

试卷代号:2122

座位号

--	--

中央广播电视大学 2006—2007 学年度第二学期“开放专科”期末考试

护理学专业 医学遗传学 试题

2007 年 7 月

题 号	一	二	三	四	五	总 分
分 数						

得 分	评卷人

一、名词解释(每题 4 分,共 20 分)

- 1. 医学遗传学:
- 2. 基因:
- 3. 核型:
- 4. 染色体畸变:
- 5. 不规则显性:

得 分	评卷人

二、填空(每空 2 分,共 20 分)

- 1. 生物的正常性状和绝大多数的异常性状(疾病)都是_____因素和_____因素相互作用的结果。
- 2. DNA 分子是_____的载体。其复制方式是_____。
- 3. 遗传物质在细胞周期的不同时期中所表现的两种不同存在形式是_____和_____。
- 4. 染色体数目畸变包括_____和_____变化。
- 5. 细胞遗传学检查包括_____和_____。

得 分	评卷人

三、单项选择题(每题 2 分,共 30 分)

- 肺炎球菌转化实验证实遗传物质是()。
 - 多糖
 - 蛋白质
 - RNA
 - DNA
 - 脂类
- DNA 分子中脱氧核糖核苷酸之间的化学键是()。
 - 离子键
 - 氢键
 - 磷酸二酯键
 - 糖苷键
 - 高能磷酸键
- 真核生物结构基因中,内含子两端的结构特征为()。
 - 5'AG...GT3'
 - 5'GT...AC3'
 - 5'AG...CT3'
 - 5'GT...AG3'
 - 5'AC...GT3'
- 核小体的主要化学组成是()。
 - DNA 和组蛋白
 - RNA 和组蛋白
 - DNA 和非组蛋白
 - RNA 和非组蛋白
 - DNA、RNA 和组蛋白
- 人类最小的中着丝粒染色体属于()。
 - E 组
 - C 组
 - G 组
 - F 组
 - D 组
- 根据 ISCN,人类的 X 染色体属于核型中()。
 - A 组
 - B 组
 - C 组
 - D 组
 - G 组

7. 染色体上作为界标的带()。
- A. 一定是深带
B. 一定是浅带
C. 一定是染色体多态区
D. 一定是染色体次缢痕区
E. 可以是深带或浅带
8. 真核生物的一个成熟生殖细胞(配子)中全部染色体称为一个()。
- A. 染色体组型
B. 染色体组
C. 基因组
D. 二倍体
E. 二分体
9. 有丝分裂和减数分裂相同点是()。
- A. 都有同源染色体联会
B. 都有同源染色体分离
C. 都有 DNA 复制
D. 都可出现同源染色体之间的交叉
E. 细胞中的染色体数目都不变
10. 100 个次级精母细胞可产生()。
- A. 100 个精细胞
B. 200 个精细胞
C. 100 个初级精母细胞
D. 400 个精细胞
E. 300 个精细胞
11. 如果在某体细胞中染色体的数目在二倍体的基础上增加一条可形成()。
- A. 单倍体
B. 三倍体
C. 单体型
D. 三体型
E. 部分三体型
12. 人类甲型血友病的遗传方式属于()。
- A. 完全显性遗传
B. 不完全显性遗传
C. 共显性遗传
D. X 连锁显性遗传
E. X 连锁隐性遗传
13. 某男孩是红绿色盲,他的父母、祖父母、外祖父母色觉都正常,这个男孩的色盲基因是通过()。
- A. 外祖母→母亲→男孩
B. 外祖父→母亲→男孩
C. 祖父→父亲→男孩
D. 祖母→父亲→男孩
E. 外祖母→父亲→男孩

14. 在一个群体中, BB 为 64%, Bb 为 32%, bb 为 4%, B 基因的频率为()。

A. 0.64

B. 0.16

C. 0.90

D. 0.80

E. 0.36

15. Turner 综合征除了做染色体检查之外,还可用来进行辅助诊断的是()。

A. 核型分析

B. 性染色质检查

C. 酶活性检测

D. 寡核苷酸探针直接分析法

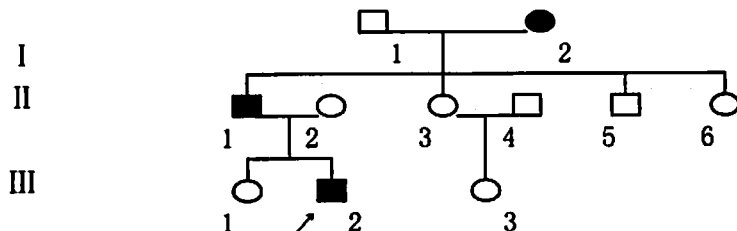
E. RFLP 分析法

得 分	评卷人

四、简答题(每题 5 分,共 10 分)

1. 简要说明人类结构基因的特点。

2. 下列系谱符合哪种遗传方式? 根据是什么? 写出先证者及其双亲的基因型。



得 分	评卷人

五、问答题(每题 10 分,共 20 分)

1. 减数分裂前期 I 分为哪几个小期? 联会和交叉现象各发生在哪个小期? 交叉现象有何遗传学意义?

2. 写出先天性睾丸发育不全综合征的主要临床表现、主要核型及其性染色质检查结果。

试卷代号:2122

中央广播电视大学 2006—2007 学年度第二学期“开放专科”期末考试

护理学专业 医学遗传学 试题答案及评分标准

(供参考)

2007 年 7 月

一、名词解释(每题 4 分,共 20 分)

1. 医学遗传学:医学遗传学是医学与遗传学相互渗透的一门边缘学科。它研究人类疾病与遗传的关系,主要研究遗传病的发病机理、传递规律、诊断、治疗和预防等,从而降低人群中遗传病的发生率,提高人类的健康素质。

2. 基因:是特定的 DNA 片段,带有遗传信息,可通过控制细胞内 RNA 和蛋白质(酶)的合成,进而决定生物的遗传性状。

3. 核型:是指一个体细胞中的全部染色体,按其大小、形态特征顺序排列所构成的图象。

4. 染色体畸变:在某些条件下,染色体的形态结构或数目发生的异常改变就是染色体畸变。

5. 不规则显性:指带有显性基因的杂合体由于某种原因不表现出相应的性状,可在系谱中出现隔代遗传现象。

二、填空(每空 2 分,共 20 分)

1. 遗传 环境

2. 遗传信息 半保留复制

3. 染色质 染色体

4. 整倍性 非整倍性

5. 染色体检查(核型分析) 性染色质检查

三、单项选择题(每题 2 分,共 30 分)

1. D

2. C

3. D

4. A

5. D

6. C

7. E

8. B

9. C

10. B

11. D

12. E

13. A

14. D

15. B

四、简答题(每题 5 分,共 10 分)

1. 人类结构基因的编码序列是不连续的,被非编码序列所分隔,形成嵌合排列的断裂形式,称为断裂基因。人类结构基因可分为编码区和侧翼序列。编码区包括外显子即编码序列和内含子即非编码序列(3 分)。侧翼序列位于编码区的两侧,包括调控区、前导区和尾部区。(2 分)在调控区有启动子、增强子和终止子等基因调控序列。前导区和尾部区分别为编码区外侧 5'端和 3'端的可转录的非翻译区。

2. 从系谱特点的分析中可以看出,这种遗传病的遗传方式符合常染色体显性遗传(2 分)。若以 A 表示显性致病基因,先证者基因型为:Aa(1 分)、先证者父亲基因型为:Aa(1 分)、先证者母亲基因型为:aa(1 分)。

五、问答题(每题 10 分,共 20 分)

1. 减数分裂前期 I 分为五个小期,即:细线期、偶线期、粗线期、双线期、终变期(5 分)。同源染色体联会发生在偶线期(2 分)。同源染色体互相靠拢,在各相同的位点上准确地配对,这种现象即为联会。它是同源染色体之间发生交换的必要条件。在粗线期,同源染色体的非姊妹染色单体之间有时可看到交叉现象,表明在它们之间已发生对应片段的交换(2 分),这是遗传物质互换或重组的基础,也是连锁互换律的细胞学基础(1 分)。

2. 先天性睾丸发育不全综合征又称为 Klinefelter 综合征。其主要核型为 47,XXY(2 分)。本病的主要临床表现是男性不育(1 分),在青春期之前,患者没有明显的症状;青春期后,逐渐出现睾丸小、阴茎发育不良、精子缺乏(1 分)、乳房发育女性化、男性第二性征发育不良(1 分),可伴随发生先天性心脏病等,身材高大,部分病人有智力障碍(1 分)。性染色体检查,X 染色质阳性(有一个或多个)(2 分),Y 染色质阳性(1 个)(2 分)。