**遵义医学院2018-2019学年（第）季学期**

**2017, 2016级其他, 麻醉学, 全科医学专业《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：10:10--12:10 | 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.位于X染色体上由显性致病基因引起的疾病叫\_\_\_\_\_。
A．常染色体显性遗传病
B．常染色体隐性遗传病
C．X连锁显性遗传病
D．X连锁隐性遗传病
E. 从性遗传病

参考答案： C

2.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

3.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

4. 下图为某种病的遗传图解，由此判断该病可能是\_\_\_\_\_。


A．常染色体显性遗传病
B．常染色体隐性遗传病
C．Y连锁遗传病
D．X连锁显性遗传病
E.   以上都不对

参考答案： B

5.从性遗传的表现形式与性别有着密切的关系，以下疾病属于从性遗传的是\_\_\_\_\_。
A．血友病
B．红绿色盲
C．血色素沉着症
D．前列腺癌
E. 以上都不对

参考答案： C

6.首例确定的线粒体病是\_\_\_\_\_。
A．帕金森病
B．线粒体心肌病
C．慢性进行性外眼肌麻痹
D．Leber遗传性视神经病
E．线粒体肌病伴乳酸中毒及中风样发作综合征

参考答案： D

7.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

8.在多基因病中由多基因基础决定的发生某种遗传病风险的高低称为\_\_\_\_\_。
A．遗传率
B．易感性
C．易患性
D．阈值
E. 风险度

参考答案： B

9.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

10.一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

11.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

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

13.一个个体中含有不同染色体数目的三个细胞系，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

参考答案： C

14.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

15.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

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

17.21三体型先天愚型的最主要的病因是：\_\_\_\_\_。
A．母亲怀孕期间接触射线
B．母亲怀孕期间的病毒感染
C．母亲年高，卵母细胞减数分裂时，染色体不分离
D．父亲年高，精母细胞减数分裂时染色体不分离
E．母亲是47，XXX患者

参考答案： C

18.易位型先天愚型的核型是\_\_\_\_\_。
A．46，XX/47，XX，+21
B．46，XX，-14，+t（14q10；21q10）
C．45，XX，-14，+21，+t（14q；21q）
D．45，XX，-21，-21，+t（21q；21q）
E．47，XX，+21

参考答案： B

19.下列各项中属于性染色体疾病的是\_\_\_\_\_。
A．Down综合征
B．Turner综合征
C．Patau综合征
D．Edward综合征
E．猫叫综合征

参考答案： B

20.Turner综合征的核型可能为\_\_\_\_\_。
A．45，X B．45，Y
C．47，XXX D．47，XXY
E．47，XYY

参考答案： A

21.下列哪个核型可诊断为真两性畸形\_\_\_\_\_。
A．45，XY/47，XXY
B．45，X
C．47，XXY
D．46，XY/46，XX
E．47，XYY

参考答案： D

22.5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

23.一个常染色体平衡易位携带者最常见的临床表现是\_\_\_\_\_。
A．不育
B．智力低下
C．自发流产
D．多发畸形
E．易患癌症

参考答案： C

24.经检查发现，某个体的体细胞核中有2个X小体，表明该个体的体细胞中有\_\_\_\_\_条X染色体。
A．1
B．2
C．3
D．4
E．5

参考答案： C

25.中心法则阐明的遗传信息传递方式为\_\_\_\_\_。
A．RNA—DNA—蛋白质
B．蛋白质—RNA—DNA
C．RNA—蛋白质—DNA
D．DNA—RNA—蛋白质
E．DNA—蛋白质—RNA

参考答案： D

26.遗传密码子是指\_\_\_\_\_。
A．DNA分子中的三个随机的碱基对顺序
B．rRNA分子中的三个随机的碱基顺序
C．tRNA分子中密码环上的三个碱基顺序
D．mRNA分子中三个随机的碱基顺序
E．mRNA分子中三个相邻的碱基顺序

参考答案： E

27.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

28.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

29.线粒体脑肌病伴乳酸中毒及卒中样发作（MELAS）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： B

30.1966年\_\_\_\_\_\_\_出版了《人类孟德尔遗传：人类基因和遗传病目录》。
A．Pauling LC
B．Avery O
C．Watson JD
D. McKrusick
E．Crick F

参考答案： D

|  |
| --- |
| 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。)

**31-33 题共用备选答案：**

A．O型 B．AB型
C．A型 D．B型
E．A型或O型

31.一个基因型为IAi的人与一个O型血的人结婚，后代的血型可能是\_\_\_\_\_。

参考答案： E

32.一个AB型的男人与一个A型血的人结婚，后代不可能出现的血型是\_\_\_\_\_。

参考答案： A

33.一个基因型为IAIA的人与一个基因型为IBIB的人结婚，后代的血型可能是\_\_\_\_\_。

参考答案： B

**34-37 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）

34.先天性睾丸发育不全综合征患者的核型是\_\_\_\_\_。

参考答案： B

35.先天性卵巢发育不全综合征患者的核型是\_\_\_\_\_。

参考答案： A

36.14/21易位型异常染色体携带者的核型是\_\_\_\_\_。

参考答案： D

37.14/21易位型先天愚型患者的核型是\_\_\_\_\_。

参考答案： E

**38-39 题共用备选答案：**

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

38.可用来做辅助检查18三体综合征的是\_\_\_\_\_。

参考答案： A

39.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\_\_\_\_\_。

参考答案： B

**40-44 题共用备选答案：**

A．染色体组
B．基因组
C．染色体组型
D．单倍体（n=23）
E．二倍体（2n=46）

40.卵原细胞中染色体数目为\_\_\_\_\_。

参考答案： E

41.次级卵母细胞中染色体数目为\_\_\_\_\_。

参考答案： D

42.精细胞中染色体数目为\_\_\_\_\_。

参考答案： D

43.一个正常生殖细胞中全部染色体数目称为一个\_\_\_\_\_。

参考答案： A

44.一个正常生殖细胞中全部染色体上所包含的全部基因称为一个\_\_\_\_\_。

参考答案： B

**45-47 题共用备选答案：**

A．0.000001
B．0.000002
C．0.001
D．0.002
E．0.02

45.若一个遗传平衡群体中，某AR病a基因的频率是0.001，杂合子Aa的频率为\_\_\_\_\_。

参考答案： D

46.在上述群体中，群体发病率为\_\_\_\_\_。

参考答案： A

47.若一个遗传平衡群体中，aa的频率是0.0001，杂合子Aa的频率是\_\_\_\_\_。

参考答案： E

**48-50 题共用备选答案：**

A．0.006
B．0.000009
C．0.003
D．0.000006
E．0.009

48.对于X-连锁隐性遗传病，在一个遗传平衡群体中，若男性发病率为0.003，则女性发病率为\_\_\_\_\_。

参考答案： B

49.在上述群体中，女性携带者的频率为\_\_\_\_\_。

参考答案： A

50.对于X-连锁显性遗传病，在一个遗传平衡群体中，若男性发病率为0.000003，则女性发病率为\_\_\_\_\_。

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.下列哪几项是完全显性的特征\_\_\_\_\_。
A．患者的亲代之一为患者
B．患者的同胞约有1/2发病，且男女发病机会相等
C．患者的子女约有1/2发病
D．连续遗传
E．近亲结婚发病率高

参考答案： ABCD

52.人类的线粒体mtDNA与核DNA的区别\_\_\_\_\_。
A．mtDNA编码区结构紧凑，利用率高
B．mtDNA的少数遗传密码与通用密码不同，缺少终止密码子
C．mtDNA基因内没有启动子和内含子
D．mtDNA在同一组织或个体中存在同质性或异质性
E．mtDNA突变有阈值效应

参考答案： ABCDE

53.下列基因按其功能分类的是\_\_\_\_\_。
A．结构基因
B．调控基因
C．rRNA基因
D．tRNA基因
E．融合基因

参考答案： AB

54.下列属于数量性状遗传特点的是\_\_\_\_\_。
A．相对性状差异显著
B．变异是不连续的
C．变异是连续的
D．呈正态分布
E．相对性状没有明显差异

参考答案： CDE

55.下列说法正确的是\_\_\_\_\_。
A．染色体结构畸变只有在显带染色体上才能准确识别
B．染色体易位一定会引起遗传效应
C．染色体丢失也是嵌合体形成的一种方式
D．亲代生殖细胞减数分裂不分离会导致产生嵌合体后代
E．细胞中某一条染色体多了一个拷贝称三倍体

参考答案： AC

|  |
| --- |
| 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.chromosomal aberration

参考答案： 染色体畸变

57.heritability

参考答案： 遗传率

|  |
| --- |
| 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.为验证分离律的真实可靠性，孟德尔用杂合体F1代与纯合隐性的亲代杂交，此实验称为\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_。

参考答案： 测交

59.X染色体和          组染色体的形态不易区分。

参考答案： C

60.染色体的多态性变异主要发生在                            。

参考答案： 结构异染色质区

61.对于X-连锁隐性遗传病，设该基因座位对应的等位基因XA和Xa和频率分别为p和q，女性群体的发病率为          ，男性群体的发病率为          。

参考答案： q2,q

62.DNA损伤和基因突变的诱因有\_\_\_\_\_\_、\_\_\_\_\_\_\_和\_\_\_\_\_\_\_\_\_三种。

参考答案： 物理因素、化学因素、生物因素
答案解释:顺序可变

|  |
| --- |
| 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.复等位基因

参考答案： 是指一个基因座位上有两个以上的等位基因。

64.系谱

参考答案： 是指某种遗传病患者与家族各成员相互关系的图解。

65.亚二倍体

参考答案： 当体细胞中的染色体数目少于二倍体时称为亚二倍体。

66.错义突变

参考答案： 是指碱基替换使密码子发生改变，编码不同的氨基酸。

67.野生型基因

参考答案： 未发生突变的基因

|  |
| --- |
| 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.简述人类结构基因的特点。

参考答案： 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，是典型的断裂基因。人类结构基因可分成：①编码区，包括外显子和内含子；②侧翼序列，位于编码区两侧，包括调控区、前导区和尾部区。调控区包括启动子、增强子和终止子等。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。

69.设群体中某基因位点有三种等位基因A1、A2和A3，频率是 p（A1）=0.2；p（A2）=0.3；p（A3）=0.5，试求随机交配的所有可能期望基因型的频率。

参考答案： 所有可能期望基因型的频率为： A1A1， （A1A1）=0.22=0.04； A2A2， （A2A2）=0.32=0.09； A3A3， （A3A3）=0.52=0.25； A1A2，2p1p2（A1A2）=2×0.2×0.3=0.12； A1A3，2p1p3（A1A3）=2×0.2×0.5=0.20； A2A3，2p2p3（A2A3）=2×0.3×0.5=0.30。