

医学检验中生物信息学的结合及教学探索

袁海宁¹, 陈毓²

杭州医学院检验医学院、生物工程学院, 浙江杭州;

杭州医学院公共卫生学院, 浙江杭州

摘要: 精准医学与多组学技术的进步使医学检验人才亟需掌握生物标志物挖掘, 变异注释等新型技能。生物信息学作为衔接生物数据与临床决策的关键学科, 已逐步成为医学检验教育必不可少的一环。其价值体现在跨学科知识整合与弥补传统检验技术对复杂数据分析(如基因组变异解析、组学建模等)的不足。本文主要讨论医学检验技术专业生物信息学课程的设计思路, 介绍了课程框架和实际应用案例以展示该学科在检验医学中的应用和生物信息学技术推动医学检验技术专业从传统的生化指标检测向分子诊断技术、数据分析与临床结合的人才培养模式转型。

关键词: 医学检验技术; 生物信息学; 跨学科

Integration and Teaching Exploration of Bioinformatics in Medical Laboratory

Haining Yuan¹, Yu Chen²

School of laboratory medicine and Bioengineering, Hangzhou Medicine College, Hangzhou, Zhejiang;

School of Public Health, Hangzhou Medicine College, HangZhou, Zhejiang

Abstract: The advancement of precision medicine and multi-omics technologies has made it urgent for medical laboratory personnel to master new skills such as biomarker mining and mutation annotation. As a key discipline bridging biological data and clinical decision-making, bioinformatics has gradually become an indispensable part of medical laboratory education. Its value lies not only in the integration of interdisciplinary knowledge but also in compensating for the shortcomings of traditional laboratory techniques in complex data analysis (such as genomic variation interpretation and omics modeling). This paper mainly discusses the design concepts of bioinformatics courses for medical laboratory professionals. It introduces the course framework and practical application cases to showcase the application of this discipline in laboratory medicine and the transformation of the Medical Laboratory Technology major from traditional biochemical indicator detection to a talent cultivation model that combines molecular diagnostic technology, data analysis and clinical practice driven by bioinformatics technology.

Keywords: Medical Laboratory Technology; Bioinformatics; Interdisciplinary

1 前言

“健康中国2030”战略的实施，加速了医学教育体系的跨学科发展。以新医科建设为导向，上海交通大学医学院探索多学科交叉融合的卓越医学人才培养新体系[1]。作为医疗体系的重要环节，医学检验技术已从基础的生化检测发展到分子层次的基因变异、基因表达的检测等新领域。以循环肿瘤DNA（ctDNA）检测为代表的液体活检技术不仅能提早发现疾病，还能为个性化治疗提供数据支持，显著改变了传统诊疗方式。在遗传疾病，肿瘤基因筛查和无创产前检测等技术普及，基于分子生物学的检测手段也展现出明显优势。从国际视野看，美国等国家的检验医学教育体系较为成熟，如美国的临床实验室技术（Clinical Laboratory Science, CLS）教育和培训，其临床实验室科学教育不仅包含系统化培训项目，还注重信息化和智能化能力培养[2, 3]。国内医学检验学科近年发展迅速，尤其是在医疗投入增加和新技术引进的推动下，基因检测、人工智能辅助诊断等技术广泛应用于临床，信息化智能化水平也得到了显著的提升[4, 5]。目前，国内高校的医学检验专业教育已逐步与国际接轨，注重理论与实践结合的教学方式，其推动了医学检验学科的整体发展[6]。不过目前我国医学检验仍面临很多问题，如组学技术缺乏统一规范、实验室信息化程度不高、检验结果互认与数据共享等问题需要解决[7, 8]。

生物信息学是一门新兴的交叉学科，以解决生命科学问题为核心，以计算机技术，统计学等为主要手段实现对基因、蛋白质等数据的存储、传输和分析，揭示生命活动的内在规律的学科。作为生物信息学重点研究对象的多组学技术，在基因测序，质谱等新技术的推动下[9-11]，已广泛的应用于医学检验工作中。与此同时，医学检验工作也已从传统生化和细胞学检查到如今结合分子层面进行高通量，个性化的精准诊断和治疗监测。此外，这种转变也带来了海量复杂数据的积累，促使检验医学必须与生物信息学等学科的深度结合，从而也使疾病检测更加精准，检验报告也从单一指标扩展为多维度系统分析。在遗传病基因筛查中，通过对大量

脑瘫病例的基因数据分析，发现了新的遗传特征和诊疗可能性[12]。在癌症标记物的研究中，Antonio Passaro团队全面阐述肿瘤标志物最新研究进展及临床个性化治疗新趋势，质谱、蛋白质和DNA微阵列，测序等组学研究技术大量用来进行癌症标记物的识别[13]。总之，当前生物信息学在检验医学领域的应用已十分普遍。

当前医学检验技术专业的课程设置有些不足，主要表现在教学方式太偏重传统实验技术内容，缺乏生物信息学等新兴跨学科技术的融合。核心课程大多集中在如微生物学、临床血液学等传统学科，实验操作也主要局限于生化分析等常规仪器操作。实际上，现在医院里做精准治疗越来越需要用到跨学科技术，传统方法已难以满足个性化诊疗的需求，这时候生物信息学就显得尤为重要。生物信息学把生物知识、计算机技术和统计方法结合起来，能帮我们搞懂复杂的分子生物数据蕴含的规律。学了这门课，同学们不仅能学会用软件分析实验检测数据，还能培养用信息化手段解决医学问题的能力。这对理解精准医疗、提升临床判断都很有帮助。引入生物信息学课程将能弥补现有课程体系的短板，让同学们适应医学检验行业的技术升级。

2 医学检验和生物信息学的结合趋势

2.1 医学检验发展新方向与需求

新医科背景下的医学检验专业结合医学、生命科学及计算机科学等不同学科成为发展的重要途径[14]。2021年1月，“交叉学科门类”的设置交叉学科提供了更好的发展契机，也顺应了学科交叉融合发展的时代背景[15]。在实验室信息化，智能化以及多组学等技术的驱动下，医学检验技术正经历从传统实验室检测向智能化，多维度的方向的转变。交叉技术推动疾病诊疗从单一指标检测向多指标融合，医学检验师工作早就不是单纯做的化验，而是结合基因测序、蛋白质质谱检测，微流控等新技术，帮助医生能同时参考多个指标进行疾病诊疗。癌症早筛、感染病原体快速鉴定和精准用药等临床应用也随着组学技术发展得以实现，提高了医学检验科的检验效能。因此，作为医学技术的重要

分支，医学检验技术亟需借助生物信息等多学科的课程发展亟需兼具检验技术、数据科学与临床思维的复合型人才

2.2 医学检验技术中生物信息学的应用

生物信息学在医学检验技术中的应用越来越广泛，特别是在精准医疗、治疗药物选择和检测、公共卫生监控等多个应用中。疾病早期，医学检验师可以通过获取和分析患者的多组学数据发现潜在的异常病变，评估患者是否携带易感基因，对癌症、遗传性疾病提供有效的疾病诊断和易感风险评估。用于临床用药和疾病治疗过程中生物信息学能够对基因组等数据分析筛选出药物敏感标志物进行合理用药，提高药物的安全性和疗效，对临床给药的方式及途径进行调整。生物信息学用于公共卫生方面，可以对大量临床医学和微生物数据进行分析，协同检验师对病原溯源、疾病传播趋势以及疫情进展进行预测。生物信息学在医学检验技术中不断拓展多维度的应用是医学检验能力提升的关键。

2.3 医学检验行业需求与人才培养的新目标

近年来，检验医学领域发展非常快，各种新技术不断出现，数据分析和智能技术应用越来越重要，行业标准也在和国际接轨。为了适应这些变化，医学检验领域需要培养具备跨学科知识、熟练的实践技能、信息化水平高和创新意识强的人才，特别是要加快培养符合新医科要求的复合型人才[16, 17]。在精准医学和多组学分析技术的影响下，现在的检测技术越来越注重高灵敏度、高通量、微量化和智能化的发展。传统的医学检验主要依靠手工操作和常规化学检测，现在正转向以基因组学、蛋白质组学等组学水平为主的检测，其需要进行大量数据处理，这对学生的数据分析能力提出了更高要求。当前医学检验不仅要完成普通疾病诊断，还要在精准医疗背景下，让学生学会解读大量生物分子数据，为个性化诊疗提供支持。然而现有课程对新技术和复杂数据处理的训练不足，导致学生在工作中常遇到技术难题和跨学科知识欠缺的问题。在新医科建设背景下，加强生物信息学教学对医学检

验人才培养特别关键，将相关技术融入培养方案，可以为培育现代医学检验人才开拓新方向。

3 生物信息学课程的设立目标与原则

3.1 课程的主要目标

本课程专为医学检验技术专业设计，主要想让学生掌握未来检验科所需的生物信息学技能。课程明确生物信息学在医学检验中的重要性，强调其在疾病诊断、个体化治疗、疾病多组学分析等方面的应用。课程安排帮助学生理解并掌握这门技术的基本理论、工具和方法，让学生把生物信息技术与医学检验工作相结合。我们将鼓励学生参与科研项目、学术交流活动和医院检验科实习，使学生掌握精准医疗背景下的生物信息学核心技术，为今后的医学检验工作做好准备。

3.2 课程设计的原则

在医学检验专业开设生物信息学课程时，笔者认为需要注意几个重要原则。第一、理论联系实际，课程要包含理论讲解和上机操作，既要教基础理论也要通过真实案例进行实践训练。第二、要注重学科交叉，内容要整合生物学、医学和计算机科学知识，帮助学生把不同领域知识应用到医学检验工作中。需要重点加强统计学、编程语言、数据库使用等实用技能的教学。第三、要循序渐进，先从基础内容开始教，再逐步增加复杂数据分析任务，确保学生最终能独立完成检验工作中的数据解析。第四、要紧贴实际需求，教学内容要与医院检验科等机构的常规项目结合，比如基因检测、病原体鉴定、基因组解读等临床常见工作，培养学生处理真实病例数据的能力。第五、要重视数据处理能力培养，针对基因测序数据、蛋白质组数据等，训练学生掌握数据比对、功能预测等分析技术，提升使用专业软件处理大数据的能力。最后要保持内容更新，及时纳入高通量测序、精准医疗应用等最新技术，确保课程内容跟上学科发展速度。

4 课程主要内容与教学安排

课程旨在重点培养学生医学检验数据分析和临

床中需要的生物信息学技术（如新一代测序数据分析和临床变异解读等）。具体内容分别包括生物信息学基础、生物信息数据分析技术与方法以及医学数据解读与临床应用。

4.1 生物信息学基础

该部分主要涉及生物信息学的基础内容（如生物信息的概念和应用，NCBI数据库的使用，Blast序列比对以及基于MEGA软件的分子进化分析等），帮助学生建立生物信息学的基本框架。课程包括生物信息学概论、分子生物数据库、序列比对以及分子进化分析等内容。

4.2 生物信息数据分析技术与方法

课程讲解生物信息学中常用的数据分析技术与方法。内容包括新一代测序技术，基因组，转录组以及蛋白质组等多组学内容及相关数据分析（基因变异注释，基因差异表达以及基因富集分析等）。教师建立基因测序（一代，二代测序等），质谱等技术发现疾病相关关键基因突变和蛋白结构改变的流程，让学生通过实践课进行操作。

4.3 医学检验数据解读与临床应用案例

课程内容针对医学数据的生物信息学解析与临床转化。课程重点通过癌症精准诊断、遗传病基因追踪、传染病病原体检测等实际案例，让学生掌握基因变异临床解读、个体化用药方案制定、疾病风险预测的方法和标准，最终实现从测序数据到诊疗建议的完整闭环，推动精准医学在检验科的落地应用。

4.4 成绩评估方式

课程成绩评定会结合考试、实验报告和作业等多种方式。考试主要检查对基础知识的掌握情况，实验和项目处理医学数据和解决临床问题则能体现实际解决问题的能力。

5 教学方法与手段的创新

在教学创新方面，课程会使用大量真实病例作为教学素材。比如通过分析基因检测报告、识别疾

病标记物等具体案例，帮助学生理解生物信息学技术的实际应用。实验课采取”动手做+电脑算”结合的模式，既培养实验室操作能力，也训练使用专业软件处理数据的本领。同学们还会分组扮演不同角色，像生物信息分析师、检验医师等，完整经历从数据分析到给出治疗建议的全过程。特别是在处理微生物、肿瘤等真实案例时，学生需要从原始测序数据开始，进行质量控制、变异分析、结果解读等整套流程。课程采用翻转课堂和互动式教学，要求学生在线提前看视频自学基础内容，上课时间主要用来小组讨论和解决实际问题。为了更直观理解分子结构变化，课程还将使用PyMOL等软件动态演示蛋白质不同状态三维模型。

6 教师队伍与教学资源建设

基于本校医学检验技术专业加临床的特点，生物信息学教学团队由医学、生物学、计算机科学等多学科背景的教师构成。临床医生负责临床问题的提出与解读，实验室老师负责实验的准备和实施，生物信息学老师负责程序 and 数据分析流程的建设等。课程负责教师应具备开发整合生物信息学相关的教学视频、组学数据集和临床案例库等教学资源的能力，建立在线共享资源库以实现数据驱动医学检验的教学目的。教学管理部门和教研室定期通过教师培训、学术交流以及医学科研院所的合作等相关实践活动，并邀请基因检测企业的专家促进教师的发展与锻炼。

7 教学改革与挑战与对策

当前教学改革面临的主要困难包括跨学科师资不足、如何确保内容的前瞻性和时效性及引入最新的技术与应用等问题。解决办法是组建跨专业教研团队，同时加强校企合作，保证教学内容与实际应用不脱节。可以通过与第三方检测实验室或者公司合作，随时调整课程内容和案例。另外，生物信息学课程涉及知识面广，学生在数学或编程等跨学科知识储备上有所欠缺，可以通过基础课程的补充和校外资源的导入作为补充。在实践教学方面，课程需要大量的计算资源和数据支持，保障实验设备、

计算平台的稳定运行是实施过程中亟需解决的问题。

8 结语

在以多组学为主的精准医学大背景下，医学检验技术正在从单纯以实验为主的“经验驱动”向以实验为基础，信息化智能化为动力的“数据驱动”方向前进，而生物信息学正是驱动这一过程的重要力量。通过整合多组学数据、开发智能算法，生物信息学技术揭示数据所蕴含的生物医学意义，重塑疾病诊断、治疗监测和健康管理的全流程检验医学新模式。医学检验人才需兼具“湿实验”操作能力与“干实验”信息分析的思维，而生物信息学正是实现这一目标的必修学科。

致谢

本文属于浙江省一流课程《临床分子生物学检验技术》（编号：00004D2YLC2217）；浙江省课程思政示范课《临床分子生物学检验技术》（编号：00004D2KC202201）的成果。

参考文献

- [1] 顾丹丹, 钮晓音, 郭晓奎, 胡翊群. “新医科”内涵建设及实施路径的思考[J]. 中国高等医学教育, 2018, 8: 17-18.
- [2] Nadder, T.S., The Development of the Doctorate in Clinical Laboratory Science in the U.S[J]. EJIFCC, 2013, 24(1): 37-42.
- [3] Kotlarz, V.R., Tracing our roots: the broadening horizons of clinical laboratory practice (1945-62) [J]. Clin Lab Sci, 1998, 11(6): 339-45.
- [4] 邹立, 人工智能在检验医学中的应用及展望[J]. 信息化研究, 2023, 49(5): 58-65.
- [5] 陈鸣, 崔巍, 陈瑜, 郭玮, 刘善荣, “检验医学”遇上“人工智能” [J]. 国际检验医学杂志, 2020, 41(5): 513-517.
- [6] 叶丹, 罗伊凌, 董明右, 廖陆升, 王俊利. 新形势下医学检验专业学生对体外诊断行业认知的调查研究[J]. 科教导刊, 2020(34): 190-192.
- [7] 谢维, 苏珊, 马春静, 宋运娜. 大数据时代下医学检验面临的挑战[J]. 中国科技信息, 2017(8): 102.
- [8] 王群, 叶梅毅, 李祖平, 晏小玉, 邓利琼, 林蕾. 区域医学检验中心信息化平台建设的发展现状与挑战 临床医药实践[J]. 2025, 34(1): 43-46.
- [9] 赖丁香, 潘云, 周颖, 庄丹燕, 李海波, 郑吉善. 宏基因组二代测序技术在儿童重症感染病原体检测中的应用[J]. 中华检验医学杂志, 2024(11): 1340-1344.
- [10] 钱克莉, 袁喆. 二代测序技术在病原微生物检测及感染性疾病诊断中的应用[J]. 西部医学, 2025, 37(1): 1-4.
- [11] 于海涛, 王洪, 张钧. 质谱技术在多组学研究和医学检验中的应用前景及挑战[J]. 国际检验医学杂志, 2021, 42(1): 1-7.
- [12] Wang, Y., et al., Exome sequencing reveals genetic heterogeneity and clinically actionable findings in children with cerebral palsy[J]. Nat Med, 2024, 30(5): 1395-1405.
- [13] Passaro, A., et al., Cancer biomarkers: Emerging trends and clinical implications for personalized treatment[J]. Cell, 2024, 187(7): 1617-1635.
- [14] 方冬, 杜林勇, 梁国新, 王晨辉, 何彦, 方合志, 吕建新, 杨正林, 尚红, 窦豆, 闫章才. 多学科交叉的检验医学的现状与进展[J]. 中国科学基金, 2024, 38(6): 1018-1032.
- [15] 王婷, 穆原, 鲁佩辰, 王芳. 多学科交叉融合在医学检验技术本科教学中的探索[J]. 医学教育研究与实践, 2022, 30(2): 153-157.
- [16] 秦洁, 杨晨涛, 宋艳荣, 卢青, 李辉. 新医科背景下医学检验技术专业人才培养模式改革与创新分析[J]. 中国科技期刊数据库科研, 2023(9): 67-70.
- [17] 陈心怡, 任林, 曾灵, 袁仕善. 医学检验技术专业发展和就业形势调查分析[J]. 卫生职业教育, 2021(21): 117-118.

