**遵义医学院2018-2019学年（第）季学期**

**2016级法医学, 临床医学专业《医学遗传学》期末考试（A卷）及参考答案**

**姓名 学号 专业 年级**

|  |  |
| --- | --- |
| 考试日期: 2019/1/4—2019-01-4 | 学时数： |
| 答卷时间：08:00--10:00 | 负责人: 张志敏 |

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 题号 | 一 | 二 | 三 | 四 | 五 | 六 | 七 | 合计 |
| 题型 | A1型题 | B1型题 | X型题 | 中英互译 | 填空题 | 名词解释题 | 简答题 |  |
| 满分 | 30.0 | 20.0 | 10.0 | 3.0 | 10.0 | 15.0 | 12.0 | 100.0 |
| 得分 |  |  |  |  |  |  |  |  |
| 评卷人 |  |  |  |  |  |  |  |  |

|  |
| --- |
| 得分： |
|  |

**一、A1型题** (答题说明：单句型最佳选择题。每一道考题下面均有4个备选答案。在答题时，只需从中选择一个最合适的答案，并在显示器选择相应的答案或在答题卡上相应位置涂黑，以示正确回答。 共有30题，合计30.0分。)

1. 下列选项中，\_\_\_\_\_不符合常染色体隐性遗传的特征。   
A．男女发病机会均等   
B．近亲结婚发病率明显提高   
C．系谱呈连续传递   
D．双亲无病，子女可能发病   
E. 患者为隐性纯合，杂合子为携带者

参考答案： C

2.一个男孩是色盲（XR）患者，他的亲属中最不可能患此病的人是\_\_\_\_\_。   
A．外祖父或舅父   
B．姑姑   
C．同胞兄弟   
D．姨表兄弟   
E. 姨

参考答案： B

3.当一种疾病的传递方式为男性→男性→男性时，这种疾病最有可能是\_\_\_\_\_。   
A．从性遗传   
B．限性遗传   
C．Y连锁遗传病   
D．X连锁显性遗传病   
E. 共显性遗传

参考答案： C

4.近亲婚配的最主要的效应表现在\_\_\_\_\_。   
A．增高显性纯合子的频率   
B．增高显性杂合子的频率   
C．增高隐性纯合子的频率   
D．增高隐性杂合子的频率   
E. 以上都对

参考答案： C

5.下面哪种性状不属于质量性状\_\_\_\_\_。   
A．ABO血型   
B．血压   
C．红绿色盲   
D．多指  
E. 先天性聋哑

参考答案： B

6.下列选项中不符合数量性状变异特点的是\_\_\_\_\_。   
A．相对性状存在着一系列中间过渡类型   
B．在一个群体是连续的   
C．相对性状间差异明显   
D．分布近似于正态曲线   
E．分布范围广泛

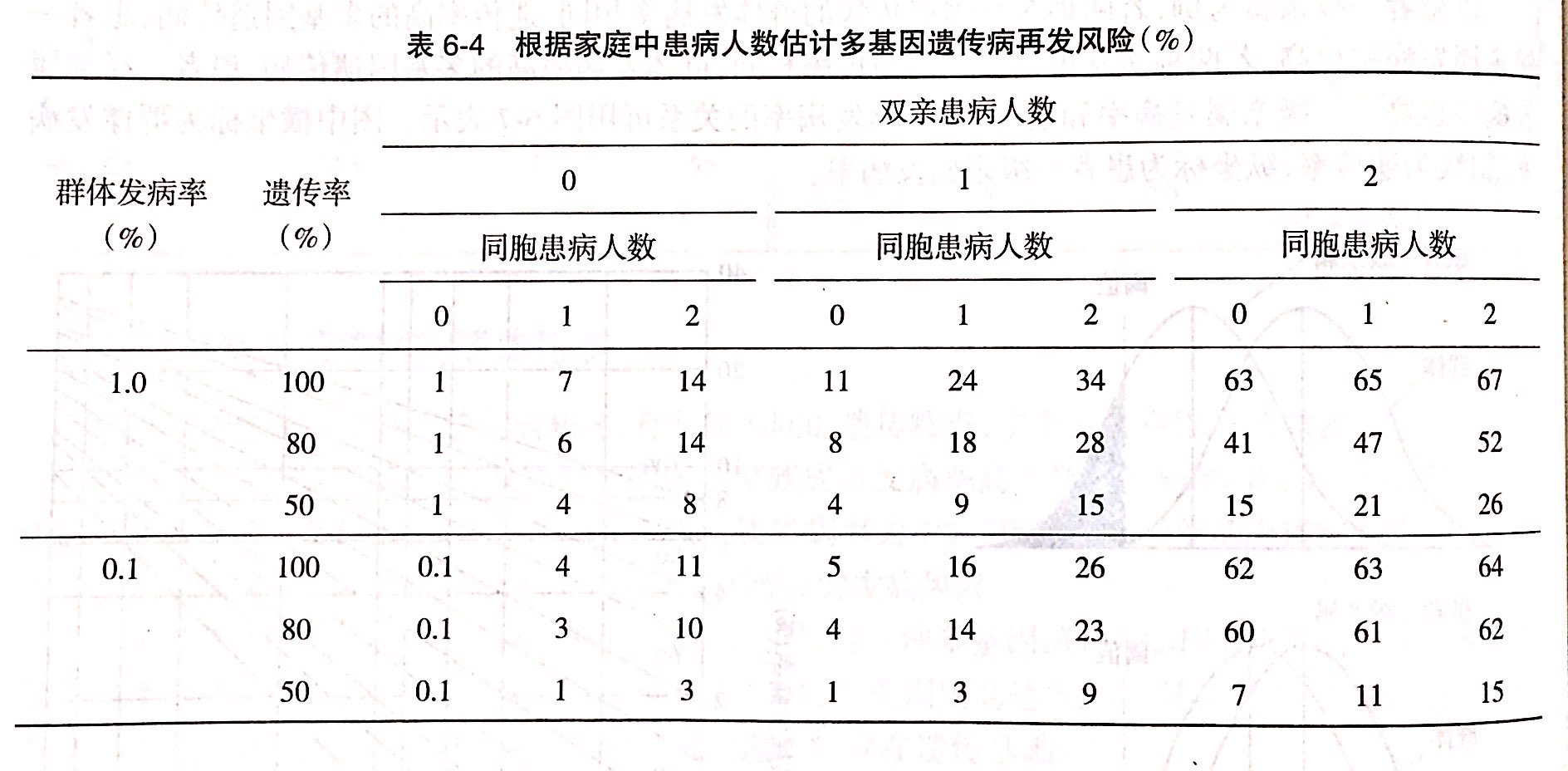
参考答案： C

7.在多基因遗传病中，利用Edward公式估算患者一级亲属的发病风险时，必须注意公式应用的条件是\_\_\_\_\_。   
A．群体发病率0.1%-1%，遗传率70%-80%   
B．群体发病率70%-80%，遗传率0.1%-1%   
C．群体发病率1%-10%，遗传率70%-80%   
D．群体发病率70%-80%，遗传率1%-10%  
E. 以上都不对

参考答案： A

8.有些多基因遗传病的群体发病率有性别差异，发病率低的性别\_\_\_\_\_。   
A．易患性阈值高，患者子女的再发风险相对较高   
B．易患性阈值低，患者子女的再发风险相对较低   
C．易患性阈值高，患者子女的再发风险相对较低   
D．易患性阈值低，患者子女的再发风险相对较高   
E．患者阈值与男性相同，但患者子女的再发风险相对较高

参考答案： A

9.一对夫妇生出一个唇裂的患儿后，再次生育患儿的风险是4%，如果再生出一个患儿，第三次生育患儿的风险约为\_\_\_\_\_。（附：Smith表）   
A．<4% B．4%-8%   
C．10% D．20%   
E．50%   


参考答案： C

10.临床上诊断PKU患儿的首选方法是\_\_\_\_\_。   
A．染色体检查   
B．生化检查   
C．系谱分析   
D．性染色质检查   
E．基因诊断

参考答案： B

11.性染色质检查可辅助诊断下列哪种疾病\_\_\_\_\_。   
A．常染色体数目畸变   
B．常染色体结构畸变   
C．性染色体数目畸变   
D．性染色体结构畸变   
E．性染色体数目畸变和结构畸变

参考答案： C

12.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

参考答案： D

13.人类精子发生过程中，如果第一次减数分裂时一个初级精母细胞发生了同源染色体不分离现象，第二次减数分裂正常进行，则可形成\_\_\_\_\_。   
A．一个异常性细胞   
B．两个异常性细胞   
C．三个异常性细胞   
D．四个异常性细胞   
E．以上都不是

参考答案： D

14.受精卵第二次分裂（卵裂）时，如果发生体细胞不分离可以导致：\_\_\_\_\_。   
A．三倍体 B．嵌合体   
C．单体型 D．三体型   
E．部分单体型

参考答案： B

15.一个患者核型为46，XX/45，X，其发生原因可能是\_\_\_\_\_。   
A．体细胞染色体不分离   
B．减数分裂染色体不分离   
C．染色体丢失   
D．双受精   
E．核内复制

参考答案： C

16.染色体结构畸变的基础是\_\_\_\_\_。   
A．姐妹染色单体交换   
B．染色体核内复制   
C．染色体断裂及断裂之后的异常重排   
D．染色体不分离   
E．染色体丢失

参考答案： C

17.46，XY，t（4；6）（q35；q21）表示\_\_\_\_\_。   
A．一女性体内发生了染色体的插入   
B．一男性体内发生了染色体的易位   
C．一男性带有等臂染色体   
D．一女性个体带有易位型的畸变染色体   
E．一男性个体含有缺失型的畸变染色体

参考答案： B

18.Patau综合征的病因是由于多了以下哪一条染色体\_\_\_\_\_。   
A．5号 B．10号   
C．13号 D．15号   
E．18号

参考答案： C

19.5岁女孩，门诊诊断为21-三体综合征，其核型分析为46，XX，t（14q21q），那么最可能属于下列\_\_\_\_\_染色体畸变所致。   
A．染色体重叠 B．染色体缺失   
C．染色体倒位 D．染色体重复   
E．染色体易位

参考答案： E

20.生殖细胞发生过程中四分体开始出现于减数分裂前期Ⅰ的\_\_\_\_\_。   
A．细线期   
B．偶线期   
C．粗线期   
D．双线期   
E．终变期

参考答案： C

21.根据国际体制的规定，正常女性核型的描述方式是\_\_\_\_\_。   
A．46XX   
B．46，XX   
C．46；XX   
D．46．XX   
E．46XX，

参考答案： B

22.人类基因组是指\_\_\_\_\_。   
A．人类染色体中所含有的DNA   
B．人类单倍染色体组所含有的全部DNA   
C．人类所有已知和未知基因的组成   
D．人类全部遗传物质转化到受体细胞上所构成的文库   
E．人类全部基因及其侧翼序列的DNA组成

参考答案： B

23.产生移码突变可能是由于碱基对的\_\_\_\_\_。   
A．转换   
B．颠换   
C．点突变   
D．插入   
E．替换

参考答案： D

24.在一个隔离岛上75人的群体中基因A的频率为0.8。在另一群25人的移民中基因的频率为0.2。这两群人集合在一起形成一个100人的群体。经过一个世代的随机婚配，基因A的频率将变为\_\_\_\_\_。   
A．25%   
B．35%   
C．40%   
D．65%   
E．75%

参考答案： D

25.在东南亚某个人的群体中，大约有16%的男性和9%的女性是色盲患者。群体中色盲基因的平衡频率是\_\_\_\_\_。   
A．8%   
B．12%   
C．15%   
D．17%   
E．22%

参考答案： D

26.父母给孩子做遗传病检查，发现孩子生物遗传基因并非孩子父亲的，医生应该怎么做\_\_\_\_\_。   
A．告诉父母双方 B．告诉父亲   
C．告诉母亲 D．谁都不告诉   
E．谁都告诉

参考答案： D

27.肌阵挛性癫痫伴碎红纤维病（MERRF）主要是线粒体DNA上的\_\_\_\_\_\_的改变。   
A.tRNAlys基因 8344A→G   
B.tRNAleu基因 3243A→G   
C.8468-13446 4977bp缺失   
D. ND4基因 11778 A→T  
E.以上都不对

参考答案： A

28.卡恩斯-塞尔综合征是一种线粒体遗传病，主要是线粒体DNA上的\_\_\_\_\_\_的改变。   
A.tRNAlys基因 8344A→G   
B.tRNAleu基因 3243A→G   
C.8468-13446 4977bp缺失   
D. ND4基因 11778 A→T   
E.以上都不对

参考答案： C

29.错义突变是指突变后\_\_\_\_\_\_\_\_   
A．一个密码子变成了另一个密码子，氨基酸不变   
B．一个密码子变成了另一个密码子，氨基酸改变   
C．一个密码子变成了终止密码子   
D．重复序列的拷贝数增加   
E. 终止密码子变成了编码某一氨基酸的密码子

参考答案： B

30.医学遗传学起始的标志性事件是1903年Garrod和Bateson首次运用孟德尔定律解释\_\_\_\_\_\_\_的遗传方式。  
A．唐氏综合征   
B．尿黑酸尿症   
C．白化症   
D．血友病   
E.红绿色盲

参考答案： B

|  |
| --- |
| 得分： |
|  |

**二、B1型题** (答题说明：配伍题。以下提供了若干组考题，每组题共用五个备选答案，备选答案后有两个以上的问题，每个问题要从备选答案中选择一个正确答案，并在显示器选择相应的答案或在答题卡上相应位置涂黑，以示正确回答。每个备选答案可选一次以上，也可以一次也不选择。 共有20题，合计20.0分。)

**31-34 题共用备选答案：**

A．0 B．1/2   
C．2/3 D．1/4   
E．3/4

31.一对夫妇表型正常，婚后生了一个先天聋哑（AR）的孩子，他们再生一个孩子是患儿的概率为\_\_\_\_\_。

参考答案： D

32.一对夫妇表型正常，婚后生了一个先天聋哑（AR）的孩子，他们再生一个正常孩子是携带者的概率为\_\_\_\_\_。

参考答案： C

33.并指为常染色体显性遗传，如果其外显率为100%，一名患者与正常人婚配，他们每生育一个孩子是患者的概率为\_\_\_\_\_。

参考答案： B

34.如果并指患者的正常同胞与正常人婚配，他们生出患儿的概率为\_\_\_\_\_。

参考答案： A

**35-38 题共用备选答案：**

A．45，X   
B．47，XXY   
C．47，XX（XY），+21   
D．45，XX（XY），-14，-21，+t（14；21）（ p10；q10）   
E．46，XX（XY），-14，+t（14；21）（p11；q11）

35.先天性睾丸发育不全综合征患者的核型是\_\_\_\_\_。

参考答案： B

36.先天性卵巢发育不全综合征患者的核型是\_\_\_\_\_。

参考答案： A

37.14/21易位型异常染色体携带者的核型是\_\_\_\_\_。

参考答案： D

38.14/21易位型先天愚型患者的核型是\_\_\_\_\_。

参考答案： E

**39-42 题共用备选答案：**

A．染色单体   
B．染色体   
C．姐妹染色单体   
D．非姐妹染色单体   
E．同源染色体

39.在核型中的每对染色体，其中一条来自父方的精子，一条来自母方的卵子，在形态结构上基本相同，称为\_\_\_\_\_。

参考答案： E

40.每一中期染色体都具有两条染色单体，互称为\_\_\_\_\_。

参考答案： C

41.分裂中期的每条染色体都含有两条\_\_\_\_\_。

参考答案： A

42.两条同源染色体的单体互称为\_\_\_\_\_。

参考答案： D

**43-47 题共用备选答案：**

A．同义突变   
B．错义突变   
C．无义突变   
D．终止密码突变   
E．移码突变

43.基因突变后，其编码的多肽链肯定会变短，这种突变方式是\_\_\_\_\_。

参考答案： C

44.基因突变后，其编码的多肽链肯定会变长，这种突变方式是\_\_\_\_\_。

参考答案： D

45.基因突变后，其编码的多肽链可能变长，也可能变短，这种突变方式是\_\_\_\_\_。

参考答案： E

46.基因突变后，其编码的多肽链长度无变化，但氨基酸有变化，这种突变方式是\_\_\_\_\_。

参考答案： B

47.基因突变后，其编码的多肽链无任何变化，这种突变方式是\_\_\_\_\_。

参考答案： A

**48-50 题共用备选答案：**

A．基因频率   
B．基因型频率   
C．表现型频率   
D．基因频率和基因型频率   
E．基因型频率和表现型频率

48.要定量表示群体的遗传组成，即要定量群体的\_\_\_\_\_。

参考答案： D

49.知道群体基因型频率，可求出\_\_\_\_\_。

参考答案： A

50.在遗传平衡的群体内，代代相传，保持不变的是\_\_\_\_\_。

参考答案： D

|  |
| --- |
| 得分： |
|  |

**三、X型题** (答题说明：不定项选择题，每道题下面均有五个备选答案，其中至少有一个备选答案是正确的，请将正确的答案挑选出来，并在显示器选择相应的答案或在答题卡上相应位置涂黑，以示正确回答。多选或少选均不得分。 共有5题，合计10.0分。)

51.组成人类染色质的组蛋白有\_\_\_\_\_。   
A．H1   
B．H2A   
C．H2B   
D．H3   
E．H4

参考答案： ABCDE

52.染色体多态性部位常见于\_\_\_\_\_。   
A．X染色体长臂   
B．Y染色体长臂   
C．1、9、16号染色体次缢痕   
D．端粒   
E．随体及随体柄部次缢痕区

参考答案： BCDE

53.以下关于质量性状的描述，正确的是\_\_\_\_\_。   
A．遗传性状都是由一对基因控制的   
B．群体中变异分布是不连续的   
C．没有中间类型   
D．变异分布连续，呈双峰曲线   
E．受环境因素制约

参考答案： ABC

54.一种多基因遗传病的阈值与平均值相距愈近，则其群体\_\_\_\_\_。   
A．发病率愈低   
B．阈值愈低   
C．发病率愈高   
D．阈值愈高   
E．发病率和阈值均愈高

参考答案： BC

55.群体遗传平衡定律适用于\_\_\_\_\_。   
A．常染色体上的一对等位基因   
B．常染色体上的复等位基因   
C．X-连锁基因   
D．仅为常染色体基因   
E．仅为一对等位基因

参考答案： ABC

|  |
| --- |
| 得分： |
|  |

**四、中英互译** (答题说明：请将下列词组译成中文或英文。 共有2题，合计3.0分。)

56.mitochondrial diseases

参考答案： 线粒体遗传病

57.chromosomal disorders

参考答案： 染色体病

|  |
| --- |
| 得分： |
|  |

**五、填空题** (答题说明：请在下列试题的空格中填入合适的答案。 共有5题，合计10.0分。)

58.在临床上可看到同一种疾病可由不同的遗传基础所致，这种现象称为\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_。

参考答案： 遗传异质性

59.\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_是临床上诊断单基因病的首选方法。

参考答案： 生化检查

60.染色体非整倍性改变可分为\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ 型，\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ 型，\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ 型三类。

参考答案： 亚二倍体，超二倍体，复合非整倍体   
答案解释:顺序可变

61.点突变是DNA链中一个或一对碱基发生的改变。它包括          和          两种形式。

参考答案： 转换，颠换   
答案解释:顺序可变

62.红绿色盲（XR）的男性发病率为0.06，则女性发病率为            。

参考答案： 0.0036

|  |
| --- |
| 得分： |
|  |

**六、名词解释题** (答题说明：请解释下列名词。 共有5题，合计15.0分。)

63.核内复制

参考答案： 核内复制是指在一次细胞分裂时，DNA复制了两次或多次。

64.中间缺失

参考答案： 是指染色体臂上发生两次断裂后，中间片段丢失。

65.选择系数

参考答案： 是指在选择作用下降低的适合度，用S表示，S=1-f。

66.非显带核型

参考答案：

未经特殊处理,只用常规的 Giemsa染色法染色的人类染色体标本,除着丝粒和次缢痕外,整条染色体均匀着色,由此获得的核型称为非显带核型。

67.剂量补偿效应

参考答案： 由于正常女性体细胞中1条X染色体在间期呈异固缩状态，无转录活性，保证了男性和女性X染色体上基因产物数量上的一致。

|  |
| --- |
| 得分： |
|  |

**七、简答题** (答题说明：根据提问，请简要回答下列问题。 共有2题，合计12.0分。)

68.常见的染色体显带技术有哪些，显带技术的重要意义是什么？

参考答案： 常见的染色体显带技术主要有：Q显带，G显带，R显带，C显带。重要意义：为识别每一条染色体及其结构畸变奠定基础。

69.请写出先天性卵巢发育不全综合征的核型及主要临床表现。

参考答案： 先天性性腺发育不全综合征又称先天性卵巢发育不全综合征，或Turner综合征。其核型为45,X。除此之外还有45,X/46,XX；45,X/46,XX/47,XXX；45,X/47,XXX和45,X/46,X,i(Xq)等嵌合体。主要临床表现包括表型为女性，身材较矮小，智力正常或稍低，原发闭经，后发际低，50%患者有蹼颈。患者具有女性的生殖系统，但发育不完善，卵巢条索状，子宫发育不全，外生殖器幼稚；第二性征不发育，胸宽而平，乳腺、乳头发育较差，乳间距宽。