

试卷代号:2122

座位号

中央广播电视大学 2009—2010 学年度第一学期“开放专科”期末考试

### 医学遗传学 试题

2010 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. 单基因病:
2. 结构基因:
3. 整倍体:
4. 遗传漂变:
5. 遗传性酶病:

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. 人类体细胞有丝分裂中期的一条染色体由两条\_\_\_\_\_构成,彼此互相称为\_\_\_\_\_。
3. 丈夫 O 血型、妻子 AB 血型,后代可能出现\_\_\_\_\_血型或\_\_\_\_\_血型。
4. 近亲个体的亲缘程度用\_\_\_\_\_表示,近亲婚配后代基因纯合的可能性用\_\_\_\_\_表示。
5. 细胞遗传学检查包括\_\_\_\_\_和\_\_\_\_\_。

得分	评卷人

三、单选题(每题 2 分,共 30 分)

- 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
- 转录过程中,mRNA 的合成方向是( )。
  - $3' \rightarrow 5'$
  - $3' \rightarrow 5'$  或  $5' \rightarrow 3'$
  - $5' \rightarrow 3'$  和  $3' \rightarrow 5'$
  - $5' \rightarrow 3'$
  - 有时  $3' \rightarrow 5'$ ,有时  $5' \rightarrow 3'$
- 某基因表达的多肽中,发现一个氨基酸异常,该基因突变的方式是( )。
  - 移码突变
  - 整码突变
  - 无义突变
  - 同义突变
  - 错义突变
- 染色质和染色体是( )。
  - 不同物质在细胞周期中不同时期的表现
  - 不同物质在细胞周期中同一时期的表现形式
  - 同一物质在细胞周期中同一时期的不同表现形式
  - 同一物质在细胞周期中不同时期的两种不同存在形式
  - 以上都不是
- 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
- 100 个次级精母细胞可产生( )。
  - 100 个精细胞
  - 200 个精细胞
  - 100 个次级精母细胞
  - 400 个精细胞
  - 300 个精细胞
- 若某人核型为  $46,XX,dup(3)(q12q21)$  则表明在其体内的染色体发生了( )。
  - 缺失
  - 倒位
  - 易位
  - 插入
  - 重复

8. Down 综合征属于染色体畸变中的( )。
- A. 三体型数目畸变
  - B. 三倍体数目畸变
  - C. 单体型数目畸变
  - D. 单倍体数目畸变
  - E. 多倍体数目畸变
9. 不规则显性是指( )。
- A. 隐性致病基因在杂合状态时不表现出相应的性状
  - B. 杂合子的表现型介于纯合显性和纯合隐性之间
  - C. 由于环境因素和遗传背景的作用,杂合体中的显性基因未能形成相应的表现型
  - D. 致病基因突变成正常基因
  - E. 致病基因丢失,因而表现正常
10. 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
11. 一个体和他的外祖父母属于( )。
- A. 一级亲属
  - B. 二级亲属
  - C. 三级亲属
  - D. 四级亲属
  - E. 无亲缘关系
12. 正常人与 HbH 病患者结婚,生出轻型  $\alpha$  地中海贫血患者的可能性是( )。
- A. 0
  - B. 1/8
  - C. 1/4
  - D. 1/2
  - E. 1
13. HbH 病患者缺失  $\alpha$  珠蛋白基因的数目是( )。
- A. 0
  - B. 1
  - C. 2
  - D. 3
  - E. 4
14. 性染色质检查可以辅助诊断( )。
- 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

15. 家族史即指患者( )。

- A. 父系所有家庭成员患同一种病的情况
- B. 母系所有家庭成员患同一种病的情况
- C. 父系及母系所有家庭成员患病的情况
- D. 同胞患同一种病的情况
- E. 父系及母系所有家庭成员患同一种病的情况

得分	评卷人

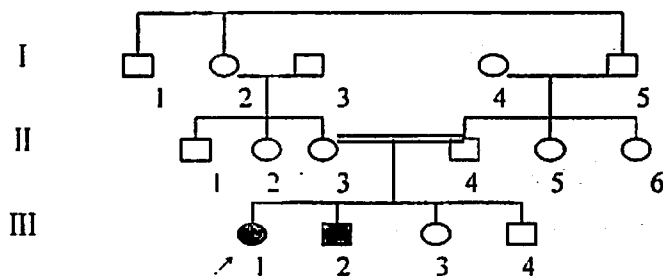
四、简答题(每题 5 分,共 10 分)

1. 一个色觉正常的女儿,可能有一个色盲的父亲吗?可能有色盲的母亲吗?一个色盲的女儿可能有色觉正常的父亲吗?可能有色觉正常的母亲吗?
2. 一个大群体中 A 和 a 等位基因的频率分别为 0.4 和 0.6,则该群体中基因型的频率是多少?

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. 下面是一个糖原沉积 I 型的系谱,判断此病的遗传方式,写出先证者及其父母的基因型。患者的正常同胞是携带者的概率是多少? 如果人群中携带者的频率为 1/100,问 III<sub>3</sub> 随机婚配生下患者的概率是多少?



试卷代号:2122

中央广播电视大学 2009—2010 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)

2010 年 1 月

### 一、名词解释(每题 4 分,共 20 分)

1. 单基因病:主要受一对等位基因控制的疾病,即由于一对染色体(同源染色体)上单个基因或一对等位基因发生突变所引起的疾病。呈孟德尔式遗传。
2. 结构基因:指能决定蛋白质和酶分子结构的基因。
3. 整倍体:以体细胞中  $2n$  为标准,以  $n$  为基数,成倍地增加或减少,形成整倍体。
4. 遗传漂变:由于群体小,所发生的基因频率的随机波动称随机遗传漂变,简称遗传漂变。
5. 遗传性酶病:由于基因突变导致酶蛋白缺失或酶活性异常所引起的遗传性代谢紊乱,称为遗传性酶病,又称先天性代谢缺陷。

### 二、填空(每空 2 分,共 20 分)

1. 转录      翻译
2. 染色单体      姊妹染色单体
3. A      B
4. 亲缘系数      近婚系数
5. 染色体检查或核型分析      性染色质检查

### 三、单选题(每题 2 分,共 30 分)

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

#### 四、简答题(每题 5 分,共 10 分)

1. 答:一个色觉正常的女儿,可能有一个色盲的父亲,也可能有色盲的母亲(3分);一个色盲的女儿,不可能有色觉正常的父亲,可能有色觉正常但是色盲基因携带者的母亲(2分)。

2. AA、Aa、aa 三种基因型频率分别为:

$$(AA)p^2=0.16(2分)$$

$$(Aa)2pq=2\times 0.4\times 0.6=0.48(2分)$$

$$(aa)q^2=0.36(1分)$$

#### 五、问答题(每题 10 分,共 20 分)

1. 答: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(1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(1分)。它是同源染色体之间发生交换的必要条件(1分)。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(1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. 答:根据系谱特点可以判断此病的遗传方式为常染色体隐性遗传(2分)。如果以 a 表示隐性的致病基因,则先证者的基因型为 aa(2分),先证者父母都为致病基因携带者,其基因型均为 Aa(2分)。系谱中患者的正常同胞 III<sub>3</sub>、III<sub>4</sub> 是携带者的概率均为 2/3(2分)。因为 III<sub>3</sub> 有两个患病同胞,故她是携带者的概率为 2/3,所以 III<sub>3</sub> 随机婚配生下患者的可能性为:2/3×1/100×1/4=1/600(2分)。