

医学遗传学教学方式的探索与尝试

何霞^{1a, 1b, 2}, 王婷^{1c, 2}, 郑惠^{1d}, 余秋景^{1e}, 莫茜^{1c}, 龚波^{1c, 2}, 彭羽^{1f}

1. 四川省医学科学院·四川省人民医院(电子科技大学附属医院) a. 药学部, b. 个体化药物治疗四川省重点实验室, c. 人类疾病基因研究四川省重点实验室, d. 检验医学中心, e. 健康管理研究所, f. 图书期刊部, 四川 成都 610072;
2. 电子科技大学医学院, 四川 成都 610072

【摘要】 医学遗传学是经典遗传学与临床医学相结合的交叉学科,在现代医学教育中具有重要地位。为进一步提高医学遗传学课程的教学质量,提升学生的学习兴趣,搭建扎实的医学遗传学知识体系,教学团队结合近年来的教学经验和教学改进过程,在传统讲授教学方法的基础上,根据学生的学习阶段及知识点难度,采用多种教学方式。探讨了线上线下混合式教学模式、翻转课堂教学模式、以及基于传统教学的团队学习和问题学习教学模式等教学方式在医学遗传学教学中的应用。不仅让学生掌握基本的理论知识,更要激发学生对医学遗传学的兴趣和学习热情,让他们在课程学习过程中能够独立思考,从被动接受变为主动求知。同时也为新时代下医学遗传学的高效教学方法提供新思路。

【关键词】 医学遗传学;教学方式;教学改革

【中图分类号】 R394

【文献标志码】 A

【文章编号】 1672-6170(2025)02-0038-04

Exploration and attempt of teaching methods in medical genetics HE Xia^{1a, 1b, 2}, WANG Ting^{1c, 2}, ZHENG Hui^{1d}, YU Qiu-jing^{1e}, MO Qian^{1c}, GONG Bo^{1c, 2}, PENG Yu^{1f} 1a. Department of Pharmacy, 1b. Sichuan Provincial Key Laboratory of Personalized Medicine and Pharmacotherapy, 1c. Sichuan Provincial Key Laboratory of Human Disease Gene Research, 1d. Laboratory Medicine Center, 1e. Institute of Health Management, 1f. Library and Journal Department, Sichuan Academy of Medical Sciences & Sichuan Provincial People's Hospital (Affiliated Hospital of University of Electronic Science and Technology of China), Chengdu 610072, China; 2. Medicine School, University of Electronic Science and Technology, Chengdu 610072, China

【Corresponding author】 PENG Yu, GONG Bo

【Abstract】 Medical genetics is an interdisciplinary subject that combines classical genetics with clinical medicine. It plays an important role in modern medical education. In order to further improve the teaching quality of the medical genetics course, enhance students' learning interest, and build a solid medical genetics knowledge system, the teaching team combined the teaching experience and teaching improvement process in recent years to explore the application of various teaching methods in medical genetics teaching based on the traditional lecture teaching method, according to the students' learning stage and the difficulty of knowledge points. This paper discusses the application of online and offline hybrid teaching mode, flipped classroom teaching mode, team learning and problem-based learning teaching mode in the teaching of medical genetics. It is not limited to letting students master basic theoretical knowledge, but also to stimulate students' interest in medical genetics, enhance their enthusiasm for learning, and enable them to think independently during the course learning process, from passive acceptance to active pursuit of knowledge. At the same time, it also provides new ideas for efficient teaching methods of medical genetics in the new era.

【Key words】 Medical genetics; Teaching methods; Teaching reform

医学遗传学是护理学和临床医学的重要基础理论课程。以遗传学原理为核心,构建了遗传病发病机制研究、遗传规律研究和临床诊治研究等理论体系。医学遗传学结合了遗传学、医学、基因组学、

分子生物学等多个学科的知识和技术,是一门综合性极强的高度跨学科的课程,该学科知识严谨性和枯燥性较强,并具有学科发展迅速,前沿性强,内容驳杂^[1]的特点。医学遗传学从学生的角度来看,知识庞杂,学习难度大,要求学生具有强大的逻辑思维能力和较强学习实践能力;从教师的角度来看,传统的理论授课模式难以满足教学需求^[2],应该做到多方式融合多手段并举的教学方式,以期达到教学目的。让学生掌握系统的理论,并能基于理论解决临床诊疗的医疗问题。

2004 年国家卫生健康委员会发布的中国卫生健康发展第十个五年计划中指出,在“科教兴国”战略下,第十个五年计划的发展目标中疾病预防控制、出生缺陷和新生儿疾病防治、出生人口素质提升以及医药生物技术等几个领域都涉及医学遗传

【基金项目】 国家自然科学基金资助项目(编号:82371060)

【通讯作者】 彭羽

【共同通讯作者简介】 龚波,男,研究员,教授,博士,博士研究生导师。四川省“峨眉计划”专家,第十三批四川省学术和技术带头人,电子科技大学百人计划入选者,哈佛大学访问学者,四川省杰出青年基金获得者,中国科学院“西部之光”青年学者,四川省青年科技创新研究团队负责人。中华医学会健康管理学分会青年副主委、中国医师协会眼科分会委员、四川省医学会健康管理学分会副主任委员。主持国家自然科学基金 4 项以及其他省部级项目 15 项;获国家科技进步二等奖、四川省科技进步一等奖、“春晖杯”中国留学人员创新创业大赛一等奖等各 1 项,四川省医学科技奖一等奖 2 项。主要从事疾病致病机理和分子诊断的临床研究工作。

学知识^[3]。2012 年《医学遗传学》被列为第一批“十二五”普通高等教学本科国家级规划教材书目的规划教材之一^[4]。2013 年被国家卫计委等 7 个部门纳入住院医师规范化培训体系^[5]。2014 年被卫生计生委列为住院医师规范化培训学科(国卫科教发[2014]49 号)^[6]。2020 年全国医学专业学位研究生教学指导委员会决定开设医学遗传学专业^[7],从此医学遗传学正式成为临床医学专业教学培养体系的基础学科之一^[5]。

1 线上线下混合式教学在医学遗传学教学中的应用和示例

1.1 线上线下混合式教学模式的概念及优缺点

由于医学遗传学及相关科学的迅猛进展、互联网教学平台和资源的快速发展和应用,教学信息和资源的获得性为“教”和“学”带来便捷性,但同时由于学习信息爆炸式的增加,对于“学”带来了一定的困扰性^[8]。在知识体系搭建过程中,不同的阶段,采用不同的教学方式,让学生有层次、进阶式的掌握知识是非常有必要的。老师根据知识点的特点和难易程度,可以线上线下混合式教学在医学遗传学教学中获得了较好的应用和尝试^[9]。

在“互联网+”和数字教育的新形势下,探索线上高效教学新模式对我国现代教育改革具有重要意义^[10]。合理利用网络上的教学资源,线上教学和线下教学相结合的模式,可以为教师和学生带来双赢收益。在医学遗传学教学中,学生乐于接受混合式教学模式^[9]。首先,互联网技术提供了丰富多样的在线资源,使学生能够根据兴趣自主学习,同时教师也可以通过高质量的网络课程提升教学水平^[11]。其次,医学遗传学具有系统性、逻辑性强、理论与实践高度结合的特点。例如,在临床遗传学的应用和实践部分,内容主要包含遗传病的诊断、治疗以及预防等具体实施措施。介绍了医学遗传学基础知识在具体疾病中的应用。教师可以利用飞书、腾讯会议、微信等社交软件与学生线上交流分享相关的优质教学资料,包括视频,公众号,科普博主等。通过在线直播答疑,或者录播的方式在具体的实践案例中讲解抽象难懂的理论知识,将理论知识生动化,趣味化,能够更好地引起学生的学习兴趣,鼓励学生主动学习^[12]。

1.2 线上线下混合式教学模式在医学遗传学教学中的具体实施 由于学科特点,医学遗传学在教学设计中,对于概念性多且难理解的章节(如第三章基因突变的细胞分子生物学效应)选择线上线下混合式教学模式将有利于教学的深入开展。在线上提前学习晦涩难懂的基础内容并在课程结束后及时在线上进行知识巩固和答疑。而在课堂上检查

学生线上学习效果并重点解析教学中的疑难问题。线上线下结合的教学方式在课堂讲授与学生自主学习两个方面都展现出较高的可行性。

1.2.1 课前准备 教师可以通过提供前沿研究论文或案例分析,结合教学目标录制讲座视频或推荐优质的在线教学资源,鼓励学生利用社交软件提问、讨论。以在《新英格兰医学杂志》上发表的关于镰状细胞性贫血基因疗法文章为例^[13]。明确教学方案后,教师可以录制视频讲座或选择权威且严谨的网络视频,详细讲解导致镰状细胞贫血症的 β -珠蛋白基因突变及其对血红蛋白结构和功能的影响。利用 3D 模型展示正常血红蛋白和突变血红蛋白的结构差异,生动形象地呈现微观抽象的遗传机制知识。此外,教师可以基于教学视频设置相关的思考问题,帮助学生更好地理解、记忆和巩固学习效果。

1.2.2 课中活动 组织专题讨论会,针对线上学习内容,探讨镰状细胞性贫血症的临床表现、诊断和治疗。学生通过以镰状细胞性贫血症为例去更好地理解基因突变导致突变蛋白获得新的形状。进一步以小组为单位,研究特定患者的案例,分析 β 珠蛋白基因的 β 珠蛋白链第 6 位谷氨酸突变成缬氨酸的分子机制及镰状细胞性贫血症的临床表现。通过线上线下相结合的教学模式有效帮助学生掌握基因突变及其细胞分子生物学效应的基础知识,理解疾病的发病机制和临床表现。给学生带来良好学习体验的同时完成教学目标。

1.2.3 课后总结及评价 教师应在课后对新模式下的教学情况进行反思。可通过无记名问卷调查、在线学习数据、线上作业测试结果和线下课程的参与度等评价学生的学习效果。通过对学习成绩的统计分析,结合评估效果,不断完善教学方式。

2 翻转课堂教学模式在医学遗传学教学中的应用和示例

2.1 翻转课堂教学模式的概念及其优缺点 翻转课堂是一种新兴教学方法,最大的特点是互动性强,是一种通过课前自主学习和课堂讨论互动,实现先学后教的教学模式。此方法将传统课堂转变为以学生为主导、师生互动、汇报讨论和教师解答疑惑的场所,从而优化教学过程。为了更好地完成教学目标,使学生更加高效的学习,在医学遗传学的教学中使用翻转课堂教学模式,并且可以与传统教学模式相互借鉴,相互融合^[14]。翻转课堂的优势在于,学生转变为“知识传授者”,需要充分梳理课程资料并设计教学方案。充分调动学生的学习主动性,活跃课堂氛围,促进对专业知识的深度理解。翻转课堂拓展了学生对相关领域的知识范围,激发思考,有助于加深理解。然而,翻转课堂也有缺点。

学生可能没有充分重视课前准备,导致学习效率不理想。另外,翻转课堂由学生主导,教师可能未能充分点评内容,导致问题无法及时纠正,这可能影响理论授课时间和整体教学计划的实施^[15]。

2.2 翻转课堂教学模式在医学遗传学教学中的具体实施 拟在临床医学专业教学中针对多基因病内容采用翻转课堂教学模式授课,具体流程如下。

2.2.1 课前准备 老师做好教学设计并对重点内容做好充分的准备,首先是提供高质量的有关原发性高血压等多基因遗传病的教学视频,时长 20~30 分钟;然后是提供相关的文献和课本章节,确保学生能熟悉相关基本理论;最后制作与教学视频和阅读材料配套的 PPT 课件及测试题,评估学习效果。

2.2.2 课中活动 上课时给学生布置学习任务,希望能够通过实施课堂翻转教学,让学生深入了解多基因遗传病的发病机制及其特点,并掌握评估其再发风险的影响因素。然后分组讨论,学生分成 4~5 人小组,每组分配一个典型的多基因遗传病,比如精神分裂症、糖尿病、原发性高血压以及神经退行性疾病等,主要讨论这些疾病的临床特征与遗传因素的各种特点。学生再通过幻灯片等方式进行展示或讲解,比如讲解原发性高血压的小组,通过视频、资料文献发现原发性高血压并不是由单一基因突变引起,而是由多个基因(如 RAAS 系统相关基因、钠通道基因等)共同影响。虽然每个基因的作用相对较小,但它们的综合效应可以显著影响血压,这就是多基因遗传病的复杂性。学生从不同原发性高血压患者的临床数据,可以直观地发现不同个体可能表现出不同的症状和疾病严重程度,这就是多基因遗传病的表型多样性。通过翻转课堂的教学方式,让学生从具体的疾病中总结出多基因疾病的基本特点,从而更清晰地理解书本上的相关基本概念。教师在“课堂辅助者”的角色中,可以通过学生课堂汇报的整体表现,分析其课前准备是否充分、讲述逻辑是否清晰。重点关注学生的思考方式及知识点的关注重点,评估学生是否能够清晰地讲述所学知识,从而有针对性地了解其对医学遗传学知识的掌握情况。

2.2.3 课后总结及评价 教师根据学生在课堂上展示的课前准备内容和课堂表现进行评分,并在课程结束后总结评价,学生也可以参与讨论和互相评价。最后,教师可以要求学生根据课程内容在课后写一篇收获总结或者心得体会。

3 团队学习模式(team-based learning, TBL)和基于问题的学习模式(problem-based learning, PBL)相结合的教学模式在医学遗传学教学中的应用和示例

目前在医学遗传学教学中传统教学模式

(lecture-based learning, LBL)仍然是主流,主要通过教师讲授为学生建立知识体系。但是国内各个医学院正在努力探索新的教学模式在医学遗传学中的应用,改变单一的 LBL 教学模式。可以考虑将 TBL 和 PBL 等比较新颖学习模式应用到医学遗传学教学中,提高学生对医学遗传学的兴趣,取得优秀的教学效果^[16]。

3.1 TBL 和 PBL 相结合的教学模式的概念及优缺点 PBL 教学模式主要包括以下教学环节:教师设计问题、学生自主学习、小组讨论交流、归纳总结、课后答疑和测试评估。此过程不仅帮助学生深入理解和掌握知识,还有效提升其逻辑思维、沟通技巧、自主学习和综合分析能力。在 TBL 的教学模式中,教师将大型班级的学生均衡分成 5~7 人的小组,每个小组则组成一个学习团队。这些团队在教师的指导下,进行课前预习和团队练习,开展讨论,通过团队合作,培养学生的自我学习动力,培养他们成为终身学习者^[17]。目前,有学校在医学遗传学的教学实践中,已经融入 PBL 教学模式与传统的 LBL 教学模式相结合。与单纯的 LBL 教学模式相比,PBL 与 LBL 结合的教学模式更有助于提高学生的临床思维能力、团队沟通能力及合作意识^[18]。

与 LBL 相比,TBL 和 PBL 教学模式的设计和实施过程更为复杂。问题设置、案例选择及教学评价都需教师根据教材、研究进展和临床问题在教学实践中反复总结和改进^[19]。结合 PBL 和传统 LBL 教学模式,要求教师和学生达到更高的教学和学习水平。例如,学生需要投入更多精力于自主学习和文献检索;部分学生可能对新教学方法感到无所适从,甚至存在利用分组讨论的机会混水摸鱼的情况。此外,缺乏配套教材,自主编写的教材可能无法涵盖课程全部内容,课堂上可能无法解决所有问题;在病例讨论中,学生有时也可能偏离主题^[18]。

3.2 TBL 和 PBL 相结合的教学模式的在医学遗传学教学中的具体实施

3.2.1 课前准备 线粒体病(mitochondrial diseases, MD)是罕见病的一种,公众对于线粒体遗传病的了解相对较少。Leber 遗传性视神经病(Leber hereditary optic neuropathy, LHON)是一种罕见的遗传性视力障碍,由线粒体 DNA 的同质性突变引起,LHON 是最常见的由这种突变引起的线粒体遗传病。首先,准备一个详细的 Leber 遗传性视神经病(Leber's Hereditary Optic Neuropathy, 简称 LHON)病例,包括患者的家族史、症状描述和临床检查结果。然后,提出围绕 LHON 病例的关键问题,例如:“LHON 的遗传机制是什么?”、“线粒体 DNA 的遗传特征有哪些?”等。再将学生按学号或

自由分组的方式组成小组,以小组形式研究问题,收集相关资料,并讨论解决方案。

3.2.2 课中活动 学生先以小组形式讨论和完善他们的答案,共享彼此的观点和理解。随后,整个班级进行讨论,比较各小组的答案,评估每个小组对 LHON 及线粒体遗传病的理解程度,澄清不明确的概念和问题。在学生研究和讨论过程中,教师可以提供必要的指导和补充知识,帮助学生理解和应用医学遗传学的概念和原理。最后,教师总结课堂讨论,强调重要的概念和知识点,并对学生的表现进行评价和反馈。

3.2.3 课后总结及评价 课程教学结束后,通过学生填写不记名调查问卷来评价教学效果。问卷内容包括:语言表达和组织能力、分析及解决问题能力、学习的积极性和自主性、临床思维能力、课堂氛围、团队协作意识、文献检索能力以及对教学过程的满意度。此外,该教学方案还重点关注学生在团队讨论中的参与度和贡献度,以及团队对专业知识点和案例分析的深度和广度。通过总结上述教学评价结果,将持续优化和完善教学方案。

4 小结

教师设计任何的教学方案和策略,都是为了有效完成教学目标和启发学生的思路,培养学生的综合素质和专业能力,使其具备扎实的基础知识、创新思维、辩证思考和实践技能。在教学设计中,应根据学科的研究进展和学生对教学的评价对教学方案进行评估,基于知识点的难易程度和涉及的交叉学科的内容广度综合以上教学法,同时融入课程思政元素,因材施教。通过探讨医学遗传学教学内容的连续性、进展性、应用性和教学方式的创新性,以及多样化相结合的教学方式提高医学生对医学遗传学知识体系的系统认识和深刻理解。达到培养高素质医学人才,解决临床问题,助力实现个体化精准医疗的教学目标。

根据《中国本科医学教育标准—临床医学专业(2016年)》的基本要求,本科毕业生应达到以下4个领域的培养要求和目标:科学和学术、临床能力、健康和社会、职业素养^[20],因此院校教学阶段医学遗传学教学设置需要做到承接生物化学、分子生物学、病理生理及遗传病诊断学等相关基础科目,由浅入深、由简到难、循序渐进,突出重点,逐步完成医学遗传学理论学习和知识体系的构建。医学遗传学应在不同阶段采用不同的教学方式,把不同难度的知识点融入多种教学模式,让基础理论和临床实践相融相通,让抽象的遗传学概念和具体的临床问题相互印证,为医学遗传学在全民健康战略中的应用做好院校教育工作。

【参考文献】

- [1] 哈尔特,鲁沃洛. 遗传学基因和基因组分析[M]. 第8版. 北京: 科学出版社, 2018.
- [2] 金浩, 龚爱华, 邵根宝, 等. 医学遗传学教学模式的改革与实践[J]. 现代医药卫生, 2010, 26(18): 2868-2869.
- [3] 科技教育司. 中国卫生科技发展第十个五年计划及2010年远景规划纲要[Z]. 2004年6月3日. <http://www.nhc.gov.cn/qjjys/s3577/200804/f53d584326624ecec83e4f9f43cd9f5ae.shtml>
- [4] 教育部. 教育部关于印发第一批“十二五”普通高等教育本科国家级规划教材书目的通知[Z]. 2012年11月27日. http://www.moe.gov.cn/srcsite/A08/moe_736/s3885/201211/t20121127_145008.html
- [5] 桂宝恒, 李春燕, 桂春绒. 医教研三位一体的医学遗传学教学模式构建[J]. 创新创业理论与实践, 2022, 5(15): 151-154.
- [6] 国家卫生计生委. 国家卫生计生委关于印发住院医师规范化培训管理办法(试用)的通知[Z]. 2014. <http://www.nhc.gov.cn/qjjys/s3593/201408/6281beb3830c42c4a0d2319a2668050e.shtml>.
- [7] 全国医学专业学位研究生教育指导委员会. 关于调整优化临床医学专业学位领域设置的通知[Z]. 2020. <http://www.medgrad.cn/site/content/1663.html>.
- [8] 瞿星, 杨金铭, 陈滔, 等. ChatGPT对医学教育模式改变的思考[J]. 四川大学学报(医学版), 2023, 54(5): 937-940.
- [9] 刘忠平, 张骏, 于磊, 等. 医学遗传学线上线下混合式教学探索与实践[J]. 中国教育技术装备, 2023, (11): 82-3+90.
- [10] 鲁琴. 线上教学质量保障研究[J]. 贵州工程应用技术学院学报, 2020, 38(5): 119-123.
- [11] 熊慧, 胡蓬辉, 单效, 等. 《免疫药理学》课程引入科研实验与临床实践的教学改革探索[J]. 实用医院临床杂志, 2023, 20(6): 212-214.
- [12] 祁荆荆, 金敏丽, 王冠, 等. 线上线下混合教学模式下的免疫学教学探索与反思[J]. 基础医学教育, 2021, 23(2): 129-131.
- [13] Sharma A, Boelens J J, Canclo M, et al. CRISPR-Cas9 Editing of the HBG1 and HBG2 Promoters to Treat Sickle Cell Disease [J]. N Engl J Med, 2023, 389(9): 820-832.
- [14] 陈美婷, 黄金凤. 浅谈翻转课堂在医学遗传学教学中的应用[J]. 继续医学教育, 2022, 36(4): 9-12.
- [15] 王瀚宇, 郭姝怡, 薛康. 翻转课堂在医学遗传学教学中的应用[J]. 基础医学教育, 2022, 24(4): 240-242.
- [16] 魏霞蔚, 向明礼. 卓越生物医药本科创新人才培养新模式探索与实践[J]. 四川大学学报(医学版), 2022, 53(6): 1045-1048.
- [17] 艾文兵, 胡兆华, 简道林. TBL在医学教育中的应用现状和在中国医学教育中的应用意义[J]. 卫生职业教育, 2013, 31(4): 88-90.
- [18] 白现广, 马晓冬, 夏西超, 等. PBL结合CBL教学法在医学遗传学教学中的应用[J]. 卫生职业教育, 2019, 37(13): 83-85.
- [19] 李培强, 陈馨怡, 谢小冬, 等. PBL、CBL、TBL教学法在医学遗传学教学中应用效果的Meta分析[J]. 卫生职业教育 [J]. 2022, 40(1): 50-55.
- [20] 郑林娟, 杨同卫. 临床医学专业“新生研讨课”实践与反思[J]. 教育教学论坛, 2021, 12(2): 133-136.

(收稿日期:2024-09-20;修回日期:2024-10-30)

(本文编辑:林 赞)