

# 《医学遗传学》遗传咨询情景教学改革研究

吴昊 郝建卿 李莉\*

山西医科大学基础医学院 山西省晋中市 030600

**摘要:** 随着分子遗传学和基因检测技术的发展,临床对遗传咨询的需求不断上升,传统《医学遗传学》课程侧重理论,难以有效培养学生的实践能力和临床素养。本研究面向山西医科大学“5+3”一体化本科生,在“遗传咨询”模块中引入情景教学,设计并实施多组真实案例模拟。通过问卷、课堂观察和分组讨论等方式评估教学效果。结果显示,情景教学显著提升了学生的学习兴趣、临床沟通能力与理论应用水平。本文系统总结教学设计、实施与评价过程,为医学遗传学及相关课程改革提供参考。

**关键词:** 遗传咨询;情景教学;医学遗传学;教学改革;临床实践能力

## 1. 引言

### 1.1 研究背景与意义

《医学遗传学》作为连接基础与临床的核心课程,其内容涵盖遗传病机制、诊断及遗传咨询等。随着分子遗传学和基因检测技术的迅猛发展,遗传性疾病诊断逐步精准化,遗传咨询在临床中的应用日益广泛,特别是在高龄孕产、出生缺陷防控和罕见病管理等方面,需求持续增长<sup>[1]</sup>。

然而,当前多数高校《医学遗传学》教学仍以传统授课为主,偏重理论灌输,缺乏系统的遗传咨询实践训练,难以满足临床需求。遗传咨询融合了医学、伦理、心理与法律等多学科内容,对学生综合素质提出较高要求。传统教学模式下,学生参与度低、实践能力弱、沟通技巧欠缺,难以胜任未来临床遗传服务<sup>[2,3]</sup>。

情景教学(situation-based learning)通过模拟真实临床场景,借助角色扮演与案例分析,能有效激发学生自主学习主动性,提升其理论联系实际、沟通表达与临床思维等综合能力<sup>[4]</sup>。因此,将情景教学引入《医学遗传学》的“遗传咨询”模块,具有现实必要性和教学价值。

### 1.2 研究目的

本研究以“5+3”一体化医学专业本科生为对象,在《医学遗传学》课程中构建并实施情景教学方案,旨在:

- (1) 探索适用于遗传咨询教学的情景教学设计思路与实施路径;
- (2) 评估其对学生理论掌握、沟通能力及实践技能的提升作用;

(3) 构建科学的教学评价体系,为后续推广提供理论与实践依据。

## 2. 文献综述

### 2.1 情景教学的理论基础与医学教育优势

情景教学是一种以问题为导向、以案例为载体的教学方式,强调在仿真环境中激发学生主动学习与协作探究,其理论基础来源于建构主义,强调知识在真实语境中建构形成<sup>[6,7]</sup>。该方法已广泛应用于医学教育,在提高学生诊疗思维、沟通技巧 and 实践能力方面成效显著<sup>[8-10]</sup>。

在内科、护理学等课程中,情景教学能有效提升学生处理临床问题的能力;但在《医学遗传学》尤其是遗传咨询教学中,尚缺乏成熟的情景教学体系,研究较为有限,亟需结合学科特点开展教学模式创新。

### 2.2 《医学遗传学》教学现状与改革需求

当前高校《医学遗传学》课程普遍采用以教师为中心的讲授式教学,实践性不足,尤其是遗传咨询内容多为简要介绍,缺乏情境模拟与实操训练,学生难以将理论应用于真实临床情境,导致临床思维与沟通能力欠缺<sup>[11]</sup>。

随着医学教育从知识传授向能力培养转变,情景教学等实践导向方法被广泛倡导<sup>[12]</sup>。在《医学遗传学》课程中引入情景教学,有望打破传统课堂限制,强化学生的主动思考与综合能力培养,契合新医科人才培养的核心目标。

## 3. 研究设计与方法

### 3.1 研究对象与教学环境

本研究对象为山西医科大学2022级“5+3”一体化专

业本科生，共 3 个教学班，约 90 人，均参与《医学遗传学》课程中的“遗传咨询”模块。

教学实施于学校情景教学教室，配备模拟诊室（含病历资料、影像资料、多媒体设备等）与多功能实验室，支持角色扮演与小组讨论。

### 3.2 情景教学设计与实施

#### 3.2.1 案例准备与设计

##### (1) 内容来源与目标设定：

依据《医学遗传学》教学大纲，聚焦“遗传咨询”核心知识（单基因病、多基因病、染色体病等），结合临床常见案例（如地中海贫血、家族性高血压、唐氏综合征），融入伦理与法律要素，明确教学目标。

##### (2) 案例编写与审核：

教研组基于真实病例设计 3 个情景案例，每案包含多个教学片段，覆盖病史采集、家系分析、结果解读、风险评估与咨询方案制定等环节。由临床遗传科及医学人文专家联合审核，确保科学性与可操作性（案例撰写负责人：李莉、郝建卿）。

##### (3) 案例分发与学生预习：

教学前一周分幕发放简要病史、家系图与部分检查资料，引导学生分组预习并查阅文献。每约 10 人，设医生组、患者组与评估组，明确角色任务。

#### 3.2.2 教学实施流程

##### (1) 第一次模拟教学（2 学时）：

教师引导学生进入情境。患者组提供有限病史线索，医生组通过提问和家系调查获取关键信息。教师分阶段补充检查结果，引导学生进行诊断假设和后续方案设计。课末，医生组初步提出咨询框架，患者组反馈沟通效果。

##### (2) 第二次模拟教学（2 学时）：

教师提供完整检测结果（如基因报告、家系风险图），医生组优化诊断策略，并整合伦理与心理因素制定最终咨询方案。患者组从多维度提出质疑促进深入思考。课堂结束前，医生组提交正式报告并模拟汇报，教师与评估组集中点评。

##### (3) 课堂总结与反思：

教师依据学生表现，从诊断逻辑、沟通技巧、伦理意识与团队协作等方面进行综合评价，并归纳常见问题与误区，强化遗传咨询流程的系统理解。

### 3.2.3 教学效果评价

#### (1) 多维度评价体系构建：

理论知识掌握：通过期末闭卷考试评估遗传咨询知识水平；

实践操作能力：基于情景模拟中诊断准确性、咨询方案合理性和沟通完整度进行评分；

沟通与人文素养：依据标准化量表评估语言表达、倾听能力与同理心等；

学习满意度：通过无记名问卷调查学生对教学模式的认同度、兴趣激发情况及主观收获。

#### (2) 数据收集与分析方法：

定量分析：对比情景教学组与往届传统教学班级的期末成绩，采用 t 检验分析差异显著性；情景模拟评分由三名教师及评估组共同评分，计算均值并与传统小组讨论成绩对比。

定性分析：教师课堂记录与录像分析学生互动质量与思维深度；学生访谈与开放式问卷提炼体验反馈与改进建议。

## 4. 研究结果

本研究自 2023 年 9 月启动，至 2024 年 12 月完成首轮情景教学实施与初步评价。以下为阶段性结果总结。

### 4.1 理论知识掌握情况

2024 届情景教学组（n=90）期末理论考试平均分为 82.5 分（满分 100），显著高于 2023 届传统教学组的 75.3 分（ $t=4.12, p<0.001$ ）。情景教学组及格率为 100%，优秀率（ $\geq 85$  分）为 40%，明显优于对照组的 25%。

### 4.2 实践与沟通能力评价

两轮情景模拟中，医生组平均得分由 78.4 分提升至 85.7 分（ $t=5.68, p<0.001$ ）。与传统小组讨论（平均 73.5 分）相比，情景教学组平均得分为 81.5 分，提升显著（ $t=6.05, p<0.001$ ）。

在沟通技巧方面，情景教学组评分由首次模拟的 43.2 分增至 46.8 分（满分 50），亦显著高于传统组（39.5 分， $p<0.001$ ）。

### 4.3 学生反馈与满意度

共回收有效问卷 85 份，主要反馈如下：

学习动力：92% 的学生认为情景教学更能激发学习兴趣，85% 喜爱角色扮演。

能力提升：88% 表示角色扮演有助于临床思维训练，

81% 认为提升了沟通技巧。

改进建议：15% 建议增加案例类型，10% 希望增加与遗传咨询专家的互动机会。

#### 4.4 教师观察与课堂记录

教师观察及课堂录像表明，学生在首次模拟中较为被动，但在引导下逐步主动发言、查阅文献；第二次模拟中，学生普遍能独立分析案例、合理表达观点，且对伦理和社会因素的考虑更加全面，反映出明显进步。

### 5. 讨论

#### 5.1 情景教学的优势

激发主动学习：模拟临床情境增强学生参与感与学习动力。

强化理论与实践融合：学生需将知识应用于真实案例，深化理解，提升应用能力。

提升沟通与临床思维能力：角色扮演训练学生的表达、倾听与同理心，有效促进综合素养发展。

促进协作与自主学习：小组协作机制有助于培养团队精神和信息整合能力。

#### 5.2 面临挑战与改进方向

案例设计耗时耗力：需建设标准化案例库，提升复用性与设计效率。

教师能力要求高：应加强师资培训，支持其完成从知识传授者到学习引导者的角色转变。

评价体系需持续优化：建议引入纵向跟踪评估，关注学生后续临床表现。

教学资源投入大：可探索虚拟仿真平台与线上混合式教学，降低资源依赖、扩大覆盖面。

### 6. 结论与展望

本研究通过构建遗传咨询情景教学模块，初步验证了其在提升学生理论掌握、实践能力和沟通技巧方面的成效。定量成绩、学生反馈与课堂观察均支持情景教学优于传统讲授模式。

未来，将继续跟踪学生在后续实习与就业阶段的表现，评估情景教学的远期影响。同时，拟扩展至更多遗传病案例，并向其他基础医学课程推广该教学模式，探索构建跨学科融合的教学改革体系。研究成果亦将通过核心期刊发表，以期对医学教育改革提供实证支撑与实践范式。

### 参考文献：

[1]. 赵树华. 医学遗传学教学研究热点及发展趋势分析[J]. 基础医学教育, 2022, 24(3): 161-164.

[2]. 王莉, 张冰, 任增果, 李聪敏, 刘慧芳, 王激, 王红丹, 廖世秀. 模拟遗传咨询在医学遗传学专业住院医师规范化培训中的应用[J]. 中国毕业后医学教育, 2023, 7(11): 909-912.

[3]. 孟焯, 张静, 王安妮, 张文勇. 南方科技大学医学院“遗传咨询”课程设置和教学实践[J]. 教育论坛, 2023, 20(5): 102-05.

[4]. 张磊, 姜勇, 刘微, 董媛, 郭健, 孟桂先, 李大鹏. Seminar 教学法结合案例教学在医学遗传学教学中的应用[J]. 吉林医药学院学报, 2023, 44(2): 53-154.

[5]. 黄韵, 陈峰, 金焰, 刘鹏, 孙文靖. 病例分析式教学在医学遗传学中的实践[J]. 中国高等医学教育, 2023, 7: 122-124.

[6]. 王娅娜, 党洁, 彭亮. 情景引导教学在医学遗传学中的应用[J]. 基础医学教育, 2022, 24(5): 312-314.

[7]. 刘芳, 黄红, 肖俐, 唐珉, 李刚. 情景教学在医学遗传学中的应用[J]. 基础医学教育, 2021, 23(10): 683-685.

[8]. 邢朝斌, 龙月红, 白云, 张红梅. 医学遗传学教学分层案例库的建设及应用[J]. 中国现代医生, 2025, 63(11): 59-61.

[9]. 宋小青, 魏会平, 苏华, 张秋子, 朱登祥, 苏立宁, 许袖成果. 导向教育理念下案例教学法在医学遗传学教学中的实践——以“染色体病”教学为例[J]. 医学研究与教育, 2025, 42(2): 66-74.

[10]. 闫银弟, 任江昆, 王玮情. 景模拟教学法在基础护理教学中的应用[J]. 继续教育, 2025, 6: 123-125.

[11]. 孙凯, 宋洁, 韩彦龙, 于皓臣, 王春涛. OBE 理念下混合式教学模式的研究与实践——以医学遗传学课程为例[J]. 中国优生与遗传杂志, 2024, 32(11): 2427-2431.

[12]. 霍静, 宋少娟, 王朴, 安燕飞, 苗知春. 基于深度学习能力培养的医学遗传学混合式教学[J]. 中国优生与遗传杂志, 2023, 31(8): 1716-1721.

课题项目：2023，基于情景教学用于遗传咨询实践的《医学遗传学》教学改革，山西省高等学校教学改革创新项目，项目编号：J20230493