

“教学、实践、科研、临床”四位一体的医学遗传学教学体系建设探索与实践

周凤娟, 谢文美, 王强, 赵小荣

甘肃医学院, 平凉 744000

摘要: 医学遗传学课程介于基础医学和临床医学之间, 是一门应用性很强的学科, 在现代医学教育体系中有着重要的地位。教学团队在多年的医学遗传学教学实践中, 在建设省级精品课程的过程中, 构建了“教学、实践、科研、临床”四位一体的医学遗传学教学体系, 主要内容包括“课堂教学、社会实践、科学研究、临床应用”四者之间相互渗透、相互补充、相互促进, 以课堂教学为基础, 用社会实践补充教学, 科学研究提升教学, 临床应用促进教学。“四位一体”教学体系为基础课程与临床课程的有机整合探索了一条切实可行的路子。实施几年来, 课程建设收到了良好效果, 学科团队科研水平、社会声誉、医疗服务能力也有明显提高。

关键词: 医学遗传学; “教学、实践、科研、临床”; “四位一体”教学体系

Exploration and implementation for the construction of the quaternary teaching system of medical genetics including teaching, practice, research and clinical application

Fengjuan Zhou, Wenmei Xie, Qiang Wang, Xiaorong Zhao

Gansu Medical College, Pingliang 744000, China

Abstract: Medical genetics, the connection between basic and clinical medicine, is a subject with strong applicability and plays important role in modern medical education system. Based on years of teaching experience and during the construction of state-level top quality course, our teaching team has established the quaternary teaching system of medical genetics which includes teaching, practice, research and clinical application. The four elements of the system interpenetrate, complement and reinforce each other. Specifically, classroom teaching is the basics which is further complemented by social practice, improved by research and promoted by clinical application. The quaternary teaching system provides a feasible way to integrate theoretical and clinical courses. After years of implementation, the teaching system has got great effects on the obvious improvement of research ability, social reputation and clinical service capacities of the research team.

Keywords: medical genetics; “teaching, practice, research, clinical application”; quaternary teaching system

收稿日期: 2015-04-07; 修回日期: 2015-06-08

基金项目: 2014 年甘肃省高等学校科研项目(编号: 2014B-123)资助

作者简介: 周凤娟, 教授, 研究方向: 医学遗传学教学和遗传病研究。E-mail: henan_zfj@163.com

通讯作者: 王强, 硕士, 讲师, 研究方向: 医学遗传学教学和遗传病研究。E-mail: 251406774@qq.com

DOI: 10.16288/j.yczs.15-144

网络出版时间: 2015-6-10 15:56:36

URL: <http://www.cnki.net/kcms/detail/11.1913.R.20150610.1556.001.html>

随着分子生物学理论和技术的发展与进步,特别是人类基因组计划取得的巨大成就,医学遗传学得到了空前的发展,在现代医学教育体系中,医学遗传学课程的教育、教学有着重要的地位。而现代社会自然科学和社会科学发生的巨大变革,使得医学教育无论在教学理念还是教学手段上都发生了深刻的变化,变得更多的注重人文精神,更多的、更早的接近临床、接近社会,也更多地融入各种先进的技术手段及研究成果^[1~3]。在这一教育变革的大背景下,我们将这些全新的教学理念、教学手段运用到医学遗传学教学体系建设中,开展了一系列卓有成效的探索,构建了“教学、实践、科研、临床”四位一体的医学遗传学课程教学体系,全方位地打造出高质量的省级精品课程,使教学质量显著提高,教学改革取得了明显成效^[4~6]。

1 “四位一体”教学体系的基本架构

医学遗传学是研究疾病发生和发展的遗传基础学科,它回答某一疾病是否遗传、怎样遗传、物质基础(病因)和发病机制,以及如何防治等一系列问题。它不仅指出了人类遗传与变异的基础,帮助医生从遗传学的角度重新认识各种疾病,同时还通过遗传咨询、染色体检查、基因诊断、基因治疗等手段,为疾病的有效干预提供了新的途径,因此医学遗传学是基础医学和临床医学之间的重要桥梁。在医学遗传学教学中除重点阐明遗传学基本理论、基本规律并适当介绍本学科新进展外,还应紧密联系临床实际,系统讲解遗传病的检出、诊断、咨询、防治以及由此带来的社会问题,并结合教学内容,将科学研究和社会实践渗透于医学遗传学教学中,使学生既掌握临床处理遗传病时应采取的措施,同时了解

到社会、文化、法律、经济和政治因素在遗传病防治、优生优育工作中所起的作用,从而增强学生的忧患意识和社会责任感,培养学生初步的科研能力,为毕业后尽快地适应社会、服务社会打下良好的基础^[7,8]。

课程组在多年的教学实践中,在建设省级精品课程的过程中,构建了“教学、实践、科研、临床”四位一体的医学遗传学课程教学体系(图 1),主要内容包含课堂教学、社会实践、科学研究、临床应用相互渗透、互为补充、互相促进,其中以课堂教学为基础,用社会实践补充教学,科学研究提升教学,临床应用促进教学。

2 “四位一体”教学体系的具体实施

2.1 教学与社会实践相互渗透

社会实践补充了实验教学的内容。重新编写《医学遗传学》实验指导,设计实验内容。在遗传咨询实验中,带领学生参观当地社会福利院、儿童福利院,走访特殊教育学校,在实验教材中增加“家乡遗传病调查”社会实践活动内容。医学遗传学课程结束后,由老师制定统一的遗传病调查表在寒暑假前交给学生。遗传病调查社会实践的具体做法是:(1)培训遗传病调查员,根据学生家乡所在地组成调查小组;(2)经过培训的调查组成员深入乡、镇、村、社区,通过走访乡邻、实地查体、对家族成员现场询问等方式获取病例;(3)对调查中发现的遗传病大家系、特殊病例适时拍照,在村民中开展遗传咨询和优生优育知识宣传;(4)对遗传病患者进行体查、皮纹分析及临床症状分析,绘制家系谱,判断遗传方式及后代再发风险;(5)返校后指导学生对调查结

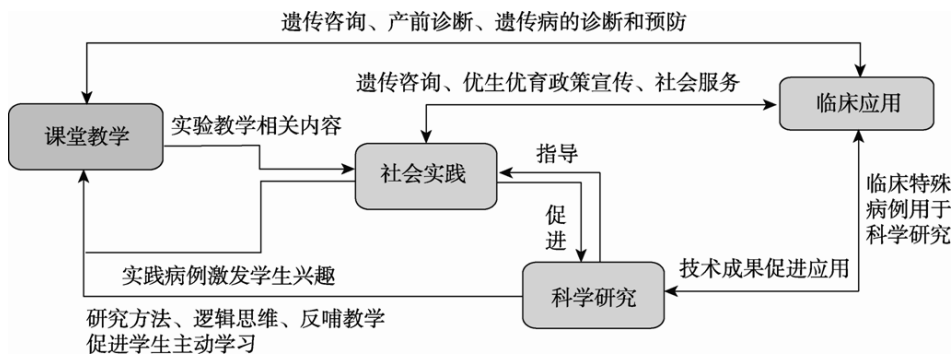


图 1 “四位一体”教学体系的基本架构

果进行统计分析,根据分析结果建立家乡遗传病档案,写出调查报告,有针对性地提出农村地区遗传病综合防治措施,汇编成学生论文集;(6)每年由临床医学学院对寒暑假家乡遗传病调查社会实践活动进行总结评比,表彰奖励先进个人和集体;(7)优秀作品推荐参加“挑战杯”甘肃省大学生课外学术科技作品竞赛(图2)。

学生在社会实践活动中调查发现了许多特殊遗传病病例。仅先天性肢端缺陷一类,学生就从各地采集到包括多指、并指、分裂手、缺指、短指等几十种形态各异的珍贵照片,这些照片用于教学,制作多媒体课件,既补充了病例图片的不足,又激发了学生的学习兴趣,还使一些抽象概念如“遗传异质性,基因多效性”等疑难问题迎刃而解。在染色体疾病一章教学中,结合在社会福利院、特殊教育学校看到的唐氏综合征、小头畸形等典型病例,我们首先通过患者的特殊面容和多发畸形等临床表现,引出常染色体病的概念,学习其临床表现和基本特征,继而在病例中引入患者的核型图(完全三体型和易位型),引导学生掌握了解核型、核型分析,染色体畸变的概念及类型,畸变发生的原因和机制等知识。学生普遍反映,通过这种方式使医学遗传学课堂教学更加充满知识性、趣味性和吸引力,使

获得的知识理解透彻,终身难忘。

2.2 社会实践与科研相互渗透

科研的思路和原则指导社会实践。科研的基本思路为发现问题、分析论证、提出方案、实施方案、解决问题,科研的基本原则为创新,我们用这些思路和方法指导遗传病调查社会实践活动,在调查中发现遗传病家系及在优生优育方面存在的问题,对调查到的遗传病分类汇总,探究疾病发生的遗传因素和环境因素,提出降低遗传病发病率的措施。开学后指导学生根据调查结果分类汇总,开展进一步研究,整理翔实材料写出调查报告和研究报告,推荐参加“挑战杯”甘肃省大学生课外学术科技作品竞赛。其中“甘肃省113个行政村遗传病调查研究”、“甘肃省积石山县手指屈曲畸形家系调查及细胞遗传学研究”等作品参加甘肃省第七、八、九届“挑战杯”大学生课外科技学术作品竞赛分别获得二、三等奖。

社会实践为科研提供基本素材。我们组成了由师生共同参与的遗传病研究课题组,鼓励学生参与教师的科研项目,对学生在社会实践调查中发现的遗传病大家系进行回访。课题组曾到天水、兰州红古区、临夏等地就手足分裂畸形、多指畸形、手足屈曲畸形大家系所在地回访调查,带领家系患者做X线检查及进一步的临床诊断。在签署知情同意书的前提下,采集患者及家系表型正常人员血液样本,用常规方法制备外周血淋巴细胞染色体标本进行G显带核型分析,判断患者畸形是否由染色体畸变引起。若患者非染色体畸变引起,则采用分子遗传学方法进一步研究。

2.3 教学与科研相互渗透

依托学科优势,利用遗传病研究室的染色体核型自动分析系统等先进仪器设备为医学遗传学实验教学服务,建立了科研与教学的共建平台,使教学与科研相互促进。

挖掘教材科研内容,在教学中培养学生创新思维 and 创新能力。比如在讲述遗传学三大定律时,与学生在高中阶段所学知识合理衔接,教学重点放在讲解孟德尔和摩尔根开展科研的基本思路和方法上。介绍孟德尔之所以成功的三要素:一是选择合适的实验材料——即具有明显可分的相对性状,且自花授

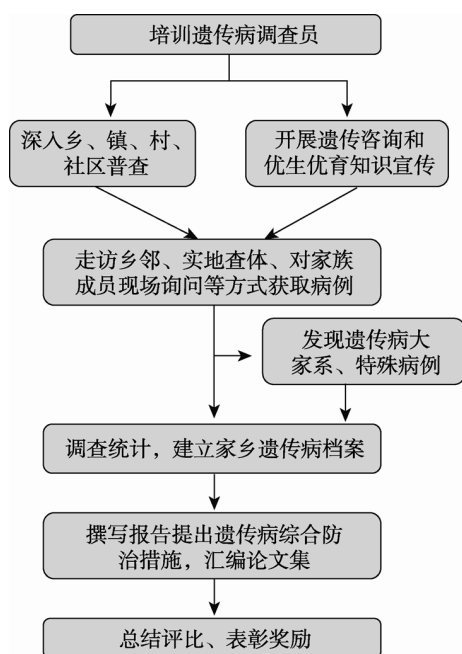


图2 “遗传病调查”社会实践流程图

粉、闭花授粉的豌豆；二是采用正确的研究方法——即发现问题、分析论证、提出假设、验证假设、得出结论；三是具有坚韧不拔的意志品质和追根溯源的探究精神，孟德尔甘坐冷板凳，8 年如一日进行豌豆杂交试验，揭示遗传奥秘，终成现代遗传学之父。通过对科学家伟大创举的介绍，引导学生掌握科研的基本思路，培养科研的基本素养^[9]。

科研反哺教学。将以社会实践中真实病例为素材开展的科研用于教学中。例如，在讲授单基因遗传病内容时，引入笔者主持的课题“甘肃省手足分裂畸形(SHFM)家系分析及细胞分子遗传学研究”的内容，使学生以此家系为例，在分析讨论临床症状、系谱特征、染色体核型、基因检测结果的过程中理解和巩固常染色体显性遗传、常染色体隐性遗传、PCR 技术、基因诊断等基础理论、基本概念，学会应用遗传基本规律分析实际问题。教学反馈表明，教学中渗透科研，不仅激发学生学习兴趣，而且有助于加深学生对疾病本质的认识。通过这样的教学引领学生进入学术氛围，建立科学思维习惯，培养基本科研能力^[10]。

2.4 教学与临床应用相互渗透

医学遗传学介于基础和临床之间，是一门应用性很强的学科，已渗透到生物医学各个领域，并与内科、儿科、产科等临床学科有密切的交叉联系，可以说几乎所有的疾病都与遗传有关，医学遗传学教学只有和临床应用相结合，才能更好的培养出应用型人才为社会服务。

在医学遗传学理论和实验教学中始终贯穿“遗传病”这条主线，理论教学从遗传病概述、细胞基础、分子基础、分类，到各类遗传病的临床表现、发病机制、传递方式、后代发病风险，遗传病的诊断、治疗和预防，所有章节都围绕遗传病展开。实验教学主要内容为细胞培养、人外周血染色体标本制备、人类 G 显带染色体核型分析、遗传咨询。社会实践活动内容为家乡遗传病调查。医学遗传学课程学习结束后，学生不仅学到了必备的医学遗传学基本概念、基本理论，还掌握了一些常见遗传病的诊断治疗方法和预防措施，实现了医学遗传学理论知识和临床应用的有效对接^[11,12]。

我们采用多种方式让教师学习和掌握临床遗传

学新知识、新方法、新技术。派骨干教师到湖南湘雅医学院重点实验室进修，学习遗传病诊断、人染色体各类显带标本的制备及分析技术，轮流派研究室成员参加国家级继续教育项目“临床医师临床遗传学基础理论与遗传病遗传咨询培训班”，了解临床遗传学的国内外新进展，学习细胞遗传学、分子细胞遗传学实验室诊断技术，团队教师还加入湘雅医学院医学遗传学重点实验室建立的“遗传与生殖”QQ 群，和全国的同行专家交流咨询。通过学习提高了教师的医疗服务水平，并把临床应用渗透于理论教学和实验教学之中。

2.5 社会实践和临床应用相互渗透

通过社会实践活动中学生普遍参与的遗传病流行病学调查，使学生了解本地区人口遗传素质现状，在当地群众中宣传普及遗传优生科普知识，把学到的知识技能运用到临床实践中。调查小组深入患者家中，通过查看病例，详细询问病史，对患者进行体格检查、生长发育评估、智商水平初评、皮纹检查，系谱绘制，对疾病进行初步诊断和分类，对患者和家属开展遗传咨询。调查小组还在村民、居民中宣传国家《婚姻法》和甘肃省人大常委会关于《禁止痴呆傻人生育》等优生优育地方法规，宣讲适龄结婚生育、杜绝近亲婚配，婚检，产前诊断等遗传病预防的知识，讲解增补叶酸预防神经管缺陷相关知识及在新生儿中开展唐氏综合征、苯丙酮尿症等遗传病筛查的方法和必要性^[8]。

2.6 科学研究和临床应用相互渗透

基于临床应用开展基础研究。地处西北的甘肃省许多地区至今没有开展遗传病诊疗服务，以平凉市为例，病人及家属要远赴兰州和西安做染色体检查及遗传病诊断，由于路途远、花费高，许多患者和家族成员没能及时得到检查和咨询，延误了时机，种下了苦果，给家庭和社会带来了沉重的负担。随着学校由平凉医专升格为甘肃医学院，2014 年依托医学遗传学学科优势，组建了隶属于学校的遗传病研究室，研究室包括实验室和遗传咨询室两个功能区，基于特殊遗传病病例开展细胞和分子遗传学基础研究，还和我校附属医院产科、儿科及妇幼保健院联合，对高龄孕妇及不孕不育、生育过畸胎、死

胎的夫妇,对因病流产的胎儿及先天畸形患儿进行染色体病检查等临床诊断,对患者及其家属提出婚姻及生育的建议,患者在当地就可享受到优质的遗传诊疗服务。

发挥高校在科研、技术发面的优势,通过开展“细胞膜功能异常与遗传性疾病”、“甘肃常见遗传病的诊断、预防与治疗”等省级医学继续教育项目,举办单基因病的初步诊断和染色体病检测技术培训班,为陇东地区县级以上医院培训临床遗传学人才,促进染色体核型分析技术在甘肃陇东地区遗传病诊断中的推广应用。

3 “四位一体”教学体系的实施效果

“四位一体”教学体系实施几年来,课程建设收到了良好的效果。学科团队科研水平、社会声誉、医疗服务能力也有明显提高。

3.1 课程建设成绩显著,特色鲜明

2014年,由于“四位一体”教学体系的有效实施,教材建设、实验室建设的突出成绩,极具特色的社会实践活动,图文并茂的课件制作,丰富多样的病例图片,《细胞生物学与医学遗传学》成功申报为甘肃省省级精品课程。学生随时可以点击<http://www.plmc.edu.cn/ycx>网址进入网站学习。教学网站中收集和编辑了多种《医学遗传学》课程学习资源,如医学遗传学新进展、章节复习题、模拟试题、学生历年来在社会实践活动中采集到的遗传病病例图片、特殊遗传病核型图等,教学网站的建设方便了学生的自主学习,加强了教师与学生的交流互动,促进了医学遗传学课程的教学水平和教学质量不断提高^[13]。

3.2 教研科研成果丰硕,辐射广泛

基于社会实践的项目“甘肃省农村地区遗传病调查研究”2009年获甘肃省教育厅基金支持,2010年获平凉市科技进步二等奖。项目“甘肃省手足分裂畸形(SHFM)家系分析及分子遗传学研究”2013年获甘肃省科技厅自然科学基金支持,2014年被评为甘肃省高校科技进步奖二等奖。教研课题“以遗传病为主线的高职高专医学遗传学课程建设与实践研究”,获甘肃省教学成果教育厅级奖。课题“染色体核型分析技术在甘肃陇东地区遗传病诊断中的推

广应用”在研中。

课程组老师近5年发表的教学及科研论文中有30余篇发表在核心期刊。论文“高职高专医学遗传学“三联系”教学模式初探”发表在《遗传》杂志,该论文获中国高等教育学会第七次优秀高等教育研究成果论文类二等奖。病例报告“先天性双侧手(足)中央纵裂一家系”、“先天性手指屈曲畸形一家系22例”等4篇发表在《中华医学遗传学》杂志,论文“一个非综合征手足裂畸形家系的临床调查及遗传学分析”发表在《国际遗传学杂志》。论文“医学遗传学教学中渗透科研和社会实践的探索”发表在《中华医学教育》杂志。

主编参编全国医药类规划教材多部。课程负责人作为副主编把“各系统常见遗传病简介”“家乡遗传病调查社会实践活动”写入了第7轮全国高职高专临床医学专业人民卫生出版社规划教材《细胞生物学与医学遗传学》。创建《细胞生物学与医学遗传学》精品课程网站,与省内外一些高等医学院校医学遗传学等课程的教学实现了资源共享,把“四位一体”教学体系推向全国,在全省乃至全国同类院校中起到了辐射带动作用^[14-16]。

3.3 社会服务能力提升,声誉良好

从2007年开始,课程组老师组织每届临床医学专业学生,足迹遍布陇原大地边远山区,利用寒暑假开展“家乡遗传病调查社会实践活动”,学生在家乡及周边地区发现许多遗传病大家系,拍摄了珍贵的具特殊症状的遗传病患者照片,并对患者及其亲属做了相关的遗传咨询,使课堂理论知识延伸到了实践中并服务于社会,培养了学生的社会责任感及良好的职业素养。由课程组指导的平凉医学高等专科学校临床医疗系遗传病社会调查组2009年、2011年、2013年3次被省委宣传部、共青团甘肃省委授予甘肃省大中专学生志愿者暑期文化科技卫生“三下乡”社会实践活动优秀团队荣誉。

遗传病研究室共建了教学、科研、临床服务一体化平台,填补了平凉市染色体遗传病诊断的空白,和附属医院、妇幼保健院优势互补,成立校级协同创新中心,联合开展遗传病诊疗服务,为建设甘肃陇东地区遗传咨询及产前诊断中心、更好的开展社会服务、提高西部人口遗传素质奠定了基础。

4 结 语

“教学、实践、科研、临床”四位一体的医学遗传学课程教学体系为基础课程与临床课程的有机整合探索了一条切实可行的路子,教改已取得了一定的效果。随着我校课程建设投入逐年加大,教学资源分配更加合理,实践教学条件不断改善,这套教学体系将进一步得到优化,在提高医学遗传学课程的教学效果,提升学科品位的同时,必将更好地为防治遗传病、优化人口素质做出应有的贡献。

参考文献

- [1] 丁毅,王建波,章志宏,高向东,宋文贞.紧跟生命科学发展趋势,搞好遗传学课程与教学团队建设.见:张飞雄,李绍武.高等院校遗传学教学改革探索.北京:中国化工出版社,2011: 113–117. [\[DOI\]](#)
- [2] 皮妍,林娟,侯嵘,沈大棱,蒋科技,乔守怡.国内高校遗传学教材发展研究.遗传,2009, 31(1): 109–112. [\[DOI\]](#)
- [3] 申艳红,陈晓静,王平.遗传学教学改革的几点体会.见:张飞雄,李绍武.高等院校遗传学教学改革探索.北京:中国化工出版社,2011: 8–11. [\[DOI\]](#)
- [4] 肖建富,石春海.激发学生对遗传学实验学习兴趣的教学方法探索.遗传,2014, 36(2): 181–187. [\[DOI\]](#)
- [5] 石春海,肖建富,吴建国.构建优质教学体系,促进《遗传学》精品教育.遗传,2013, 35(1): 101–106. [\[DOI\]](#)
- [6] 邢万金,莫日根,苏慧敏.生物学教学中研究型教学方法与内容的探索.遗传,2014, 36(7): 732–738. [\[DOI\]](#)
- [7] 周凤娟.高职高专医学遗传学“三联系”教学模式初探.遗传,2008, 30(12): 1651–1654. [\[DOI\]](#)
- [8] 周凤娟.医学遗传学教学中渗透科学研究和社会实践的探索.中华医学教育杂志,2010, 30(3): 404–405. [\[DOI\]](#)
- [9] 马海财,谢小冬.一种验证孟德尔定律中 F_2 性状分离比的新方法——显性观察法.遗传,2013, 35(1): 107–110. [\[DOI\]](#)
- [10] 周凤娟,谢文美,赵小荣,王强,张钦,陈忠科,雷初朝,朱春燕.一个非综合征手足裂畸形家系的临床调查及遗传学分析.国际遗传学杂志,2013, 36(6): 243–249. [\[DOI\]](#)
- [11] 周凤娟.高职高专院校《医学遗传学》教材建设研究与实践.中国优生与遗传杂志,2013, 21(7): 143–144. [\[DOI\]](#)
- [12] 周凤娟.以遗传病为主线的高职高专医学遗传学课程建设研究.中国优生与遗传杂志,2009, 17(1): 128. [\[DOI\]](#)
- [13] 李雅轩,张飞雄,赵昕,蔡民华,晏月明,胡英考.利用网络平台辅助遗传学教学的探索与实践.遗传,2010, 32(4): 393–396. [\[DOI\]](#)
- [14] 黄健,周凤娟主编.医学遗传学基础.西安:第四军医大学出版社,2006. [\[DOI\]](#)
- [15] 周凤娟,张颖珍主编.医学遗传学.西安:第四军医大学出版社,2012. [\[DOI\]](#)
- [16] 王洪波,张明亮主编.周凤娟副主编.细胞生物学和医学遗传学.北京:人民卫生出版社,2014. [\[DOI\]](#)

(责任编辑:卢大儒)