

《医学遗传学》教学大纲（理论）

（授课对象：口腔医学“5+3”一体化专业）

前 言

遗传学是生物学发展最快的分支之一，它的应用影响着全人类。在地球上种类繁多的物种中，遗传学的许多原理是普遍适用的，这使得将在一个物种中发现的概念应用于其他物种成为可能。基因的概念是遗传学研究的核心。遗传学是一门分析科学，通过研究遗传实验是如何进行的以及如何解释它们的结果，可以更好地理解遗传学。（Cited from 《Genetics: The Continuity of Life》）

遗传学是研究生物体遗传和变异的科学，是研究基因的性质、功能和特征的科学。自1900年孟德尔遗传定律被重新发现以来，遗传学经历了数百年的发展，在近代自然科学史上取得了前所未有的辉煌成就，并以极大的活力显示出强大的发展趋势。随着人们认识到遗传因素在人类疾病发生中的作用，特别是在发达国家，营养和传染病的发生率明显下降，人们越来越重视遗传因素作为人类疾病发生内在原因的决定性作用。已有研究表明，冠状动脉疾病、糖尿病、高血压、重大精神疾病等严重疾病的病因包括遗传因素。与此同时，分子遗传学和基因定位技术的进步促进了基础遗传学理论知识的快速发展。这些新进展的贡献在于预防和避免疾病。这一方向势必成为现代医学的重点。世界著名遗传学家、美国国立卫生研究院人类基因组研究所所长柯林斯博士表示，“在未来几十年，遗传学将在医学主流实践中发挥突出作用。”在下一代测序的时代，个性化(或精准)医疗成为可能。与五年前相比，医生们需要了解更多的遗传学知识：无创产前检查(NIPT)和基于测序的靶向治疗已成为常规。现在，中国几乎所有的医学院都在教授医学遗传学。事实上，遗传学或医学遗传学已经成为现代医学教育的重点课程。医学生的遗传学课程的教学目标是了解遗传学的基本理论,遗传学的新成果和新技术,人类遗传和疾病之间的关系,并为研究基础医学、临床医学的研究和实践打下坚实的基础。在教学中，我们将突出“新”、“深”、“精”的精神，注重遗传学基础理论和基础知识。

本大纲适用于口腔医学“5+3”一体化专业。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）了解医学遗传学与人类遗传学的关系及医学遗传学的发展趋势

- (二) 掌握医学遗传学的性质、任务和研究特点
- (三) 掌握医学遗传学的概念和遗传学与医学的关系
- (四) 掌握人类遗传疾病的概念、特点和类型，了解遗传与环境的关系
- (五) 了解医学遗传学在医学教育及现代医学中的地位
- (六) 了解后基因组时代医学遗传学的发展方向

二、教学内容

- (一) 健康和疾病的遗传基础
- (二) 医学遗传学发展简史
- (三) 医学遗传学与人类遗传学的关系
- (四) 遗传病的特征和类型
- (五) 医学遗传学在医学教育及现代医学中的地位及展望

三、教学学时安排

2 学时

四、教学方法

以讲授法为主的大班授课，自制多媒体课件辅助教学

第二章 遗传的细胞和分子基础

一、教学目标

- (一) 掌握人类基因组的组成和遗传规律
- (二) 掌握基因及基因表达调控
- (三) 掌握基因突变及其产生的生物学效应
- (四) 了解人类基因组学和基因组学研究
- (五) 了解基因组学的研究方法

二、教学内容

- (一) 人类基因组的组成和遗传规律
- (二) 基因及基因表达调控
- (三) 基因突变及其生物学效应

(四) 人类基因组的序列组成及特征

(五) 基因组学研究

(六) 基因组学与人类健康

三、教学学时安排

2 学时

四、教学方法

以讲授法为主的大班授课，自制多媒体课件辅助教学

第三章 染色体病

一、教学目标

- (一) 掌握人类染色体的基本特征
- (二) 掌握人类染色体的研究方法
- (三) 掌握常见染色体疾病的核型和发病机制
- (四) 了解染色体畸变的发生机制

二、教学内容

(一) 人类正常染色体的基本特征

1. 染色质与染色体
2. 人类染色体的数目和形态结构
3. 性染色体与性别决定
4. 人类正常核型及染色体研究方法

(二) 染色体畸变

1. 染色体数目异常
2. 染色体结构畸变
3. 染色体畸变的原因及后果

(三) 染色体病

1. 常染色体病
2. 性染色体病

三、教学学时安排

5 学时

四、教学方法

以讲授法为主的大班授课，自制多媒体课件辅助教学

第四章 单基因遗传病

一、教学目标

- (一) 了解单基因遗传病的分类、遗传方式和主要遗传分型
- (二) 掌握所有单基因遗传病的遗传特征
- (三) 掌握单基因遗传病的谱系分析方法
- (四) 了解 Bayes 理论在复发风险估计中的应用

二、教学内容

- (一) 单基因遗传病的遗传方式

1. 常染色体显性遗传: 常染色体显性遗传病的概念、常见类型、遗传特征及亚型
2. 常染色体隐性遗传: 常染色体隐性遗传病的概念、常见类型及遗传特点
3. 性连锁遗传与疾病

- (a) X 连锁遗传: X 连锁基因传递的独特特征
- (b) Y 连锁显性遗传: Y 连锁遗传病的概念和遗传特征

- (二) 影响单基因遗传病分析的因素: 外显率和表现度、遗传异质性、基因多效性、表型模拟、限性遗传、从性遗传、基因组印记等

三、教学学时安排

5 学时

四、教学方法

以讲授法为主的大班授课，自制多媒体课件辅助教学

第五章 生化遗传病

一、教学目标

- (一) 掌握血红蛋白病和地中海贫血的特征
- (二) 掌握常见酶蛋白病的发病机理
- (三) 了解受体蛋白疾病，膜转运载体蛋白疾病

二、教学内容

- (一) 异常血红蛋白病和地中海贫血

1. 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
3. 地中海贫血

- (二) 酶蛋白病

1. 氨基酸代谢病
2. 糖代谢病

- (三) 受体蛋白质疾病

家族性高胆固醇血症

- (四) 膜转运载体蛋白疾病

三、教学学时安排

3 学时

四、教学方法

以讲授法为主的大班授课，自制多媒体课件辅助教学

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) 了解多基因遗传病的遗传特点和现代医学多基因遗传病研究的基本思路

二、教学内容

- (一) 多基因遗传

1. 数量性状和质量性状
2. 数量性状的多基因遗传

（二）多基因遗传病

1. 易患性和阈值
2. 遗传率
3. 影响多基因遗传病发病风险估计的因素

（三）现代医学中多基因遗传病研究的基本思路

三、教学学时安排

2 学时

四、教学方法

以讲授法为主的大班授课，自制多媒体课件辅助教学

第七章 群体遗传

一、教学目标

- （一）掌握群体基因与基因型频率的平衡:遗传平衡定律（Hardy-Weinberg 定律）
- （二）掌握 Hardy-Weinberg 定律的应用
- （三）了解影响群体等位基因频率和近婚系数的因素

二、教学内容

- （一）群体遗传平衡：等位基因频率、基因型频率、基因频率与基因型频率的换算、基因频率的计算
- （二）遗传平衡定律（Hardy-Weinberg 定律）的应用
- （三）影响遗传平衡的因素
 1. 突变
 2. 选择
 3. 遗传漂变
 4. 迁移
- （四）近婚系数
 1. 常染色体的近婚系数
 2. X 连锁染色体的近婚系数

三、教学学时安排

2 学时

四、教学方法

以讲授法为主的大班授课，自制多媒体课件辅助教学

第八章 肿瘤遗传学

一、教学目标

- (一) 掌握癌基因、原癌基因和肿瘤抑制基因的概念
- (二) 掌握二次突变理论
- (三) 了解家族聚集现象，遗传性恶性肿瘤以及遗传性癌前病变
- (四) 掌握肿瘤发生与染色体异常的关系
- (五) 熟悉肿瘤的遗传学理论和机制

二、教学内容

(一) 肿瘤发生的遗传因素

1. 肿瘤家族聚集现象：癌症家族以及家族性肿瘤
2. 遗传性肿瘤

(二) 肿瘤和染色体异常

1. 肿瘤染色体数目异常
2. 肿瘤染色体结构异常：特异性标记染色体；非特异性标记染色体

(三) 遗传性肿瘤的发生理论：单克隆起源假说；二次突变假说；多步骤遗传损伤学说

(四) 肿瘤发生的遗传机制

1. 癌基因：概念、癌基因的研究简史、类型、癌基因的激活
2. 肿瘤抑制基因：概念、类型功能、*Rb*基因、*P53*基因等
3. 肿瘤转移基因和肿瘤转移抑制基因
4. 体细胞突变

三、教学学时安排

2 学时

四、教学方法

以讲授法为主的大班授课，自制多媒体课件辅助教学

第九章 临床遗传学

一、教学目标

- （一）了解临床遗传学的主要研究内容
- （二）了解遗传性疾病的诊断方法
- （三）了解遗传性疾病的常规治疗方法和原理以及基因治疗
- （四）掌握遗传性疾病的预防原则

二、教学内容

- （一）遗传性疾病诊断的类型和方法

1. 细胞遗传学检验：染色质检验、核型分析
2. 生物化学检验
3. 基因诊断

- （二）遗传性疾病的治疗

1. 常规治疗的基本原则
2. 基因治疗

- （三）遗传性疾病的预防

1. 遗传筛查：产前筛查、新生儿筛查、携带者检查
2. 遗传咨询：目的和步骤、类型、过程
3. 遗传登记：临床遗传登记、遗传流行病学登记
4. 遗传随访

三、教学学时安排

4 学时

四、教学方法

以讲授法为主的大班授课，自制多媒体课件辅助教学

《医学遗传学》教学大纲（实验）

（授课对象：口腔医学“5+3”一体化专业）

前 言

实验教学是遗传学课程的重要组成部分。目前还没有全国统一的教材，为了保证实验教学的质量，我们在多年实验教学经验的基础上编制了本教学大纲。教学大纲包含每个实验所需要掌握的基本理论知识和实验方法，这将帮助学生系统地掌握基本理论和技术，为后续学习打下坚实的基础，也可作为教师备课和评估实验教学水平及实验考试的依据。

本大纲适用于口腔医学“5+3”一体化专业。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计数

三、教学学时安排

4 学时

四、教学方法

实验教学

实验二 人源细胞染色体标本的制备和观察

一、教学目标

- （一）初步掌握人源细胞的短期培养方法
- （二）掌握人源细胞染色体标本的制备方法

二、实验内容

- （一）实验准备

(二) 人源细胞系的培养

(三) 人源细胞系中期染色体标本的制备

(四) 人源细胞系染色体标本的观察与分析

(五) 拍照或绘图记录正常人类中期染色体

三、教学学时安排

5 学时

四、教学方法

实验教学