

全科医学教学中融入遗传学教学的探索

金佳敏 张松英

[摘要] 目的 探讨医学遗传学的教学在全科医学教育中的应用。方法 选取28名全科医学规范化培训的住院医师,加授一学期的遗传学相关课程,按线上线下教学、线下门诊教学、案例教学及社区实践的方法进行教学,对授课前后的学生从遗传学知识、遗传思维能力、患者全面管理、精准医学理念四个方面评价教学效果。结果 28名学生授课后的遗传学知识、遗传思维能力、患者全面管理及精准医学理念评分均明显高于授课前评分,差异均有统计学意义(t 分别=4.66、3.80、3.17、12.71, P 均 <0.05)。结论 全科教育融入遗传学教学对提高全科医学生对遗传性疾病的认识,提升精准医学的思维方式、参与出生缺陷的防控及防治慢性疾病发生与发展有重要作用。

[关键词] 医学教育; 全科医学; 医学遗传学; 出生缺陷; 精准医学

Exploration of integrating genetics teaching into general practice teaching JIN Jiamin, ZHANG Songying. Department of Obstetrics and Gynecology, Sir Run Run Shaw Hospital, Zhejiang University School of Medicine, Hangzhou 310016, China.

[Abstract] **Objective** To explore the application of medical genetics teaching integrated into general practice education. **Methods** A total of 28 resident physicians with standardized training in general practice were selected to have one semester of genetics-related courses. The teaching methods including online and offline teaching, outpatient teaching, case-based teaching and community practice. The teaching effects were evaluated from four aspects including academic knowledge, genetic thinking ability, comprehensive management of patients, and concept of precision medicine. **Results** The scores of genetic knowledge, genetic thinking ability, overall management of patients and concept of precision medicine of the 28 students after the lecture were significantly higher than those before the lecture, and the differences were statistically significant ($t=4.66, 3.80, 3.17, 12.71, P<0.05$). **Conclusion** The integration of genetics teaching into general practice education plays an important role in improving general practice students' understanding of hereditary diseases, improving the way of thinking of precision medicine, and participating in the prevention and control of birth defects.

[Key words] medical education; general practice education; medical genetic education; birth defect; precision medicine

随着经济发展和临床医学能力的全面提升,目前我国居民的疾病谱发生了巨大的变化,传染性疾病得到了有效控制,而心脑血管病、恶性肿瘤、代谢类疾病占据主导位置。2003年人类基因组序列图

谱完成,标志着融合生命科学和现代医学的基因组学的诞生。基因组学的快速发展将以恶性肿瘤为代表的疾病研究推上了新的台阶,通过遗传基因组的检测与解读做到对疾病精准预防和个体化治疗^[1]。因此,21世纪以来,医学生对医学遗传学的学习变得十分重要。如何将遗传学知识运用在医疗教学过程中,为疾病的防治进一步提供基础,对实现全生命周期的预防服务有重要价值。全科医学是以人为中心、以家庭为核心、以预防为导向、以社区为范围,以维护和促进健康为目标的医学学科,

DOI: 10.13558/j.cnki.issn1672-3686.2023.004.015

基金项目:国家自然科学基金(82101709),省自然科学基金(LY23H040006)

作者单位:310016 浙江杭州,浙江大学医学院附属邵逸夫医院妇产科及生殖中心

通讯作者:张松英,Email:zhangsongying@zju.edu.cn

其医疗活动贯穿整个生命周期。因此在全科医学教育中,将医学遗传学知识的融入有重要意义。

1 全科医学教学中融入遗传学教学的作用

全科医学是涵盖不同性别、不同年龄阶段、身体各个器官,提供解决各种健康问题的医学学科。它与专科医学的区别在于,全科医学将患者作为整体看待,提供全面和持续的医疗保健,为国民健康保驾护航。全科医学教育涵盖临床医学、预防医学、康复医学以及社会行为科学等,但是介于生命科学、临床医学和预防医学相关的遗传学教育在全科医学教学中仍较薄弱。全科医疗涉及的大部分慢性病及常见病,某些重要慢性病与遗传均有明确关系,某些疾病与出生缺陷有密切联系,需要借助遗传学的工具进一步诊治;而全科医生是健康的守门人、慢病的主力军,需要解决80%以上的健康问题,在为个人、家庭与社区提供连续、综合、便捷的医疗服务的过程中运用遗传学的知识,可为进一步防治疾病的发生与发展提供重要依据。因此,全科医学教学中融入遗传学教学有重要作用。

2 全科医学教学中融入遗传学教学构建方法

按照教学目标、教学模块、教学方法及教学评价四个方面构建全科医学教学融入遗传学教学方案。

2.1 根据全科教学对象、全科医学特点制定教学目标 全科医学的教学对象,多数已接受临床医学培训,而在医学遗传学教学上,存在知识薄弱、片面、陈旧等问题。在全科医学教学中医学遗传学教学目标包括:①掌握医学遗传学基本概念、常用遗传学名词的定义;②识别常见的单基因遗传病、多基因遗传病、染色体病、线粒体遗传病、表观遗传性疾病等;③了解常见遗传病的治疗及预防方法;④熟悉常见遗传病的基因检查策略、遗传风险计算及后续生育指导;⑤学习遗传病病史采集、记录和医患沟通方法。

2.2 以遗传学为基础,结合全科医学培养目标确定教学模块 依据医学遗传学教学大纲,结合全科医学培养目标,要求全科医学生掌握遗传学基本概念,如基因名称、变异信息、致病性评级、相关疾病和遗传模式的相关内容,了解遗传学中的特殊概念,如不完全显性等概念^[2];熟悉几类遗传病的遗传模式及子代风险计算;熟悉全科医疗中常见遗传病诊疗,如地中海贫血、家族遗传性肿瘤等;了解遗传学常用检测方法,如染色体核型分析、染色体微阵

列分析、全外显子组测序、全基因组测序等;掌握遗传疾病的家庭资料的收集方法,绘制家系图,给予患病家庭疾病监测和系统诊疗计划;了解遗传病患者生育策略,包括自然妊娠后产前诊断和胚胎植入前遗传学诊断技术^[3];熟悉对于无遗传病家族史有生育要求的健康夫妻的遗传病筛查,运用全科医学的沟通技巧,给予遗传病筛查检测指导^[4]。

2.3 参照临床教学基本原则,结合全科培养要求设计教学方法

2.3.1 线上集中教学 全科规培的医学生已有较全面的医学基础,而且开展线下课程需要占用学生大块时间,针对基础遗传学概念,可结合与遗传有关的全科医学中相对常见病的内容制作教学视频,形成可碎片化时间学习、循环播放、不断复习的线上教学模式;并在每次线上课程后,附以对应案例及习题,巩固课程内容,并进行评价反馈。

2.3.2 线下门诊教学 全科医学规培的医学生,在遗传咨询门诊、产前诊断门诊可进行专科学习。可根据不同年制的学生情况,进行分层递进式的门诊带教方式,第一阶段采用跟诊方法,由老师门诊带教指导,学生整个过程跟诊,目的是让学生掌握遗传学的基础知识,结合全科医学的要求,了解门诊接诊的方法;第二阶段采用半跟诊的方法,让学生掌握遗传学的应用知识,注重遗传学门诊融合全科医学教学的实践;第三阶段采用独立门诊方式,由老师指导,学生独立接诊,目的是提升全科诊疗中融入遗传学知识的实践能力,并采用mini-CEX方法^[5]进行接诊评价。

2.3.3 以病例为基础的学习(case-based learning, CBL) 针对全科医学中相对常见的遗传病,鼓励学生通过搜索网上数据库、向遗传专家请教、查阅图书馆资料等,分小组讨论疾病的临床表现、致病基因检测方法选择、遗传报告解读、相关的最新治疗进展和生育指导。CBL教学实施步骤^[6]:①课前准备:提前一周向学生布置遗传相关的病例,并提出目标及要求,学生基于病例查阅文献,根据拟讨论要点、重点列出讨论提纲。②病例讨论:全科学生以小组形式根据带教老师提供的病例及要求,讨论该病例与遗传相关的问题,评估要点、处理方式、沟通技巧等。③反馈分析:讨论结束后,带教老师进行反馈分析,结合病例的评估总结该遗传相关疾病的治疗及预防措施,遗传知识与全科诊疗融合的要点。

2.3.4 社区实践 应用已学的遗传知识,对社区中

遗传病家庭进行全科医疗服务,根据教学目标进行社区实践:①个体指导随访:采用一对一或多对一的医疗服务关系,帮助遗传病家庭与相应专科建立长期、稳定的随访联系方式,指导定期检测与评估;②群体健康教育:在社区中定期开展遗传学知识的普及,组织社区讲座或在公众号宣传相关遗传学知识,倡导优生优育;③转诊指导:有遗传问题者,评估风险后,根据转诊指征,进行转诊服务。

3 全科医学教学中融入遗传学教学的应用效果

3.1 应用对象 选取28名浙江大学附属邵逸夫医院参加住院医师规范化培训的全科专业的学生,其中男性12名、女性16名;参与理论与强化实践教学,参与理论与常规实践教学,均签署知情同意书。

3.2 实施方法 授课前先行遗传学知识、遗传思维能力、患者全面管理、精准医学理念四个方面评分(每块内容各100分)。按照本文所述教学目标、教学模块和教学方法,进行遗传学教学一学期,共计16课时,随后按上述线上线下教学、线下门诊带教、CBL教学及社区实践的方法进行教学,课程结束后再次评分,统计授课前后得分差异。

3.3 授课前后考核成绩比较见表1

表1 授课前后考核成绩比较/分

时间	遗传学知识	遗传思维能力	患者全面管理	精准医学理念
授课前	81.75±3.96	79.00±5.83	82.00±5.33	68.00±4.84
授课后	88.00±4.30*	85.75±5.06*	87.25±4.86*	87.50±4.60*

注:*:与授课前比较, $P<0.05$ 。

由表1可见,28名学生授课后的遗传学知识、遗传思维能力、患者全面管理及精准医学理念评分均明显高于授课前,差异均有统计学意义(t 分别为4.66、3.80、3.17、12.71, P 均 <0.05)。

4 讨论

精准筛查、早期评估、早期干预是实现全科医学以人为中心、以预防为导向、以促进健康为目标的重要策略。在全科医学教学中融入遗传学知识教学,在全科诊疗中帮助患者预防、诊断和治疗遗传性疾病,并从基层医疗水平阻断遗传病的子代传递,对进一步实现全人管理,提升国民健康素质有重要意义。

4.1 全科医学中融入遗传学教学有利于培养精准医疗思维,提高综合素质 随着二代测序、多组学分析和生物信息化技术的飞快发展,精准医学已经

是目前临床医疗实践过程中的重要目标。精准医学指的是对特定患者群体进行分子水平检测,有助于明确疾病的发病原因,明确治疗靶点,实现个性化精准治疗^[7]。在针对全科医学的遗传学教学中,应该渗透精准医疗理念,提升临床治疗效果,减少诊疗过程的并发症和减轻药物副作用。与传统诊疗不同,精准医疗更需要结合基础生物学与临床医学,从基因、蛋白、表达修饰等生物学方面理解疾病发生和治疗。在全科医学教学过程加强遗传学教学,奠定精准医疗理论基础,有效引导学生培养精准医疗思维,提高综合诊疗素质。尤其是在教学融入过程中加强理论与实践一体化教学,对掌握常见疾病的遗传学知识的运用,有重要作用。

本次研究针对规范化培训全科学生进行遗传学教学和效果评价,规培学员采用线上线下教学、线下门诊实践、CBL教学及社区强化实践等方法进行带教,通过强化实践教学,规培学员的遗传学知识、遗传思维能力、患者全面管理、精准医学理念明显提高,与教学前有明显差异,说明全科医学中融入遗传学教学尤其是强化实践教学,有利于更好提升遗传学相关综合能力。

4.2 遗传学教学在全科医学教学中运用,为实现健康中国行动提供基础 根据统计,我国出生缺陷总发生率约5.6%,每年出生90万至100万缺陷儿。其中,单基因隐性遗传病发病率约1%,染色体发病率约0.6%,加上表观遗传、线粒体疾病等,目前已知的遗传因素导致出生缺陷比例高达30%。出生缺陷给家庭、社会和国家带来重大的经济付出和精神负担,已经成为严重公共卫生问题。

作为保障国民全年龄段、全生命周期、全器官的全科医学,更要对阻断遗传病的子代传递有足够重视,做到正确宣教作用。本次研究将遗传学教学融入全科医学教学中运用,通过强化实践教学,提高了全科规培学生的遗传理念与精准医学的知识,提升防治出生缺陷疾病的防治能力及遗传相关慢性疾病的早期干预与诊治能力。

4.3 全科医生培养中有效融入遗传学教学,有利于进一步实现全人管理 在精准医学和出生缺陷防控的背景下,全科医学在内的各个医学专业学生都需要重视遗传学知识培养,并适应基因组学带给临床医学的诊疗思维变革和知识体系更新。面对这些挑战,在医学遗传学教学的实践工作中需要重视

(下转第352页)

2000,75(11):1144-1146.

5 刘俊,岑语燕,周彦娜,等.基于慕课平台的混合式教学模式在卫生统计学中的应用及评价[J].中国高等医学教育,2019,33(10):66-67.

6 姜鹏,刘若丹,张玺,等.人体寄生虫学混合式教学的效果评价[J].中国病原生物学杂志,2020,15(5):612-615.

7 蒋庚西,李春光,吴俊杰.小规模限制性在线课程教学在胸外科临床实习教学中的应用[J].中华医学教育探索杂

志,2021,20(3):312-315.

8 孙曼丽.国外大学混合学习教学模式述评[J].福建师范大学学报:哲学社会科学版,2015,60(3):153-160,172.

9 范丽娟,王元姣.激励机制下PBL教学法在神经内科护理带教中的应用研究[J].中国高等医学教育,2020,34(12):109-110.

(收稿日期 2022-03-02)

(本文编辑 高金莲)

(上接第345页)

以下几个方面:①遗传学教学需贯穿到全科医学继续教育中。医疗机构应该重视全科医学医师在医学遗传中的继续教育,定期由科室或单位开展相关的知识培训和考核,使遗传学教育融入到日常教育教学工作中。②发挥全科医学多学科融合特点。教学实践过程中强调多学科讨论重要性,必要时组织遗传咨询科和对应专科,进行遗传报告解读和个性化诊疗方案的制定。全科医师在这过程中充当组织者、联络者和实践者,对患者健康做全方位守护。③将科研创新与教学和临床实践结合[®]。建议在有条件的大型教学医院,除理论学习和临床实践外,应组织感兴趣的全科医学生在基础分子遗传病实验室短期实践,深入了解遗传疾病分子理论研究,学习基本研究方法,深层次了解遗传基因变异导致的疾病发生发展机制和转归,有利于进一步实现全人管理。

综上所述,加强全科医学的遗传学教学,可以有效改善全科医师遗传学背景,在为患者提供全方位健康咨询同时,给与遗传性疾病的初步评估及治疗、生育的初步建议。提高全科医师遗传学知识储备,有助于建立我国重大出生缺陷疾病防治的全链条体系,全面提升我国出生缺陷防控水平,为保障妇女健康生育、提高出生人口素质及防治遗传相关

慢性疾病提供支撑。

参考文献

1 于军.“人类基因组计划”回顾与展望:从基因组生物学到精准医学[J].自然杂志,2013,35(5):326-331.

2 左伋.医学遗传学[M].第6版.北京:人民卫生出版社,2013:63-68.

3 中国医师协会生殖医学专业委员会,中国医师协会医学遗传医师分会.单基因病胚胎着床前遗传学检测专家共识[J].中华生殖与避孕杂志,2021,41(6):477-485.

4 Gregg AR, Aarabi M, Klugman S, et al. Screening for autosomal recessive and X-linked conditions during pregnancy and preconception: A practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) [J]. Genet Med, 2021, 23(10): 1793-1806.

5 聂丹,詹平,鲁照明,等. Mini-CEX与DOPS在妇产科研究生临床能力培养中的应用[J].中国继续医学教育,2021,13(13):49-53.

6 张莹.模块化讨论教学法在医学遗传学中的应用效果[J].继续医学教育,2022,36(3):29-32.

7 陆晓东,胡君.精准医疗思维在医学遗传学教学中的实践分析[J].中国继续医学教育,2019,11(5):49-51.

8 慕福芹,马海涛,李虹,等.个性化教学在医学遗传学教学中的探索与反思[J].基础医学教育,2022,24(1):14-17.

(收稿日期 2022-11-01)

(本文编辑 高金莲)