

试卷代号:2122

座位号

中央广播电视大学 2008—2009 学年度第一学期“开放专科”期末考试

医学遗传学 试题

2009 年 1 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. 染色质和染色体:
2. 交叉遗传:
3. 分子病:
4. 基因诊断:
5. 核型:

得分	评卷人

二、填空(每空 2 分,共 20 分)

1. 基因表达包括 _____ 和 _____ 两个过程。
2. 47,XXY 男性个体的间期细胞核中具有 _____ 个 X 染色质和 _____ 个 Y 染色质。
3. 如果女性是红绿色盲(XR)基因携带者,与正常男性婚配,生下女携带者的可能性为 _____,生下男患儿的可能性为 _____。
4. DNA 的组成单位是 _____。
5. 人类体细胞有丝分裂中期的一条染色体由两条 _____ 构成,彼此互称为 _____。
6. 凡是位于同一对染色体上的若干对等位基因,彼此间互相连锁,构成一个 _____。

得分	评卷人

三、单选题(每题 2 分,共 30 分)

1. 基因表达时,遗传信息的流动方向和主要过程是()。

- A. RNA→DNA→蛋白质
- B. hnRNA→mRNA→蛋白质
- C. DNA→tRNA→蛋白质
- D. DNA→mRNA→蛋白质
- E. RNA→mRNA→蛋白质

2. 下列不是 DNA 的成分的碱基为()。

- A. 腺嘌呤
- B. 鸟嘌呤
- C. 胞嘧啶
- D. 胸腺嘧啶
- E. 尿嘧啶

3. 下列碱基置换中,属于转换的是()。

- A. A→C
- B. A→T
- C. T→C
- D. G→T
- E. G→C

4. 减数分裂前期 I 的顺序是()。

- A. 细线期—粗线期—偶线期—双线期—终变期
- B. 细线期—粗线期—双线期—偶线期—终变期
- C. 细线期—偶线期—双线期—粗线期—终变期
- D. 细线期—偶线期—粗线期—双线期—终变期
- E. 细线期—双线期—偶线期—粗线期—终变期

5. 下列人类细胞中染色体数目是 23 条的是()。

- A. 精原细胞
- B. 初级卵母细胞
- C. 体细胞
- D. 卵细胞
- E. 初级精母细胞

6. 一个个体中含有不同染色体数目的三种细胞系,这种情况称为()。
- A. 多倍体
B. 非整倍体
C. 嵌合体
D. 三倍体
E. 三体型
7. 带有显性致病基因的杂合子,发育至一定年龄才表现出相应的疾病,称为()。
- A. 完全显性
B. 不完全显性
C. 不规则显性
D. 共显性
E. 延迟显性
8. 性染色质检查可以对下列疾病进行辅助诊断的是()。
- A. Turner 综合征
B. 21 三体综合征
C. 18 三体综合征
D. 苯丙酮尿症
E. 地中海贫血
9. 遗传漂变指的是()。
- A. 基因频率的增加
B. 基因频率的降低
C. 基因由 A 变为 a 或由 a 变为 A
D. 基因频率在小群体中的随机增减
E. 基因在群体间的迁移
10. 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
11. 与苯丙酮尿症不符的临床特征是()。
- A. 患者尿液有大量的苯丙氨酸
B. 患者尿液有苯丙酮酸
C. 患者尿液和汗液有特殊臭味
D. 患者智力发育低下
E. 患者毛发和肤色较浅
12. MN 基因座位上, M 出现的概率为 0.38,指的是()。
- A. 基因库
B. 基因频率
C. 基因型频率
D. 亲缘系数
E. 近婚系数

13. 舅外甥女之间常染色体基因的近婚系数是()。

- A. 0
- B. 1/8
- C. 1/16
- D. 3/16
- E. 1/64

14. 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

15. 已知 Y、y 与 R、r 基因是自由组合的,基因型 YyRr 个体产生的配子类型是()。

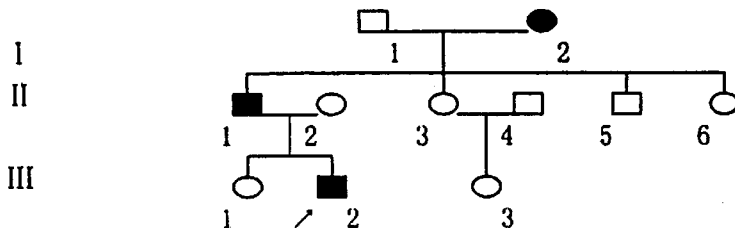
- A. Yy,Rr
- B. Y,y,Rr
- C. YR,yr
- D. YR,Yr,yR,yr
- E. YR,Yr,rR,Rr

得分	评卷人

四、简答题(每题 5 分,共 10 分)

1. 简述 DNA 双螺旋结构的特点。

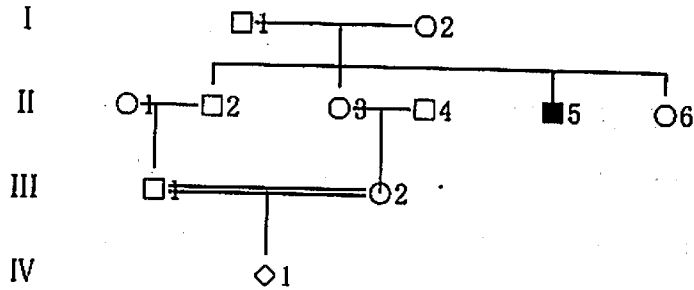
2. 判断下列系谱符合哪种遗传方式? 根据是什么? 写出先证者及其双亲的基因型。



得分	评卷人

五、问答题(每题 10 分,共 20 分)

1. 高度近视是常染色体隐性遗传病,此系谱图是一个高度近视的家系,问 III₁ 和 III₂ 结婚后生出患儿的风险是多少?(写出计算过程)



2. 简述苯丙酮尿症发病的分子机理、遗传方式及其主要的临床特征。

试卷代号:2122

中央广播电视大学 2008—2009 学年度第一学期“开放专科”期末考试

医学遗传学 试题答案及评分标准

(供参考)

2009 年 1 月

一、名词解释(每题 4 分,共 20 分)

1. 染色质和染色体:染色质是一种核蛋白复合物,呈细丝状,存在于细胞间期核中,在有丝分裂期螺旋化,浓缩成染色体。因而这是同一物质在不同时期的不同存在形态。
2. 交叉遗传:X 连锁遗传中男性的致病基因只能从母亲传来,将来只能传给女儿,不存在男性向男性的传递,称为交叉遗传。
3. 分子病:是指基因突变造成蛋白质结构或合成量异常所引起的疾病。
4. 基因诊断:利用 DNA 重组技术在分子水平上检测人类遗传病的基因缺陷以诊断遗传病。
5. 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。

二、填空(每空 2 分,共 20 分)

1. 转录 翻译
2. 1 1
3. 50% 50%
4. 脱氧核糖核苷酸
5. 染色单体 姊妹染色单体
6. 连锁群

三、单选题(每题 2 分,共 30 分)

- | | | | | |
|-------|-------|-------|-------|-------|
| 1. D | 2. E | 3. C | 4. D | 5. D |
| 6. C | 7. E | 8. A | 9. D | 10. D |
| 11. A | 12. B | 13. B | 14. A | 15. D |

四、简答题(每题 5 分,共 10 分)

1. 答:DNA 分子是由两条反向平行的脱氧核苷酸链围绕同一中心轴构成的右手螺旋结构(2分)。两条链以脱氧核糖和磷酸形成的长链为基本骨架,双链上的碱基位于螺旋的内侧,G 与 C 配对,A 与 T 配对,彼此由氢键相连(2分)。两条链的方向由核苷酸之间的磷酸二酯键走向决定,一条链为 5'→3',另一条链为 3'→5'(1分)。

2. 答: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. 答:Ⅱ₂ 是携带者的概率为 2/3;Ⅱ₃ 是携带者的概率也是 2/3,所以Ⅲ₁ 是携带者的概率: $2/3 \times 1/2 = 1/3$ (3分)

Ⅲ₂ 是携带者的概率: $2/3 \times 1/2 = 1/3$ (3分)

Ⅲ₁ 和Ⅲ₂ 结婚后生出患儿的概率为: $1/3 \times 1/3 \times 1/4 = 1/36$ (4分)

2. 答:苯丙酮尿症是由于患者体内苯丙氨酸羟化酶(PAH)基因缺陷,引起苯丙氨酸羟化酶遗传性缺乏所致(2分)。该病呈常染色体隐性遗传(2分)。由于患者体内(肝内)苯丙氨酸羟化酶缺乏,使苯丙氨酸不能变成酪氨酸而在血清中积累。积累过量的苯丙氨酸进入旁路代谢,经转氨酶催化生成苯丙酮酸,再经氧化、脱羧产生苯乳酸、苯乙酸等旁路副产物(1分)。这些有机酸副产物有特殊臭味,致使患儿尿液、汗液呈腐臭味(1分)。旁路副产物通过抑制脑组织内有关酶,进而影响大脑发育及功能,导致患儿智力低下(1分);旁路副产物可抑制酪氨酸酶,使酪氨酸不能有效变成黑色素,导致患者皮肤、毛发及视网膜黑色素较少而呈白化现象(1分)。幼年时便可表现出尿(汗)臭、弱智、白化等主要临床特征(2分)。