教学设计方案

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 主讲教师 | 李慕 | 单位 | 邵阳学院基础医学院 |
| 微课名称 | 染色体结构异常——罗伯逊易位 | 所属课程 | 医学遗传学 |
| 知识点 | 罗伯逊易位的基本概念、罗伯逊易位携带者的遗传学效应、罗伯逊易位型21三体综合征的发病机制。 |
| 适用对象 | 临床医学本科、护理学本科 |
| 时长 | 11分30秒 | 选用教材 | 《医学遗传学》第二版 杨保胜 高等教育出版社 2019年 |
| 百度云盘共享链接 | https://pan.baidu.com/s/19YeeoA-xRyaq-3mUiDTtGg |
| **设计方案：**建议包含教学背景、教学目标、教学内容及重点难点分析、教学切入点、教学方法和过程（含时间分配）、教学总结等内容，注意文字简洁，思路清晰。教学背景： 医学遗传学研究的对象是人类遗传病，染色体病是由于患者染色体数目或者结构异常所导致，由于基因组的大范围的失衡，患者病情往往非常严重（比如常染色体病患者往往智力严重低下，生长发育迟缓且组织器官多发畸形），且预后较差。但染色体病的发病机制、诊断和预防的研究已经非常成熟，其相关理论和遗传学检测技术广泛应用于临床现症病人诊断以及产前诊断中，因此染色体病这一节内容是医学遗传学的重点和难点。 学好染色体数目和结构异常的类型、发生机制、特殊的遗传学效应是学习染色体病遗传分型的基础，而这次微课将重点介绍染色体结构畸变中的一种特殊的易位类型——罗伯逊易位。教学目标：1. 通过罗伯逊易位携带者表型的分析，使学生从分子层面上理解染色体病发病的根本原因。
2. 通过遗传图解分析，使学生熟悉罗伯逊易位携带者容易出现复发流产等不良生育结局的细胞学原因。
3. 通过临床案例分析，使学生掌握易位型21-三体综合征的主要核型、发病机制和生育遗传咨询的要点。

教学内容：1. 罗伯逊易位的基本概念。
2. 罗伯逊易位携带者的遗传学效应。
3. 罗伯逊易位型21三体综合征的核型、发病机制以及生育遗传咨询要点。

重点难点分析：重点：1、罗伯逊易位携带者的特殊遗传学效应产生机制。1. 罗伯逊易位型21三体综合征的核型、发病机制。

难点：1、罗伯逊易位携带者生成配子的遗传分析。2、遗传性易位型21-三体综合征再发风险的计算。教学切入点、教学方法和过程：1. 根据罗伯逊易位携带者的特殊遗传学现象提出问题“一个个体是45条染色体会是什么情形”引发学生思考，随后提出与常规思维相反的答案“缺少一条染色体的个体也有可能正常”，引起学生的兴趣，随后进入这次微课的主题——罗伯逊易位。
2. 在介绍罗伯逊易位携带者的生育问题时，采用案例教学法，密切联系临床实践。同时案例采用最常见的染色体病21-三体综合征的易位型案例，使学生对21-三体综合征的标准型和易位型的核型、发生机制、再发风险有更深刻的理解，为学生进行染色体病生育遗传咨询的打下了理论基础。
3. (1)开篇提出问题，引出此次微课主题（1min）；

 (2)介绍罗伯逊易位的基本概念（1.5min）； (3)解释罗伯逊易位携带者只有45条染色体却表型正常的分子原因（1min）； (4)利用案例教学法解释21-三体综合征的遗传分型以及易位21-三体综合征患者46条染色体却得病的遗传学原理（3.5min）； (5)解释该案例中患儿得易位型21-三体综合征原因以及通过遗传分析得出患儿母亲的生育风险，并给予医学指导（3.5min）； (6)进行课堂小结（1min）。教学小结：  本次微课的主题选取了染色体结构异常的一种特殊类型——罗伯逊易位来进行讲解。罗伯逊易位携带者往往存在特殊的遗传学效应，比如个体只有45条染色体，表型却正常，但往往存在复发流产或者生育过染色体病患儿的不良孕产史。而临床上发病率最高的染色体病21-三体综合征除了我们熟悉的标准型，还有罗伯逊易位型。掌握罗伯逊易位有利于我们区分21-三体综合征不同遗传分型的临床要点，这是临床医生能够准确进行21-三体综合征遗传咨询的前提条件。在教学设计的过程中，主要采取问题导入法和案例分析法开展教学，并辅以动画和遗传图解进行分析，着重介绍罗伯逊易位携带者的特殊遗传学效应产生机制以及罗伯逊易位型21三体综合征的核型、发病机制和生育遗传咨询要点。除了微课视频，还附有相关习题word版本帮助同学进行课后复习，巩固知识要点。希望此次微课通过罗伯逊易位携带者表型的分析，使学生从分子层面上理解染色体病发病的根本原因；通过遗传图解分析，使学生熟悉罗伯逊易位携带者容易出现复发流产等不良生育结局的细胞学原因；通过临床案例分析，使学生掌握易位型21-三体综合征的主要核型、发病机制和生育遗传咨询的要点。 |