

医学基础 III 课程指南

(整合课程)

一、课程信息 课程编号：1901001008 中文：医学基础 III 英文：Basic Medicine III

二、开课院系：基础医学院 遗传学系

三、学时学分：学分：2；总学时：36；理论学时：24；实验学时：12

四、授课对象：临床医学“5+3”一体化（含临床朱宪彝班、儿科班）专业

五、课程基本内容简介：

医学遗传学是应用遗传学的理论与方法研究遗传因素在疾病的发生、流行、诊断、预防（遗传咨询等）和治疗中的作用及其规律的学科，既是人类遗传学的分支，又是医学与遗传学的交叉学科，主要从遗传流行病学、细胞遗传学和分子遗传学三个方面探讨疾病的遗传规律。人类除外伤以外几乎所有疾病的发生、发展和转归都与遗传物质的直接或间接变化相关，但遗传因素作用的大小及方式不同，与遗传相关的疾病可分成染色体病、单基因遗传病、多基因病（复杂性疾病）、线粒体遗传病和体细胞遗传病（肿瘤）等几类。医学遗传学的教学内容主要围绕上述不同类别的遗传病、群体遗传以及临床遗传（侧重遗传学在遗传病诊断、预防和治疗方面的临床应用）。医学遗传学是现代医学的重要组成部分，医学遗传学的发展与转化医学、精准医疗、优生优育密切相关。医学遗传学的理论创新和技术应用对医学的发展产生了重大而深远的影响。医学遗传学基础理论知识和遗传学基本实验技术的掌握为医学生学好其它基础医学课程和未来的临床医学实践奠定坚实的基础。

六、教学目标

1. 知识学习目标

医学遗传学是现代医学教育中的一门重要的专业基础课程，其教学目的是使医学生掌握遗传学基本规律、基本理论、基本知识，了解遗传学发展的新成就和新技术，正确认识人类遗传与疾病的关系，为基础医学、临床医学的学习与实践奠定坚实的基础。

2. 技能学习目标

掌握遗传学的基本实验操作技能。

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	<p>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。</p> <p>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。</p>	<p>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。</p> <p>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。</p>
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：

理论课教学以课堂讲授法为主的授课，自制多媒体课件辅助教学，使学生理解记忆相关知识和内在逻辑。

实验课按照每 2~3 人一组进行实验。教师对实验原理和操作步骤进行讲授，辅以教学相关视频。学生按要求进行操作和记录，完成实验报告。

八、参考教材（主编、名称、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、教学学习资源或平台:

- (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

十、考核方式:

1. 闭卷考试

2. 总成绩比例分配

(1) 期末考试成绩占 60%

(2) 平时成绩占 40%:

a. 实验 24%(对学生的出勤、操作及实验报告质量进行考查)

b. 理论课作业 12%

c. 考勤 4%

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 1: 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 遗传性疾病的概述	1		
2	第二章 遗传的细胞和分子基础	2		
3	第三章 人类染色体与染色体病	5		
4	第四章 单基因遗传与单基因遗传病	4		
5	第五章 生化遗传病	2		
6	第六章 多基因遗传与多基因遗传病	2		
7	第七章 群体遗传	2		
8	第八章 遗传与肿瘤	2		
9	第九章 临床遗传	4		
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 人类染色体标本的制备和观察		5	
3	实验三 核型分析		3	
	总计	24	12	

附表 2：人文和预防知识点融入

序号	章节	专业知识点	人文知识点	预防知识点
1	人类染色体与染色体病 唐氏综合征（21 三体综合征）	WHO 将每年的 3 月 21 日设立为 “唐氏综合征日”	让更多的人认识 and 关注唐氏综合征，关爱 身边的唐氏儿	
2	临床遗传 遗传病的诊断	产前诊断	无创 DNA 检测只需抽取孕妇 5ml 外周血， 相对有创的羊膜穿刺，减轻了孕妇的痛苦 和降低了宫内感染的风险。 新技术的发展造福了更多的准妈妈。	
3	临床遗传 遗传病的诊断	产前诊断		产前诊断可以预防多种遗传病 和出生缺陷的患儿的出生； 特别是近年来的无创 DNA 检 测，对三体型染色体综合征的检 测准确率高达 99.99%
4	临床遗传 遗传病的预防	新生儿筛查	我国目前的新生儿筛查在大多数地区是 免费筛查的，体现了国家对儿童健康的高 度重视，并给予政策支持。	
5	临床遗传 遗传病的预防	新生儿筛查		我国新生儿筛查主要针对苯丙 酮酸尿症、先天性甲低。这两种 病早期发现、早期干预非常重 要，否则将影响患儿智力发育， 造成不可挽回的后果。