

基于ADDIE模型的生成式人工智能辅助遗传病标准化病人案例构建方法

马基斯¹, 林 军², 吴群英^{1*}

¹桂林医科大学基础医学院细胞与遗传学教研室, 广西 桂林

²桂林医科大学检验与生物技术学院生物技术教研室, 广西 桂林

收稿日期: 2026年7月17日; 录用日期: 2026年8月19日; 发布日期: 2026年8月27日

摘 要

针对遗传病标准化病人(Standardized Patients, SP)案例开发中存在生命全周期覆盖不足、家系逻辑校验缺位及变异解读滞后等问题, 本研究基于ADDIE模型提出生成式AI辅助的SP案例标准化生成方法。该方法以结构化参数驱动为核心, 将遗传病演化逻辑转化为“实体-属性-规则”参数集, 经ADDIE五环节实现学科知识向可演绎案例的系统转化; 同时构建嵌入伦理护栏与三重防幻觉机制的生成流程, 并建立五维质量标尺保障案例医学有效性与教学适用性。该框架可将专家经验沉淀为可复用规则资产, 提升案例开发效率与逻辑一致性, 为遗传咨询SP教学资源规模化建设提供方法论支撑, 但教学实效与量表信效度仍需实证验证。

关键词

医学遗传学, 生成式人工智能, ADDIE模型, 标准化病人

A Generative AI-Assisted Method for Standardized Patient Case Construction in Genetic Diseases Based on the ADDIE Model

Jisi Ma¹, Jun Lin², Qunying Wu^{1*}

¹Department of Cell and Genetics, School of Basic Medical Sciences, Guilin Medical University, Guilin Guangxi

²Department of Biotechnology, School of Laboratory Medicine and Biotechnology, Guilin Medical University, Guilin Guangxi

Received: July 17, 2026; accepted: August 19, 2026; published: August 27, 2026

*通讯作者。

文章引用: 马基斯, 林军, 吴群英. 基于 ADDIE 模型的生成式人工智能辅助遗传病标准化病人案例构建方法[J]. 教育进展, 2026, 16(8): 1743-1749. DOI: 10.12677/ae.2026.1681811

Abstract

In the development of Standardized Patient (SP) cases for genetic diseases, three practical issues remain to be addressed: insufficient full-lifecycle coverage, lack of pedigree logic validation, and delayed variant interpretation. This study proposed a standardized generation method for SP cases using generative AI, grounded in the ADDIE model. The method was driven by structured parameterization, translating the evolutionary logic of genetic diseases into a parameter set comprising “entity - attribute - rule.” Through the five phases of ADDIE, disciplinary knowledge was systematically converted into demonstrable cases. Concurrently, a generation workflow was constructed with ethical safeguards and a triple anti-hallucination mechanism, alongside a five-dimensional quality scale to ensure both medical validity and pedagogical applicability. This framework could transform expert experience into reusable rule assets, improving case development efficiency and logical consistency. It offered methodological support for scalable SP resource construction in genetic counseling education; however, the teaching effectiveness and the reliability and validity of the scale still required empirical validation.

Keywords

Medical Genetics, Generative Artificial Intelligence, ADDIE Model, Standardized Patients

Copyright © 2026 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

1. 引言

随着精准医疗时代的到来,医学遗传学已从边缘学科发展为贯穿全生命周期健康管理的核心支撑学科,其教学重心正从“知识传授”转向“岗位胜任力培养”[1][2]。标准化病人(Standardized Patients, SP)作为模拟教学的核心载体,是医学遗传学教学中培养学生遗传风险评估与遗传信息沟通能力的重要工具[3]。但 SP 教学的有效性高度依赖于底层案例资源的本土适配性与临床真实性。有研究指出,我国遗传咨询教学普遍面临本土化案例匮乏、家系结构简化及表型特征与国内实际脱节等内容短板[4]。同时传统 SP 开发高度依赖临床专家、医学教育研究者与 SP 培训师的多方协同,需历经病例遴选、脚本编撰、迭代排练与效度验证等繁复环节,面临周期长、成本高和案例多样性不足等现实困境[5],难以覆盖遗传病案例对生命全周期覆盖、家系逻辑严谨和分子遗传学深度等多维要求,导致遗传咨询模拟教学长期停留于浅层流程模仿,无法有效支撑遗传咨询岗位胜任力培养。

生成式人工智能与大语言模型的跨越式技术革新,为破解遗传病 SP 案例开发难题提供了全新研究路径[6][7]。大语言模型凭借其强大的语义理解与逻辑推理能力,可基于结构化参数快速生成高拟真度的案例脚本[8],为规模化构建复杂遗传病教学情境 SP 提供了有力的技术支撑。然而,遗传病 SP 案例涉及多代复杂家系推演和 ACMG 致病变异分级判读等特有逻辑,这些核心要素在通用医学 AI 研究中常被简化处理,限制了生成式人工智能在遗传学实训中的深度落地,严重掣肘遗传病相关 SP 的规模化建设。

为此,本研究基于 ADDIE 模型,提出利用大语言模型生成遗传病人工智能标准化病人(AI-standardized patient, AI-SP)的方法,该方法以“结构化参数驱动”为核心逻辑,将遗传病内在医学逻辑转化为由“实体-属性-规则”构成的结构化参数集,引导大语言模型在参数约束下进行受限推理与内容填充;通过

贯彻分析、设计、开发、实施和评估五个环节的系统化流程，实现从学科知识到可演绎案例的标准化转化，旨在为遗传病 SP 案例的规模化、标准化开发提供可复制的方法论框架。

2. 传统遗传病 SP 案例开发的现实困境与范式转型需求

相较于内、外、妇、儿等传统临床学科，遗传病 SP 案例开发面临鲜明的学科特异性挑战。遗传病种类繁多且遗传模式复杂，多数具有罕见性、表型异质性与家系复杂性等特征。SP 不仅需呈现现病史与医患沟通，更须准确演绎家系信息、遗传模式、再发风险及伦理态度，并严格遵循孟德尔遗传规律与全生命周期表型演变。传统 SP 开发模式在适配遗传咨询教学时，暴露出结构性短板，难以保障医学逻辑自洽，同时也无法有效支撑家族史绘制、风险沟通和伦理决策等岗位胜任力培养，亟需系统性范式转型。

2.1. 遗传病全周期特性对 SP 案例开发的特殊挑战

遗传病可发生于从产前至老年的全生命周期任一阶段，且同一疾病在不同发育时期的临床呈现方式与严重程度往往各异；加之新致病基因与表型谱持续扩增，使遗传病 SP 案例开发在病例代表性、遗传机制深度及知识前沿性等方面，面临极高的专业门槛。传统 SP 模式在时间维度上难以纵向模拟同一疾病跨生命阶段的动态演进过程，制约学生全周期诊疗思维的建构；在数量维度上，罕见病“招募难、培训难、留存难”的矛盾突出，人力成本随病种覆盖规模的扩大呈指数级增长，且案例更新速度远滞后于 ACMG 等国际指南的迭代周期。上述双重瓶颈致使“教学需求广谱化”与“优质案例碎片化”之间的矛盾日益尖锐，严重制约了遗传病全周期 SP 教学的规模化实施与可持续发展。

2.2. 家系信息非结构化与遗传逻辑校验缺位

家系分析是遗传咨询的基石，也是遗传病 SP 区别于普通 SP 的核心标识。高质量的遗传病 SP 案例须包含三代及以上结构完整的家系信息，并严格遵循相应的遗传规律。然而，当前案例多依赖自由文本式的非结构化描述，缺乏标准化的数据表达模型和自动化的遗传逻辑校验机制，例如，在常染色体隐性遗传病的家系描述中，若仅呈现“父子两代均发病”的表层信息，而未配套标注父母携带者状态及先证者纯合基因型等关键上下文，便可能产生违背遗传规律的表象性冲突，对处于遗传思维建构关键期的学生造成认知混淆。此类逻辑错误纠偏成本高，加之复合型人才匮乏，高质量家系案例产出效率低下，难以支撑系统化教学。

2.3. 变异解读逻辑在传统案例中的结构性缺失

遗传变异致病性的判定，需综合人群频率、生物信息学预测、功能实验及家系共分离等多维证据，这对遗传病 SP 案例的专业深度提出了远高于普通临床案例的要求。然而，传统 SP 案例多为静态文本，案例定型后难以随 ACMG/AMP 指南更新而同步修订，教学内容与方法学进展之间形成结构性时滞，导致 SP 教学停留于病史采集与流程模仿层面，难以有效训练学生的变异解读推理能力与循证决策思维，难以契合“新医科”背景下培养复合型人才战略目标。

3. 生成式人工智能赋能遗传病 SP 构建的理论基础

传统 SP 案例开发多依赖个体经验，流程标准化程度不足。本研究引入 ADDIE 教学设计模型作为方法论骨架。ADDIE 包括分析(Analysis)、设计(Design)、开发(Development)、实施(Implementation)和评估(Evaluation)五个环节，其系统性与迭代性契合遗传病 SP 案例生成需求：(1) 分析阶段，将学科知识转化为结构化参数集，明确生成边界，并将相关的临床指南、专家共识及行业标准整理后导入系统，作为后续案例生成的知识依据。(2) 设计阶段，将约束规则编码为提示词指令，嵌入知识锚定与伦理护栏两层控

制，以防 AI 生成不可靠内容。(3) 开发阶段，借助 ADDIE 的迭代特性，并行调用多个模型生成初稿并筛选，以提升产出效率。(4) 实施阶段，将 ADDIE 的“实施”延伸为案例脚本的格式化与标准化入库，使质控重心从逐篇审核文本转向校验生成规则本身。(5) 评估阶段，参照 ADDIE 的产出导向，设计五维质量标尺并建立定期复审机制。

4. 生成式人工智能辅助遗传病全周期 SP 案例生成

传统 SP 案例开发难以将遗传病的演化逻辑(孟德尔规律、年龄 - 表型关系、ACMG 分级标准)固化为可计算、可复用的结构化参数。本研究基于前述 ADDIE 模型，提出“结构化参数驱动”的生成逻辑：将遗传病致病机制与遗传规律转化为由“实体 - 属性 - 规则”构成的结构化参数集，驱动大语言模型进行受限推理与填充，从生成源头保障案例的医学逻辑一致性与教学适用性(图 1)。现以亨廷顿舞蹈症(Huntington’s disease, HD)为例，系统阐释该生成路径。

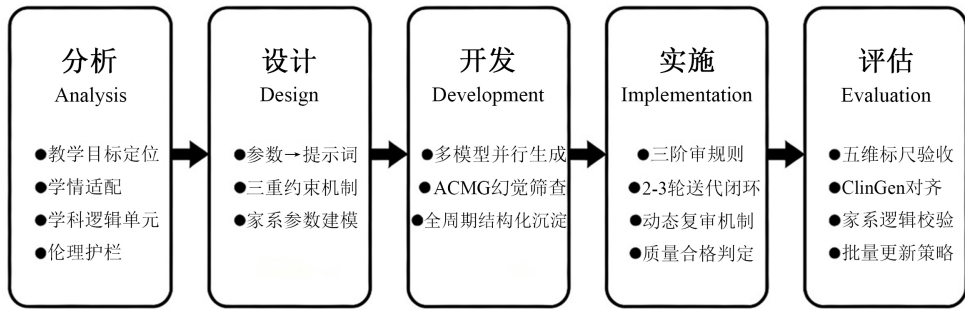


Figure 1. Workflow for generating structured parameter-driven SP cases of genetic diseases based on the ADDIE model
图 1. 基于 ADDIE 模型与结构化参数驱动的遗传病 SP 案例生成流程

4.1. 分析阶段(Analysis): 教学需求诊断与结构化参数构建

分析阶段对教学问题、目标、学习者特征及内容边界进行系统性诊断。传统遗传咨询教学多聚焦于单一时点，学生难以建立跨阶段纵向认知。为此，本框架将“全周期演化轴”作为参数构建的首要维度，要求案例覆盖症状前、早发、晚发至终末期的关键节点。以 HD 为例，HTT 基因 CAG 重复次数 ≥ 40 完全外显，36~39 不完全外显， ≤ 26 正常[9][10]。为呈现父系传递致 CAG 扩增、发病年龄逐代提前的遗传早现现象，设计连续四代家系：祖父(CAG = 42，50 岁起病)→父亲(CAG = 44，40 岁起病)→先证者(CAG = 46，32 岁，轻度舞蹈样动作)→女儿(10 岁，CAG = 48，无症状，预计 25 岁左右发病)。该设计呈现 CAG 逐代扩增(42→44→46→48)与发病年龄逐代前移(50→40→32→25 岁)的完整梯度。将上述信息进一步转化为“实体 - 属性 - 规则”参数集：(1) 实体 1 (祖父)：属性{男；CAG = 42；50 岁起病，65 岁离世}；规则{常染色体显性，子女 50%遗传风险}；(2) 实体 2 (父亲)：属性{男；CAG = 44；40 岁确诊}；规则{父系扩增(42→44)；发病提前约 10 年}；(3) 实体 3 (先证者)：属性{男；32 岁；CAG = 46；轻度舞蹈样动作}；规则{父系扩增(44→46)；发病提前至 32 岁}；(4) 实体 4 (女儿)：属性{女；10 岁；CAG = 48；无症状，预计 25 岁左右发病}；规则{父系扩增(46→48)；未成年人遵循“不被告知的权利”}。

4.2. 设计阶段(Design): 参数编码与嵌入式伦理护栏

本阶段将结构化参数集编码为 AI 可执行的指令，采用“角色 - 任务 - 约束 - 输出”框架，设定 AI 为“医学遗传学教学案例开发专家”。为防控大语言模型的“幻觉”风险，提示词嵌入三重防护机制：一是数据权威性，要求基因型 - 表型关联与 ClinGen/OMIM 等数据库一致；二是不确定性管理，要求对低

置信度信息标注证据等级；三是教学安全性，禁止生成医疗处置方案，仅限遗传咨询层面的信息支持。针对 HD 案例中“10 岁女儿预测性检测”的伦理敏感点，设计嵌入式伦理护栏，要求 AI 生成的咨询对话必须呈现“未成年人不告知”与“监护人知情需求”之间的平衡信息。同时，要求各情绪节点标注表演提示(如微表情、语速变化)，使脚本具备可转化为现场表演的操作性。

4.3. 开发阶段(Development)：并行生成与案例初筛

基于同一结构化参数与提示词模板，利用 GPT-4、DeepSeek 和千问等多个大语言模型，并行生成覆盖 HD 全生命周期(产前、症状前期、发病期、终末期)的 SP 案例。依据医学准确性与学情适配性进行初筛，初筛聚焦三类内容质量问题：AI 杜撰的基因型-表型关联、违背孟德尔规律的家系传递、超出 SP 演绎边界的内容溢出。该环节不仅快速填补全周期案例空白，更重要的是将分散的专家经验沉淀为可复用的结构化参数与生成规则，形成可持续积累的遗传病 SP 案例资源。

4.4. 实施阶段(Implementation)：从“审文本”到“审规则”的案例质控

专家审核是质量保障的核心环节。为确保审核的系统性与可重复性，本研究构建了五维质量标尺(表 1)，从医学事实准确性、家系逻辑严谨性、结构完整性、伦理合规性与表演适配性五个维度规范评估标准，各维度均达 4 分以上(5 分制)方可入库。在审核方式上，本研究将质控重心从“逐句校对文本”转向“系统性审核规则”，以 HD 案例为例，专家除核实医学事实外，还需进一步核查案例构建所依赖的底层逻辑是否自洽。在此基础上，具体落实为四项可核查规则：遗传逻辑一致性(致病基因在世代间的传递是否符合常染色体显性遗传规律)、全周期连贯性(表型演变是否符合自然病史)、伦理合规性(未成年人场景是否遵循自主决策原则)及表演可操作性(情绪提示是否清晰可行)。经 2~3 轮“生成-审核-优化”闭环后定稿。

Table 1. Five-dimensional quality scale and validation criteria for each dimension

表 1. 五维质量标尺及各维度校验依据

质量维度	迭代退出标准	入库验收标准	校验依据
医学事实准确性	无医学事实错误	符合临床指南	ClinGen、OMIM 数据库
家系逻辑严谨性	遗传传递关系自洽	符合孟德尔遗传规律	家系图推演验证
结构完整性	全周期节点覆盖完备	产前至终末期无断点	全周期窗口清单
伦理合规性	无引导性表述	符合遗传咨询伦理规范	赫尔辛基宣言、伦理审查
表演适配性	表演提示清晰可行	可供 SP 直接演绎	SP 专家评估

4.5. 评估阶段(Evaluation)：多维质控与动态迭代

案例定型后，以同一五维质量标尺开展入库验收，构建覆盖“常染色体显性遗传”、“延迟显性”和“遗传早现”等多维标签体系，支撑精准检索与情境化教学。建立基于 ClinGen 证据等级与教学大纲调整的定期复审机制：当指南更新时，通过修订底层参数触发案例批量更新，形成衔接临床前沿与教学需求的闭环评估体系。同时，该阶段的另一重要功能是逆向优化分析阶段的参数集与设计阶段的提示词模板，如在复审中发现某类遗传病的 AI 生成案例反复出现同类逻辑缺陷，则回溯至该病种的参数集补充相应规则约束，或修订提示词中的约束条款，使评估发现的问题直接反馈至前序环节，驱动整个生成流程持续迭代优化。

5. 讨论与展望

生成式 AI 在医学模拟教学中的应用价值已获得初步验证。随机对照试验表明, AI-SP 能够提供可重复、标准化的训练环境, 在病史采集的系统性训练方面成效显著[8] [11]。在案例生成环节, 大语言模型亦展现出稳定的结构化文本输出能力, 所生成的医学案例经专家修订后可达教学可用水平[12]。然而现有研究多集中于通用临床问诊场景, 尚未将家系推演的逻辑严谨性、遗传咨询的伦理敏感性等医学遗传学教学所特有的挑战纳入考量, 这对 AI 生成内容的受控程度提出了更高要求。如何在保持生成效率的同时, 使 AI 输出严格遵循遗传学规律与伦理规范, 仍需进一步探索。

为此, 本研究基于 ADDIE 模型, 构建了以“结构化参数驱动”为核心的生成式人工智能辅助遗传病 SP 案例生成框架。在此基础上, 针对医学遗传学教学中家系演化逻辑复杂、伦理情境敏感等难点, 将遗传病内在规律转化为“实体-属性-规则”的参数集, 实现了 AI 在约束条件下的可控生成。以 HD 为例, 通过构建涵盖 CAG 重复数逐代扩增(42→44→46→48)与发病年龄逐代提前的全周期家系, 验证该方法在呈现孟德尔遗传规律、特别是“遗传早现”现象方面的有效性。相较于传统依赖专家手工编写的案例开发模式, 本框架通过“AI 初稿生成-专家规则审核”的分工, 将质控重心从“逐句校对文本”转向“系统性审核规则”, 不仅将案例开发周期大幅压缩, 更通过沉淀结构化参数与提示词模板, 形成了可复用的规则资产。

大语言模型在生成内容时存在“幻觉”风险, 可能输出看似流畅合理却与医学事实或逻辑相悖的信息[13]。通过结构化参数预先划定其输出边界, 从源头压缩其自由发挥的空间。HD 案例中, 参数集强制规定“CAG $\geq$ 40 完全外显, 36~39 不完全外显”的阈值, 并要求生成家系时显式遵循“父系传递致 CAG 扩增”的规律, 有效限制了 AI 随意生成不符合遗传学原理的家系图的可能性。该策略同样适用于外显不全、表型异质性等复杂情形。以 22q11.21 重复综合征为例(外显率仅约 21.9%), 通过调整参数约束, 可生成同时包含“有表型”与“无症状携带者”的多元化家系, 用于训练学生理解表型谱的多样性。但需注意, 静态参数集依赖当前的证据水平, 当疾病的致病机制或表型谱更新时, 存在知识滞后风险, 因此需建立与权威数据库的动态同步机制, 而非一劳永逸。

遗传咨询要求咨询师同时具备准确传递医学信息的能力和共情回应的素养。AI-SP 的核心价值在于提供标准化、可重复的模拟情境, 供学生系统训练信息采集的完整性和共情回应的基本策略。本框架在 HD 案例中针对“10 岁女儿预测性检测”这一伦理敏感点, 通过提示词强制 AI 平衡“未成年人不告知权利”与“监护人知情需求”, 并增设“心理社会维度”参数输出具体表演提示(如语气变化、停顿), 使 AI 生成的脚本在信息框架之外, 初步具备情感回应与伦理考量的基础架构, 将“仁心仁术”的职业精神嵌入案例设计之中。

作为方法论探索性研究, 本研究也存在一定局限。首先, 生成的案例尚未投入真实 SP 教学场景, 其对学生遗传咨询胜任力提升的实际提升效果有待对照试验验证; 其次, 五维质量标尺的信效度需多中心数据检验。后续研究将在本框架基础上, 重点开展教学对照试验与量表开发, 为推动医学遗传学教学资源的智能化与标准化建设提供实证支撑与实践范式。

基金项目

广西高等教育本科教学改革工程项目(2023JGB305)、广西壮族自治区级一流本科课程《医学遗传学》(桂教高教〔2022〕30 号)和广西学位与研究生教育改革课题(JGY2022206)。

参考文献

- [1] 李洁, 朱怡卿, 徐婷婷, 刘永达, 林森, 袁继行. OBE 教育理念在医学遗传学中的创新实践研究[J]. 基础医学教

- 育, 2025, 27(4): 304-308.
- [2] 张红梅, 龙月红, 邢朝斌. 医学遗传学教学改革可视化分析[J]. 基础医学教育, 2026, 28(7): 606-612.
- [3] Kessler, L.J., LaMarra, D., MacFarlane, I.M., Heller, M. and Valverde, K.D. (2021) Characterizing Standardized Patients and Genetic Counseling Graduate Education. *Journal of Genetic Counseling*, **30**, 493-502. <https://doi.org/10.1002/jgc4.1335>
- [4] 林森, 徐婷婷, 李洁, 等. 人工智能技术在医学遗传咨询教学中的应用探讨[J]. 继续医学教育, 2026, 40(2): 66-70.
- [5] 张涵予, 顾洁, 林赢男, 等. 基于人工智能技术构建模拟情景标准化病人在全科专业住院医师规范化培训教学中的应用研究[J]. 中国全科医学, 2026, 29(13): 1726-1731.
- [6] Zhang, Q., Huang, Z., Huang, Y., Wang, G., Zhang, R., Yang, J., *et al.* (2025) Generative AI in Medical Education: Feasibility and Educational Value of LLM-Generated Clinical Cases with MCQs. *BMC Medical Education*, **25**, Article No. 1502. <https://doi.org/10.1186/s12909-025-08085-8>
- [7] 何良春, 郭潇, 杨蓉. AI 赋能医学教育: 虚拟仿真引发的教育范式革命[J]. 中国高等医学教育, 2026(4): 18-19.
- [8] 石小荣, 董朋鑫, 卢舒雨, 等. 多模态人工智能驱动的虚拟标准化病人系统的构建与应用[J]. 中国护理管理, 2026, 26(1): 18-22.
- [9] 中华医学会神经病学分会神经遗传学组. 中国亨廷顿病诊治指南 2023 [J]. 中华神经科杂志, 2023, 56(8): 848-855.
- [10] 中国亨廷顿舞蹈症协作组. 中国亨廷顿舞蹈症患者临床特征与遗传学特征的多中心横断面研究[J]. 中华神经科杂志, 2023, 56(2): 145-152.
- [11] Gao, L.L., Zhang, L., Zhang, Y., Wu, M., Xu, J. and Lu, D. (2026) Utilizing Generative Artificial Intelligence to Create Simulated Patient for History Taking in Gynecology. *BMC Medical Education*, **26**, Article No. 1013. <https://doi.org/10.1186/s12909-026-09219-2>
- [12] 蒋玲, 潘小炎, 韦秋文, 等. 生成式大语言模型在临床教学案例库构建中的探索[J]. 广西医学, 2025, 47(3): 478-483.
- [13] 毛海燕, 刘继刚. 生成式人工智能赋能智慧医疗的内在逻辑、现实挑战与治理策略[J]. 卫生经济研究, 2026, 43(7): 19-24.