | 实验二 人类细胞染色体标本的制备和观察 | | 5 | |
| | 总计 | 23 | 9 | |