

## 813 基因组学基础 考试大纲

### 一、考试性质

本考试科目是为南京医科大学招收“生物与医药”方向的专业学位硕士研究生而设置，具有选拔性质的全国统一入学考试科目。其目的是科学、公平、有效地测试考生是否具备继续攻读专业学位硕士研究生所需的医学基因组学相关的基础知识和技能，评价的标准是高等学校医学及相关专业优秀本科毕业生能达到的及格或及格以上水平，以利于择优选拔，确保硕士研究生的招生质量。

### 二、考查目标

本考试范围为基因组学。要求考生系统掌握基因组学的基本理论、基本知识和基本技能，能够运用所学的基本理论、基本知识和基本技能综合分析、判断和解决有关理论问题和实际问题。

### 三、考试形式和试卷结构

#### 1. 试卷满分及考试时间

本试卷满分为 150 分，考试时间为 120 分钟

#### 2. 答题方式

答题方式为闭卷、笔试

#### 3. 试卷内容结构

基因组学，其中包括基因组学概论（约 50%），及精准医学基础（约

50%)。

#### 4. 试卷题型结构

单选题 第 1-30 小题，每题 2 分，共 60 分

多选题 第 31-50 小题，每题 2 分，共 40 分

判断题 第 51-60 小题，每题 2 分，共 20 分

问答题 第 61-65 小题，每题 6 分，共 30 分

### 四、考查内容

#### (一) 基因组学概论

##### 1. 基因组学概论

- (1) 人类基因组的内容
- (2) 编码蛋白质组的基因
- (3) 基因组结构种类
- (4) 人类基因组与医学

##### 2. 基因组是生物学的集线器

- (1) 中心法则和周边规则
- (2) 表达模式
- (3) 群体
- (4) 遗传性疾病的诱因及其治疗的病例

##### 3. 图谱、测序、注释和数据库

- (1) 经典遗传学背景
- (2) 图谱指南
- (3) DNA 结构和测序

(4) 分子生物学数据库

#### 4. 比较基因组学

(1) 引言

(2) 生命的一致性和多样性

(3) 基因组的大小和结构

(4) 病毒基因组学

(5) 原核生物基因组结构

(6) 真核生物基因组结构

(7) 基因组分析方法

(8) 研究人类疾病的模式生物

(9) DNA 元件百科全书计划

#### 5. 进化和基因组变化

(1) 进化及生物系统学

(2) 同源性和家族

(3) 生物信息学的基本分析工具

(4) 蛋白质序列、结构及功能的进化

(5) 系统发育

### (二) 精准医学基础

#### 1. 人类基因组计划发展历史

(1) 人类基因组计划的时代背景

(2) 人类基因组计划与其划时代意义

(3) 后“人类基因组计划”探索性项目的缘由和沿革

#### 2. DNA 测序技术的发展

### 3. 基因组信息学在精准医学中的应用

- (1) 基因组信息学简介
- (2) 个体基因组解析
- (3) 群体基因组解析
- (4) 人群基因组解析
- (5) 精准医学相关数据库

### 4. 肿瘤基因组及其在精准医学中的应用

- (1) 肿瘤基因组的检测方法及检测样本
- (2) 肿瘤基因组数据的基本分析流程
- (3) 肿瘤基因组相关数据库
- (4) 肿瘤基因组异质性
- (5) 基因组数据在肿瘤风险评估、早期诊断、分子分型中的应用
- (6) 基因组数据指导治疗方案的选择
- (7) 肿瘤预后、复发和转移的分子预测

### 5. 复杂疾病与精准医学

- (1) 基因定位克隆策略
- (2) 候选基因克隆
- (3) 全基因组关联研究策略
- (4) 全外显子组测序的复杂疾病研究策略
- (5) 全基因组测序的复杂疾病基因鉴定策略

### 6. 药物基因组学在精准医学中的应用

- (1) 药物基因组学概述
- (2) 药物基因组学研究方法
- (3) 药物代谢过程中的药物基因组学

#### (4) 药物有效性和安全性与药物基因组