

广州医科大学

本科课程学习大纲

课 程 名： 医学遗传学

课程课时： 40

学 分： 2

开课单位： 医学遗传与细胞生物学教研室

广州医科大学教务处 编印

二〇一六年九月

一、课程简介

医学遗传学是医学与遗传学相结合的一门基础医学学科，是现代医学的一个新领域；是临床医学专业学生的重要基础课程。本课程主要讲述遗传病的特征、种类和研究方法；单基因病、多基因病、染色体病的主要遗传方式、发病机理和后代发病风险的估算；同时还介绍肿瘤遗传学、药物遗传学、群体遗传学、遗传病的预防和遗传咨询等方面的基础知识。通过本课程的教学，使学生掌握医学遗传学的基本理论和基本知识，熟悉遗传病的诊断、预防和治疗等的基本原则，了解该领域研究的新进展，并具备一定的实际工作能力，能初步解决医学实践中的遗传学问题。

本课程的先修课为人体解剖学、组织学与胚胎学、生物化学、生理学等。医学遗传学共 40 学时，其中理论课 25 学时，实验课 11 学时，自主学习 4 学时。本课程适用于本科临床医学专业。

Medical genetics is a frontier subject of medicine and genetics, and it is a new field of modern medicine. This course focuses on the genetic disease characteristics, types and research methods; main genetic mode of single gene disease, multi gene disease, chromosome disease, pathogenesis and offspring risk estimates, also introduce the basic knowledge of tumor genetics, pharmacogenetics, population genetics, genetic disease prevention and genetic counseling. Through the teaching of this course, make the students to master the basic theory and basic knowledge of medical genetics, the basic principles of genetic disease diagnosis, prevention and treatment, to understand the new developments of research in this field, and have some practical work ability, can initially solve the genetic problems in the practice of medicine.

The prerequisite courses for the medical genetics are human anatomy, histology and embryology, biochemistry and physiology etc.. The courses after medical genetics are diagnosis, pharmacology, etc..

Medical genetics consists of the total of 40 hours. In the all of 40 hours, 25 hours are theoretical courses; 11 hours are experimental courses, 4 hours are self-directed learning. This course is applicable to undergraduate clinical medicine specialty.

二、学时分配

序号	学习内容	学习形式	学时
1	医学遗传学概论	课堂讲授	1
2	遗传的细胞学基础	课堂讲授+实验	0.5+4
3	遗传的分子基础	自学	0
4	人类基因的研究	自学	0
5	单基因疾病的遗传	课堂讲授	1.5
6	线粒体疾病的遗传	课堂讲授	1
7	多基因遗传病	课堂讲授	2
8	染色体病	课堂讲授+实验	3+4
9	分子病与先天性代谢缺陷病	课堂讲授	3
10	群体中的基因	课堂讲授	3
11	表观遗传学	自学	0
12	遗传与肿瘤发生	课堂讲授	3
13	免疫遗传学	自学	0
14	药物遗传学	自学	0
15	发育遗传学	自学	0
16	行为遗传学	自学	0
17	遗传病的诊断	课堂讲授	3
18	遗传病的治疗	课堂讲授	2
19	遗传病的预防	课堂讲授	2
20	人类遗传性状的设计调查与系谱分析	自主学习	4
21	遗传病病例分析	实验	3
总计			40

三、预期学习结果

(一) 知识

第一章 医学遗传学概论

【掌握】遗传性疾病的概念、特征和分类。

【熟悉】医学遗传学的任务和范畴，疾病发生的遗传和环境因素。

【了解】医学遗传学的发展简史，遗传病的研究策略。

第二章 染色体的细胞学基础

【掌握】

1. 人类非显带核型与显带核型的描述。

2. 人类染色体命名国际体制的应用。

3. Lyon 假说的应用。

【熟悉】染色体显带技术。

【了解】

1. 人类染色体的数目、结构和形态。

2. 性别决定及性染色体。

通过实验教学使学生达到如下目标：

实验内容：

1. 人类染色体照片核型分析：对染色体照片进行染色体配对、分组、编号。

2. 观察正常人染色体标本：计算染色体总数，判断性别。

【掌握】

1. 掌握人类核型分析方法，识别各组染色体特征。

2. 掌握油镜下染色体的计数方法，分析标本的性别。

【熟悉】染色体显带技术的操作步骤。

【了解】染色体显带技术的技术特点和应用范围。

第三章 遗传的分子基础

【了解】

1. 基因的概念。

2. 人类基因组 DNA。

3. 基因的结构与功能。

4. 基因突变。

5. DNA 损伤的修复。

第四章 人类基因的研究

【了解】

1. 基因操作。

2. 基因定位。

3. 疾病相关基因的克隆。

4. 人类基因组计划

第五章 单基因疾病的遗传

【掌握】

1. 主要单基因遗传病的系谱特点，系谱分析以及后代发病风险（包括常染色体显性遗传病、常染色体隐性遗传病、X 连锁显性遗传病及 X 连锁隐性遗传病）。
2. 表现度、外显率、拟表型、基因的多效性、遗传异质性、遗传早现、从性遗传、限性遗传、遗传印记、延迟显性、不完全显性、共显性的概念和它们之间的区别。

【熟悉】系谱的绘制和系谱分析方法。

【了解】

1. 亲缘系数的概念。
2. Y 连锁遗传病的遗传。

第六章 线粒体遗传病

【掌握】

1. 掌握线粒体基因组的结构和遗传特点。
2. 掌握线粒体病的一般临床特点。

【熟悉】线粒体基因组的突变类型。

【了解】各线粒体遗传病发病的分子机制。

第七章 多基因遗传病

【掌握】

1. 掌握质量性状、数量性状、易患性、阈值、遗传度的概念。
2. 多基因假说的要点。
3. 掌握多基因病复发风险的估计。

【熟悉】

1. 多基因遗传的特点。
2. 多基因病的特点。
3. 易患性与阈值两者之间的关系。

【了解】

1. 遗传率的计算。
2. 多基因遗传病的研究方法和策略。

第八章 染色体病

【掌握】

1. 染色体畸变的概念和分类：多倍体、非整倍体（超二倍体、亚二倍体）、嵌合体的概念和产生机理。
2. 染色体结构畸变：缺失、重复、倒位、易位（相互易位、罗伯逊易位）、环状染色体、双着丝粒染色体、等臂染色体的形成机理和核型书写方法。
3. 常见染色体病的临床特征和核型，发病机制，诊断及复发风险。（包括 21 三体综合征，18 三体综合征，13 三体综合征，5P-综合征，Turner 综合征，Klinefelter 综合征）。
4. 脆性 X 染色体综合征的发病机制，诊断及复发风险。

【熟悉】

1. 常染色体病、性染色体病的概念。
2. XYY 综合征, XXX 综合征的临床特点。
3. SCE 检测意义及原理。
4. 染色体畸变发生的原因。

【了解】

1. 染色体病的发病概况。
2. 两性畸形与性逆转。

通过实验教学使学生达到如下目标:

1. 印取掌纹, 分析手掌褶皱纹类型、t 距比、a-b 嵴线数、atd 角。
2. 印取十指指纹, 分析十指的嵴线型和嵴线数。

【掌握】 正常人和染色体病患者的皮肤纹理特点。

【熟悉】 皮纹印取和分析方法。

【了解】 皮纹分析的临床意义。

第九章 分子病与先天性代谢缺陷病

【掌握】

1. 分子病、血红蛋白病以及异常血红蛋白病的概念和联系。
2. 人类不同发育时期的血红蛋白组成和遗传控制。
3. 地中海贫血的分类; α 地中海贫血的四种主要类型 (HbBart's 胎儿水肿综合征、HbH 病、轻型 α 地贫、静止型 α 地贫) 的血红蛋白特点和遗传基础; β 地中海贫血的分类和血红蛋白特点。
4. 遗传性酶病的概念; 半乳糖血症、苯丙酮尿症的主要临床症状、代谢缺陷和预防措施。

【熟悉】

1. 血红蛋白的结构。
2. 异常血红蛋白病 (镰形细胞病) 的特点。

【了解】

1. 地中海贫血的分子基础和病理生理。
2. 遗传性酶病产生的原因和分类。
3. 各种遗传性酶病的代谢途径。

第十章 群体中的基因

【掌握】

1. 基因频率、基因型频率和遗传平衡定律及遗传平衡定律的应用。
2. 学习影响群体遗传平衡的因素。
3. 常染色体近婚系数和 X 连锁基因近婚系数的计算。

【熟悉】 平均近婚系数、遗传负荷。

【了解】 遗传负荷的估算。

第十一章 表观遗传学

【了解】

1. 表观遗传修饰机制。
2. 表观遗传与疾病。

3. 表观遗传与衰老。
4. 表观遗传的生物学意义。

第十二章 遗传与肿瘤发生

【掌握】

1. 遗传性恶性肿瘤的发病特征及发病机制（二次突变假说）。
2. 肿瘤的染色体畸变学说、特异性标记染色体。
3. 癌基因、抑癌基因。
4. 原癌基因的激活机制。

【熟悉】

1. 癌家族、家族性癌。
2. 肿瘤的遗传易感性。
3. Bloom 等染色体不稳定综合征的遗传特点。

【了解】

1. 单克隆学说、多步骤损伤学说。
2. 肿瘤发生的原因。

第十三章 免疫遗传学

【了解】

1. 红细胞抗原遗传。
2. 白细胞抗原遗传。
3. 抗体遗传。
4. T 细胞受体遗传。

第十四章 药物遗传学

【了解】

1. 药物反应的遗传基础。
2. 环境因子反应的遗传基础。
3. 药物基因组学。

第十五章 发育遗传学

【了解】

1. 发育概论。
2. 发育的遗传控制。
3. 发育缺陷。

第十六章 行为遗传学

【了解】

1. 人类行为遗传的特点。
2. 行为遗传的方式。
3. 行为遗传学的主要研究方法。
4. 人类一些行为的遗传。

第十七章 遗传病的诊断

【掌握】

1. 遗传病诊断的概念及类型。
2. 遗传病诊断的基本程序。
3. 遗传病的诊断策略。
4. 基因诊断主要技术的原理及应用。

【熟悉】 家族史、婚姻史、生育史的概念及采集原则。

【了解】 基因测序及基因芯片的原理。

第十八章 遗传病的治疗

【掌握】

1. 遗传病治疗的原则。
2. 饮食治疗的前期工作基础及策略。

【熟悉】 手术、药物治疗。

【了解】 基因治疗的现状及前景。

第十九章 遗传病的预防

【掌握】

1. 掌握遗传病预防的主要措施。
2. 掌握遗传病产前诊断的概念及方法。
3. 掌握遗传咨询的概念及原则。
4. 掌握后代发病风险的评估方法。
5. 掌握遗传筛查的主要方法。

【熟悉】 熟悉遗传咨询的类型及工作技巧。

【了解】 遗传病的群体普查方法。

第二十章 人类遗传性状的设计调查与系谱分析

【熟悉】 通过实验设计与调查人类的某一种遗传性状或遗传病，分析该性状或遗传病的遗传方式。

第二十一章 遗传病病例讨论

【掌握】

1. 掌握染色体病、单基因病和多基因病的遗传方式、发病风险估计。
2. 用 Bayes 公式计算单基因病的复发风险。

(二) 能力和素质

1. 能力

- (1) 能够使用医学遗传学的基础理论和诊疗手段初步解决医学实践中的遗传学问题。
- (2) 能够熟练使用与医学遗传学相关的生物学工具，网络数据库等。
- (3) 具有从事与医学遗传学相关科研工作的基本知识和技能。
- (4) 明确医学遗传学在临床中的重要性。

2. 素质

- (1) 在职业活动中重视医疗的伦理问题，尊重患者的隐私和人格。

- (2) 具有科学态度、创新和分析批判精神。
- (3) 具有良好的与患者及家属的沟通能力。
- (4) 具有良好的团队合作精神。
- (5) 履行维护医德的义务。

四、评价与考核

1. 形成性评价设计

内容	反馈时间	反馈方式	备注
讨论染色体检查适合的患者人群	第八章结束	集体讨论	
网络数据的掌握熟练程度	实验二结束	评判报告	
实验操作情况	各次实验过程中	课上观察，评判	
实验报告完成情况	各次实验报告评判中	实验报告完整度，严谨度	
病例分析	实验四课内	提问，集中讨论	

2. 成绩评定

	项 目	所占比例
平时成绩	上课表现，考勤记录，回答问题情况	10%
	病例讨论，网络报告	10%
	实验完成情况、实验报告	10%
期末成绩	闭卷考试	70%
总评成绩	平时成绩+期末成绩	100%

五、推荐教材与教学资源

1. 《医学遗传学（案例版）》第二版 税青林主编 科学出版社
2. 《Cell Biology and Genetics》Emma Jones 主编 科学出版社
3. 《医学遗传学》（面向 21 世纪教材）第二版，李璞主编，中国协和医科大学出版社
4. 《Genetics in Medicine》第六版，Thompson 主编，Saunders (W.B.) Co Ltd
5. 《Essential of Genetics》影印版，William S.Klug 主编，高等教育出版社
6. 《Human Genetics》第五版，Ricki Lewis 主编，McGraw-Hill Higher Education
7. 《Genetics》影印版，P.C.Winter 主编，科学出版社
8. 《医学遗传学》（卫生部规划教材），傅松滨主编，北京大学医学出版社
9. 《医学遗传学原理》，孙开来等译，科学出版社

10. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
11. <http://bbrp.llnl.gov/bbrp/image/>