

## 山东大学基础医学院

### 《 医学遗传学 》实验课程教学大纲

编写人：医学遗传学系全体教师

审定人：细胞遗传学和医学科学实验课程组

编制时间：2019.09

审定时间：2019.09

#### 一、课程基本信息

课程名称	医学遗传学				
英文名称	Medical Genetics				
课程编码	0233209621, 0233209721				
开课单位	基础医学院 医学遗传学实验室				
实验类型	<input checked="" type="checkbox"/> 专业基础实验 <input type="checkbox"/> 专业实验 <input type="checkbox"/> 综合实验 <input type="checkbox"/> 创新实验 <input type="checkbox"/> 开放实验				
课程性质	<input checked="" type="checkbox"/> 必修 <input type="checkbox"/> 选修				
实验类别	<input checked="" type="checkbox"/> 独立设课 <input type="checkbox"/> 非独立设课				
学分	1	总学时	16	实验学时	16
适用专业	临床医学 5+3 年制, 临床医学 5 年制				
先修课程	生物化学、分子生物学、细胞生物学				
课程网站	<a href="http://www.genetics.sdu.edu.cn">http://www.genetics.sdu.edu.cn</a>				

#### 二、课程描述

课程围绕利用医学遗传学的理论和经典实验方法, 主要包括基因组 DNA 和染色体的分离、识别和鉴定等知识内容。

Medical Genetics involves many applications of genetics to medical practice.

The course includes separation, identification and characterization of human genome

DNA and chromosomes.

### 三、课程性质和教学目标

#### 【教学目标】

通过本课程的学习,初步掌握与基因组 DNA 和染色体分析相关的基本实验原理和操作流程,了解实验设计的基本原则,验证和巩固理论知识和提高实践动手能力,能够综合运用所学知识,针对医学遗传学相关问题进行分析解决。

#### 【教学要求】

- 1、培养动手能力。
- 2、培养运用知识分析现象的能力。
- 3、培养创新、思维能力、团队合作能力
- 4、培养临床思维、国际视野和终身学习能力。

### 四、课程教学内容及学时分配

( 6次实验 : 3+2+3+3+2+3学时 )

#### 开设实验项目

序号	实验项目名称	教学目标和要求	主要仪器设备和试剂	学时	教学要求
1	全血细胞 DNA 的快速提取	1.掌握人类基因组 DNA 的提取方法 2.了解 DNA 提取的原理 3.熟悉实验室设备操作规范流程	台式离心机、Ep 管、精密加样器、ACD 抗凝剂、红细胞裂解液、白细胞裂解液、蛋白沉淀液等	3	1. 教师示教。 2. 观看实验录像。 3. 学生自己操作。 重点和难点: 裂解红细胞和沉淀 DNA
2	聚合酶链反应 (PCR)	1.掌握 PCR 反应的原理和实验设计 2.熟悉 PCR 反应的操作方法 3.了解 PCR 反应的主要影响因素	台式离心机、PCR 仪、精密加样器、dNTPs , Taq DNA 聚合酶, 引物	2	1. 教师示教。 2. 观看实验录像。 3. 学生自己操作。 重点和难点: 设计用于 PCR 反应的引物和条件参数设

					置
3	基因组 DNA 的限制性内切酶酶解后电泳分离 DNA 片段	1.掌握琼脂糖凝胶电泳分离技术及其应用 2.熟悉琼脂糖凝胶电泳的原理	电泳仪、水平电泳槽、精密加样器、琼脂糖、电泳缓冲液等	3	1. 教师示教。 2. 观看实验录像。 3. 学生自己操作。 重点和难点：酶切条件和电泳条件的优化
4	人类外周血淋巴细胞染色体的制备	1.掌握人类外周血淋巴细胞染色体标本的制备方法 2.了解人类染色体 G 一带在染色体识别中的意义	离心机、水浴锅、载玻片、试管架、镊子、酒精灯等	3	1. 教师示教。 2. 学生自己操作。 重点和难点：低渗处理和标本固定及载玻片清洗等
5	人类染色体 G 一带	掌握人类染色体 G 一带的显示方法	胰蛋白酶溶液、Giemsa 染色液，染色缸等	2	1. 教师示教。 2. 学生自己操作。 重点和难点：胰蛋白酶液的处理时间的优化
6	人类染色体 G 带核型分析	1.掌握人类染色体的镜下检查及核型分析方法 2.掌握人类染色体 G 带的特征及其识别	G 带标本片、光学显微镜等	3	1. 教师示教。 2. 学生自己操作。 重点和难点：准确识别镜下每条染色体的特征

## 五、每年更新实验项目

更新备选实验：聚丙烯酰胺凝胶电泳、STR 多态性分析等

## 六、实验教学要求对应关系

	教学要求 1	教学要求 2	教学要求 3
实验一	掌握人类基因组 DNA 提取方法	了解 DNA 提取的原理	熟悉实验室设备操作规范流程
实验二	掌握 PCR 反应原理和实	熟悉 PCR 反应的操作方	了解 PCR 反应的主要影响

	实验设计	方法	因素
实验三	掌握琼脂糖凝胶电泳分离技术及其应用	熟悉琼脂糖凝胶电泳的原理	
实验四	掌握人类外周血淋巴细胞染色体标本的制备方法	了解人类染色体G一带在染色体识别中的意义	
实验五	掌握染色体G带的显示方法		
实验六	掌握人类染色体的镜下检查及核型分析方法	掌握人类染色体G带的特征及其识别	

## 七、考核及成绩评定方式

【考核内容】预习+操作+报告+期末考试（理论考试+操作考试）

【成绩评定】日常实验占 10%，实验报告占 10%，期末理论考试 20%，实验操作考试 60%

## 八、教材及参考书目

### 【教材】

主编：苑辉卿

教材名：医学细胞分子生物学实验

出版社：科学出版社

教材类别：基础医学实验教学系列教材

### 【参考书】

医学遗传学（左伋 主编）人民卫生出版社

医学遗传学（李璞 主编）中国协和医科大学出版社