

华大基因遗传咨询师认证——初级

遗传咨询顾问考核大纲

一、考试说明

1.考核要求

- (1) 掌握医学遗传学、细胞遗传学、分子遗传学和生化遗传学基础；
- (2) 了解遗传学检测、遗传筛查、风险评估以及与遗传服务相关的伦理问题；
- (3) 掌握常见遗传病的诊断、基因检测和报告解读方法；
- (4) 了解与遗传咨询相关注意事项及其相关咨询对策。

2.考核目标

通过本次考试的遗传咨询人员，应具备独立收集整理受检者信息、对明确遗传方式的疾病可以评估发生风险和生育指导、进行常见遗传病检测方案的推荐、解释相应检测报告结果、解答遗传咨询中常见问题、并可进行人群普及教育的能力。

3.考核方式

- (1) 考试时间：共 60mins
- (2) 考试形式：在线考试，闭卷答题
- (3) 题目类型：单选题、多选题、判断题和填空题共 80 题
- (4) 合格标准：100 分为满分， ≥ 60 分为合格
- (5) 考试合格者将获得由华大基因学院颁发的《遗传咨询顾问认证证书》，此证书可作为相关岗位资格证明。

二、考试范围

模块	考试范围	比重
基础理论	初级遗传咨询顾问认证培训介绍、分子遗传学、医学遗传学、细胞遗传学、生化遗传学、遗传咨询概要、基因组学概论、肿瘤基因组、营养基因组学、药物基因组学发展及应用、与遗传服务相关的社会及伦理问题	30%
专业技能	常见遗传病的基因诊断检测技术及应用策略、NGS 在临床基因诊断及肿瘤个体化医疗中的应用、孕前遗传病检测、遗传筛查、产前筛查和产前诊断、复杂疾病风险预测介绍、肠道微生态、临床疾病搜索常用软件使用方法	30%

常见病例	Oseq-肺癌靶向药物基因检测、遗传性肿瘤基因检测与报告解读、乳腺癌/卵巢癌的临床遗传咨询、辅助生殖技术介绍及案例分享、新生儿基因检测-常见遗传病及儿童用药敏感性、新生儿听力与基因联合筛查及其临床意义、地中海贫血、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶（G6PD）缺乏症、苯丙酮尿症、Duchenne 肌营养不良（DMD/BMD）、Leigh 综合征、视网膜色素变性、唐氏综合征	30%
相关知识拓展(参考课程中老师所推荐的参考资料)		10%

初级遗传咨询师			
分类	课程名称	鉴定比例	总占比
基础理论	遗传咨询概要	3%	30%
	医学遗传学基础	6%	
	分子遗传学	4%	
	生化遗传学	3%	
	细胞遗传学	3%	
	基因组学概论	3%	
	肿瘤基因组	2%	
	营养基因组学	2%	
	药物基因组学发展及应用	2%	
	与遗传服务相关的社会、伦理问题	2%	
专业技能	常见遗传病的基因诊断检测技术及应用策略	4%	30%
	NGS 在临床基因诊断中的应用	4%	
	NGS 在肿瘤个体化医疗中的应用	4%	
	孕前遗传病检测——出生缺陷一级防控	4%	
	遗传筛查	4%	
	产前筛查和产前诊断	3%	
	复杂疾病风险预测	3%	
	肠道微生态	4%	
常见病例	Oseq-肺癌靶向药物基因检测	3%	30%
	遗传性肿瘤基因检测与报告解读	2%	
	乳腺癌/卵巢癌的临床遗传咨询	2%	
	辅助生殖技术介绍及案例分享	3%	
	新生儿基因检测-常见遗传病及儿童用药敏感性	3%	
	新生儿听力与基因联合筛查及其临床意义	3%	
	地中海贫血	2%	

	葡萄糖-6-磷酸脱氢酶 (G6PD) 缺乏症	2%
	苯丙酮尿症	2%
	Duchenne 肌营养不良 (DMD/BMD)	2%
	Leigh 综合征	2%
	视网膜色素变性	2%
	唐氏综合征	2%
相关知识拓展(参考课程中老师所推荐的参考资料)		10%

(一) 基础理论知识

1. 《遗传咨询概要》3%

- (1) 交流技巧☆☆
- (2) 保密原则☆☆
- (3) 知情同意☆☆
- (4) 常染色体隐性遗传病的遗传咨询☆☆☆
- (5) 常染色体显性遗传病的遗传咨询☆☆☆
- (6) 性染色体遗传病的遗传咨询☆☆

2. 医学遗传学基础 6%

- (1) 医学遗传学概述☆☆☆
- (2) 人类遗传物质——基因组与基因☆☆☆
- (3) 遗传病的概念及其发病原因☆☆☆
- (4) 遗传病的分类及特征 ☆☆☆
- (5) 等位基因、等位基因显性☆☆☆
- (6) 基因型☆☆☆
- (7) 表现型☆☆☆
- (8) 影响表现型的因素☆☆☆
- (9) 孟德尔遗传规律☆☆☆

3. 分子遗传学 4%

- (1) 基因变异的种类及发生频率☆☆
- (2) 致病基因的识别☆☆
- (3) 常见分子遗传学疾病及其致病机理☆
- (4) 基因诊断检测方法☆☆
- (5) 现代分子生物学研究方法及操作流程☆☆

4. 生化遗传学 3%

- (1) 生化遗传学概论☆
- (2) 临床常见遗传代谢病临床特征及致病原理☆☆
- (3) 临床常见遗传代谢病遗传特点及诊断治疗方法☆☆

5. 细胞遗传学 3%

- (1) 医学细胞遗传学相关基础知识☆☆
- (2) 分子细胞遗传学诊断检测技术；☆☆
- (3) 细胞遗传学筛查与诊断技术；☆☆
- (4) 常见染色体数目异常、结构异常及染色体多态类疾病☆☆

6. 基因组学概论 3%

- (1) 基因组学相关基本概念及源流☆
- (2) 人类基因组计划的意义☆
- (3) 基因组学研究方法及未来发展☆
- (4) 核酸序列测定技术原理及优劣势比较☆☆

7. 肿瘤基因组学 2%

- (1) 肿瘤基因组学相关基础知识☆☆
- (2) 肿瘤基因组学在遗传咨询中的应用☆☆

8. 营养基因组学 2%

- (1) 营养基因组学简介及概述☆
- (2) 基因、环境与临床常见慢性病的关系☆

9. 药物基因组学发展及应用 2%

- (1) 药物基因组简介☆
- (2) 药物基因组学的原理与应用☆
- (3) 遗传学和基因组学引导靶向性治疗☆

10. 与遗传服务相关的社会、伦理问题 2%

- (1) 遗传咨询的原则☆☆
- (2) 遗传诊断的伦理、道德问题☆
- (3) 与遗传诊断相关的法律问题☆

(二) 专业技能知识

1. 常见遗传病的基因诊断检测技术及应用策略 4%

- (1) 染色体病常用分子诊断技术☆☆☆
- (2) 单基因病常用分子诊断技术及研究方法☆☆☆
- (3) 复杂疾病的研究方法☆☆

2. NGS 在临床基因诊断中的应用 4%

- (1) 各代测序仪及测序技术特点☆☆
- (2) 基因检测流程☆☆
- (3) 痉挛性截瘫伴胼胝体发育不良(HSP-TCC)、极长链酰基辅酶 A 脱氢酶缺陷症和 Citrin 缺乏症的基因检测☆☆

3. NGS 在肿瘤个体化医疗中的应用 4%

- (1) 肿瘤的发病机制☆☆

- (2) 肿瘤个体化治疗基因检测技术及应用☆☆
- (3) 血浆 ctDNA 技术进展及应用☆☆
- 4. 孕前遗传病检测——出生缺陷一级防控 4%**
 - (1) 遗传病的防控概述☆
 - (2) 孕前筛查指征及方法☆☆
 - (3) 孕前单基因病筛查及报告解读、生育指导☆☆
 - (4) 孕前染色体病筛查及报告解读、生育指导☆☆
- 5. 遗传筛查 4%**
 - (1) 各种遗传病的概念☆
 - (2) 遗传筛查的应用☆☆
 - (3) 遗传筛查的伦理☆☆
- 6. 产前筛查和产前诊断 3%**
 - (1) 出生缺陷和染色体疾病相关概念☆
 - (2) 临床常用的产前筛查和产前诊断技术☆☆
 - (3) 临床常用的产前筛查和产前诊断方法☆☆
- 7. 复杂疾病风险预测 3%**
 - (1) 单基因病与多基因病的概念☆
 - (2) 等位基因频率、次要等位基因频率等概念☆☆
 - (3) 复杂疾病研究方法☆☆
- 8. 肠道微生态 4%**
 - (1) 肠道微生态整体认识☆
 - (2) 影响肠道微生态的因素☆☆
 - (3) 人类疾病与肠道微生态☆☆
 - (4) 肠道菌群的干预☆
- (三) 常见病例分析**
- 1. Oseq-肺癌靶向药物基因检测 3%**
 - (1) 对肺癌的基本认识☆
 - (2) 目前非小细胞肺癌的靶向药物☆☆
- 2. 遗传性肿瘤基因检测与报告解读 2%**
 - (1) 遗传性肿瘤定义、机制和研究意义☆
 - (2) Oseq-遗传性肿瘤基因检测☆☆
 - (3) 遗传性肿瘤报告解读☆☆☆
- 3. 乳腺癌/卵巢癌的临床遗传咨询 2%**
 - (1) 临床特征和遗传特点☆☆
 - (2) 遗传病理学☆
 - (3) 诊断方法☆☆

- (4) 乳腺癌/卵巢癌的临床报告解读☆
- (5) 临床遗传咨询注意事项☆☆
- 4. 辅助生殖技术介绍及案例分享 3%**
 - (1) 试管婴儿发展及辅助生殖技术☆
 - (2) PGS 和 PGD 技术☆☆
 - (3) PGD/PGS 遗传咨询的总原则☆☆
- 5. 新生儿基因检测-常见遗传病及儿童用药敏感性 3%**
 - (1) 儿童药物基因组概况☆
 - (2) 儿童用药敏感性检测的产品内容☆☆
 - (3) 儿童用药敏感性检测遗传咨询☆☆
- 6. 新生儿听力与基因联合筛查及其临床意义 3%**
 - (1) 新生儿听力筛查☆☆
 - (2) 新生儿耳聋基因筛查☆☆☆
- 7. 地中海贫血 2%**
 - (1) 临床特征和遗传特点☆☆
 - (2) 发病机理☆
 - (3) 临床诊断、检测方法☆☆
 - (4) 临床检测报告解读☆
 - (5) 临床遗传咨询基本流程及注意事项☆☆☆
- 8. 葡萄糖-6-磷酸脱氢酶 (G6PD 缺乏症) 2%**
 - (1) 临床特征和遗传特点☆☆
 - (2) 发病机理☆
 - (3) 临床诊断、检测方法、治疗指南☆☆
 - (4) 临床检测报告解读☆
 - (5) 临床遗传咨询注意事项☆☆☆
- 9. 苯丙酮尿症 2%**
 - (1) 临床特征和遗传特点☆☆☆
 - (2) 遗传病理学☆
 - (3) 临床诊断、检测方法、治疗指南☆☆
 - (4) 临床检测报告解读☆
 - (5) 临床遗传咨询注意事项☆☆
- 10. Duchenne 肌营养不良 2%**
 - (1) 临床特征和患病风险☆☆
 - (2) 遗传学致病原理☆
 - (3) 诊断、筛查方法☆☆
 - (4) 治疗及预后☆

- (5) 临床报告解读☆
- (6) 临床遗传咨询注意事项☆☆

11. leigh 综合征 2%

- (1) 临床特征和遗传特点☆☆
- (2) 遗传病理学☆
- (3) 诊断方法与干预措施☆☆
- (4) 临床检测报告解读☆
- (5) 临床遗传咨询注意事项☆☆

12. 视网膜色素变性 2%

- (1) 临床特征和遗传特点☆☆
- (2) 遗传病理学☆
- (3) 诊断、治疗方法☆☆
- (4) 临床报告解读☆
- (5) 临床遗传咨询注意事项☆☆

13. 唐氏综合征 (21-三体综合征) 2%

- (1) 临床特征和遗传特点☆☆☆
- (2) 遗传病理学☆
- (3) 临床诊断方法☆☆
- (4) 风险评估与预防☆
- (5) 治疗和预后☆

备注：☆☆☆——掌握 ☆☆——熟悉 ☆——了解

附参考书目：

- 《实用遗传咨询》原著第七版，披得.S.哈珀博士著，夏志、王晓玲、朱燕楠等译，杨焕明院士审，科学出版社
- 《临床遗传咨询》，陆国辉，徐湘民，北京大学医学出版社
- 《牛津案头参考手册:临床遗传学》，Helen Firth, Jane Hurst 著，祁鸣、黄涛生 主译，浙江大学出版社
- 《医学遗传学》，人民卫生出版社，陈竺主编，2010 年 7 月第 2 版

- 《妇产科学》，人民卫生出版社，第 8 版
- 《妇产科遗传学》第 3 版，人民卫生出版社
- 《遗传变异分析实验指南》，科学出版社，2010 版
- 《中国出生缺陷图谱》，朱军，李胜利主编
- The Biology of Cancer (second edition) Robert A. Weinberg
- 《营养基因组学：发现通往个性化营养的途径》，Jim Kaput, Raymond L.Rodriguez. 祁鸣，朱心强等（译）：浙江大学出版社