

## 医学遗传学-题库

[1] 题型.单选题

[1] 题干.

遗传病的最基本特征是

[1] 正确答案.D

[1] 答案解析.?

[1] 难易度.易

[1] 选项数.5

[1] A.

家族性

[1] B.

先天性

[1] C.

终生性

[1] D.

遗传物质的改变

[1] E.

## 染色体畸变

---

[2] 题型.单选题

[2] 题干.

婴儿出生时就表现出来的疾病称为

[2] 正确答案.B

[2] 答案解析.?

[2] 难易度.易

[2] 选项数.5

[2] A.

遗传病

[2] B.

先天性疾病

[2] C.

先天畸形

[2] D.

家族性疾病

[2] E.

后天性疾病

---

[3] 题型.单选题

[3] 题干.

唇裂的发生是由于

[3] 正确答案.B

[3] 答案解析.?

[3] 难易度.难

[3] 选项数.5

[3] A.

完全由遗传因素决定发病

[3] B.

遗传因素和环境因素对发病都有作用

[3] C.

发病完全取决于环境因素

[3] D.

基本上由遗传因素决定发病

[3] E.

大部分遗传因素和小部分环境因素决定发病

---

[4] 题型.单选题

[4] 题干.

成骨不全症的发生是由于

[4] 正确答案.E

[4] 答案解析.?

[4] 难易度.易

[4] 选项数.5

[4] A.

大部分遗传因素和小部分环境因素决定发病

[4] B.

遗传因素和环境因素对发病都有作用

[4] C.

完全取决于环境因素

[4] D.

基本上由遗传因素决定发病

[4] E.

完全由遗传因素决定发病

---

[5] 题型.单选题

[5] 题干.

蚕豆病的发生是由于

[5] 正确答案.C

[5] 答案解析.?

[5] 难易度.难

[5] 选项数.5

[5] A.

完全由遗传因素决定发病

[5] B.

发病完全取决于环境因素

[5] C.

基本上由遗传因素决定发病

[5] D.

遗传因素和环境因素对发病都有作用

[5] E.

大部分遗传因素和小部分环境因素决定发病

---

[6] 题型.单选题

[6] 题干.

在一段 DNA 片段中发生何种变动,可引起移码突变

[6] 正确答案.D

[6] 答案解析.?

[6] 难易度.易

[6] 选项数.5

[6] A.

碱基的转换

[6] B.

碱基的颠换

[6] C.

不等交换

[6] D.

一个碱基对的插入或缺失

[6] E.

三个或三的倍数的碱基对插入或缺失

---

[7] 题型.单选题

[7] 题干.

按照基因表达产物的功能不同,可将基因分为

[7] 正确答案.C

[7] 答案解析.?

[7] 难易度.易

[7] 选项数.5

[7] A.

蛋白质基因和 RNA 基因

[7] B.

癌基因和抑癌基因

[7] C.

结构基因和调节基因

[7] D.

割裂基因

[7] E.

假基因

---

[8] 题型.单选题

[8] 题干.

当发生下列那种突变时,不会引起表型的改变

[8] 正确答案.B

[8] 答案解析.?

[8] 难易度.易

[8] 选项数.5

[8] A.

移码突变



[8] B.

同义突变

[8] C.

无义突变

[8] D.

动态突变

[8] E.

错义突变

---

[9] 题型.单选题

[9] 题干.

在 DNA 编码序列中一个碱基 G 被另一个碱基 A 替代,这种突变为

[9] 正确答案.A

[9] 答案解析.?

[9] 难易度.易

[9] 选项数.5

[9] A.

转换

[9] B.

颠换

[9] C.

移码突变

[9] D.

动态突变

[9] E.

片段突变

---

[10] 题型.单选题

[10] 题干.

碱基被替换后,产生的密码子与旧密码子编码的氨基酸不同,这一突变属于

[10] 正确答案.C

[10] 答案解析.?

[10] 难易度.难

[10] 选项数.5

[10] A.

同义突变

[10] B.

无义突变

[10] C.

错义突变

[10] D.

终止密码突变

[10] E.

调控序列突变

---

[11] 题型.单选题

[11] 题干.

在多基因遗传病中,遗传率是指

[11] 正确答案.D

[11] 答案解析.?

[11] 难易度.易

[11] 选项数.5

[11] A.

遗传性状的表现程度

[11] B.

遗传性状的变化范围

[11] C.

致病基因的有害程度

[11] D.

遗传因素对性状的影响程度

[11] E.

环境因素对性状的影响程度

---

[12] 题型.单选题

[12] 题干.

下列疾病中,不属于多基因遗传病的是

[12] 正确答案.D

[12] 答案解析.?

[12] 难易度.易

[12] 选项数.5

[12] A.

冠心病

[12] B.

唇裂

[12] C.

先天性心脏病

[12] D.

并指症

[12] E.

糖尿病

---

[13] 题型.单选题

[13] 题干.

有两个唇腭裂患者家系,其中 A 家系有三个患者,B 家系有两个患者,这两个家系的再发风险是

[13] 正确答案.A

[13] 答案解析.?

[13] 难易度.易

[13] 选项数.5

[13] A.

A 家系大于 B 家系

[13] B.

B 家系大于 A 家系

[13] C.

A 家系等于 B 家系

[13] D.

等于群体发病率

[13] E.

以上都不对

---

[14] 题型.单选题

[14] 题干.

多基因遗传病的遗传度越高,则表示该种多基因病

[14] 正确答案.B

[14] 答案解析.?

[14] 难易度.难

[14] 选项数.5

[14] A.

是遗传因素的作用

[14] B.

主要是遗传因素的作用,环境因素作用较小

[14] C.

是环境因素的作用

[14] D.

主要是环境因素的作用,遗传因素作用较小

[14] E.

遗传因素和遗传因素的作用各一半

---

[15] 题型.单选题

[15] 题干.

多基因遗传病患者的下列亲属中,发病率最低的是

[15] 正确答案.E

[15] 答案解析.?

[15] 难易度.易

[15] 选项数.5

[15] A.

儿女

[15] B.

孙子、孙女

[15] C.

侄儿、侄女

[15] D.

外甥、外甥女

[15] E.

表兄妹



---

[16] 题型.单选题

[16] 题干.

精神分裂症的复发风险与以下哪些因素无关

[16] 正确答案.C

[16] 答案解析.?

[16] 难易度.易

[16] 选项数.5

[16] A.

该病一般群体发病率的大小

[16] B.

病情严重程度

[16] C.

家庭成员数

[16] D.

近亲结婚

[16] E.

家庭中患者人数

---

[17] 题型.单选题

[17] 题干.

表兄妹间的亲缘系数为

[17] 正确答案.C

[17] 答案解析.?

[17] 难易度.易

[17] 选项数.5

[17] A.

1/2

[17] B.

1/4

[17] C.

1/8

[17] D.

1/16

[17] E.

---

[18] 题型.单选题

[18] 题干.

群体中某一等位基因的数量称为

[18] 正确答案.B

[18] 答案解析.?

[18] 难易度.易

[18] 选项数.5

[18] A.

突变率

[18] B.

基因频率

[18] C.

基因库

[18] D.

基因型频率

[18] E.

携带者频率

---

[19] 题型.单选题

[19] 题干.

在对一个 20000 人的社区进行遗传病普查时,发现了 2 个白化病患儿,由此可知这个群体中白化病基因携带者频率为

[19] 正确答案.C

[19] 答案解析.?

[19] 难易度.难

[19] 选项数.5

[19] A.

1/10000

[19] B.

1/100

[19] C.

1/50

[19] D.

1/20

[19] E.

1/10

---

[20] 题型.单选题

[20] 题干.

存在于正常细胞中,在适当环境下被激活可引起细胞恶性转化的基因是

[20] 正确答案.C

[20] 答案解析.?

[20] 难易度.难

[20] 选项数.5

[20] A.

癌基因

[20] B.

抑癌基因

[20] C.

原癌基因

[20] D.

抗癌基因

[20] E.

隐性癌基因

---

[21] 题型.单选题

[21] 题干.

一种 X 连锁隐性遗传病的男性发病率为  $1/100$ ,可估计女性携带者的频率为

[21] 正确答案.A

[21] 答案解析.?

[21] 难易度.难

[21] 选项数.5

[21] A.

$1/50$

[21] B.

$1/100$

[21] C.

1/500

[21] D.

1/1000

[21] E.

1/10000

---

[22] 题型.单选题

[22] 题干.

家族性结肠息肉病属于哪种肿瘤

[22] 正确答案.D

[22] 答案解析.?

[22] 难易度.易

[22] 选项数.5

[22] A.

多基因遗传

[22] B.

染色体不稳定综合征

[22] C.

遗传易感性

[22] D.

单基因遗传

[22] E.

染色体畸变引起

---

[23] 题型.单选题

[23] 题干.

慢性粒细胞性白血病的特异性标志染色体是

[23] 正确答案.A

[23] 答案解析.?

[23] 难易度.易

[23] 选项数.5

[23] A.

Ph 染色体

[23] B.



13q 缺失

[23] C.

8、14 易位

[23] D.

11p 缺失

[23] E.

11q 缺失

---

[24] 题型.单选题

[24] 题干.

一些先天性代谢病的患儿周身或汗尿中会散发出特殊的异味,周身散发出鼠臭(腐臭味)的患者可能是

[24] 正确答案.B

[24] 答案解析.?

[24] 难易度.易

[24] 选项数.5

[24] A.

胱氨酸尿症

[24] B.

苯丙酮尿症

[24] C.

半乳糖血症

[24] D.

枫糖尿症

[24] E.

尿黑酸尿症

---

[25] 题型.单选题

[25] 题干.

白化病是由于细胞中缺乏下列哪一种酶

[25] 正确答案.B

[25] 答案解析.?

[25] 难易度.易

[25] 选项数.5

[25] A.

色氨酸羟化酶

[25] B.

酪氨酸羟化酶

[25] C.

苯丙氨酸羟化酶

[25] D.

脯氨酸羟化酶

[25] E.

酪氨酸转位酶

---

[26] 题型.单选题

[26] 题干.

从未接受过输血的 Rh 阴性妇女,在接受 Rh 阳性血液后,可能发生

[26] 正确答案.C

[26] 答案解析.?

[26] 难易度.易

[26] 选项数.5

[26] A.

该妇女体内将产生抗 Rh 抗体,今后再接受输血时容易找到血源

[26] B.

由于血型不合,出现红细胞凝集,严重时可导致死亡

[26] C.

以后妊娠时胎儿可能有溶血的危险

[26] D.

因为 Rh 阳性有不同的形式,因此不一定有近期或远期影响

[26] E.

今后在妊娠前给予抗 Rh 抗体就没有任何危险

---

[27] 题型.单选题

[27] 题干.

我国目前列入新生儿筛查的疾病有

[27] 正确答案.A

[27] 答案解析.?

[27] 难易度.易

[27] 选项数.5

[27] A.

PKU

[27] B.

SARS

[27] C.

甲状腺炎

[27] D.

非细菌感染

[27] E.

DMD

---

[28] 题型.单选题

[28] 题干.

生化检查主要是指针对什么的检查。

[28] 正确答案.E

[28] 答案解析.?

[28] 难易度.易

[28] 选项数.5

[28] A.

病原体

[28] B.

DNA

[28] C.

RNA

[28] D.

微量元素

[28] E.

蛋白质和酶

---

[29] 题型.单选题

[29] 题干.

目前,遗传病的手术疗法主要包括

[29] 正确答案.A

[29] 答案解析.?

[29] 难易度.易

[29] 选项数.5

[29] A.

手术矫正和器官移植

[29] B.

器官组织细胞修复

[29] C.

克隆技术

[29] D.

推拿疗法

[29] E.

手术的剖折

---

[30] 题型.单选题

[30] 题干.

目前,饮食疗法治疗遗传病的基本原则是

[30] 正确答案.D

[30] 答案解析.?

[30] 难易度.易

[30] 选项数.5

[30] A.

少食

[30] B.

多食肉类

[30] C.

口服维生素

[30] D.

禁其所忌

[30] E.

补其所缺

---



[31] 题型.单选题

[31] 题干.

在世代间连续传递且无性别分布差异的遗传病为

[31] 正确答案.A

[31] 答案解析.?

[31] 难易度.易

[31] 选项数.5

[31] A.

常染色体显性遗传

[31] B.

常染色体显性遗传

[31] C.

X 连锁显性遗传

[31] D.

X 连锁隐性遗传

[31] E.

Y 连锁遗传

---

[32] 题型.单选题

[32] 题干.

属于共显性的遗传性状或疾病是

[32] 正确答案.A

[32] 答案解析.?

[32] 难易度.易

[32] 选项数.5

[32] A.

MN 血型

[32] B.

Marfan 综合征

[32] C.

肌强直性营养不良

[32] D.

苯丙酮尿症

[32] E.

并指症

---

[33] 题型.单选题

[33] 题干.

一对夫妇均为先天聋哑(AR)他们却生出两个听力正常的孩子,这是由于

[33] 正确答案.C

[33] 答案解析.?

[33] 难易度.难

[33] 选项数.5

[33] A.

修饰基因的作用

[33] B.

多基因遗传病

[33] C.

遗传异质性

[33] D.

表现度过轻

[33] E.

## 基因突变

---

[34] 题型.单选题

[34] 题干.

父母均为杂合子,子女发病率为 1/4 的遗传病为

[34] 正确答案.B

[34] 答案解析.?

[34] 难易度.易

[34] 选项数.5

[34] A.

AD

[34] B.

AR

[34] C.

XR

[34] D.

XD

[34] E.

Y 连锁遗传

---

[35] 题型.单选题

[35] 题干.

男性患者的女儿全部都为患者,儿子全部正常的遗传病为

[35] 正确答案.D

[35] 答案解析.?

[35] 难易度.易

[35] 选项数.5

[35] A.

AR

[35] B.

AD

[35] C.

XR

[35] D.

XD

[35] E.

Y 连锁遗传

---

[36] 题型.单选题

[36] 题干.

一男性抗维生素 D 佝偻病(XD)患者的女儿有多少的可能性为患者为

[36] 正确答案.E

[36] 答案解析.?

[36] 难易度.易

[36] 选项数.5

[36] A.

2/3

[36] B.

1/3

[36] C.

1/4

[36] D.

1/2

[36] E.

全部

---

[37] 题型.单选题

[37] 题干.

一对夫妇表型正常,儿子为血友病 A 患者,说明母亲有多少可能是携带者为

[37] 正确答案.E

[37] 答案解析.?

[37] 难易度.易

[37] 选项数.5

[37] A.

1/3

[37] B.

1/2

[37] C.

1/4

[37] D.

2/3

[37] E.

100%

---

[38] 题型.单选题

[38] 题干.

人群中男性患者远较女性患者多,系谱中往往只有男性患者,这是哪种遗传方式的特征

[38] 正确答案.C

[38] 答案解析.?

[38] 难易度.易

[38] 选项数.5

[38] A.

AR

[38] B.

AD



[38] C.

XR

[38] D.

XD

[38] E.

Y 连锁遗传

---

[39] 题型.单选题

[39] 题干.

致病基因在一定年龄表现的遗传方式为

[39] 正确答案.B

[39] 答案解析.?

[39] 难易度.易

[39] 选项数.5

[39] A.

不规则显性

[39] B.

延迟显性

[39] C.

从性显性

[39] D.

限性遗传

[39] E.

不完全显性

---

[40] 题型.单选题

[40] 题干.

父母都是 B 型血,生了一个 O 型血的孩子,此夫妇再生育孩子的血型可能是

[40] 正确答案.E

[40] 答案解析.?

[40] 难易度.难

[40] 选项数.5

[40] A.

只能是 B 型

[40] B.

只能是 O 型

[40] C.

A 型或 O 型

[40] D.

AB 型

[40] E.

B 型或 O 型

---

[41] 题型.单选题

[41] 题干.

一对夫妇表型正常,婚后生了一白化病的女儿(AR)。这对夫妇的基因型

[41] 正确答案.C

[41] 答案解析.?

[41] 难易度.易

[41] 选项数.5

[41] A.

AA 和 Aa

[41] B.

AA 和 AA

[41] C.

Aa 和 Aa

[41] D.

aa 和 Aa

[41] E.

aa 和 aa

---

[42] 题型.单选题

[42] 题干.

一个杂合型并指(AD)的男子与一个正常人结婚,生下一并指的孩子,那他们再生一个孩子是患者的概率是

[42] 正确答案.C

[42] 答案解析.?

[42] 难易度.易

[42] 选项数.5

[42] A.

0

[42] B.

1/4

[42] C.

1/2

[42] D.

3/4

[42] E.

1

---

[43] 题型.单选题

[43] 题干.

某人的口腔上皮细胞中可观察到两个 X 染色质且 Y 染色质阳性,其性染色体组成是

[43] 正确答案.D

[43] 答案解析.?

[43] 难易度.易

[43] 选项数.5

[43] A.

XXX

[43] B.

XXYY

[43] C.

XXY

[43] D.

XXXY

[43] E.

XXXXY

---

[44] 题型.单选题

[44] 题干.

下列哪个核型不是先天愚型患者的核型

[44] 正确答案.A

[44] 答案解析.?

[44] 难易度.难

[44] 选项数.5

[44] A.

45,XX,-14,-21,+t(14q21q)

[44] B.

47,XY,+21

[44] C.

46,XY/47,XY,+21

[44] D.

46,XX,-14,+t(14q21q)

[44] E.

46,XY,-G,+t(GqGq)

---

[45] 题型.单选题

[45] 题干.

常染色体病在临床上最常见的表现是

[45] 正确答案.D

[45] 答案解析.?

[45] 难易度.难

[45] 选项数.5

[45] A.

染色体结构改变

[45] B.

染色体数目改变

[45] C.

身材矮小

[45] D.

多发畸形、体格智力发育迟缓

[45] E.

不育

---



[46] 题型.单选题

[46] 题干.

21 三体(Down 综合征)的最常见的病因是

[46] 正确答案.B

[46] 答案解析.?

[46] 难易度.易

[46] 选项数.5

[46] A.

父龄高、精子发生时染色体发生了不分离

[46] B.

母龄高、卵子发生时染色体发生了不分离

[46] C.

受精卵分裂时染色体发生了不分离

[46] D.

母亲妊娠期有病毒感染

[46] E.

母亲年轻

---

[47] 题型.单选题

[47] 题干.

下列除哪种外均为 Turner 综合征的体征

[47] 正确答案.D

[47] 答案解析.?

[47] 难易度.易

[47] 选项数.5

[47] A.

身材矮小

[47] B.

蹼颈

[47] C.

原发闭经

[47] D.

X 染色质阳性

[47] E.

后发际低

---

[48] 题型.单选题

[48] 题干.

Klinefelter 综合征患者的体征,下列哪项是错误的

[48] 正确答案.A

[48] 答案解析.?

[48] 难易度.易

[48] 选项数.5

[48] A.

X 染色质阴性

[48] B.

男性乳房女性化

[48] C.

身材高大

[48] D.

小睾丸

[48] E.

无精子

---

[49] 题型.单选题

[49] 题干.

有关性染色体异常的一般特征,下列哪个说法是错误的

[49] 正确答案.D

[49] 答案解析.?

[49] 难易度.易

[49] 选项数.5

[49] A.

生殖器畸形

[49] B.

原发闭经

[49] C.

生育障碍

[49] D.

毛发,皮肤异常

[49] E.

皮纹异常

---

[50] 题型.简答题

[50] 题干.

去去去 q

[50] 正确答案.A

[50] 难易度.易

[50] 选项数.1

[50] A.

啊啊

---

[51] 题型.简答题

[51] 题干.

简述小鼠骨髓细胞染色称为

[51] 正确答案.A

[51] 难易度.易

[51] 选项数.1

[51] A.

绘制小鼠骨髓染色体核型示意图(显微镜下观察结果拍照上传)。如果没有观察到有丝分裂中期分裂相的染色体,请解释实验失败的原因。

[52] 正确答案.A

[52] 难易度.易

[52] 选项数.1

[52] A.

46, XY

---

[54] 题型.简答题

[54] 题干.

请简述赖昂假说的主要内容。将 X 染色质检测结果拍照上传。

[54] 正确答案.A

[54] 难易度.易

[54] 选项数.1

[54] A.

赖昂假说：1.正常磁性哺乳动物的体细胞中，两条 X 染色体中只有一条 X 染色体在遗传上有活性，另一条失活；2.来自父方和来自母方的 X 染色体随机失活；3.失活发生在胚胎发育的早期。

---

[55] 题型.简答题

[55] 题干.

印手纹，写出指纹类型和掌纹类型，计算 t 距比和 atd 角，图中标出 abcd 四个三叉点。

[55] 正确答案.A

[55] 难易度.易

[55] 选项数.1

[55] A.

指纹纹路有三种基本形状：斗型、弓型和箕型。

<尘称为

---

[56] 题型.简答题

请写出你的 8 种表型和基因型。

舌头，头发，眼睑，耳垂，达尔文结节，拇指弯曲度，额前发际，发旋。

---

[57] 题型.简答题

请将人染色体核型图按照丹佛体制进行剪贴，并写出结果。

正常男性 46, XY

---

[58] 题型.简答题

观察人类异常染色体，分析结果。



47, XX, +21

---

[59] 题型.单选题

医学遗传学研究的对象是

遗传病

基因病

分子病

染色体病

先天性代谢病

---

[60] 题型.单选题

遗传病的最基本特征是

---

[61] 题型.单选题

根据遗传因素和环境因素在不同疾病发生中的作用不同对疾病分类下列哪项是错误的

---

[62] 题型.单选题

揭示生物性状的分离律和自由组合律的两个遗传学基本规律的科学家是

---

[63] 题型.单选题

研究染色体的结构、行为及其与遗传效应关系的遗传学的一个重要支柱学科称为

---

[64] 题型.单选题

研究基因表达与蛋白质(酶)的合成、基因突变所致蛋白质(酶)合成异常与遗传病关系的医学遗传学的一个支柱学科为

---

[65] 题型.单选题

1902 年首次提出 “先天性代谢缺陷” 概念的学者是

---

[66] 题型.单选题

1949 年首先提出 “分子病” 概念的学者是

---

[67] 题型.单选题

1956 年首次证明人的体细胞染色体为 46 条的学者是

---

[68] 题型.单选题

婴儿出生时就表现出来的疾病称为

---

[69] 题型.单选题

一个家庭中有两个以上成员罹患的疾病一般称为

---

[70] 题型.单选题

婴儿出生时正常,在以后的发育过程中逐渐形成的疾病称为

---

[71] 题型.单选题

人体细胞内的遗传物质发生突变所引起的一类疾病称为

---

[72] 题型.单选题

多数恶性肿瘤的发生机制都是在什么的基础上发生的



---

[73] 题型.单选题

成骨不全症的发生是由于

---

[74] 题型.单选题

唇裂的发生是由于

---

[75] 题型.单选题

苯丙酮尿症的发生是由于

---

[76] 题型.单选题

蚕豆病的发生是由于

---

[77] 题型:单选题

白化病的发生是由于

---

[78] 题型.单选题

Down 综合征是

---

[79] 题型.填空题

梁学科,是( )与( )相结合的结果。

具体解析

医学

## 遗传学

---

[80] 题型.填空题

于( )两种因素。染色体病是( )引起的一类疾病。

### 具体解析

单基因突变

遗传和环境

染色体结构或数目异常

---

[81] 题型.填空题

( )等 5 种类型。

具体解析

单基因病

多基因病

染色体病

线粒体病

体细胞遗传病

---

[82] 题型.填空题

类型。

具体解析

常染色体显性遗传病(AD)

常染色体隐性遗传病(AR)

X 连锁隐性遗传病(XR)

X 连锁显性遗传病(XD)

连锁遗传病

遗传病的现代概念与传统的概念有何不同?

传统上认为的遗传病只是指生殖细胞或受精卵的遗传物质改变(基因突变或染色体畸变)所引起的疾病;而现代说的遗传病是指由细胞内(不仅仅限制在生殖细胞或受精卵内)遗传物质改变所引起的疾病,或者说遗传病是指某种疾病的发生需要一定的遗传基础,通过这种遗传基础,按一定方式传给后代。近几年来,有人根据肿瘤细胞的子细胞也是肿瘤细胞,认为肿瘤是一种遗传病,或说是体细胞遗传病。

---

[84] 题型.简答题

现在一般将遗传病分为哪几大类?



目前一般将遗传病分为单基因病、多基因病、染色体病、体细胞遗传病和线粒体遗传病等 5 类,也有将线粒体遗传病归于单基因病而将遗传病分为 4 大类的。

---

[85] 题型.简答题

遗传病对人类的危害如何?

遗传病对人类的危害主要有以下几个方面:①人类遗传病的病种极多(达 10 000 多种),且病种在不断增加;②人群中约有 20%~25%的人患有某种遗传病;③在活产儿中有 4%~5%为遗传所致的缺陷;④遗传病在人类疾病死亡中的作用增加;⑤一些严重危害人类健康的常见病,如精神分裂症、高血压和肿瘤等已证明与遗传有关;⑥染色体异常是不孕、不育的主要原因之一;⑦即使在人群中未受遗传病所累 of 个体,每个人也都是 5~6 个有害基因的携带者。

---

[86] 题型.单选题

建立 DNA 双螺旋结构模型的是

---

[87] 题型:单选题

下列哪个不属于基因的功能

---

[88] 题型.单选题

在一段 DNA 片段中发生何种变动,可引起移码突变

---

[89] 题型.单选题

DNA 和 RNA 分子的相同点是

---

[90] 题型.单选题

按照基因表达产物的类别,可将基因分为

---

[91] 题型.单选题

按照基因表达产物的功能不同,可将基因分为

---

[92] 题型.单选题

下列属于侧翼顺序的是

---

[93] 题型.单选题

基因表达时,遗传信息的基本流动方向是

---

[94] 题型.单选题

当发生下列那种突变时,不会引起表型的改变

---

[95] 题型.单选题

在 DNA 编码序列中一个碱基 G 被另一个碱基 C 替代,这种突变为

---

[96] 题型.单选题

在 DNA 编码序列中一个碱基 G 被另一个碱基 A 替代,这种突变为

---

[97] 题型.单选题

在 DNA 编码序列中一个碱基 T 被另一个碱基 A 替代,这种突变为

---

[98] 题型.单选题

在 DNA 编码序列中一个碱基 T 被另一个碱基 C 替代,这种突变为



---

[99] 题型.单选题

碱基被替换后,产生的密码子与旧密码子编码的氨基酸不同,这一突变属于

---

[100] 题型.单选题

碱基被替换后,产生的密码子不编码任何的氨基酸,这一突变属于

---

[101] 题型.单选题

碱基被替换后,产生的密码子编码氨基酸,而旧密码子不编码任何氨基酸,这一突变属于

---

[102] 题型.单选题

下列哪种不属于碱基替换

---

[103] 题型.单选题

突变是指在一定内外因素的影响下,遗传物质发生的变化及其所引起的什么改变

---

[104] 题型.单选题

基因突变主要指基因组 DNA 分子在结构上发生碱基对什么的改变。

---

[105] 题型.单选题

下列不影响蛋白质功能的基因突变是

---

[106] 题型.填空题

按照基因表达产物的类别,可将基因分为( )和( )两大类;根据基因产物的功能可以分为( )和( )两大类。

---

[107] 题型.填空题

基因突变的特征主要有( )、( )、( )、( )等。

具体解析

多向性

可逆性

有害性

稀有性

重复性; 随机性

---

[108] 题型.填空题

基因的结构主要包括()、()、()、()、()等。

---

[109] 题型.填空题

基因是细胞内遗传物质的( )和( )单位,它以脱氧核糖核酸(DNA)的化学形式存在于染色体上。

---

[110] 题型.填空题

基因表达一般包括两个步骤( )和( )。

---

[111] 题型.填空题

同义突变是碱基被替换之后,产生了新的密码子,但新旧密码子是同义密码子,所编码的( )种类保持不变。无义突变是编码某一种氨基酸的三联体密码经碱基替换后,变成不编码任何氨基酸的( )UAA、UAG 或 UGA。

---

[112] 题型.填空题

错义突变是编码某种氨基酸的( )经碱基替换以后,变成编码另一种氨基酸的( ),从而使多肽链的氨基酸种类和序列发生改变。

---

[113] 题型.填空题

终止密码突变是 DNA 分子中的某一个( )突变为( )的密码。



---

[114] 题型.填空题

点突变包括()和()两种形式。

移码突变引起的最小变化是在 DNA 链上增加或减少一个()导致其编码合成的多肽链多或少一个()。

---

[115] 题型.简答题

割裂基因在分子结构上有什么共同的特点,各结构成分有什么功能?

断(割)裂基因在结构上的共有特点是都由外显子、内含子和侧翼序列所组成。一个断裂基因含有几个编码的序列叫外显子,被一个个称为内含子的非编码的间隔序列隔开。断裂基因在首尾外显子的外侧,都有一段与基因表达直接有关的调控序列,如启动子、增强子和终止子就分布在此区域。在编码链 5'端的转录起始点的上游有 TATA 框和 CAAT 框,TATA 框决定转录的位置;CAAT 框是 RNA 聚合酶结合部位,其可决定转录效率。增强子是侧翼序列上能促使转录水平大幅度提高的一段 DNA 序列。终止子是在基因编码区下游的一段 DNA 序列,它提供能尘称为

---

[116] 题型.简答题

基因突变的特征是什么?简述其分子机制。

基因突变的特征是可逆性,多向性,可重复性,有害性,稀有性。

点突变为 DNA 链中一个或一对碱基发生的改变。DNA 链中碱基之间互相替换,从而使被替换部位的三联体密码意义发生改变称碱基替换;一种嘌呤-嘧啶对被另一种嘌呤-嘧啶对所替换称转换;一种嘌呤-嘧啶对被另一种嘧啶-嘌呤对所替换称颠换。

(1)碱基替换:①同义突变是碱基被替换之后,产生了新的密码子,但新旧密码子是同义密码子,所编码的氨基酸种类保持不变,因此同义突变并不产生突变效应;②无义突变是编码某一种氨基酸的三联体密码经碱基称为

---

[117] 题型.简答题

基因突变包括哪些类型?

基因突变的类型可分为:

一、静态突变:

## 1、点突变:

(1) 碱基替换: ①同义突变、②错义突变、③无义突变、④终止密码突变;

(2) 移码突变: ①整码突变、②非整码突变

2、片段突变: 缺失、重复、重排

## 二、动态突变

---

[118] 题型.简答题

何谓移码突变?什么样的 DNA 的改变可以引起移码突变?

移码突变是由于基因组 DNA 链中插入或缺失 1 个或多个(非 3 或 3 的倍数)碱基对,从而使自插入或缺失的那一点以下的三联体密码的组合发生改变,进而使其编码的氨基酸种类和序列发生变化。基因组 DNA 链中碱基对插入或缺失,引起移码突变。

---

[119] 题型.单选题

人类惯用右手(R)对惯用左手(r)是显性,父亲惯用右手(R),母亲惯用左手,他们有一个孩子惯用左手,此种婚配的基因型为

RR×rr

Rr×Rr

Rr×RR

Rr×rr

rr×rr

---

[120] 题型.单选题

在世代间连续传递且无性别分布差异的遗传病为

常染色体显性遗传

常染色体隐性遗传

X 连锁显性遗传

X 连锁隐性遗传

Y 连锁遗传

---

[121] 题型.单选题

等位基因是指位于一对同源染色体的相同位置上控制某一性状的

---

[122] 题型.单选题

隐性基因是指

---

[123] 题型.单选题

属于共显性的遗传行为是

ABO 血型, 即 MN 血型



Marfan 综合征

肌强直性营养不良

苯丙酮尿症

并指症

---

[124] 题型.单选题

属于从性显性的遗传病为

软骨发育不全

血友病 A

Huntington 舞蹈病

短指症

早秃

---

[125] 题型.单选题

在世代间不连续传代并无性别分布差异的遗传病为

---

[126] 题型.单选题

一对夫妇均为先天聋哑(AR)他们却生出两个听力正常的孩子,这是由于

修饰基因的作用

多基因遗传病

遗传异质性

表现度过轻

基因突变

---

[127] 题型.单选题

父母均为杂合子,子女发病率为 1/4 的遗传病为

---

[128] 题型.单选题

常染色体隐性遗传病患者的正常同胞中有()的可能性为携带者

---

[129] 题型.单选题

近亲婚配时,子女中()遗传病的发病率要比非近亲婚配者高得多。

---

[130] 题型.单选题

男性患者的女儿全部都为患者,儿子全部正常的遗传病为

AR

AD

XR

XD

Y连锁遗传

---

[131] 题型.单选题

白化病患者的正常同胞中有()的可能性为携带者

---

[132] 题型.单选题

一男性抗维生素 D 佝偻病(XD)患者的女儿有()的可能性为患者。

1/3

1/4

全部

1/2

---

[133] 题型.单选题

母亲为抗维生素 D 佝偻病患者(杂合子),则女儿有()的可能性为患者。



---

[134] 题型.单选题

红绿色盲属于()遗传。

---

[135] 题型.单选题

属于 X-连锁隐性遗传的遗传病为

短指症

血友病 A

白化病

软骨发育不全

早秃

---

[136] 题型.单选题

一对夫妇表型正常,儿子为血友病 A 患者,说明母亲有()可能是携带者

---

[137] 题型.单选题

人群中男性患者远较女性患者多,系谱中往往只有男性患者,这是()的遗传特征

---

[138] 题型.单选题

家族中所有有血缘关系的男性都发病的遗传病为

外耳道多毛症

BMD

白化病

软骨发育不全

色素失调症

---

[139] 题型.单选题

家族中所有有血缘关系的男性都发病的遗传病为

---

[140] 题型.单选题

男性患者所有女儿都患病的遗传病为

AR

AD

XR

XD

Y 连锁遗传

---

[141] 题型.单选题

一对夫妇表型正常,妻子的弟弟为白化病(AR)患者。假设白化病基因在人群中为携带者的频率为  $1/60$ ,这对夫妇生育白化病患儿的概率为

---

[142] 题型.单选题

母亲为红绿色盲(XR),父亲正常,其四个女儿有()可能是色盲

---

[143] 题型.单选题

母亲为 AB 血型,父亲为 B 血型,女儿为 A 血型,如果再生育,孩子的血型仅可能有

A 和 B

B 和 AB

A、B 和 AB

A 和 AB

A、B、AB 和 O

---

[144] 题型.单选题



丈夫为红绿色盲,妻子正常且其家族中无患者,如生育,子女患红绿色盲的概率为

---

[145] 题型.单选题

丈夫为红绿色盲,妻子正常,但其父亲为红绿色盲,子女患红绿色盲的概率为

---

[146] 题型.单选题

父亲为 A 血型,母亲为 B 血型,生育了一个 O 血型的孩子,如再生育,孩子可能的血型为

---

[147] 题型.单选题

父亲为 A 血型,生育了一个 B 血型的儿子和一个 O 血型的儿子,母亲可能的血型为

---

[148] 题型.单选题

一个男性为血友病 A(XR)患者,其父母和祖父母都正常,其亲属中可能患血友病 A 的人是

同胞兄弟

同胞姐妹

姨表姐妹

外甥女

伯伯

---

[149] 题型.单选题

致病基因在一定年龄表现的遗传方式为

---

[150] 题型.单选题

Huntington 舞蹈病为常染色体显性遗传病,如其外显率为 80%,  
一个杂合型患者与一正常人婚后生育患儿的概率为

40%

20%

100%

50%

60%

---

[151] 题型.单选题

早秃的遗传具有()的特点

---

[152] 题型.单选题

人类对苯硫脲(PTC)的尝味能力的遗传具有()的特点

---

[153] 题型.单选题

睾丸决定因子基因的遗传具有()的特点

---

[154] 题型.单选题

白化病属于什么遗传病

AR

AD

XR

XD

Y 连锁遗传

---

[155] 题型.单选题

如果母亲为 N 和 A 血型,父亲为 MN 和 O 血型,则子女可能的血型是



和 A 型

---

[156] 题型.单选题

如果一女性是患者,其父亲也是患者,其母正常但是携带者,这是()的遗传特征。

---

[157] 题型.单选题

父母都是 B 型血,生了一个 O 型血的孩子,此夫妇再生育孩子的血型可能是

---

[158] 题型.单选题

下列()不符合常染色体隐性遗传的特征

---

[159] 题型.单选题

一对夫妇表型正常,婚后生了一白化病的女儿(AR)。这对夫妇的基因型是

---

[160] 题型.单选题

位于 X 染色体上由显性致病基因引起的疾病是

---

[161] 题型.单选题

如果致病基因位于常染色体上,且是显性,此类疾病称为

---

[162] 题型.单选题

一个杂合型并指(AD)的男子与一个正常人结婚,生下一并指的孩子,那他们再生一个孩子是患者的概率是

0

1/4

1/2

3/4

1

---

[163] 题型.单选题

某男子患有遗传性耳廓多毛症,现已知此病的致病基因位于 Y 染色体上,那么该男子婚后所生子女的发病情况是

---

[164] 题型.单选题

一般认为,只要 P 小于多少,便可以认为实得资料与理论比数间有显著差异,应把假设的分离比否定

---

[165] 题型.单选题

杂合子的表型介于纯合子显性和纯合子隐性表型之间,这种遗传方式称为

共显性遗传

外显不全

完全显性遗传

不完全显性遗传

拟显性遗传

---

[166] 题型.单选题

一个并指(AD)的人与一表型正常的人结婚,生出了一个手指正常的白化病(AR)患儿,他们再生出手指和肤色都正常的孩子的概率是

---

[167] 题型.单选题

先天性聋哑为一种 AR 病,当父母全为先天性聋哑时,其孩子并不聋哑,其可能的原因是

---

[168] 题型.单选题

几种不同的基因分别作用于同一器官的发育过程,产生相同或相似的效应(表现型)称为



---

[169] 题型.单选题

母亲的血型是 O、MN、Rh+,孩子的血型是 O、M、Rh+,其父  
亲的血型不可能是

---

[170] 题型.单选题

高度近视是一种 AR 病,某人视力正常,但其父为高度近视,其爱人视力正常,其岳母为高度近视,试问他们的子女患高度近视的风险是

---

[171] 题型.单选题

某人的同父异母弟弟患先天性聋哑(AR),她与其姨表兄(弟)结婚,所生子女为先天性聋哑的风险是

---

[172] 题型.单选题

李某的弟弟患苯丙酮尿症,李某与其姨表妹结婚,所生子女为苯丙酮尿症的风险是

---

[173] 题型.单选题

半乳糖血症(AR)可导致白内障,该病的群体发病率为  $1/250000$ ,某人的哥哥患此病,他如随机结婚,其子女患该病的风险是

---

[174] 题型.单选题

遗传性小脑性运动失调症为一种延迟显性遗传病,某人的父亲患此病,试问此人的子女将来患该病的风险是

---

[175] 题型.单选题

如果 A、B、C 三个基因在群体中位于同源染色体的同一位点(座位)上,我们把这一组基因叫做

---

[176] 题型.单选题

一个女性的妹妹患先天性聋哑,弟弟患红绿色盲,她与一表型正常的男性结婚,生一患先天性聋哑和红绿色盲的孩子,如他们再生孩子患先天性聋哑的风险是

---

[177] 题型.单选题

X 连锁隐性遗传的特点,下述哪项正确

- 一定传给儿子
- 只能传给女儿
- 一定传给女儿
- 一定传给儿子
- 只能传给儿子

---

[178] 题型.单选题

X 连锁显性遗传病系谱的最显著特点为

---

[179] 题型.单选题

Leber 视神经萎缩和线粒体脑肌病的遗传方式为

---

[180] 题型.单选题

父为并指(AD)及先天性聋哑(AR)基因携带者,母手指正常但其父为先天性聋哑,他们生出正常子女的比例是

---

[181] 题型.单选题

XD 病区别于 AD 病,除了系谱中男女发病比例不同外,主要依据下列哪一项

---

[182] 题型.单选题

一个男子把其 X 染色体上的某一突变基因传给他的孙子的概率是



---

[183] 题型.单选题

白化病为一种 AR 病,当父母亲全为隐性遗传的白化病患者时,其子女并不患白化病,其原因可能是

---

[184] 题型.单选题

复等位基因是指

个以上的成员

个以上的成员

是

---

[185] 题型.单选题

一定基因型所形成表型缺陷的严重程度称为

具体解析

遗传异质性

完全显性遗传

表现度

基因的多效性

---

[186] 题型.单选题

表型正常,但带有致病基因的个体称为

---

[187] 题型.单选题

一个女性的两个姨表兄弟患假肥大型肌营养不良(XR),她的父母都无此病,试问她婚后所生儿子患此病的风险是

1/8

1/2

1/4

2/3

1/16

---

[188] 题型.单选题

秃顶是显性基因 B 决定的一种限性遗传性状,男性基因型为 BB、Bb 的个体表现为秃顶,而女性只有在纯合显性(BB)时才表现为秃顶。一秃顶的女性个体与某正常男子婚配,他们后代子女的情况是

---

[189] 题型.单选题

在遗传咨询中,如父母表型正常,但均是某 AR 遗传病基因的携带者,则他们的子女中发生该遗传病的概率是

---

[190] 题型.单选题

父为红绿色盲患者,母正常,但她的父亲是色盲,其后代

---

[191] 题型.单选题

一个男性患血友病 A,他亲属中不可能患血友病的是

---

[192] 题型.单选题

具有同一致病基因的个体,由于基因环境的差异,此致病基因的效应不同,这种现象称为

---

[193] 题型.单选题

遗传背景是指

---

[194] 题型.单选题

下列哪一种遗传病属于 X-连锁隐性遗传病

---

[195] 题型.单选题



下列哪一种遗传病属于常染色体隐性遗传病

---

[196] 题型.单选题

患者同胞中发病患者约占 1/2,男女发病机会均等,这是

---

[197] 题型.单选题

近婚时,子女中发病率比非近婚者高,这是

---

[198] 题型.单选题

一个男性血型为 B 型(他父亲的血型为 A 型),他与一个血型为 B 型(她母亲的血型为 A 型)的女性结婚,他们子女的血型为

---

[199] 题型.单选题

某男性表型正常,其舅父患某种常染色体隐性遗传病,如果他与其患病舅父的表型正常的女儿结婚,后代中患该种遗传病的风险是

---

[200] 题型.单选题

XR 遗传病的传递特点是

来一定传给儿子和女儿

由儿子传给儿子

来一定将其传给女儿

来一定将其传给儿子

---

[201] 题型.单选题

父亲为红绿色盲患者,母亲正常,其后代

---

[202] 题型.单选题

下列那一项亲属不属于某人的二级亲属

---

[203] 题型.单选题

一种常染色体隐性遗传病的群体发病率为  $1/40\ 000$ ,由此可以估计携带者的频率为

---

[204] 题型.单选题

关于常染色体隐性遗传病系谱的特点,下列哪一项叙述不正确

表现出来

看不到连续传递现象

都是携带者

只有男性患者

---

[205] 题型.单选题

X-连锁显性遗传区别于常染色体显性遗传除了系谱中男女发病率不同外,还可根据

病

正常

---

[206] 题型.单选题

关于 X-连锁隐性遗传病系谱,下列哪一种说法是错误的

记,后代子女发病率升高

携带者

---

[207] 题型.单选题

已知群体血友病 A 的男性发病率是 0.09%,则本病的致病基因频率为

---

[208] 题型.单选题

常染色体隐性遗传病系谱最主要的特点是

---

[209] 题型.单选题

一个外表正常的人其姨母患苯丙酮尿症,他如果与他的表型正常的舅表妹结婚,后代中患苯丙酮尿症的风险为



---

[210] 题型.单选题

高度近视是一种常染色体隐性遗传病,一个人视力正常,但他的父亲是高度近视,他的妻子也不近视,但她的祖母是高度近视,试问他们的孩子患高度近视的风险为

---

[211] 题型.填空题

单基因遗传病是某种疾病的发生主要受()控制,它们的传递方式遵循()遗传规律。

---

[212] 题型.填空题

所谓系谱(或系谱图)是从()入手,追溯调查其所有家族成员(直系亲属和旁系亲属)的数目、亲属关系及某种遗传病(或性状)的分布等资料,并按一定格式将这些资料绘制而成的图解。

具体解析

先证者

---

[213] 题型.填空题

在系谱中由医生最先确认为患者的个体,我们称之为

---

[214] 题型.填空题

男性的 X 连锁基因只能从母亲传来,将来只能传给女儿,此现象称为

---

[215] 题型.填空题

表型正常而带有致病基因的杂合子,称为

具体解析

携带者

---

[216] 题型.填空题

白化病、先天性聋哑、先天性肌弛缓等都属于()遗传方式

---

[217] 题型.填空题

常染色体隐性遗传病患者的表现型正常的同胞中杂合子占

---

[218] 题型.填空题

常染色体隐性遗传病杂合子与患者婚配( $Aa \times aa$ )可能发生于近亲婚配时,子代中将有()为患者,()为携带者

---

[219] 题型.填空题

常染色体()遗传系谱中患者的分布往往是(),通常看不到连续传递现象,有时在整个系谱中甚至只有()一个患者

---

[220] 题型.填空题

男性只有一条 X 染色体,其 X 染色体上的基因在 Y 染色体上缺少与之对应的(),因此男性只有成对基因中的一个成员,故称()

---

[221] 题型.填空题

()遗传病男性患者的()全部都为患者,母亲为纯合子时()全部正常

---

[222] 题型.填空题

人群中男性患者远较女性患者多,系谱中往往只有男性患者,是()的典型遗传方式的特点之一

---

[223] 题型.填空题

()与()是两个不同的概念,切不可混淆。其根本的区别在于前者阐明了基因表达与否,是个“质”的问题;而后者要说明的是在表达前提下的表现程度如何,是个量的问题。

---

[224] 题型.填空题

由于()的作用使个体的表型恰好与某一特定基因所产生的表型相同或相似,这种由()引起的表型称为()

---

[225] 题型.填空题

与()相反,()是一种性状可以由多个不同的基因控制

---

[226] 题型.填空题

限性遗传是()上的基因,由于基因表达的(),只在一种()表现,而在另一种()则完全不能表现。



---

[227] 题型.填空题

杂合子在生命的早期,因致病基因并不表达或虽表达但尚不足以引起明显的临床表现,只在达到一定的年龄后才表现出疾病,这一显性形式称为

---

[228] 题型.填空题

()显性遗传是()显性基因由于某种原因而不表现出相应的性状,因此<sub>在系谱中可以出现()</sub>的现象

---

[229] 题型.填空题

人类的 ABO 血型、MN 血型和组织相容性抗原等的遗传属于()遗传

---

[230] 题型.填空题

单基因遗传的主要遗传方式包括()、()、()、()、()

常染色体显性遗传; AD

常染色体隐性遗传; AR

X 连锁隐性遗传; XR

X 连锁显性遗传; XD

Y 连锁遗传

---

[231] 题型.填空题

一个白化病(AR)患者与一基因型正常的人婚配,后代是患者的概率是(),后代是携带者的概率

---

[232] 题型.填空题

在常染色体隐性遗传病中,近亲婚配后代发病率比非近亲婚配后代发病率

---

[233] 题型.填空题

短指症属常染色体完全显性遗传病,一个短指症患者(杂合型)与正常人婚配,这对夫妇的基因型是()。每生一个孩子是短指症患者的概率是()。每生一个孩子是正常人的概率是()

---

[234] 题型.填空题

丈夫 O 血型,妻子 AB 血型,后代可能出现() 血型或()血型,不可能出现() 血型或() 血型

---

[235] 题型.填空题

血友病 A 常表现为 X 连锁隐性遗传,致病基因用 h 表示,在女性中只有基因型() 是时才发病,而() 基因型的女子是携带者;在男性中,只要() 染色体上带有 h 基因,就表现为() 。这就是 X 连锁隐性遗传病() 患者多于()患者的原因。

---

[236] 题型.填空题

如果女性是红绿色盲(XR)患者,男性正常,婚后所生子女中,女性是携带者的可能性是(),男性是患者的可能性是

---

[237] 题型.填空题

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

---

[238] 题型.填空题

从性遗传和性连锁遗传的表现形式都与性别有密切的联系,但性连锁遗传的基因位于()染色体上,而从性遗传的基因位于在()染色体上,它们是截然不同的两种遗传现象

---

[239] 题型.填空题

镰刀型细胞贫血症是一种遗传病,男女患病的机会均等,据此可推断致病基因位于() 染色体上

常; 常染色体

---

[240] 题型.填空题

杂合体(Aa)的表现型介于纯合显性(AA)和纯合隐性(aa)之间,称为

不完全显性

---

[241] 题型.填空题

在 X 连锁隐性遗传病中,男性患者的()只能从()传来,将来只能传给他们的(),这称为()。

致病基因

母亲; 妈妈

女儿

交叉遗传

---

[242] 题型.填空题



单基因性状或疾病受()基因控制,根据致病基因的性质(显性或隐性)及其所在()或(),可分为()、()、()、()和()等不同的遗传方式。

---

[243] 题型.填空题

()是除()以外的其他座位上的基因,这类基因本身不产生()效应,但能()或()主基因的效应。

---

[244] 题型.填空题

马方(Marfan)综合征的遗传方式为(),白化病的遗传方式为(),遗传性肾炎的遗传方式为(),血友病的遗传方式为(),多指症的遗传方式为(),外耳道多毛症的遗传方式为()。

---

[245] 题型.简答题

苯丙酮尿症是一种 AR 病,在中国人群中的发病率约为 1/16 900,一个人的侄儿患此病,这个人如果和他的姑表妹结婚,所生子女中苯丙酮尿症的发病风险如何?他如果随机婚配,所生子女中苯丙酮尿症的发病风险又如何?

(1)绘出该家系的系谱图。

(2)由于这个人(II3)的侄儿患此种 AR 遗传病,

其哥(或弟)是该致病基因的肯定携带者,所以

这个人携带者的可能性为 1/2;

(3)由于II2 是肯定携带者,通过 I 1、 I 3 到II4,所

以II4 是携带者的可能性为  $1 \times 1/2 \times 1/2 \times 1/2 = 1/8$ ;

(4)这个人如与他的姑表妹结婚,所生 PKU 患儿的风险为: $1/2 \times 1/8 \times 1/4 = 1/16$ 称为

---

[246] 题型.简答题

在一个妇产院中,有夫妇 A、B 同时分娩,各生出一个女孩。出生  
后不久一次停电事故,以后,夫妇 A 认为夫妇 B 的女孩更象自己,因

而怀疑因停电事故而被医院弄错了,向医院提出交涉,医院否认这种错误。夫妇 A 上告法院,经法医鉴定,夫妇 A 分别有 AB 型和 O 型血型,孩子为 A 型;夫妇 B 分别为 B 型和 A 型,孩子为 O 型。试问这两对夫妇的孩子是否弄错了?

因为 AB 型与 O 型者结婚不可能生出 O 型血型的小孩,所以,O 型小孩应是夫妇 B 所生;A 型血型的孩子只能为 A 夫妇所生。所以医院未弄错。

---

[247] 题型.简答题

从遗传学的角度解释以下情况:①双亲全为白化病患者,但其后代正常;②双亲全为正常,其后代会出现白化病;③双亲全为白化病时,其后代全为白化病患者。

(1) 传异质性,如  $aaBB \times Aabb \rightarrow AaBb$ ,子代对每一致病基因都未到隐性纯合,所以不会发病。(2)双亲均为白化病基因携带者。  
(3)双亲全为同一座位的隐性纯合子患者。

---

[248] 题型.简答题

简述线粒体遗传的特点。

线粒体遗传的特点有:①mtDNA 的半自主性;②多质性,指线粒体在每个细胞内含有多个 mtDNA,并且每个线粒体内含有多个拷贝的线粒体基因组;③异质性,由于 mtDNA 发生突变,造成在同一细胞或同一组织中两种或两种以上 mtDNA 群体共存的现象;④阈值效应,突变 mtDNA 所致病理性状的表达不象表现为显性或隐性的核基因那样,而主要是由特定组织中野生型与突变型 mtDNA 的相对比例决定的。一般把能破坏能量代谢、引起特定组织或器官功能障碍的最少的突变分子称为阈值效应;⑤不均等的有丝分裂;⑥线粒体的遗传密码与核的遗传密码称为

---

[249] 题型.简答题

一对表型正常的夫妇生出了一个先天聋哑的女儿,此聋哑女儿长大后与先天聋哑男子结婚并生育了一个表型正常的儿子,试分析其原因

I型先天聋哑为常染色体隐性遗传病,其致病基因位于多个基因座位,任何一个基因座位的纯合子均可导致同一表型产生,因此,父母正常而女儿发病,说明这对夫妇均为同一基因座位的杂合子,而女儿为此基因座位的纯合子,同理,外孙正常说明其父母并不是同一基因座的纯合子

---

[250] 题型.简答题

一对表型正常的夫妇,婚后生出了一个患有白化病的女儿和一个红绿色盲的儿子,请分析其原因

白化病为 AR(Aa),红绿色盲为 XR(XBXb),该夫妇表型正常而女儿为白化病患者,说明他们均为白化病基因携带者,儿子是红绿色盲,则母亲一定是红绿色盲基因携带者,因此,该夫妇的基因型应该分别为 AaXBY 和 AaXbXB ,女儿的基因型为 aaXb XB 或 aaXBXB,儿子的基因型为 AAXbY 或 AaXbY。

---

[251] 题型.简答题

一家系,第 I 代男性为一 Huntington 舞蹈症患者,41 岁时发病,其与一正常女性结婚后生育一子三女,儿子和一女儿也是 Huntington 舞蹈症患者,儿子发病年龄为 35 岁,女儿 37 岁时发病。儿子婚后生育一子一女,儿子在 29 岁时发病,且病情较其父亲严重;女儿婚后所生儿子也是一 Huntington 舞蹈症患者,但发病年龄与母亲一样。请对此家系做一分析。

从此家系中可以看出:Huntington 舞蹈症为一常染色体显性遗传病,且发病年龄迟,具有延迟显性的特点;此病的传递具有遗传早现的现象,即一代比一代发病年龄提前,且病情加重;另外,此病由父亲

传递,子女发病年龄提前,病情比父亲严重,且男性早发者的后代仍为早发,而女性早发者的后代并无早发现象,这说明此病的遗传具有遗传印记。

---

[252] 题型.简答题

请问 X 连锁隐性遗传有哪些特点?

X 连锁隐性遗传的典型遗传方式的特点为:①人群中男性患者远较女性患者多,系谱中往往只有男性患者;②双亲无病时,儿子可能发病,女儿则不会发病;儿子如果发病,母亲肯定是一个携带者,女儿也有 1/2 的可能性为携带者;③男性患者的兄弟、外祖父、舅父、姨表兄弟、外甥、外孙等也有可能是患者;④如果女性是一患者,其父亲一定也是患者,母亲一定是携带者。

---

[253] 题型.简答题



多指(轴后 A 型)为一常染色体显性遗传病,外显率为 75%。①杂合体患者与正常个体婚配,其子女患病的可能比例是多少?②杂合体间婚配子女发病风险是多少?

(1)杂合体患者(Aa)与正常个体(aa)婚配:

根据遗传规律,后代有 1/2 可能为杂合体,由于此病的外显率为 75%,所以子女为多指(轴后 A 型)患者的概率为  $1/2 \times 75\% = 3/8$ 。

(2)杂合体(Aa)间婚配:

根据遗传规律,后代有 1/4 可能为纯合显性,1/2 为杂合体,因为外显率为 75%,所以子女患病的概率为  $1/4 + 1/2 \times 75\% = 5/8$ 。

一个有 O 型和 M 型血型的人与一个有 B 型和 MN 型血型的人婚后所生子女可能的血型有哪些?比例如何?

ABO 血型和 MN 血型的遗传方式均为共显性遗传,因此,具有 O 型血型和 M 型血型的个体的基因型为  $iiMM$ ,可能产生的配子为  $iM$ 。具有 B 型血型和 MN 型血型的个体的基因型可能为  $I^B iMN$  或  $I^B I^B MN$ ,可能产生的配子为  $I^B M$ 、 $I^B N$ 、 $iM$ 、 $iN$ ,或为  $I^B M$ 、 $I^B N$ 。子女可能的基因型为  $I^B iMM$ 、 $I^B iMN$ 、 $iiMM$ 、 $iiMN$  或为  $I^B iMM$ 、 $I^B iMN$ 。子女的血型可能为 B 型和 M 型、B 型和 MN 型、O 型和 M 型、O 型和 MN 型,各型比例均为  $1/4$ 。或为 B 型和 M 型、B 型和 MN 型,各型比例均为  $1/2$ 。

---

[255] 题型.简答题

下图为某遗传病的系谱,由此回答下列问题:

---

(1)判断此病的遗传方式,写出先证者的基因型。

(2)患者的正常同胞是携带者的概率是多少?

(3)如果人群中携带者的频率是 1/100,问Ⅲ3 随机婚配生下患者的概率是多少?

(1)遗传方式是常染色体隐性遗传,先证者基因型是 aa

(2)概率为 2/3

(3)概率是 1/600

---

[256] 题型.简答题

判断下列系谱的遗传方式,简述原因并写出患者及双亲的基因型。

—

—

(1)系谱 I :① 遗传方式:常染色体显性遗传

②理由:在家系中代代可见相传;无性别差异;双亲无病,子女一般不发病。

③基因型:患者:Aa

双亲: I 1:aa I 2:Aa I 3:Aa I 4:aa I 5:Aa I 6:aa

(2)系谱 II:

遗传方式:X 连锁显性遗传。理由:在家系中代代可称为

---

[257] 题型.简答题

幼儿黑蒙性白痴是一种严重的精神病,属常染色体隐性遗传病。

(1)如两个正常的双亲生了一个患病的女儿和一个正常的儿子,那这个儿子携带此隐性基因的概率是多少?

(2)这个儿子与一个正常的女人结婚,他们生的第一个孩子患此病,那么第二个孩子患此病的几率是多少?

2/3; 1/4

---

[258] 题型.简答题

分析系谱

---

问:(1)此系谱符合哪种遗传方式?

(2)判断的根据是什么? (3)写出病人及父母的基因型。

(1)此系谱属于常染色体显性遗传。

(2)男女发病机会均等,患者的双亲往往有一人是患者,系谱呈连续传递。

(3) I 1:aa, I 2:Aa, II 3:Aa, II 6:Aa, II 7:aa, II 8:Aa, III 7:Aa

---

[259] 题型.简答题

丈夫的血型为 B 型,他的父亲是 O 型,妻子的血型为 AB 型,试分析后代可能出现的血型,不可能出现的血型类型。

后代可能出现的血型类型是 AB 型、A 型、B 型,不可能出现的血型是 O 型。

---

[260] 题型.简答题

判断下面系谱的遗传方式,说明判断根据,写出 II 1、II 3、III 1、III 3、IV 2、IV 5 个体可能具有的基因型。(以 B 代表显性基因,b 代表隐性基因)

---

此系谱的遗传方式为常染色体隐性遗传

II 1:Bb, II 3:Bb 或 BB, III 1:BB 或 Bb, III 2:Bb, III 3:Bb, IV 2:bb, IV 5:bb

-

---

[261] 题型.简答题

判断下面系谱的遗传方式,说明判断的根据,写出 I 1、 I 2、 II 1、 II 2、 II 3、 III 2、 III 3、 III 8、 IV 2、 IV 5、 IV 6 个体可能具有的基因型。(以 D 代表显性基因,d 代表隐性基因)

—

此系谱的遗传方式为 X 连锁隐性遗传

I 1:XDY, I 2:XDXd, II 1:XDY, II 2:XdY, II 3:XDXd, III 2:XDxD, III 7:XDXd, III 8:XdY, IV 2:XDxD, IV 5:XdY, IV 6:XDxD 或 XDXd



---

[262] 题型.简答题

判断下面系谱的遗传方式,说明判断的根据,写出 I 1、 I 2、 II 1、 II 2、 II 5、 III 1、 III 3、 III 6 个体可能具有的基因型。(以 A 代表显性基因,a 代表隐性基因)

此系谱的遗传方式为 X 连锁显性遗传

I 1:XAY, I 2:XaXa, II 1:XaY, II 2:XAYa, II 5:XaX, III 1:XaXa, III 3:XaY, III 6:XaYa

---

[263] 题型.简答题

人类眼睛颜色是遗传的,即褐色由显性基因控制,蓝色由其相对的隐性基因控制。假定,一个蓝眼睛的男人和一个褐色眼睛的女人

结婚,而该女人的母亲为蓝眼睛。试分析他们生有蓝眼色孩子的预期比率如何?

蓝眼睛男人基因型为 bb,褐色眼女人的基因型为 Bb,他们生育蓝眼孩子的预期比率是 1/2。

---

[264] 题型.简答题

一个其父为色盲的正常女人与一个正常男人结婚,预期其子女的类型及比率如何?

他们所生的子女中,男孩的 50%为患者,50%为正常;女孩全部表型正常,但 50%为携带者

---

[265] 题型.简答题

大约在 70 个表型正常的人中有一个白化基因杂合子。一个表型正常其双亲也正常但有一个白化病弟弟的女人,与一个无亲缘关系的正常男人结婚,问他们如果生育,生出白化儿的概率是多少?如果这个女人与其表型正常的表兄结婚,其子女患白化症的概率是多少?

(1)从题意可知群体杂合子概率为  $1/70$  ,该女人为杂合子概率为  $2/3$ 。随机婚配生白化病患者的概率为  $1/420$  (2)与其表型正常的表兄结婚生白化病患者的概率为  $1/24$

---

[266] 题型.简答题

人类的并指受显性基因 A 控制,先天性近视受隐性基因 d 控制。这些基因位于常染色体上,是自由组合的。有一对夫妇,男方是并指但视觉正常,女方的手指与视觉均正常,他们的第一个孩子手指正常但近视。

试问(1)这一家三口人的基因型

(2)这对夫妇以后所生子女中,还可能出现何种表现型。

(1)男方的基因型为 AaDd,女方的基因型为 aaDd,第一个孩子的基因型为 aadd。

(2)以后所生的孩子可能出现的表现型为并指,正常,并指且先天近视,先天近视。

---

[267] 题型.简答题

下图是一位血友病患者的家系谱,血友病是隐性的致病基因(h)控制,位于 X 染色体上。

---

(1)请写出 I 1、 I 2、 II 3、 IV 2 和 IV 3 的基因型。

(2)为什么正常男性 I 2 的后代中,会出现男性患者?

(3)为什么患者 II 3 的女儿正常,却生下血友病的外孙?

(1) I 1: XHX, I 2: XHYh, II 3: XhY, IV 2: XhY, IV 3: XHY

(2)男性患者的致病基因是由其携带者的母亲传递而来,由于此病为 X 连锁隐性遗传,男性只有一条 X 染色体,只要有一个致病基因就表现为患者。

(3)由于 II 4 个体正常,且与 II 3 无亲缘关系,所以基因型可判断为 XHXH,即使 II 3 传给其女儿一个致病基因,其女儿仅为携带者,但她可把携带的致病基因传给自己的儿子。

一对表型正常的夫妇生育了一个 45,X 的女孩且患红绿色盲,这是由于

---

[269] 题型.单选题

一对表型正常的夫妇生了一个核型为 47,XXY 的男孩同时患红绿色盲,这是由于

---

[270] 题型.单选题

某人的口腔上皮细胞中可观察到两个 X 染色质且 Y 染色质阳性, 其性染色体组成是

---

[271] 题型.单选题

染色体的结构畸变类型不包括

具体解析

易位

转位

倒位

缺失

倒位重复

---

[272] 题型.单选题

先天愚型患者的体征,下列哪项是不正确的



---

[273] 题型.单选题

下列哪个核型不是先天愚型患者的核型

---

[274] 题型.单选题

下列哪个核型不是 Turner 综合征的核型

---

[275] 题型.单选题

一个常染色体平衡易位携带者的最常见的临床表现是

---

[276] 题型.单选题

受精卵第二次分裂时,如果发生体细胞染色体不分离。可以导致

---

[277] 题型.单选题

常染色体病在临床上最常见的表现是

---

[278] 题型.单选题

在非显带染色体标本上,通过光学显微镜不能观察到的是

---

[279] 题型.单选题

21 三体(Down 综合征)的最常见的病因是

母龄高、卵子发生时染色体发生了不分离

受精卵分裂时染色体发生了不分离

母亲妊娠期有病毒感染

母亲年轻

父亲年轻

---

[280] 题型.单选题

易位型先天愚型的患儿多发生于

---

[281] 题型.单选题

下列除哪种外均为 Turner 综合征的体征

身材矮小

蹼颈

原发闭经

能正常生育后代

后发际低

---

[282] 题型.单选题

关于 Klinefelter 综合征患者（先天睾丸发育不全综合征），下列哪项是错误的

其核型是 47, XXX

男性乳房女性化

身材高大

小睾丸

无精子

---

[283] 题型.单选题

G 显带与 Q 显带所得到的带型

---

[284] 题型.单选题



人类的二倍体细胞中,染色体的数目是

---

[285] 题型.单选题

如果一正常染色体上的基因(或带纹)的序列以字母顺序代表,现有染色体结构为:ABCDEFFEDGHI,此种结构改变属于

---

[286] 题型.单选题

形成 45,X/46,XX 的可能机制是

---

[287] 题型.单选题

目前,我国开展最普遍的染色体显带技术是

---

[288] 题型.单选题

关于染色体异常的一般特征,下列哪个是错误的

---

[289] 题型.单选题

有关性染色体异常的一般特征,下列哪个说法是错误的

---

[290] 题型.单选题

14/21 易位携带者的核型是

---

[291] 题型.单选题

47,XX(XY),+21 型先天愚型产生的主要原因有

---

[292] 题型.单选题

下列哪个是染色体易位的缩写符号

---

[293] 题型.单选题

下列哪一核型是猫叫综合征的核型

---

[294] 题型.单选题

具有随体的染色体在核型的分析中应归于下列哪一组

A组

B组

C组

F组

以上都不是

---

[295] 题型.单选题

X 染色体在形态大小上与下列哪一组染色体相似

---

[296] 题型.单选题

当在间期细胞核中见到一个 X 染色质时,说明这个细胞中含有的 X 染色体数目与异固缩的 X 染色体数目的关系是

---

[297] 题型.单选题

嵌合体可以用下列哪一种异常来解释

---

[298] 题型.单选题



核型为 48,XXX 的先天性睾丸发育不全的患者,其 X 染色质与 Y 染色质检查结果是下列哪一种情况

---

[299] 题型.单选题

典型 Turner 综合征患者的性染色质检查结果为

---

[300] 题型.单选题

染色体 21,14 易位携带者[45,-14,-21,+t(14q,21q)]与一正常人结婚,他们出生易位型先天愚型患者的风险为

---

[301] 题型.单选题

具有 45,-14,-21,+t(14q,21q)核型的个体表型正常,其染色体的畸变属于下列哪一种类型

---

[302] 题型.单选题

具有 46,XX,5p-核型的个体,其发病机制属于下列哪一种类型

---

[303] 题型.单选题

具有 46,XX/45,X 核型的患者属于下列哪一种异常

常染色体数目异常的嵌合体

性染色体数目异常的嵌合体

常染色体结构异常的嵌合体

性染色体结构异常的嵌合体

以上都不是

---

[304] 题型.单选题

习惯性流产的患者,产前诊断可采用

---

[305] 题型.填空题

每一中期染色体均含有两条(),互称为()。

---

[306] 题型.填空题

染色体两臂的末端各有一特化部分称为(),它的存在是染色体稳定的必要条件。

---

[307] 题型.填空题

根据着丝粒在染色体上的位置不同可将人类染色体分为( )。

---

[308] 题型.填空题

界标包括染色体两臂的( )和某些明显的 ( )。

---

[309] 题型.填空题

在标定染色体的一个特定带的名称时,需要包括()、()、()和()等 4 项内容。

---

[310] 题型.填空题

()的不同核型的细胞系来源于两个以上的()。

---

[311] 题型.填空题

多倍体发生的主要原因有()、()和()等三种。

双雄受精

双雌受精

核内复制

---

[312] 题型.填空题

用简式表示一个染色体结构畸变的核型,需要描述的内容应包括  
()、()、()、()和()等。



---

[313] 题型.填空题

染色体结构畸变主要有()、()、()、()、()、()插入、双着丝粒染色体和末端重排等。

---

[314] 题型.填空题

()是指由两条或两条以上染色体重排所形成的结构畸变染色体。

---

[315] 题型.填空题

先天性性腺发育不全(Turner 综合征)的核型主要有()、()、()、  
()、()、()。

45,X

45,X/46,XX

46,X,Xp<sup>-</sup>

46,X,Xq<sup>-</sup>

46,X,i(Xq)

---

[316] 题型.填空题

先天愚型的核型主要分为()、()和()等 3 种类型。

---

[317] 题型.填空题

具有染色体平衡易位的个体被称为(),发生在人类近端着丝粒染色体之间(即 D 组与 G 组间)的易位称为()(着丝粒融合)。

---

[318] 题型.填空题

卵裂过程中发生染色体丢失可形成()和()的嵌合体。

---

[319] 题型.简答题

引起染色体数目异常的原因主要有哪些?

引起染色体数目异常的主要原因有:①引起整倍体改变的主要原因有:双雄受精、双雌受精和核内复制;②引起非整倍体改变的主要原因有:染色体不分离(生殖细胞形成时染色体不分离可导致单体型和三体型及多体型,受精卵分裂时发生不分离可形成嵌合体)和染色体丢失(可导致嵌合体的形成)。

---

[320] 题型.简答题

染色体结构畸变的基础是什么?常见的人类染色体结构畸变可分为几大类?

染色体结构畸变的基础是细胞中的染色体在一些内外因素的作用下,可在其长轴的某一点断裂(断开),产生两个或多个节段,断片丢失或出现“重接”错误,就会形成多种不同的结构畸变染色体。由于染色体或染色单体发生断裂的部位、次数和重接方式的不同,可形成的结构畸变染色体主要有:缺失、重复、倒位、易位、插入、环状染色体、双着丝粒染色体、等臂染色体和末端重排等。

---

[321] 题型.简答题

在人类中只有 45,X 核型的人出生,而没有 45,Y 核型的人出生,这是为什么?

这是因为 45,X 核型的人虽然少一条性染色体,但由于正常女性的两条 X 染色体中有一条失活,所以就有活性的 X 染色体上的基因数目来说,45,X 核型的人并不比 46,XX 核型的人的 X 染色体上的基因数目少。故 45,X 核型的人虽然不能生育但可以存活。至于为什么没有 45,Y 核型的人出生,这是因为该核型中没有 X 染色体,X 染色体的大小介于 6 号和 7 号染色体之间,其上有数以千计的基因,缺失 X 染色体导致大量的基因缺失,遗传平衡极度破坏,胚胎不易成活,故无 45,Y 核型的人出生。

---

[322] 题型.简答题

一个先天性性腺发育不全(Turner 综合征)的女性患血友病,她的双亲都没有此病,该如何解释?

已知血友病的遗传方式为 XR,Turner 综合征最常见的核型为 45,X;因其双亲正常,故其母为血友病基因的携带者,基因型为 XHXh,可形成两种卵子 XH 和 Xh,患儿的基因型为 XhO,这是由于父亲精子形成过程中性染色体发生了不分离或 Y 染色体遗失,

形成不具有 Y(也没有 X 染色体)染色体的“O”型精子,Xh 卵被“O”型精子受精后,形成具有 45,Xh 核型的个体,故表现为患血友病的 Turner 综合征。

---

[323] 题型.简答题

一对表型正常的夫妇生了一个红绿色盲的先天性睾丸发育不全的患儿,试予解释。

依题意,患儿的核型应为  $47,XbXbY$ ,由于双亲正常,所以患者的母亲为色盲基因的肯定携带者,基因型为  $XBXb$ 。红绿色盲的先天性睾丸发育不全的患儿的产生,是由于卵子形成时,在减数第二次分裂时发生了 X 染色体的不分离,形成了  $XbXb$  型的卵子, $XbXb$  型的卵子与 Y 型精子受精后,产生  $47,XbXbY$  的后代,故表型为男性红绿色盲的先天性睾丸发育不全。

---

[324] 题型.简答题

说明下列核型所表示的意义、病名、主要临床症状和它们最可能是怎样产生的。

(1)47,XX,+21 (2)46,XX,del(5)(p15)

(3)46,XY,-14,+t(14;21)(p11;q11)

(4)45,X

(5)47,XXY (6)45,X/46,XX/47,XXX

(1)47,XX,+21:三体型女性先天愚型的核型,46 条染色体,性染色体为 XX,多了一条 21 号染色体;21 三体型先天愚型大多数是由于母亲在形成卵子的过程中,21 号染色体不分离造成的。

(2)46,XX,del(5)(p15):女性猫叫综合征核型,46 条染色体,性染色体组成为 XX,5 号染色体短臂 1 区 5 带以远缺失。本病大部分病例来自新发生的突变,约有 10%~15%源自平衡易位的父或母。



(3)46,XY,-14,+t(14;21)(p11;q11):男性易位型先天愚型患者的  
尘称为

---

[325] 题型.简答题

一对夫妻表型正常,他们有一个 Down 综合征的儿子,经检查这个  
患儿有 46 条染色体,患儿的母亲有 45 条染色体,你能对此做出解  
释吗?这对夫妇如果再生孩子的话,情况又如何?

依题意,患儿的母亲为具有 45 条染色体的罗伯逊易位携带者,所  
以表型正常,可生出染色体数目为 46 条的易位型先天愚型。这对  
夫妇如再生孩子,理论上可形成 6 种类型的配子,受精后除不能发  
育的占 3/6 外,可产生正常、易位型先天愚型(如此男孩)和表型正  
常的平衡易位携带者三种类型的后代,各占 1/3。

---

[326] 题型.简答题

简述需要做染色体检查的主要指征。

需要作染色体检查的指征包括:①面部(形态)异常特征提示为一种染色体病的;②原因不明的智力低下;③家庭中有染色体结构异常者;④多发性先天畸形;⑤原因不明的死产;⑥具有不明原因的身材矮小的女性;⑦多发性自然流产;⑧原发性不育;⑨性发育畸形;⑩一定类型的肿瘤等。

---

[327] 题型.简答题

一对夫妇外表正常,但怀孕 5 胎中有 2 次流产,存活的三个子女中,长女外表正常但染色体数为 45 条,两个男孩的染色体数目是 46 条,但其中一个为先天愚型。试问这对夫妇及各胎子女的可能核型,这对夫妇如果再生孩子的话,情况又如何?

这对夫妇之一的核型可能为  $45,XX(XY),-14,-21,+t(14q21q)$ ;所以他(她)们将有 4 种生殖细胞: $14,21;14;t(14q21q);t(14q21q),21$ ,受精后将形成 4 种受精卵:  
① $46,XX(XY)$ ,正常子代;② $45,XX(XY),-21$ ,死胎;③ $46,XX(XY),-14,+t(14q21q)$ ,先天愚型;④ $45,XX(XY),-14,-21,+t(14q21q)$ ,平衡易位携带者。所以,这对夫妇尚能生出真正健康的孩子,占其所生子女的  $1/3$ 。

---

[328] 题型.简答题

简述由外周血制备人类染色体 G 显带标本的主要步骤。

常规外周血制备出染色体标本后,老化两天( $37^{\circ}\text{C}$ ),胰酶处理合适的时间,自来水冲洗,Giemsa 染色。关键是片龄。胰酶浓度和酶作用时间(G 显带是指通过不同的方法处理标本,经 Giemsa 染色显示带纹的方法,在实验室中常采用的是胰蛋白酶消化法)。

[329] 题型.单选题

唇裂在我国人群中的发病率为 0.16%,其遗传率为 76%,一个男患者与一个正常女性婚后子女的发病风险是

---

[330] 题型.单选题

哮喘的群体发病率为 4%,遗传率为 80%,估计其一级亲属的发病率为

---

[331] 题型.单选题

在多基因病中,遗传基础和环境因素的共同作用决定了一个个体是否患某种疾病,称为

易感性

阈值

易患性

表现度

遗传率

---

[332] 题型.单选题

多基因遗传病发病风险与以下哪个因素相关

家庭中患者的多少,致病基因是显性还是隐性

遗传与环境因素,性连锁与否

亲属级别、家庭中患者多少、严重程度、遗传度

遗传度、基因性质、亲属级别

性别、环境因素、致病基因性质

---

[333] 题型.单选题

在多基因遗传病中,遗传率是指

遗传性状的表现程度

遗传性状的变化范围

致病基因的有害程度

遗传因素对性状的影响程度

环境因素对性状的影响程度

---

[334] 题型.单选题

影响多基因病的发病风险估计的因素不包括

---

[335] 题型.单选题



质量性状的变异的特点为

---

[336] 题型.单选题

下列疾病中,不属于多基因遗传病的是

冠心病

唇裂

先天性心脏病

并指症

糖尿病

---

[337] 题型.单选题

多基因病的遗传学病因是

---

[338] 题型.单选题

在多基因遗传中起作用的基因是

---

[339] 题型.单选题

累加效应是由多个什么基因的作用而形成

---

[340] 题型.单选题

多基因遗传与单基因遗传的共同特征是

---

[341] 题型.单选题

有两个唇腭裂患者家系,其中 A 家系有三个患者,B 家系有两个患者,这两个家系的再发风险是

---

[342] 题型.单选题

唇裂属于

---

[343] 题型.单选题

多基因遗传病的遗传率越高,则表示该种多基因病

是遗传因素的作用

主要是遗传因素的作用,环境因素作用较小

是环境因素的作用

主要是环境因素的作用,遗传因素作用较小

遗传因素和环境因素的作用各一半

---

[344] 题型.单选题

遗传因素在多基因遗传病发生中的作用大小可用什么来衡量。

---

[345] 题型.单选题

一种遗传病的遗传度为 30%~40%,表明

因素的作用是次要的

因素的作用是次要的

---

[346] 题型.单选题

下列关于多基因病的特点叙述正确的是

本隐性遗传显著

增高

---

[347] 题型.单选题

多基因遗传病患者的下列亲属中,发病率最低的是

---



[348] 题型.单选题

下列疾病中不属于多基因遗传病的是

---

[349] 题型.单选题

下列哪种患者的后代发病风险最高

单侧唇裂

腭裂

双侧唇裂

双侧唇裂+腭裂

轻度腭裂

---

[350] 题型.单选题

精神分裂症的复发风险与以下哪些因素无关

---

[351] 题型.填空题

多基因病的再发风险与疾病的()大小、()级别、()程度和家系中的()密切相关。

具体解析

群体发病率和遗传率

亲属关系

患者病情

患者的数量

---

[352] 题型.填空题

多基因病受多对( )控制或受一些微效基因和( )控制,症状表现程度的大小与所含基因的量成( )。

---

[353] 题型.填空题

多基因遗传的性状的差异在群体中是( ),不同个体间只有量的差异称为( )性状。

---

[354] 题型.填空题

具体解析

身高

智力

肤色

---

[355] 题型.填空题

单基因遗传性状由( )基因所控制,相对性状之间的差异明显,即变异是( ),称为( )。多基因遗传基础是多对基因且其变异在一个群体是( ),称为( )。

---

[356] 题型.填空题

数量性状的变异呈( )分布,即一个群体中的大部分个体的表现型都接近于( ),极端变异的个体很少。

---

[357] 题型.填空题

多基因性状是多对( )基因累加起来形成的( )效应。

---

[358] 题型.填空题

一种遗传病如果完全由遗传基础决定,遗传率就是( ),这种情况在多基因病中( )见到。

---

[359] 题型.填空题

多基因遗传病群体发病率大多超过( ),被认为是( )病,常表现出( )倾向,但系谱分析( )孟德尔遗传方式。

---

[360] 题型.简答题

在多基因病的复发风险估计中,应考虑的主要因素有哪些?

应考虑的因素有:①群体发病率和遗传度(率);②一个家庭中已有的患者人数;③患者病情的程度;④发病率有无性别的差异。

---

[361] 题型.简答题

简述多基因遗传假说的论点。



(1)数量性状的遗传基础也是基因,但是两对以上的等位基因;

(2)不同对基因之间没有显性隐性之分,都是共显性;

(3)每对基因对性状所起的作用都是微小的,但具有累加效应;

(4)数量性状的遗传受遗传和环境双重因素的作用。

---

[362] 题型.简答题

简述多基因遗传特点。

(1)两个个极端变异的个体杂交后,子 1 代都是中间类型,也有一定的变异范围;(2)两个子 1 代个体杂交后,子 2 代大部分也是中间类

型,子 2 代将形成更广范围的变异;(3)在随机杂交的群体中,变异范围广泛,大多数个体接近于中间类型,极端变异的个体很少。

---

[363] 题型.简答题

与单基因病相比,多基因病有哪些不同的特点?

(1)受群体患病率影响,表现为常见病其亲属患病率较高,少见病其亲属患病率较低,但两者间的关系不完全成正比。(2)发病有家族聚集倾向,患者亲属的发病率高于群体发病率,但绘制成系谱后,不符合任何一种单基因遗传方式,同胞中的发病率远低于  $1/2$  或  $1/4$ ;(3)受亲属等级影响,亲属关系愈密切,患病率愈高。随着亲属级别的降低,患者亲属的发病风险迅速降低,群体发病率越低的病种,这种特征越明显;(4)近亲婚配时,子女发病风险也增高,但不如常染色体隐性遗传病那样显著;(5)发病率存在着种族差异。

---

[364] 题型.简答题

为什么多基因遗传病发病风险随患者亲属级别降低而迅速降低?

多基因遗传病随着患者亲属级别降低而发病风险迅速降低的特点与易患性的正态分布有关。假设某种多基因遗传病的遗传率为100%,即此病易患性的变异完全取决于遗传因素。由于患者一级亲属的基因有1/2与患者相同,所以其易患性平均值位于一般群体易患性平均值与患者易患性平均值之间的1/2处;同理,患者二级亲属易患性平均值位于一级亲属与一般群体易患性平均值之间的1/2处;患者三级亲属易患性平均值位于二级亲属与一般群体易患性平均值之间1/2处。因此,从几何图形来看,与一级亲属发病率相比较,二级、三级亲属的发病率迅速降低称为

---

[365] 题型.单选题

表兄妹间的亲缘系数为

---

[366] 题型.单选题

基因库是指

---

[367] 题型.单选题

遗传负荷是指

数  
基因的平均数  
差

---

[368] 题型.单选题

下列哪一项不属于 Hardy-Weinberg 定律的条件

---

[369] 题型.单选题

群体中某一等位基因的数量称为

---

[370] 题型.单选题

群体中某一基因型的数量称为

---

[371] 题型.单选题

在对一个 50700 人的社区进行遗传病普查时,发现了三个苯丙酮尿症患儿,由此可知这个群体中苯丙酮尿症的致病基因频率为

---

[372] 题型.单选题

在对一个 20000 人的社区进行遗传病普查时,发现了 2 个白化病患儿,由此可知这个群体中白化病基因携带者频率为

---

[373] 题型.单选题

一种 X 连锁隐性遗传病的男性发病率为 1/100,可估计女性携带者的频率为

1/50

1/100

1/500

1/1000



1/10000

---

[374] 题型.单选题

人类短指显性遗传病的发病率为 1/2000,可估计人类短指基因的频率为

---

[375] 题型.单选题

孟德尔群体是指

个体

生物个体

区

---

[376] 题型.单选题

一个遗传不平衡的群体,随即交配多少代后可达到遗传平衡

---

[377] 题型.单选题

在一个 100 人的群体中,AA 为 60%,Aa 为 20%,aa 为 20%,那么该群体中

变化

---

[378] 题型.单选题

以 AR 为例,亲属之间的亲缘系数不对的是

---

[379] 题型.单选题

遗传平衡定律,即在一定条件下,在一代代大的繁殖传代中,一群体中什么保持不变。

---

[380] 题型.单选题

罕见的常染色体隐性遗传病中

---

[381] 题型.单选题

叔-侄之间属于

---

[382] 题型.单选题

在一个遗传平衡的群体中,如果某一性状的隐性表型的频率是  
0.09,杂合子的频率是

具体解析

0.3

0.6

0.21

0.42

0.84

---

[383] 题型.填空题

影响遗传平衡的因素主要包括()、()、()和()等。

---

[384] 题型.填空题

突变型既无害处也无益处的突变称为( )。

---

[385] 题型.填空题

同胞兄妹间的近婚系数为( ),表兄妹间的近婚系数为( ),二级表(从表)兄妹间的近婚系数为( )。

---

[386] 题型.填空题

Hardy-Weinberg 定律是指在一个()的群体中,个体间()婚配,在无()、无()或基因突变达到动态平衡、无()、无()等条件下,某一对基因达到平衡,并且一尘称为

[386] 答案解析.具体解析

[386] 难易度.难

[386] 选项数.6

[386] A.无限大

[386] B.随机

[386] C.自然选择

[386] D.基因突变

[386] E.群体迁移

---

[387] 题型.填空题

有血缘关系的人彼此结婚称为()。所谓血缘关系是指群体中的两个人有一个或几个(),一般追溯到()代。



---

[388] 题型.填空题

Hardy-Weinberg 定律是指在一个无限大的群体中,个体间随机婚配,在无基因突变、无自然选择等条件下,群体中( )频率和( )频率在一代一代的传递中保持不变。

---

[389] 题型.填空题

近亲婚配可以使隐性遗传病发病率( )。

---

[390] 题型.填空题

红绿色盲(XR)的男性发病率为 0.05,那么女性发病率为(),致病基因频率为(),XAXa 基因型的频率为()。

---

[391] 题型.填空题

假定糖原累积症 I 型(AR)的群体发病率是 1/10000,则致病基因的频率为(),表兄妹婚配后代发病率为()。

---

[392] 题型.填空题

X 连锁基因频率估计不同于常染色体基因,因为男性为半合子,男性发病率等于()。对于 X 连锁显性遗传病,男性患者是女性患者的()。

---

[393] 题型.简答题

何为遗传平衡率,哪些因素可破坏遗传平衡而引起群体遗传结构的改变?

在一个无限大的随机婚配的群体中,在没有选择,没有突变和没有大规模迁移的条件下,群体中基因频率和基因型频率在代代相传中保持不变,这就是遗传平衡定律。影响遗传平衡的主要因素有:群体大小,是否随机婚配,选择,突变和大规模的迁移等。

---

[394] 题型.简答题

我国新婚姻法规定：“禁止三代以内旁系血亲之间通婚”。如果人群中的遗传负荷水平以每个人平均携带 5 个有害基因来计算，说明上述规定是否符合科学道理？

由于三代以内近婚者之间最少有 1/8 的基因相同，如以表兄妹结婚为例，婚配一方有 5 个有害基因(平均遗传负荷)，则表兄妹结婚后导致这 5 个有害基因纯合的总概率为  $5 \times 1/8 \times 1/4 = 5/32 = 15.7\%$ 。即将有约 1/6 的后代可能是死胎、流产和常染色体隐性遗传病患者及智力低下或体弱者。所以此条规定是符合科学原理的。

---

[395] 题型.简答题

今有一男子，外祖母是一白化病患者，他和姨表妹婚后试计算生出白化患儿的风险有多大？

因为该男子外祖母是一白化病患者,其母亲一定为携带者,所以该男子为白化病携带者的频率是  $1/2$ ;同理:他姨表妹为携带者的概率也是  $1/2$ ;

那么:他们婚后生出白化病患儿的风险为: $1/4 \times 1/2 \times 1/2 = 1/16$ 。

---

[396] 题型.单选题

一些先天性代谢病的患儿周身或汗尿中会散发出特殊的异味,周身散发出鼠臭(腐臭味)的患者可能是

---

[397] 题型.单选题

人类珠蛋白基因包括

α<sub>2</sub>基因

γ、ε和ζ等基因

---

[398] 题型.单选题

镰状细胞贫血是由于血红蛋白β链上的第 6 位氨基酸被下列哪种氨基酸替代

---

[399] 题型.单选题

由于代谢中间产物堆积而引起的代谢缺陷是

半乳糖血症

白化病

糖原累积病

苯丙酮尿症

家族性高胆固醇血症

---

[400] 题型.单选题

粘多糖累积病的发生与下列何种细胞器的结构或功能异常有关

---

[401] 题型.单选题

家族性高胆固醇血症的发生与下列何种细胞器的结构或功能异常有关



---

[402] 题型.单选题

服用磺胺类药物或水杨酸类的解热镇痛药可使有些人出现溶血性黄疸症状,这些人可能是由于

---

[403] 题型.单选题

G6PD 缺陷的病人,使用下列哪一种药物不会引起溶血性贫血的危险

---

[404] 题型.单选题

血友病是一组遗传性凝血障碍的出血性疾病,下列哪组最多见

---

[405] 题型.单选题

缺乏 4 个 $\alpha$ 基因引起

静止型 $\alpha$ 地中海贫血

轻性 $\alpha$ 地中海贫血

HbH 病

HbBart' s 胎儿水肿综合征

$\delta\beta$ 地中海贫血

---

[406] 题型.单选题

关于肌营养不良的遗传方式,下列哪项说法是错误的

---

[407] 题型.单选题

典型苯丙酮尿症的发生是由于患者肝内缺乏

---

[408] 题型.单选题

苯丙酮尿症临床表现最突出的特点是

---

[409] 题型.单选题

白化病是由于细胞中缺乏下列哪一种酶

---

[410] 题型.单选题

G-6-PD 缺乏症是由于

---

[411] 题型.填空题

根据各种蛋白质的功能可将分子病分为( )、( )、( )、( )和( )和( )两大类。

## 异常血红蛋白病

### 地中海贫血

---

[413] 题型.填空题

$\alpha$ -地中海贫血依受累的 $\alpha$ 基因数目不同,可分为()、()、()和()4种类型,分别缺失(尘称为

[413] 答案解析.具体解析

[413] 难易度.难

[413] 选项数.8

[413] A.

Hb Bart 胎儿水肿综合征; Hb Barts 胎儿水肿综合征; Hb Bart' s 胎儿水肿综合征; Bart 胎儿水肿综合征

Hb H 病; HbH 病; 血红蛋白 H 病

轻型 $\alpha$ 地中海贫血；标准型 $\alpha$ 地中海贫血；轻型；标准型；轻型  
(标准型)  $\alpha$ 地中海贫血

静止型 $\alpha$ 地中海贫血；静止型

4

2

1

---

[414] 题型.填空题

$\beta$ -地中海贫血依临床上大致可分为()、()、()和()4种类型。



重型；重型β-地中海贫血

轻型；轻型β-地中海贫血

中间型；中间型β-地中海贫血

遗传性胎儿血红蛋白持续增多症；遗传性胎儿血红蛋白持续症

---

[415] 题型.填空题

膜蛋白病按其功能改变的不同可以分()、()和()3种基本类型。

---

[416] 题型.填空题

LDL 受体(LDLR)功能异常有( )、( )、( )、( )和( )等 5 种类型。

合体

能循环

---

[417] 题型.填空题

血友病除( )、( )、和( )三型外,与( )一起构成血友病的 4 种基本类型。

---

[418] 题型.填空题

人类存在的遗传多态现象(多态性)主要有 ()、()、()、()和()等5种类型。

---

[419] 题型.填空题

Duchenne 型肌营养不良(DMD)是一种() 遗传的半致死性神经肌肉疾病,DMD 基因定位于(),该基因是迄今为止被鉴定的人类

( [419] 答案解析.具体解析

[419] 难易度.易

[419] 选项数.4

[419] A.

X 连锁隐性; X 连锁隐性遗传病; XR; XR 遗传

Xp21.2→21.3; Xp21; Xp21.1-21.3; Xp21.2-21.3; )。

---

[439] 题型.填空题

1960 年,Nowell 和 Hunggerford 在慢性髓细胞性白血病(CML)中发现了一条比 G 组染色体还小的异常染色体,称为( )。

---

[440] 题型.填空题

在某种肿瘤内,如果某种细胞系生长占优势或细胞百分数占多数,此细胞系就称为该肿瘤的( ),干系的染色体数目称为( );细胞生长处于劣势的其他核型的细胞系称为( )。

---

[441] 题型.填空题

在肿瘤细胞内常见到结构异常的染色体,如果一种异常的染色体较多地出现在某种肿瘤的细胞内,就称为( )。

---

[442] 题型.填空题

( )是肿瘤起源与发展的分子基础。能够使细胞发生癌变的基因统称为( )。

---

[443] 题型.填空题

不同的癌基因其激活的机制与途径不同,一般分为四类:( )、( )、( )和( )。

---

[444] 题型.填空题

研究证明恶性肿瘤的发生是多步骤的,涉及多种相关基因包括癌基因和抑癌基因的变异。大多数恶性肿瘤的发生与( )和(或) ( )有关。

---

[445] 题型.简答题

癌基因有哪几类?

按照其产物功能不同可以分为 5 大类:①生长因子:生长因子是分泌性多肽,做为细胞外信号可以刺激靶细胞的增殖。几乎所有的靶细胞都具有和相应生长因子相结合的受体;②生长因子受体:一些病毒癌基因来自正常具有内源性酪氨酸激酶活性生长因子受体的变异,生长因子受体基因的突变或异常表达都可以使它们转化为癌基因;③信号转导因子:许多原癌基因都是信号转导路的组成部分,信号转导因子由于突变可转变为癌基因,使其活性不受控制,继而使细胞出现无限增殖;④转录因子:转录因子是一种能够调节目的基因或基因家族表达的核蛋白,许多原癌基因称为

---

[446] 题型.简答题

癌基因有哪几种激活方式?

①突变:突变的原癌基因通过其编码的蛋白质结构的改变而激活。这些变异通常涉及一些关键的蛋白调节区域,导致突变蛋白不受调控并出现持续性激活。各种类型的基因突变如碱基替换、缺失或插入,都有可能激活原癌基因;②基因扩增:基因扩增是指基因组中某个基因拷贝数的增加,其最初是在研究对生长抑制药物有抗药性的肿瘤细胞系时发现的。基因通过其在基因组内异常扩增,引起核型改变,包括均质染色区和双微体;③染色体重排:在造血系统恶性肿瘤及实体瘤中经常可检测到染色体重排。这些重排主要是染色体易位,其次是染色体插入。包括基因激活和尘称为

---

[447] 题型.简答题

有关肿瘤发生的遗传机制有哪些主要学说?



有关肿瘤发生的遗传机制学说主要有肿瘤发生的单克隆起源假说,肿瘤发生的染色体理论,肿瘤发生的癌基因理论,肿瘤发生的肿瘤抑制基因理论(Knudson 的二次突变假说),肿瘤的多步骤遗传损伤学说。

---

[448] 题型.简答题

什么是肿瘤发生的单克隆起源假说?

肿瘤细胞是由单个突变细胞增殖而成的,也就是说肿瘤是突变细胞的单克隆增殖细胞群,这称为肿瘤的单克隆起源学说。最初是一个关键的基因突变或一系列相关事件导致单一细胞向肿瘤细胞的转化,随后产生不可控制的细胞增殖,最后形成肿瘤。

---

[449] 题型.简答题

说明恶性肿瘤发生与染色体异常的关系。

大多数人类恶性肿瘤中发现伴有染色体数目或结构的异常。肿瘤细胞的核型多伴有染色体数目的改变,大多是非整倍体:其中包括超二倍体、亚二倍体、亚三倍体、亚四倍体。染色体数目在三倍体以上者称为多倍体。实体瘤染色体数目多为三倍体左右。此外,肿瘤细胞核型中亦频发染色体的结构异常。在肿瘤的发生发展过程中,由于肿瘤细胞的增殖失控等原因,导致细胞有丝分裂异常并产生部分染色体断裂与重接,形成了一些结构特殊的染色体,称为标志染色体。

染色体数目或结构改变可能导致不同的分子事件发生,包括基因的激活、失活、转录调尘称为

---

[450] 题型.单选题

下述母子血型关系哪组最可能产生新生儿 ABO 血型不合溶血症

---

[451] 题型.单选题

母婴血型不合引起的溶血症表现为

---

[452] 题型.单选题

ABO 血型不合引起的新生儿溶血症可发生在第一胎,因为自然界的 A 或 B 抗原使 O 型血妇女的血清中含有

IgA 抗 A 或抗 B

IgD 抗 A 或抗 B

IgE 抗 A 或抗 B

IgG 抗 A 或抗 B

IgM 抗 A 或抗 B

---

[453] 题型.单选题

若母亲的 Rh 血型为 Ccdee,胎儿的 Rh 血型为 CcDEe 时,引起 Rh 血型不合的溶血症的 Rh 血型抗体是

---

[454] 题型.单选题

下列对 HLA 的描述哪一项是错误的

该家庭成员的 HLA 基因型

者含有 $\beta$ 2 微球蛋白

细胞上的基因所编码

一般在近亲婚配的子代中出现

---

[455] 题型.单选题

无血缘关系的同种器官移植中,急性排异反应难以避免的主要原因是

---

[456] 题型.单选题

通常所说的血型是指

---

[457] 题型.单选题

一般血型抗原都是指红细胞膜上的

---

[458] 题型.单选题

从未接受过输血的 Rh 阴性妇女,在接受 Rh 阳性血液后,可能发生

输血时容易找到血源

致死亡

近期或远期影响

险

---

[459] 题型.单选题

某人的红细胞与 B 型学的血清凝集,而其血清与 B 型的红细胞不凝集,此人的血型为

---

[460] 题型.填空题

ABO 血型基因定位于(),ABO 血型 IA、IB、I 三个复等位基因控制外,还受()基因控制,此外 Zz 和 Yy 两对等位基因对 A、B 抗原的表达也有影响。



---

[461] 题型.填空题

Rh 血型不合引起的新生儿溶血症(HDN)一部分系由胎儿与()红细胞抗原不相容引起。当胎儿由()决定的血型抗原恰为()所缺,在发生胎盘渗血或胎盘剥离时,少量()进入母体血液,可使母体产生免疫性抗体,这种免疫性抗体可进入胎儿循环系统引起溶血。

---

[462] 题型.填空题

具体解析

单元(倍、体)型遗传

高度多态性

连锁不平衡

---

[463] 题型.简答题

试简述 ABO 血型 and Rh 血型的遗传控制。

ABO 血型系统定位于 9q34,有 IA、IB、i 三个等位基因。IA 和 IB 为共显性,i 为隐性基因,由此可构成 6 种基因型和 4 种表现

型。编码 Rh 抗原的基因位于 1p36.2-p34,Rh 基因座位由二个相关的结构基因 RHD 和 RHCE 组成,RHCE 通过不同的剪接机制编码了 C/c、E/e 蛋白。RHD 基因产物为 417 个氨基酸的多肽,有 D+和 D-二种表型,造成 Rh-的最常见原因是由于整个 RHD 基因缺失,也可由 D 基因突变而不能产生 D 抗原。RHCE 基因产物有 cE、ce、Ce、CE 4 种抗原。与 D+和 D-可构成 8 种表型。

---

[464] 题型.简答题

何为 HLA?简述 HLA 的遗传控制、遗传特点及在医学和生物学等方面的应用。

HLA 是英文 human leucocyte antigen 的首字母大写,指白细胞及其它有核细胞所共有的也是最强的同种抗原。HLA 是迄今所知最为复杂的一个人类遗传多肽性系统,HLA 区域内的基因座位已超过 200 个,HLA 系统定位于 6p21.3,长约 4 000kb,相当于基因组 DNA 的 1%,是一个由一系列紧密连锁的基因座位所组成,是最具有多态性的复合遗传系统,每一个基因座位均有很多共显性等位基因。按编码 HLA 分子的分布与功能不同可分为三个区,即 HLA- I 类、II类和III类基因区。经典 I 类基因是指三个最早发现的尘称为

---

[465] 题型.简答题

抗体多样性的遗传基础是什么？

抗体多样化的遗传基础包括:①多个胚系基因片段的随机组合;②VDJ 连接的多样性;③体细胞突变;④N 区的插入;⑤轻链重链随机配对等。从遗传上来讲主要是体细胞基因重组、等位排斥和类型转换。

---

[466] 题型.单选题

家系调查的最主要目的是

---

[467] 题型.单选题

染色体检查主要适用于()的诊断

具体解析

染色体异常综合征

遗传性代谢病

分子病

单基因病

多基因病

---

[468] 题型.单选题

遗传病诊断时所采集的完整的系谱应该至少包括()以上的家庭成员。

---

[469] 题型.单选题

不能进行染色体检查的材料有

外周血

排泄物

绒毛膜

肿瘤

皮肤

---

[470] 题型.单选题

症状前诊断的最佳方法是()。

---

[471] 题型.单选题

生化检查主要是指针对()的检查。



---

[472] 题型.单选题

( )主要适用于检测或诊断遗传性代谢缺陷疾病。

---

[473] 题型.单选题

羊膜穿刺的最佳时间在孕期 ( )周时。

---

[474] 题型.单选题

绒毛取样法的缺点是( )。

---

[475] 题型.单选题

基因诊断与其他诊断比较,最主要的特点在于( )。

---

[476] 题型.单选题

根据已知核苷酸序列人工合成的核酸探针称为( )。

---

[477] 题型.单选题

PCR 特异性主要取决于( )。

---

[478] 题型.单选题

染色体检查的指征有( )。

---

[479] 题型.单选题

有下列指征者应进行产前诊断( )。

---

[480] 题型.单选题

携带者不可以通过下列()进行检查。

---

[481] 题型.单选题

苯丙酮尿症的诊断不应考虑进行()。

---

[482] 题型.单选题

家系分析应注意的事项有 ( )。

---

[483] 题型.单选题

遗传疾病病史的采集主要内容是 ( )。

---

[484] 题型.单选题

家族史即 ( )。

况

---

[485] 题型.单选题

通过酶活性检测的遗传代谢缺陷病是 ( )。

---

[486] 题型.单选题

临床上诊断 PKU 患儿的首选方法是 ( )。

---

[487] 题型.单选题



脐带穿刺时间最好在妊娠( )周左右进行。

---

[488] 题型.单选题

胎儿镜检查的最佳时间是妊娠( )周~20 周。

---

[489] 题型.单选题

从孕妇外周血中获取胎儿细胞的方法是 ( )。

---

[490] 题型.单选题

( ) 提示父母都是致病基因携带者或有新突变发生。

素

---

[491] 题型.单选题

对致病基因已知、并且定位基本确定但其结构序列还不清楚的疾病,可以考虑采取基因诊断的方法是( )。

---

[492] 题型.单选题

基因诊断除了应用于遗传病外,还可以应用于( )。

---

[493] 题型.单选题

镰状细胞贫血的基因诊断用 ( )为探针作 Southern 杂交时,就会出现不同的 DNA 条带。

---

[494] 题型.单选题

通过酪氨酸酶活性检测的遗传代谢缺陷病是 ( )。

---

[495] 题型.单选题

通过苯丙氨酸羟化酶活性检测的遗传代谢缺陷病是( )。

---

[496] 题型.单选题

进行性肌营养不良需要检测的酶是( )。

---

[497] 题型.单选题

尿黑酸尿症患者尿排泄物与三氯化铁反应呈现( )。

---

[498] 题型.单选题

丙酮尿症检测苯丙氨酸羟化酶所使用的材料是( )。

---

[499] 题型.单选题

产前诊断的物理诊断可以采用的方法是( )。

---

[500] 题型.单选题

不宜做产前诊断的情况有( )。

---

[501] 题型.填空题

遗传病的诊断方法根据诊断时期的不同可分为()、()和()。

具体解析

现症患者诊断

症状前诊断



## 产前诊断

---

[502] 题型.填空题

遗传疾病诊断的主要内容包括()、()、()、()、()和()。

---

[503] 题型.填空题

病史采集的关键是材料的()和(),应重点记录()、()和()。

---

[504] 题型.填空题

细胞遗传学检查包括( )和( ),主要适用于( )的诊断。

---

[505] 题型.填空题

携带者的检出方法,大致可分为( )、( )、( )和( )。

---

[506] 题型.简答题

对现症遗传病患者诊断的主要内容有哪些?

-

---

[507] 题型.简答题

家系分析在遗传病诊断中有何意义?进行家系分析时应注意哪些问题?

-

---

[508] 题型.简答题

什么是症状前诊断?如何何进行症状前诊断?

-

---

[509] 题型.简答题

何谓产前诊断?怎样进行产前诊断?

-

---

[510] 题型.简答题

产前诊断的适应征有哪些?

-

---

[511] 题型.简答题

可进行产前诊断的材料有哪些?怎样获得这些材料?

-

[512] 题型.简答题

基因诊断的途径有哪几种?

-

---

[513] 题型.简答题

基因诊断的基本方法有哪些?各方法的基本原理是什么?

-

[514] 题型.简答题

什么是植入前遗传学诊断?其基本技术主要涉及哪几个方面?

-

---

[515] 题型.单选题

着分子生物学技术在医学中广泛应用,遗传病的治疗有了突破性的进展,已从传统的手术治疗、饮食方法、药物疗法等跨入了( )。

---

[516] 题型.单选题

由于成功的同种异体移植可以持续提供所缺乏的酶或蛋白质,因此,对于某些先天性代谢病进行器官移植而达到治疗目的,所以这种移植又称( )。

---

[517] 题型.单选题

目前能采用症状前药物治疗的疾病是( )。



甲状腺功能低下

苯丙酮尿症

侏儒症

半乳糖血症

以上都是

---

[518] 题型.单选题

目前,遗传病的手术疗法主要包括()。

手术矫正和器官移植

器官组织细胞修复

克隆技术

推拿疗法

手术的剖折

---

[519] 题型.单选题

目前,饮食疗法治疗遗传病的基本原则是

少食

多食肉类

口服维生素

禁其所忌

补其所缺

---

[520] 题型.单选题

通过特定的方法如同源重组或靶向突变等对突变的 DNA 进行原位修复,将致病基因的突变碱基序列纠正,而正常部分予以保留,就称其为()。

---

[521] 题型.单选题

对于缺陷型遗传病患者进行体细胞基因治疗,可以采用的方法为  
()。

---

[522] 题型.单选题

去除整个变异基因,用有功能的正常基因取代之,使致病基因得到永久地更正的策略称为( )。

---

[523] 题型.单选题

对有些遗传病是因为某些酶缺乏而不能形成机体所必需的代谢产物,如给予补充,即可使症状得到明显的改善,达到治疗目的,即称( )。

---

[524] 题型.单选题

外源基因克隆至一个合适的载体,首先导入体外培养的自体或异体的细胞,经筛选后将能表达外源基因的受体细胞重新输回受试者体内称之为( )。

---

[525] 题型.单选题

将正常基因转移到患者的生殖细胞中而使之发育成一个正常的个体称为( )。

---

[526] 题型.单选题

将目的基因导入病变细胞或其他细胞,目的基因的表达产物可以补偿缺陷细胞的功能或使原有的功能得到加强称之为( )。

---

[527] 题型.单选题

将含有外源基因的重组病毒、脂质体或裸露的 DNA 直接导入体内称之为()。

---

[528] 题型.单选题

遗传病治疗不包括下列()方面。



---

[529] 题型.单选题

当遗传病发展到已出现各种临床症状尤其是器官组织已出现了损伤,应用外科手术的方法对病损器官进行( )。

---

[530] 题型.单选题

下列( )病症,如能通过筛查在症状出现前做出诊断、及时治疗可获得最佳效果。

---

[531] 题型.单选题

药物治疗的原则不包括

去其所余

补其所缺

用其所余

食其所需

取其所劣

---

[532] 题型.单选题

补其所缺临床治疗方法是( )。

---

[533] 题型.单选题

酶补充疗法目前采用将纯化酶制剂装入载体后再输入给患者的办法,用的载体是使载体所带的酶逐渐释放,发挥治疗作用,提高疗效。常用的载体是()。

---

[534] 题型.单选题

饮食疗法治疗遗传病的原则是()。

---

[535] 题型.单选题

基因治疗的策略不包括()。

---

[536] 题型.单选题

基因抑制是()。

---

[537] 题型.单选题

基因失活是()。

---

[538] 题型.单选题

目前进行的基因治疗属于()。

---

[539] 题型.单选题

目前常用的基因转移方法是( )。

---

[540] 题型.单选题

目前用于转基因的载体有许多,在选择载体时,不需要考虑的是( )。

---

[541] 题型.单选题

不属于遗传病的治疗方法是()。

---

[542] 题型.单选题

对肿瘤的基因治疗是()。



---

[543] 题型.单选题

对于单基因病特别是先天性代谢病的治疗主要采用( )。

---

[544] 题型.单选题

对于多基因病的治疗主要采用( )。

---

[545] 题型.单选题

当遗传病发展到已出现各种临床症状尤其是器官组织已出现了损伤,最好的治疗方法是( )。

---

[546] 题型.单选题

组织或器官的移植是治疗某些遗传病的有效方法,由于移植物能提供正常的酶原,所以这种移植称为( )。

---

[547] 题型.单选题

由于酶活性过高所造成的生产过剩病,可用( )。

---

[548] 题型.单选题

产前诊断如确诊羊水中甲基丙二酸尿症,在出生前和出生后给母体和患儿注射( )。

---

[549] 题型.填空题

统的( )、( )、( )等跨入了( ),为遗传病根治开辟了广阔的前景。

具体解析

手术治疗

饮食疗法

药物治疗

基因治疗

---

[550] 题型.填空题

)等。

具体解析

手术治疗

药物治疗

饮食疗法

---

[551] 题型.填空题

面。

具体解析

手术矫正

器官移植

---

[552] 题型.填空题

“去其所余”的主要方法包括()、()、()、()和()。

---

[553] 题型.填空题

基因治疗根据靶细胞的类型可分为()和()。

---

[554] 题型.简答题

遗传病的治疗有哪些策略?

-

---

[555] 题型.简答题

去其所余是药物治疗的原则之一,简述其方法。

-

---

[556] 题型.简答题

传统的遗传病的治疗方法有哪些,怎样选择应用?



-

---

[557] 题型.简答题

对遗传病怎样进行酶疗法?

-

---

[558] 题型.简答题

什么是基因治疗?如何分类?

-

---

[559] 题型.简答题

简述基因治疗的策略。

-

---

[560] 题型.简答题

说明基因转移的途径、方法和特点。

-

---

[561] 题型.简答题

成功的基因治疗必须具备的条件?

-

---

[562] 题型.简答题

基因治疗中靶细胞的选用原则和种类有哪些?

-

---

[563] 题型.简答题

什么是药物靶向治疗?

-

---

[564] 题型.简答题

转基因过程中应注意哪些问题?

-

---

[565] 题型.简答题

基因治疗目前还存在什么问题?

-

---

[566] 题型.简答题

怎样对肿瘤进行基因治疗?

-

---

[567] 题型.单选题

对一些危害严重、致残的遗传病,目前尚无有效疗法,也不能进行  
产前诊断,再次生育时的再发风险很高,宜采取的对策是

遗传咨询

出生后诊断

人工授精

不再生育

药物控制

---

[568] 题型.单选题

曾生育过一个或几个遗传病患儿,再生育该病患儿的概率,称为  
( )。

---

[569] 题型.单选题

杂合子的显性基因或纯合体中的隐性基因所产生的可检出遗传病百分率称为( )。

---

[570] 题型.单选题

不属于遗传咨询范围的种类是( )。

---



[571] 题型.单选题

遗传咨询医师必须掌握诊断各种遗传病的基本技术,包括( )。

---

[572] 题型.单选题

遗传咨询的主要步骤为( )。

---

[573] 题型.单选题

我国目前列入新生儿筛查的疾病有( )。

---

[574] 题型.单选题

遗传咨询中的概率计算不包括( )。

---

[575] 题型.单选题

不适合进行人工授精的情况是()。

患儿

---

[576] 题型.单选题

冒险再次生育的选择条件是先证者所患遗传病不太严重且只有  
()。

---

[577] 题型.单选题

采取不再生育对策的条件是一些危害严重、致残的遗传病,目前尚无有效疗法,也不能进行产前诊断,再次生育时( )。

---

[578] 题型.单选题

染色体病和多基因病的再发风险的估计一般遵循下列原则是以其( )为经验危险率。

---

[579] 题型.单选题

我国北方地区列入新生儿筛查的疾病有( )。

---

[580] 题型.单选题

苯丙酮尿症筛查的方法是( )。

---

[581] 题型.单选题

在先证者所患遗传病较严重且难于治疗,再发风险高,但患儿父母又迫切希望有一个健康的孩子的情况下,可选择的措施是( )。

---

[582] 题型.单选题

在先证者所患遗传病不太严重且只有中度再发风险(4%~6%)时,可以选择的措施是( )。

---

[583] 题型.单选题

对一些危害严重、致残的遗传病,目前尚无有效疗法,也不能进行产前诊断,再次生育时的再发风险很高,宜采取这种对策是( )。

---

[584] 题型.单选题

一对夫妇婚后生出了严重的常染色体遗传病患儿,或丈夫患严重的常染色体遗传病,或丈夫为染色体易位的携带者,而且已生出了遗传病患儿,再次生育时再发风险高,又无产前诊断方法。这时可采取对策是( )。

---

[585] 题型.单选题

需进行新生儿筛查的疾病特点是( )。



---

[586] 题型.单选题

目前国际上可进行新生儿筛查的病种已达( )。

---

[587] 题型.单选题

我国南方地区列入新生儿筛查的疾病有( )。

---

[588] 题型.单选题

染色体病一般均为散发性,其畸变主要发生在亲代生殖细胞的形成过程中,因此再发风险率实际上就是( )。

---

[589] 题型.单选题

按照有关遗传理论或按遗传病的遗传方式,列出有关成员可能有的基因型及产生这种基因型的概率是( )。

---

[590] 题型.单选题

医学遗传学的发展与临床医学相结合,预防和控制遗传病在一些家庭内的发生和在群体中的流行的学科是( )。

---

[591] 题型.填空题

具体解析

婚前咨询

产前(生育)咨询

一般咨询

---

[592] 题型.填空题

遗传咨询的主要步骤是()、()、()、()和()。

具体解析

准确诊断

确定遗传方式

对再发风险的估计

提出对策和措施

随访和扩大咨询

---

[593] 题型.填空题

血样的采集是在出生后( )。

具体解析

外周血

尿

3~4天

---

[594] 题型.填空题

是: ()、 ()、 ()和()。

具体解析

有利

无害

尊重

公正

---

[595] 题型.简答题

什么是遗传咨询?遗传咨询的意义是什么?

-

---

[596] 题型.简答题

遗传咨询的种类及内容是什么?

-

---

[597] 题型.简答题

遗传咨询医师应该具备怎样的素质?



-

---

[598] 题型.简答题

怎样进行遗传咨询?

-

---

[599] 题型.简答题

遗传咨询时,咨询医生对遗传病患者及其家属提出对策和措施有哪些?如何选择?

-

---

[600] 题型.简答题

怎样对常染色体显性遗传病进行一般遗传咨询?

-

---

[601] 题型.简答题

什么是新生儿筛查?怎样进行新生儿筛查?

-

---

[602] 题型.简答题

简述携带者检出的意义及主要方法。

-

---

[603] 题型.简答题

遗传咨询时应遵循的伦理学原则是什么？

---

[604] 题型.简答题

基因组中的高度重复序列有哪些类型？分别有什么功能？

---

[605] 题型.简答题

人类基因组有哪些类型？

---

[606] 题型.填空题

减数分裂的前期 I 包括 ( )、( )、( )、( ) 和 ( )。

细线期

偶线期

粗线期

双线期

终变期

---

[607] 题型.单选题

同源非姐妹染色单体间的交换发生于

细线期

偶线期

粗线期

双线期

终变期

---

[608] 题型.单选题

减数分裂间期没有复制完成的 DNA 在下列哪个时期完成

细线期

偶线期

粗线期

联前期

终变期

---

[609] 题型.单选题

联会发生在下列哪个时期

细线期

偶线期

粗线期

双线期

终变期



---

[610] 题型.单选题

联会是

同源染色体配对

非同源染色体配对

姐妹染色单体配对

非姐妹染色单体配对

非姐妹染色单体交叉互换

---

[611] 题型.单选题

联会复合体不包括

侧生组分

中央组分

重组节

横向纤维

核纤层

---

[612] 题型.单选题

苯丙酮尿症属于什么遗传病

AD

AR

XD

XR

Y连锁遗传病

---

[613] 题型.单选题

当遗传病发展到已出现各种临床症状尤其是器官组织已出现了损伤，应用外科手术的方法对病损器官进行

切除

修补

替换

克隆方法

细胞转导

---

[614] 题型.单选题

对唇裂、腭裂的手术治疗的方法是

矫正

修补

替换

切除

移植

---

[615] 题型.单选题

对先天性心脏畸形及两性畸形的手术治疗的方法是

替换

移植

矫正

修补

切除

---

[616] 题型.单选题

肝豆状核变性 (Wilson 病) 是一种铜代谢障碍性疾病, 应用一些药物与铜离子能形成螯合物的原理, 给患者服用

青霉素

青霉胺

维生素 B12

硫酸镁

去铁胺 B

---

[617] 题型.单选题

原发性痛风和自毁容貌综合征的治疗可用代谢抑制剂抑制酶活性，常用药物是

消胆胺

黄嘌呤氧化酶

腺嘌呤

别嘌呤醇



硫酸锌

---

[618] 题型.单选题

药物治疗的时间可以在

症状出现后

胎儿出生前

症状出现前

出生后

以上都是

---

[619] 题型.单选题

对患有半乳糖血症风险的胎儿，在孕妇的饮食中限制摄入量的成分  
是

水解蛋白

乳糖和半乳糖

葡萄糖

淀粉

蔗糖

---

[620] 题型.单选题

治疗苯丙酮尿症患儿的主要方法是

早期治疗

服用低苯丙氨酸奶粉

服用苯丙氨酸氨基水解酶的胶囊

低苯丙氨酸饮食法

以上都是

---

[621] 题型.单选题

非整倍体的形成原因可以是

双雌受精

双雄受精

核内复制

染色体不分离

核内有丝分裂

---

[622] 题型.单选题

体细胞中染色体数目为 45, 称为

单倍体

三倍体

单体型

三体型

超二倍体

---

[623] 题型.单选题

体细胞中染色体数目为 47，称为

单体型



三倍体

单倍体

三体型

亚二倍体

---

[624] 题型.单选题

某个体体细胞中染色体数目为 49, 称为

亚二倍体

超二倍体

多倍体

嵌合体

## 三体型

---

[625] 题型.单选题

45,XY,-21/47,XY,+21 嵌合体产生的原因是

减数第一次分裂染色体不分离

减数第二次分裂染色体不分离

有丝分裂染色体不分离

双雄受精

双雌受精

---

[626] 题型.单选题

某个体含有不同染色体数目的三个细胞系，这种情况称为

多倍体

嵌合体

非整倍体

三体型

亚二倍体

---

[627] 题型.单选题

某种人类肿瘤细胞染色体数目为 92 条，称为

超二倍体

亚二倍体

三倍体

四倍体

超三倍体

---

[628] 题型.单选题

染色体整倍性改变的机制可能有

染色体断裂及断裂之后的异常重排

染色体易位

染色体倒位

姐妹染色单体交换

染色体核内复制

---

[629] 题型.单选题

某种人类肿瘤细胞染色体数为 69 条，称为

二倍体

三倍体

超二倍体

亚三倍体

超三倍体

---

[630] 题型.单选题

超过二倍体的整倍体被称为

单倍体

三倍体

多倍体

四倍体



嵌合体

---

[631] 题型.单选题

下列情形不可能产生整倍体的是

染色体丢失

双雌受精

核内复制

核内有丝分裂

双雄受精

---

[632] 题型.单选题

因患儿具特有的猫叫样哭声称为猫叫综合征，又称为

Klinefelter 综合征

Patau 综合征

Edward 综合征

5p<sup>-</sup>综合征

## Down 综合征

---

[633] 题型.单选题

以下哪个症状不符合 5p 综合征的临床表现

严重智力低下

小头畸形

耳低位

摇椅样足

猫叫样哭声

---

[634] 题型.单选题

Xp 缺失如包括整个短臂，则患者既有下列哪个的体征，又有性腺发育不全

Klinefelter 综合征

猫叫样综合征

Down 综合征

Turner 综合征

Edward 综合征

---

[635] 题型.单选题

典型的下列哪个患者以性发育幼稚、身材矮小、肘外翻为特征

Edward 综合征

Down 综合征

猫叫样综合征

Turner 综合征

Klinefelter 综合征

---

[636] 题型.单选题

典型的 Turner 综合征患者较正常人少一条哪个染色体

13 号

18 号

21 号

Y

X

---

[637] 题型.单选题

Klinefelter 综合征发生的原因是

X 染色体数目异常

Y 染色体数目异常

常染色体数目异常

X 染色体结构异常

Y 染色体结构异常



---

[638] 题型.单选题

Klinefelter 综合征的典型核型是

48, XXXX

47, XXY

48, XXXY

47, XYY

45, X

---

[639] 题型.单选题

以身材高、睾丸小、第二性征发育差、不育为特征的是

Edward 综合征

Down 综合征

猫叫样综合征

Turner 综合征

Klinefelter 综合征

---

[640] 题型.单选题

某患者的 X 染色体在 Xq27.3 处呈细丝样连接，其为

重组染色体

脆性 X 染色体

染色体易位

染色体缺失

衍生染色体

---

[641] 题型.单选题

属于染色体结构异常的性染色体病为

Klinefelter 综合征

Turner 综合征

两性畸形

Down 综合征

脆性 X 染色体综合征

---

[642] 题型.单选题

脆性 X 染色体综合征属于

移码突变

错义突变

动态突变

染色体不等交换

碱基替换

---

[643] 题型.单选题

下列哪个不是脆性 X 染色体综合症的体征

智力低下

性发育幼稚

嘴大唇厚

青春期有大睾丸

大耳朵

---

[644] 题型.单选题

在染色体病中，发病率仅次于先天愚型而位居第二的是

脆性 X 染色体综合征

Klinefelter 综合征

Turner 综合征

猫叫综合征

Edward 综合征

---



[645] 题型.单选题

若某人既有睾丸又有卵巢，内外生殖器间性，第二性征发育异常，则此人为哪个患者

性逆转综合症

真两性畸形

女性假两性畸形

男性假两性畸形

性腺发育不全

---

[646] 题型.单选题

某人核型为 46, XY, 性腺为睾丸, 内外生殖器呈间性, 第二性征异常, 说明此人为下列哪个患者

性逆转综合征

真两性畸形

女性假两性畸形

男性假两性畸形

性腺发育不全

---

[647] 题型.单选题

若某人核型为 46, XX, 性腺为卵巢, 内外生殖器呈间性, 第二性征发育有男性化倾向, 则说明此人为下列哪个患者

性逆转综合征

真两性畸形

女性假两性畸形

男性假两性畸形

性腺发育不全

---

[648] 题型.单选题

46, XX 男性病例可能是由于其含有下列哪个基因

ras

p53

myc

α珠蛋白

SRY

---

[649] 题型.单选题

睾丸女性化综合征属于

女性假两性畸形

男性假两性畸形

性逆转综合征

真两性畸形

性腺发育不全

---

[650] 题型.单选题

两条非同源染色体的长臂各发生一处断裂，断片相互交换位置后重接，形成

双着丝粒染色体

环状染色体

倒位

相互易位

重复

---

[651] 题型.单选题

下列染色体畸变中，减数分裂中能产生四射体的是

重复

倒位

相互易位

缺失

双着丝粒染色体

---

[652] 题型.单选题

某染色体的长臂和短臂各发生一处断裂，其末端相互交换位置后重接，形成

双着丝粒染色体

环状染色体



倒位

相互易位

重复

---

[653] 题型.单选题

下列染色体畸变中，减数分裂中能产生倒位环的是

重复

倒位

相互易位

缺失

双着丝粒染色体

---

[654] 题型.单选题

倒位携带者的临床表现是

智力低下

面部畸形

发育迟缓

骨骼畸形

自然流产、死产等生育障碍

---

[655] 题型.单选题

一条染色体发生断裂后，其断片插入其同源染色体中，结果造成

缺失

倒位

易位

重复

插入

---

[656] 题型.单选题

下列因素中，不引起重复的是

同源染色体之间的不等交换

染色单体之间的不等交换

染色体小片段的插入

染色体大片段插入

胚胎发育过程中发生染色体不分离

---

[657] 题型.判断题

重复携带者形成正常配子的几率是 1/6。

---

[658] 题型.判断题

重复可以由同源染色体之间的不等交换或染色单体之间的不等交换以及染色体片段的插入等原因引起。

---

[659] 题型.判断题

重复会导致减数分裂时同源染色体发生不等交换。

---

[660] 题型.单选题

异烟肼慢灭活者是因为体内缺乏

G6PD

乙醛脱氢酶

乙醇脱氢酶

乙酰化酶

脱氢酶

---

[661] 题型.单选题

异烟肼慢失活者长期服用异烟肼易导致

神经炎

肺炎

心肌炎

脑膜炎

肝炎



---

[662] 题型.单选题

异烟肼快失活者长期服用异烟肼易导致

神经炎

肺炎

心肌炎

脑膜炎

肝炎

---

[663] 题型.单选题

异烟肼快速失活者以什么方式遗传

X 连锁的隐性遗传

常染色体隐性遗传

X 连锁的显性遗传

常染色体显性遗传

Y连锁的遗传

---

[664] 题型.单选题

异烟肼慢灭活者的基因型是

RR

Rr

rr

A+B

B + C

---

[665] 题型.单选题

长期服用异烟肼，可能发生多发性神经炎，这是由于异烟肼和下列哪个在体内发生化学反应导致其缺少所致

维生素 C

维生素 E

维生素 D

维生素 B12

维生素 B6

---

[666] 题型.单选题

G6PD 缺乏症的遗传方式是

AR

AD(不完全显性)

XR

XD(不完全显性)

Y 连锁

---

[667] 题型.单选题

可直接消除或减轻 H<sub>2</sub>O<sub>2</sub> 对血红蛋白氧化作用的物质是

G6PD

GSH

NADPH

NADP

GSSG

---

[668] 题型.单选题

G6PD 缺乏症患者可放心食用

喹啉类抗疟药

磺胺药

阿司匹林等镇痛解热药

蚕豆

黄豆

---

[669] 题型.单选题

G6PD 缺乏可影响一系列反应，会引起下列一些物质积累(↑)或减少(↓)，其中不合理的变化是

NADPH ↓

NADP ↑



GSH ↓

GSSG ↑

H2O2 ↓

---

[670] 题型.单选题

G6PD 缺乏症禁忌的食品是

蚕豆

牛肉干

鸡蛋

鱼

黄豆

---

[671] 题型.单选题

机体内使乙醇转化为乙醛的酶是

NAD

NADH

ADH

NADPH

ALDH

---

[672] 题型.单选题

有关对乙醇敏感者，下列说法正确的是

机体对乙醇代谢快

机体对乙醇代谢慢

机体内乙醇分解为乙醛慢，乙醛分解为乙酸快

机体内乙醇分解为乙醛快，乙醛分解为乙酸慢

机体内乙醇分解为乙醛和乙醛分解为乙酸均快

---

[673] 题型.单选题

从生化遗传学角度看，具有哪种酶学组成的人对乙醇最敏感？

ADH1 和 ALDH1

ADH1 和 ALDH2

ADH2 和 ALDH1

ADH2 和 ALDH2

以上都不对

---

[674] 题型.单选题

对乙醇敏感者，使机体表现出乙醇中毒的摄入量是

3-5mg/kg

0.3-0.5mg/ kg

1-2mg/kg

0.6-0.8mg/ kg

1.5-3mg/ kg

---

[675] 题型.单选题

有关乙醇代谢下列哪些说法是错误的？

ADH2 比 ADH1 活性高

ALDH2 比 ALDH1 活性高

中毒症状是乙醇刺激机体产生肾上腺素的结果

白种人多数对乙醇敏感

ADH 是二聚体，由 3 种亚单位组成

---