

AI 赋能生物化学教学研究——基因突变的功能效应预测

张颖, 葛芳*, 罗志敏*

南京邮电大学化学与生命科学学院, 南京邮电大学电子与光学工程学院、柔性电子(未来技术)学院, 柔性电子全国重点实验室, 江苏省生物智能材料与诊疗技术国家级重点实验室培育建设点, 南京 210023

摘要: 秉持“科教融汇、协同育人”理念, 融合人工智能(AI)与生物化学教学研究。本文探讨了AI技术在生物化学教学改革中的应用, 构建了与生物医学工程专业教学案例——AI预测基因突变的功能效应, 从案例实施背景、教学内容设计、组织实施及效果评价等方面, 阐述了该AI赋能教学的典型案例设计与实施, 培养学生的多学科交叉融合的学习思维。

关键词: 生物化学; 案例教学; 基因突变; 功能效应; 人工智能

中图分类号: G64; O6

AI-Driven Biochemical Teaching Research: Predicting the Functional Effects of Gene Mutations

Ying Zhang, Fang Ge*, Zhimin Luo*

Jiangsu Key Laboratory of Smart Biomaterials and Theranostic Technology, State Key Laboratory of Flexible Electronics (LoFE), College of Electronic and Optical Engineering & College of Flexible Electronics (Future Technology), School of Chemistry and Life Sciences, Nanjing University of Posts and Telecommunications, Nanjing 210023, China.

Abstract: Guided by the principle of “integrating science and education, collaboratively cultivating talent”, this paper explores the integration of Artificial Intelligence (AI) with biochemistry teaching and research. It examines the application of AI technology in the reform of biochemistry education, specifically through the development of a case study in biomedical engineering that predicts the functional effects of gene mutations using AI. The paper discusses the design and implementation of this AI-driven teaching case, focusing on the case’s background, curriculum design, teaching strategies, and evaluation of its impact. This approach aims to cultivate interdisciplinary thinking in students, enhancing their ability to integrate knowledge across fields.

Key Words: Biochemistry; Case teaching; Gene mutation; Functional effect; Artificial intelligence

生物化学是一门涵盖生物学、化学等学科的综合性课程, 旨在帮助学生理解生命科学与化学的关系, 掌握生物分子的结构、功能及遗传信息机制^[1]。作为生物医学工程专业的必修课, 生物化学课程重点培养学生的科研能力与跨学科应用能力^[2]。然而, 传统教学方法单一, 学生参与度低, 未能有效激发学习兴趣, 影响了课程目标的实现^[3]。

随着人工智能(Artificial intelligence, AI)技术的迅速发展, AI已成为推动教育改革的关键力量, 尤其在提升教学效果与激发学生科研兴趣方面展现出巨大潜力^[4-7]。本课程围绕“AI赋能生物化学

收稿: 2024-12-13; 录用: 2025-02-24; 网络发表: 2025-02-25

*通讯作者, Emails: gfang0616@njupt.edu.cn (葛芳); iamzmluo@njupt.edu.cn (罗志敏)

基金资助: 江苏省“青蓝工程”优秀青年骨干教师资助项目, 江苏省高校自然科学研究重大项目(22KJA430007), 国家自然科学基金面上项目(22275096), 南京邮电大学教学改革研究项目(JG03024JX24)

教学研究——基因突变的功能效应预测”课题，结合AI技术与生物化学课堂教学，创新教学模式，提升学生的科研能力和创新思维。本课程总学时为48学时，其中AI应用部分计划为8学时，面向具有一定生物化学基础的本科三年级学生。具体改革措施包括：

(1) 案例引入：以EGFR基因突变导致非小细胞肺癌为例，解析突变对蛋白质结构与功能的影响，探讨精准医疗中的靶向治疗策略，增强学生对实际生物医学问题的理解。

(2) 问题驱动教学：课程设计了一系列由浅入深的问题，从“基因突变如何影响蛋白质结构”到“如何用AI预测突变效应”，再到“如何验证AI预测”。这不仅帮助学生掌握基础知识，还教会他们使用AI工具进行科研，并理解预测与验证的关系。这样的教学帮助学生构建完整的知识体系，实现概念与AI应用的自然衔接。

(3) 多模态教学资源整合：整合视频、文献与AI工具(如AlphaMissense和DeepSequence等)，展示AI在基因突变研究中的应用，提升学生的实践操作能力和学习兴趣。

(4) 课前引导与课后拓展结合：通过课前自主学习、课堂讨论与课后拓展，促进学生跨学科知识的融合与创新思维。

通过课前引导、课堂讨论与课后拓展的有机结合，培养学生的自主学习能力、科研能力与创新思维，促进跨学科知识的融合与应用。

1 教学内容设计

1.1 基因突变基础理论与AI技术

基因突变是指基因内部核酸分子上的特定核苷酸序列发生改变的现象，其内涵与核酸化学直接相关^[8]。基因突变是生物学和医学研究中的关键问题，广泛影响分子生物学、化学及临床医学等多个领域^[9]。不同类型的基因突变(如点突变和插入/缺失突变)对蛋白质的结构和功能有着深远影响。以CFTR基因的F508del突变为例，这种突变导致蛋白质错误折叠，是囊性纤维化的主要病因之一^[10]。因此，理解基因突变对蛋白质功能的影响是基因突变研究的核心。

在课程设计中，除了讲解基因突变的基础理论，特别注重通过具体案例帮助学生理解基因突变如何改变蛋白质的三维结构及其功能。借助AI工具，如AlphaFold3、FoldX和RoseTTAFold，学生可以直观观察基因突变如何影响蛋白质结构，从而加深对突变效应的理解。通过分析基因突变研究中的典型案例，学生不仅能够掌握基因组学技术的演进过程，还能深入理解这些技术如何促进基因突变领域的探索与突破。通过表格、图示及互动工具，系统讲解基因突变的分类、机制及其对生命过程的影响，不仅可以加深学生对基因突变理论的理解，还能提升其数据分析与问题解决能力，进而促进跨学科知识的融合与应用。

1.2 实验技术

实验技术是研究基因突变功能效应的核心工具，尤其是在与AI结合后，能够实现更加精准的预测。传统的聚合酶链式反应(Polymerase Chain Reaction, PCR)和桑格测序(Sanger Sequencing, Sanger)仍在基因突变的筛查与验证中发挥着重要作用。PCR能够通过特异性引物扩增目标基因区域，适用于已知突变的检测；Sanger测序凭借其高准确性，广泛应用于点突变和小规模插入/缺失的分析。随着基因组学技术的发展，下一代测序(Next-Generation Sequencing, NGS)和单分子测序大大提高了基因突变检测的效率和精度。NGS可以支持全基因组范围的突变分析，尤其适用于复杂疾病和癌症研究，结合生物信息学方法提供全面的基因组视图。而单分子测序则通过长读长和无扩增测序技术，克服了传统方法在重复区域和结构变异检测中的局限性，大大提高了基因组解析的覆盖度。

本课程专注于运用人工智能工具解析高通量测序数据，旨在引导学生预测基因突变对功能的影响。借助人工智能模型识别关键突变，学生将深化对基因突变影响蛋白质结构与功能机制的认识。课程采用课堂讨论与案例分析的方式，以提升学生分析数据和解决实际问题的能力。此举意在增强学生的科研能力，促进个性化医疗和精准治疗相关理论在教学中的运用，从而提升课程的实用性和

前瞻性。

1.3 人工智能预测

AI技术在基因突变功能效应预测中的应用具有显著的提升效果，不仅提高了研究的精准度，还显著提升了研究效率。本课程结合前沿AI工具与生物化学教学内容，帮助学生系统掌握AI在基因突变研究中的应用，提高其数据分析与创新问题解决能力。表1列出了经典的突变预测AI工具和突变注释数据库。AlphaMissense专注于错义突变致病性预测，结合AlphaFold的结构预测与进化保守性分析，提供全基因组范围的高精度致病性评估。在课程中，学生将使用AlphaMissense分析基因数据，预测致病性突变，深入理解其在疾病诊断与治疗中的应用。DeepSequence通过深度学习模型，基于高阶序列依赖关系预测基因突变功能，采用无监督学习方法，无需大量标注数据，适用于多种蛋白质序列的突变预测。结合DeepSequence，学生能够掌握基因突变致病性预测的流程，提升其在AI工具使用中的能力。Ensembl VEP是一款强大的基因突变功能注释工具，能够全面分析从突变位点到临床表型的功能关系。通过学习VEP，学生能够掌握基因组数据库的整合与功能注释方法，理解基因突变在癌症与遗传疾病中的功能效应，提升基因数据处理与解读能力。dbNSFP整合了多种功能预测工具(如CADD、MutPred和MVP等)的结果，专注于突变的功能评估。学生通过使用dbNSFP分析多维度预测结果，能够全面理解致病性突变的影响，为遗传病筛查和复杂疾病研究提供理论支持。

表1 基因突变的经典AI预测工具和突变注释数据库

工具/数据库	类型	主要功能	优点	参考文献
AlphaMissense	深度学习模型	预测错义突变的致病性，结合AlphaFold结构预测与进化保守性	提供全基因组范围的致病性预测，提升诊断与个性化治疗的准确性	[11]
DeepSequence	深度学习模型	基于概率模型预测突变对蛋白质功能的影响，捕捉序列中高阶依赖关系	支持无监督学习，适用于非标注数据，提高突变预测的准确性，适用于遗传病与药物反应研究	[12]
Ensembl VEP	数据库和工具	提供基因变异功能注释，分析基因突变对蛋白质功能及生物学效应影响	整合多种数据库(如HGMD、ClinVar)，支持大规模基因数据功能分析与临床应用	[13]
dbNSFP	数据库和工具	汇总多种预测工具结果，全面评估非同义突变对蛋白质功能的影响	基因变异功能预测，突变筛选，转录本特异性评分，支持大规模查询	[14]

通过整合上述AI工具和突变注释数据库，课程实现了理论与实践的无缝衔接。在使用AI工具分析基因突变功能时，学生不仅掌握了基因突变对蛋白质结构与功能的影响机制，还培养了学生跨学科的知识融合能力、数据分析能力与科研实践能力。AI赋能教学的模式推动了生物化学教学的创新性与实践性，培养了面向精准医疗的复合型一流拔尖创新人才。

2 教学组织实施

教学组织实施是“AI赋能生物化学教学研究——基因突变的功能效应预测”课题的核心环节，旨在通过精心设计的教学策略与问题情境，引导学生深入理解基因突变的生物化学内涵、生物学意义及其在精准医学中的应用，培养科研思维与跨学科创新能力。

2.1 教学引导

教学引导是课程实施的起点，教师通过设置问题情境和案例分析，引导学生从基础概念到实际应用，逐步深入理解基因突变的功能效应。以BRCA1基因突变为例，教师首先讲解其在乳腺癌发生和靶向治疗中的作用，并提出问题：“AI如何预测BRCA1基因突变对蛋白质结构与功能的影响，从而优化治疗策略？”这一问题引导学生思考人工智能在精准医学中的潜力与局限。

在此基础上，进一步引入EGFR基因突变及其在非小细胞肺癌靶向治疗中的应用，帮助学生进一

步理解基因突变效应预测在临床医学中的实际价值。结合AI工具(如AlphaMissense和DeepSequence)和突变注释数据库(如dbNSFP), 教师展示基因突变如何改变蛋白质三维结构, 并引导学生分析AI预测结果与实验验证的关系。为帮助学生明确学习任务, 教师可设计问题清单, 通过问题引导, 学生能够深入理解基因突变功能效应的复杂性, 并认识到AI在科研中的实际意义, 培养科学研究的思维方式和分析框架。

2.2 问题清单

问题清单作为教学设计的核心环节, 其设计应遵循递进逻辑, 帮助学生从理论到实践、从概念到应用逐步深化对基因突变功能效应的理解(如图1)。通过科学的问题链条, 学生能够系统掌握知识框架, 培养跨学科的分析能力:

第一层次: 基因突变的基础概念层面。

- (1) 基因突变如何影响蛋白质的结构与功能?
- (2) 不同类型的基因突变(如错义突变、移码突变等)对生物体功能的影响有何异同?
- (3) 基因突变对细胞功能与适应性的长期影响如何?

本层次问题帮助学生掌握基因突变的基本概念, 理解其生物化学的内涵, 掌握其在细胞与生物体中的多重作用, 并了解蛋白质结构与功能的内在联系, 为后续学习打下扎实的理论基础。

第二层次: AI预测层面。

(1) AlphaFold、FoldX、RoseTTAFold等AI工具如何基于蛋白质序列预测其三维结构? 其预测准确性和局限性表现在哪些方面?

(2) 基因突变功能效应预测中, 哪些算法具有主导地位? 如何结合多组学数据提升预测精度?

(3) 如何利用AI工具(如AlphaMissense和DeepSequence等)预测基因突变对蛋白质功能的影响, 并验证其应用优势?

本层次问题引导学生理解AI技术, 特别是深度学习和蛋白质语言模型在突变效应预测中的应用, 帮助学生掌握现代生物化学计算技术的基本原理和实际操作。

第三层次: 理论与实验结合层面。

(1) 人工智能预测结果是否需要实验验证? 如何设计实验以验证AI预测的准确性与可靠性?

(2) 在基因突变效应研究中, AI与实验方法各自的优势是什么?

(3) 在临床应用中(如EGFR突变对肺癌治疗的影响), 如何综合使用AI与实验数据?

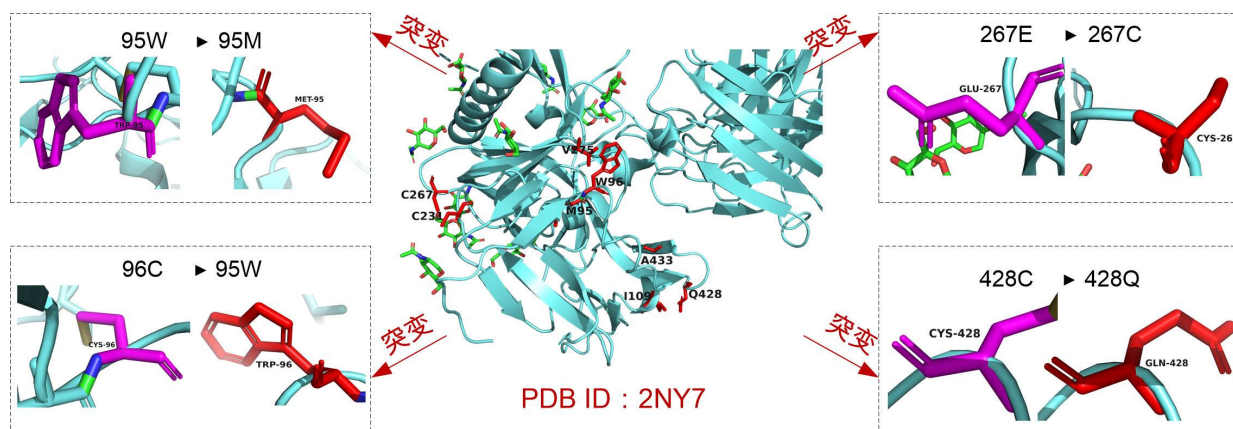


图1 错义突变引发的蛋白质局部结构变化

此层次问题强调理论预测与实验验证的互补性, 帮助学生理解AI与传统实验方法的结合应用, 通过具体案例分析提高学生的跨学科视野和批判性思维。

通过一系列问题的引导与探讨,学生能够逐步深入理解基因突变功能效应研究的复杂性,并全面认识AI技术在这一领域中的应用潜力与挑战。同时,教师通过设计开放性问题,鼓励学生结合理论与实践,提出独立见解,培养其科学探究能力与创新思维。最终,通过系统的教学组织,学生不仅掌握基因突变的核心理论与AI预测技术,还能在实际研究中提升解决复杂科研问题的能力。

2.3 教学任务

教学任务是连接理论与实践的桥梁,通过任务驱动将理论知识转化为实践能力,提升学生的科研能力和知识应用水平。在“AI赋能基因突变功能效应研究”的框架下,教学任务分为课前、课中和课后三个阶段,逐步递进,注重自主学习与团队合作的结合。

在课前阶段,学生以小组为单位查阅与基因突变相关的关键文献,了解基因突变对蛋白质功能的影响,并使用在线数据库(如Uniprot、PDB和AlphaFoldDB)获取相关蛋白质序列和结构信息。此阶段旨在帮助学生建立基因突变功能效应的基础认知,并熟悉文献检索和数据库应用技能。

课中阶段,学生利用AI工具(如AlphaMissense)预测基因突变效应,借助AlphaFold3或FoldX模拟突变前后蛋白质三维结构的变化。完成预测后,学生撰写报告,解释基因突变对蛋白质功能的潜在影响,并探讨其在疾病研究或药物开发中的意义。此任务帮助学生掌握AI工具应用流程,理解基因突变效应研究的实际方法,并培养其分析和总结复杂生物化学问题的能力。

课后阶段,学生整理报告并结合文献和实验验证展开小组讨论。各小组互评预测结果,分析不同方法的优劣,并根据反馈完善研究思路。课后任务进一步提升学生的数据处理能力、批判性思维和团队协作精神,帮助他们通过实践体验科研过程。通过三阶段任务驱动,学生不仅掌握了基因突变研究的核心方法,还培养了跨学科整合与创新能力,为未来的科研奠定了坚实基础。

2.4 教学研讨

教学研讨是深化学生对课程内容理解的关键环节,旨在通过多维度的讨论与观点交流,培养学生的团队协作与学术表达能力,激发创新思维。在“AI赋能基因突变功能效应研究”的框架下,研讨围绕“人工智能预测与实验验证的关系”以及“AI在基因突变功能预测中的药物研发应用”等核心问题展开。研讨采用小组讨论与全班分享相结合的形式。学生在小组内分工合作,完成资料收集、数据分析和成果汇报。每个小组需综合理论与实际案例,从不同角度审视问题并提出解决方案。在全班分享环节,小组汇报成果后,接受其他小组与教师的提问与反馈,从而进一步完善研究视角和分析方法。此形式鼓励学生在学术讨论中表达独立见解,并从团队合作中获得多元化的观点。

研讨的核心目标是通过理论探讨和案例分析,引导学生从多角度思考基因突变研究中的科学问题,深入理解AI技术的潜力与局限。学生在研讨过程中,不仅加深了对生物化学课程内容的理解,还通过学术交流发现自身的知识空白,从而改进学习方法和研究策略。教学研讨通过构建开放的学术交流平台,激发学生对复杂科研问题的思考能力,为后续的研究实践奠定坚实基础。

3 教学效果与评价

3.1 跨学科智能融合创新教学模型

随着人工智能技术和教育方法的快速发展,传统的“学-研-辩-践-悟”教学模式已无法满足跨学科知识整合与快速更新的需求。因此,本研究提出基于智能化与跨学科融合的创新教学模型,即跨学科智能融合创新教学模型。该模型以培养学生创新思维和解决复杂科研问题的能力为核心,融合AI技术与多学科知识,构建了系统化且实践性强的教学框架。

该教学模型的核心创新点在于“智-联-创-解-新”模式的实施,涵盖从知识获取到能力提升的完整过程(如图2所示),详细介绍如下:

(1) 智(智能学习): 在课程初期,通过智能推荐系统和AI助手,根据学生的学习进度、兴趣及认知水平,动态提供个性化学习资源与路径。借助AlphaMissense和DeepSequence等AI工具,学生能够精确掌握基因突变功能效应的核心概念和研究方法。以AlphaMissense为例,学生在课程开始时,通

过分析一组特定的基因突变数据，工具提供的预测和分析报告帮助他们理解突变对蛋白质功能的影响，从而激发对生物化学的兴趣和探索热情。智能分析系统实时收集反馈，自动调整学习计划，以提高学习效率。

(2) 联(跨学科联动): 课程中强调跨学科知识的深度融合，特别是在基因突变研究中，学生结合计算机科学、生物化学、生物信息学和药学等领域的前沿技术，进行协作式学习。通过虚拟实验室和数据共享平台，学生与专家共同探讨科研问题，在多学科环境中进行互动合作，培养解决复杂问题的能力。

(3) 创(创新思维驱动): 通过问题驱动与挑战导向的方式，激发学生的创新思维。例如，在探讨“人工智能如何优化药物开发中的突变效应预测”时，学生利用AI技术和大数据分析工具，提出原创性研究思路并设计解决方案。小组合作与头脑风暴环节进一步激发学生的创造力，强化自主创新能力。

(4) 解(智能解题与实践): 教学任务紧密结合真实科研情境，学生不仅运用传统实验技能，还需结合AI模型预测并验证基因突变的功能效应。通过AI分析基因突变对蛋白质功能的影响，设计实验流程并优化数据分析，学生在实践中深化对复杂问题的理解，锻炼解决科研难题的能力。

(5) 新(成果反思与自我超越): 课程结束后，学生通过智能学习平台进行个性化自评与互评，系统记录学习过程中的问题与不足。AI辅助分析帮助学生制定改进策略，通过“学习-反思-提升”的闭环机制，促进自我超越，持续提升科研能力与实践水平。

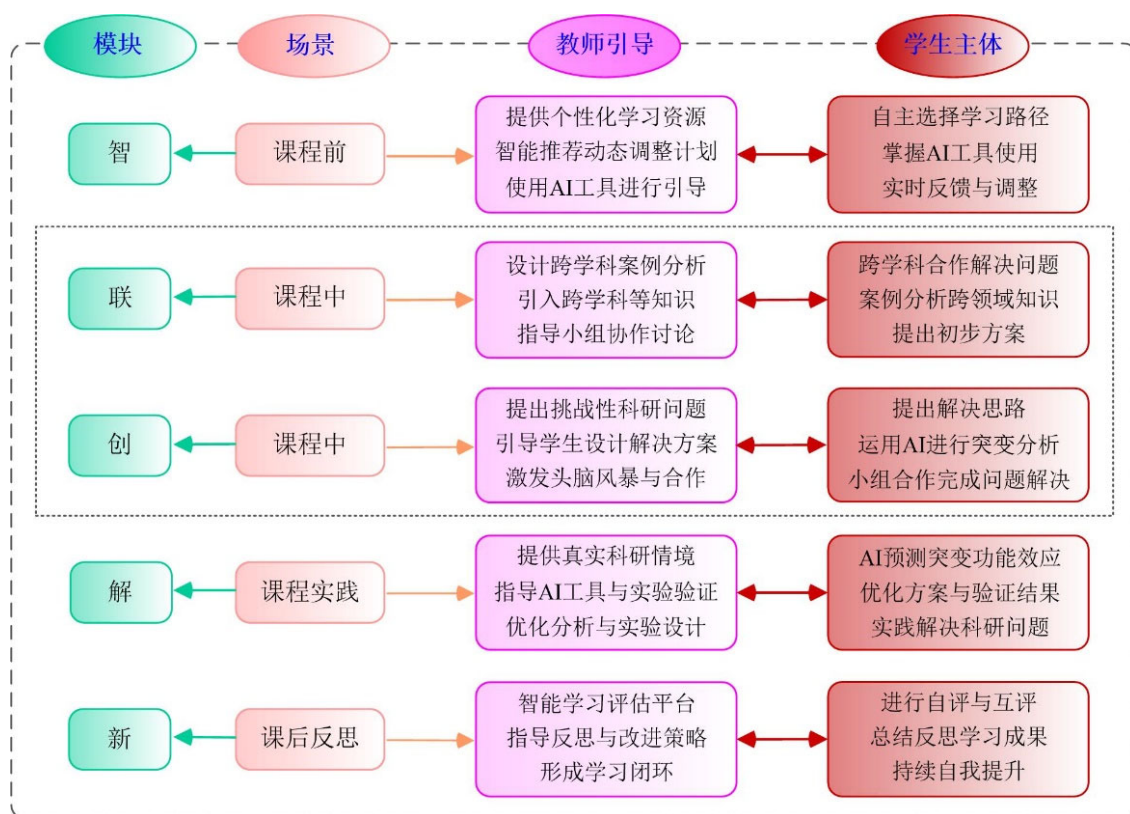


图2 “智-联-创-解-新”教学模式

3.2 提高课程吸引力

在“AI赋能生物化学教学研究——基因突变的功能效应预测”课题中，提升课程吸引力是实现教学目标的关键。通过结合人工智能技术与基因突变前沿研究，课程不仅具备深厚的学术价值，更

有效激发了学生的学习兴趣与主动性, 增强了课程的趣味性与实用性。课程内容紧扣精准医学和生物化学领域的热点问题, 如EGFR突变与靶向药物的研制、肿瘤免疫逃逸机制等。结合AI在基因突变预测中的最新应用, 学生直观感受科技如何变革疾病研究与治疗, 拓宽学术视野并增强了学科认同感, 激发了学习热情。任务驱动的学习模式通过将真实科研问题融入教学, 帮助学生从理论学习过渡到实践探索。学生利用AlphaMissense和AlphaFold等AI工具进行基因突变效应预测与结构分析, 在解决实际问题中培养批判性思维与创新意识, 体验科研的挑战与成就感, 显著提升科研能力与实践水平。跨学科的知识融合是课程的另一大特色, 通过引入计算机科学、生物化学和统计学等多学科内容, 鼓励学生从多角度分析与解决问题。这种跨学科探索拓宽了学生的知识面, 帮助其形成全面的科研视野, 深入理解基因突变研究的复杂性与系统性。智能化工具的应用在教学中起到了重要作用, AI推荐系统与数据分析平台根据学生的学习进度与兴趣, 提供个性化学习路径并实时反馈学习效果, 帮助学生调整学习策略, 提高学习的效率与积极性, 优化学习体验。实践导向的互动环节, 通过小组讨论、案例分析与数据实验等方式, 促进学生团队合作与解决问题能力的培养。学生不仅巩固了理论知识, 还通过实践活动加深对AI技术与基因突变研究的理解, 进一步提升科研能力与实践经验。

3.3 提升课程学习获得感

生物化学课程教学大纲中设置的课程目标如下: 课程目标1: 解决问题能力, 课程目标2: 应用研究能力, 课程目标3: 科学素养与职业伦理, 课程目标4: 团队协作与沟通能力。在“AI赋能生物化学教学研究——基因突变的功能效应预测”课题中, 通过系统化教学设计与精准策略实施, 显著提升了学生的学习获得感与综合能力, 达成了理论学习与实践应用的深度融合。课程评估结果显示, 60名学生在四个课程目标上的平均达成度分别为0.80、0.78、0.85和0.82, 整体平均达成度达到良好水平(图3)。课程目标1: 均值为0.80, 大部分学生成绩集中在0.75–0.85, 少数低于0.70, 凸显个性化学习路径的精准性与适配性; 课程目标2: 均值为0.78, 成绩分布略显分散, 部分学生处于0.70–0.75区间, 反映出实时反馈机制在学习策略优化中的关键作用; 课程目标3: 均值达0.85, 学生在理论知识应用方面表现突出, 体现了AI工具与任务驱动实践的教学成效; 课程目标4: 均值为0.82, 成绩主要集中在0.79–0.85, 个别学生表现优异, 验证了学习成果展示与评估的实效性。

上述课程目标的良好达成, 主要得益于以下四个方面的共同作用。(1) 个性化学习路径设计: 基于学生学习进度与薄弱环节, 智能推荐资源与任务, 精准匹配个体学习需求, 显著提升学习效率; (2) 实时反馈与自我优化: 通过智能分析平台, 学生在基因突变功能效应预测任务中获得实时反馈, 快速调整策略, 强化学习效果; (3) 知识应用的反馈闭环: 借助DeepSequence与AlphaMissense等AI工具, 学生将生物化学理论知识应用于基因突变功能预测, 深化了理论理解与实践操作能力; (4) 学习成果展示与评估: 通过个性化自评与互评, 学生在知识掌握、创新思维和实践能力方面得到全面反映与提升。

4 结语

秉持“科教融汇、协同育人”的理念, 本课程以AI技术赋能生物化学教学研究, 围绕基因突变功能效应预测构建了与生物医学工程专业高度关联的生物化学教学案例, 充分展现了前沿科技与多学科融合在教学改革中的独特价值。通过将AI技术与传统生物化学理论和实验方法相结合, 学生在课程中不仅加深了对基因突变及其对蛋白质结构与功能影响的理解, 还通过实际科研任务培养了分析与解决问题的能力, 显著提升了创新思维与实践应用能力。在教学过程中, AI工具(如AlphaFold3和AlphaMissense)的引入, 使学生能够直观体验核酸化学与生物医学相关知识在实际应用中的价值, 从而激发对学科前沿研究的浓厚兴趣。课程设计通过智能化学习工具和跨学科协作的模式, 不仅增强了学生对核酸化学教学内容的掌握, 还有效培养了化学、生物与医学等多学科交叉融合的科学思维。该课程模式从教学案例实施背景、教学内容设计到教学组织与效果评价, 构建了一套系统的教

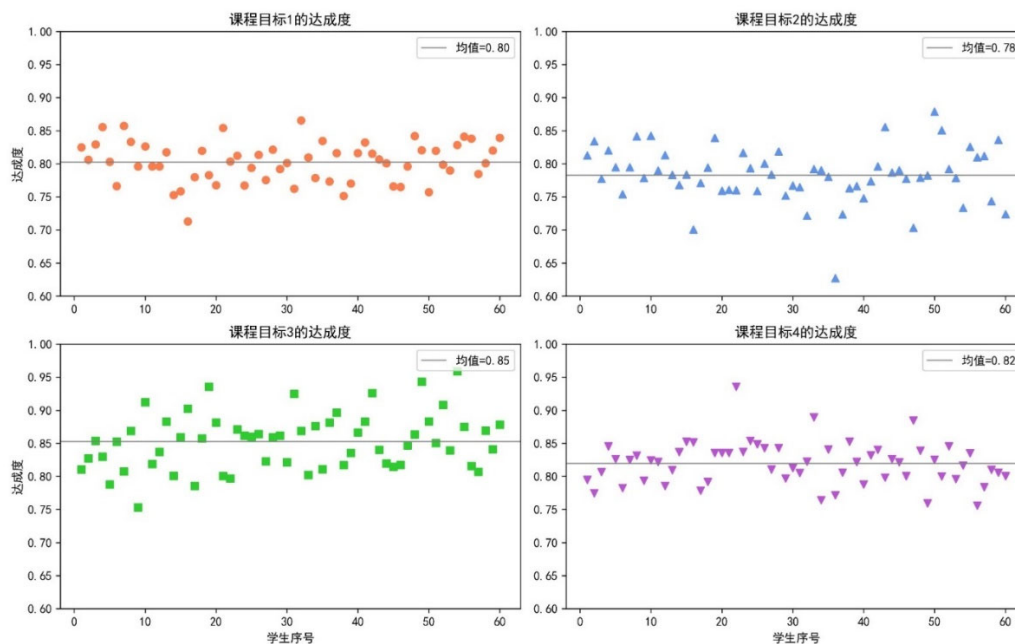


图3 课程目标达成情况统计

课程名称：生物化学；课程性质：理论课；开课年级：本科三年级；上课人数：每学期约60人；课程学时数：理论课48学时。图中的数据获取步骤如下：① 目标设定：依照教学计划，明确课程目标。② 活动规划：针对目标，安排案例讨论、项目研究、小组交流等活动。③ 表现评估：通过课堂互动、作业提交、项目报告和考试来评价学生。④ 结果呈现：对达成度进行分析并图可视化展示。

学方法论，为推动生物化学教学改革提供了实践参考。通过AI赋能的教学创新，课程培养了能够应对世界科技前沿挑战的复合型拔尖创新人才，为生物化学教学及相关学科改革树立了典范。

参 考 文 献

- [1] 魏春华, 苏燕, 李斌, 丁海麦, 李嘉欣, 杨静. 高校生物学教学研究(电子版), **2017**, 7 (4), 44.
- [2] 夏险, 敖波, 石小杉, 付珊, 郭倩, 王卫东, 涂俊铭. 生物学杂志, **2024**, 41 (2), 120.
- [3] 胡莉, 李思强, 李恩中. 中国生物化学与分子生物学报, **2022**, 38 (10), 1426.
- [4] 刘洪艳, 刘良森. 化学教育(中英文), **2024**, 45 (2), 92.
- [5] 张天龙, 张容玲, 汤宏胜, 李延, 李华. 大学化学, **2024**, 39 (8), 365.
- [6] 翟红林, 张晓昀, 曹晶晶. 大学化学, **2024**, 39 (1), 63.
- [7] 李平, 尹超. 大学化学, **2024**, 39 (10), 402.
- [8] Stankovic, S.; Shekari, S.; Huang, Q. Q.; Gardner, E. J.; Ivarsdottir, E. V.; Owens, N. D. L.; Mavaddat, N.; Azad, A.; Hawkes, G.; Kentistou, K. A.; *et al.* *Nature* **2024**, 633, 608.
- [9] Aboelkassam, Y. *Biophys. J.* **2024**, 123 (3), 124a.
- [10] 赵文丽. 国际药学研究杂志, **2015**, 42 (5), 653.
- [11] AlphaMissense. [2025-02-25]. <https://github.com/deepmind/alphamissense>
- [12] DeepSequence. [2025-02-25]. <https://github.com/debbiemarkslab/DeepSequence>
- [13] Ensembl VEP. [2025-02-25]. <https://www.ensembl.org/vep>
- [14] dbNSFP. [2025-02-25]. <http://database.liulab.science/dbNSFP>