

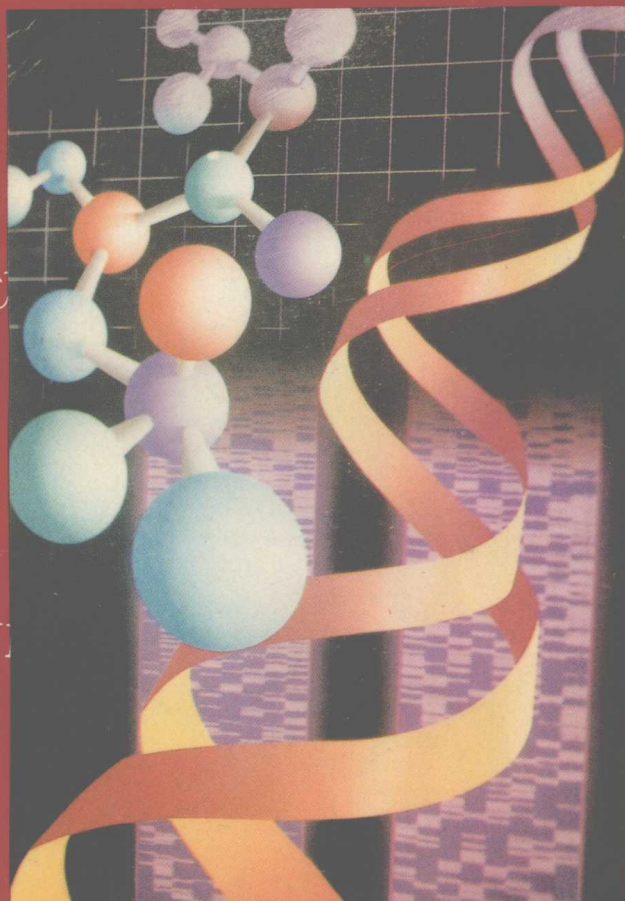
借

医学遗传学学习指导与练习

王雄国 主编

上海医科大学出版社

UAXUE YIXUE YICHUANXUE YIXU



XUE YIC

HUAN



UXU

HUAN

医学遗传学学习目标与练习

主 编 王雄国

编 者(按姓氏笔画排列)

马佩玲 王克桢 王雄国

杨润峰 严素勤 张 瑜

陆静芬 章维敏

责任编辑 王琰玫
封面设计 朱仰慈
责任校对 刘兰生

医学遗传学学习目标与练习

王雄国 主编

上海医科大学出版社出版发行

上海市医学院路 138 号

邮政编码 200032

新华书店上海发行所经销

常熟人民印刷厂印刷

开本 787×1092 1/32 印张 4 75 字数 106 000

1997 年 8 月第 1 版 1997 年 8 月第 1 次印刷

印数 1-6 000

ISBN 7-5627-0380-9/R·340

定价 6.00 元

序

上海市中等卫生学校生物学校际学科组从 80 年代中期起,积极参与上海市中等医学教育改革。在教学大纲编制、教材选用过程中,强调目标教学,淡化学科意识,突出生物学是医学基础课的特点,课程目标紧紧围绕中专医学生的培养目标。学科组对全国《生物学》统编教材和教学大纲进行了大胆改革,选用了其中生命物质基础、细胞和遗传 3 章,并对这 3 个章节的内容作了必要的充实。

通过几年的教学改革实践和探索,在此基础上由王静霞老师主编了《医学遗传学》教材,以适合四年制护理专业培养目标。教材内容分为两篇:细胞学基础和医学遗传学基础。教材总结了编者多年教学实践经验,融注了许多新知识和新观点。教材通俗易懂,简洁明了,条理性强,学生易自学,受到教师 and 学生的普遍欢迎。

《医学遗传学学习目标与练习》是按照上海市中等卫生学校护理专业(四年制)《医学遗传学》教学大纲和教材要求编写的,旨在帮助学生明确《医学遗传学》的学习目标,牢固掌握和运用书本知识,有效提高学生分析问题和解决问题的能力,并达到自我评价的目的。全书包括学习目标、练习题和参考答案三部分,练习题题型有填空题、选择题、名词解释、简答题和思考题 5 种类型,可供三年制、四年制中等护理专业以及其他相关专业学生使用。

本书所编练习题主要根据作者及上海市中等卫生学校生物学教师多年积累的习题,同时也吸取了部分兄弟省、市试题汇编的精华。本书学习目标明确,题型多样化,对学习目标达标训练有较强的针对性。但是由于编写时间仓促,不妥之处恳请读者批评指正。

杨润峰

1997年3月3日

解 题 说 明

一、填空题

在每道练习题中用____表示练习题所问的内容,要求学生针对题意,把正确的答案填入空格中。

二、选择题

A 型题(最佳选择题)

由 1 个题干和 4 个或 5 个备选答案组成。备选答案中只有 1 个最佳答案,其余 4 个均为干扰答案。干扰答案可以完全不正确,也可部分正确。答题时要求根据所提问题,从备选答案中选择 1 个最佳答案。

B 型题(配伍选择题)

备选答案 A、B、C、D 和 E 5 个在前,后有若干道题干,它们共用一组备选答案。学生在给出的备选答案中,给每一道题配上 1 个最合适、正确的答案。每一备选答案可用一次或一次以上,也可一次未被选用。

X 型题(多项选择题)

由 1 个题干和 5 个备选答案组成。在每道练习题的备选答案中,正确答案可有 1~5 个。各道练习题的正确答案数目各不相同,学生可根据题意,从备选答案中选出 A~E 的所有正确答案。

三、名词解释

根据给出名词,对其基本概念作一精确定义。

四、简答题

根据问题要求,简明扼要地加以说明和解答。

五、思考题

按照题意,将所学知识进行整理、归纳和分析,把它们贯串起来,或找出它们之间的联系,或进行对比,或联系临床实际进行综合分析,进行计算,通过上述思考回答问题。

目 录

序

解题说明	(1)
------------	-----

第一篇 细胞学基础

第一章 细胞概述	(1)
----------------	-----

第一节 细胞的化学组成	(1)
-------------------	-----

附:实验 光学显微镜的构造和使用	(4)
------------------------	-----

第二节 细胞发展简史	(6)
------------------	-----

第三节 生命的基本形态	(7)
-------------------	-----

第四节 细胞的形态和大小	(8)
--------------------	-----

附:实验 细胞的基本形态和构造观察	(9)
-------------------------	-----

第二章 细胞的结构和功能	(11)
--------------------	------

第一节 细胞结构概况	(11)
------------------	------

第二节 细胞膜	(11)
---------------	------

第三节 细胞质	(15)
---------------	------

第四节 细胞核	(19)
---------------	------

第三章 细胞的增殖	(22)
-----------------	------

第二篇 医学遗传学基础

第四章 遗传学基本知识	(27)
-------------------	------

第一节 人类正常染色体	(27)
-------------------	------

第二节 生殖细胞的减数分裂和配子发生	(29)
--------------------------	------

第三节	遗传的基本定律	(33)
第四节	遗传的分子基础	(42)
第五章	遗传性疾病概述	(47)
第六章	单基因遗传病	(50)
第一节	基因突变	(50)
第二节	单基因遗传病与系谱分析	(52)
第三节	单基因遗传病的遗传方式	(54)
第四节	两种单基因病伴随遗传	(65)
第五节	先天性代谢缺陷	(67)
第六节	分子病	(68)
第七章	多基因遗传病	(70)
第八章	染色体遗传病	(75)
第一节	染色体畸变	(75)
第二节	染色体畸变而引起的疾病	(78)
第三节	两性畸形	(81)
第九章	环境与遗传	(83)
第十章	肿瘤与遗传	(86)
第十一章	药物与遗传	(89)
第十二章	优生和遗传病的防治	(92)
参考答案		(98)

第一篇 细胞学基础

第一章 细胞概述

第一节 细胞的化学组成

【学习目标】

1. 说出原生质与细胞之间的关系,从而明确原生质的概念。
2. 说出细胞中化合物的类型和各种化合物的名称以及对机体的作用。
3. 叙述蛋白质、核酸的基本单位、结构及其功能。
4. 记住细胞中最重要的化合物是蛋白质和核酸。
5. 简述酶的定义、特性及酶对机体的作用。

【练习题】

一、填空题

1. _____是构成生命体的基本结构单位 and 功能单位, _____是构成细胞的物质基础。
2. 原生质中含有的主要化学元素有____、____、____、____、____、____、____、____、____等,其中____、____、____、____在细胞中含量最多,约占细胞全重的 90%。此外,还有少量的_____,如铜、

锌、锰等。

3. 组成生命物质的化学元素在生物体的细胞内主要以_____的形式存在,无机物中包括_____和_____,有机物中包括____、____、____、____、____和_____。

4. 糖类是细胞主要的_____物质。

5. 脂类主要包括脂肪和_____,其中脂肪是动、植物细胞组织的_____物质,_____是构成细胞膜性结构的重要组成成分。

6. 根据维生素的溶解性质不同,可把维生素划分为_____维生素和_____维生素两大类。

7. _____是组成蛋白质的基本单位,由其结合而成的化合物称_____。_____链是组成蛋白质的基本结构,任何蛋白质分子必须具有完整的_____结构才具有生物学活性。

8. 细胞中存在着两大类核酸,一类是_____,简称_____,主要存在于细胞核中;另一类是_____,简称_____,主要存在于_____中。

9. _____是组成核酸的基本单位,核酸都是由_____所构成,所不同的是_____核酸是_____结构,_____核酸是_____结构。

10. DNA 包含 4 种核苷酸,它们是_____核苷酸、_____核苷酸、_____核苷酸、_____核苷酸;RNA 也包含 4 种核苷酸,它们是_____核苷酸、_____核苷酸、_____核苷酸、_____核苷酸。

11. 酶是活细胞所产生的具有催化功能的特化的_____。

二、选择题

A 型题

1. 组成细胞最重要的化合物是

- A 糖类和蛋白质 C 维生素和蛋白质
B 脂类和蛋白质 D 核酸和蛋白质
2. 组成蛋白质分子的基本单位是
A 核苷酸 C 单糖
B 氨基酸 D 磷酸
3. 组成蛋白质分子的基本结构为
A 多核苷酸长链 C 侧链
B 主链 D 多肽链
4. 人和生物体的形态结构和生命活动的物质基础是
A 糖类 C 蛋白质
B 脂类 D 核酸
5. 组成核酸分子的基本单位是
A 氨基酸 C 多核苷酸
B 核苷酸 D RNA
6. 细胞内的遗传信息主要贮存在
A DNA D rRNA
B mRNA E ATP
C tRNA
7. AMP 与 dCMP 在化学组成上的区别是
A 磷酸不同 D 戊糖、碱基不同
B 戊糖不同 E 磷酸、戊糖不同
C 碱基不同
8. 细胞在生命活动中唯一直接供能的物质是
A 糖类 D 核酸
B 脂类 E ATP
C 蛋白质

X 型题

9. 分布在细胞质中的 RNA 有

A DNA

D rRNA

B mRNA

E ATP

C tRNA

三、名词解释

1. 原生质

2. 酶

四、简答题

1. 酶具有什么特性？酶的化学本质是什么？

2. RNA 有几种？它们的名称(包括简称)是什么？

3. 核酸在机体中有何重要作用？

五、思考题

试述蛋白质的分子结构和生理功能。为什么说蛋白质是生命的载体？

附：实验 光学显微镜的构造和使用

【学习目标】

1. 知道显微镜的主要构造和作用。

2. 懂得显微镜维护的基本知识。

3. 初步学会低、高倍镜的正确使用方法。

【练习题】

一、填空题

1. 显微镜的主要构造由____部分、____部分和____部分组成。

2. 物镜可分为____、____和____ 3 种。

3. 物镜的放大倍数越大,则工作距离____。

4. 使用低倍镜时,正确的操作步骤应是____、____、____。

二、选择题

A 型题

1. 显微镜接目镜放大率 $10\times$, 接物镜放大率 $45\times$, 其放大倍数是

- | | |
|--------------|---------------|
| A $55\times$ | C $450\times$ |
| B $45\times$ | D $400\times$ |

2. 当玻片标本向上移动时, 显微镜视野中物像的移动方向是

- | | |
|------|------|
| A 向上 | C 向左 |
| B 向下 | D 向右 |

3. 用显微镜观察标本时, 操作顺序应该是

- A. 准备→调焦→置片→对光→寻物
B. 准备→置片→调焦→寻物→对光
C. 准备→对光→置片→调焦→寻物
D. 准备→寻物→置片→对光→调焦

4. 实验过程中, 如镜头上不慎沾上水滴, 可用什么擦拭

- | | |
|-------|------|
| A 软布 | C 手帕 |
| B 擦镜纸 | D 抹布 |

三、名词解释

工作距离

四、简答题

显微镜使用完毕后应如何复原?

五、思考题

试述高倍镜的正确操作顺序。

第二节 细胞发展简史

【学习目标】

1. 知道细胞的发现、细胞学说的主要内容。
2. 知道细胞的观察方法。
3. 明白细胞学的发展是随显微镜的改进而不断发展。
4. 记住光学显微镜和电子显微镜下的细胞度量单位。

【练习题】

一、填空题

1. 1675 年荷兰的_____用自制的高倍放大镜发现了原生动物和细胞。
2. _____世纪_____年代,德国植物学家_____与动物学家_____在各自研究的基础上,首次提出了细胞学说。
3. 1953 年,_____和_____合作研究提出了 DNA 的_____结构模型。
4. _____有很高的放大倍数和分辨率,可以发现许多光学显微镜下见不到的东西,因此它的出现和应用,对细胞学研究的进展是一个重大突破。
5. 肉眼所观察的结构叫做_____结构,用_____作为度量单位,可以观察有机体的系统、器官。
6. _____下见到的结构称为微观结构,用_____作为度量单位,来观察组织和_____。
7. 电子显微镜下见到的细胞内结构称_____结构,见到的分子水平称为_____结构,用_____作为度量单位。

二、简答题

施莱登和施旺提出的细胞学说的主要内容是什么?

第三节 生命的基本形态

【学习目标】

1. 记住生命基本形态的类型及进化过程。
2. 知道前细胞生命形态的基本构造。
3. 叙述原核细胞和真核细胞的基本构造及两者的区别。

【练习题】

一、填空题

1. 生命有_____、_____、_____ 3 种基本形态。
2. 非细胞生物的构造十分简单,仅由_____形成的外壳和壳内_____构成。
3. 原核细胞有一定的细胞形态,除了有_____、_____、_____外,没有_____,只有 1 个_____,是贮存和复制遗传信息的部位。
4. 真核细胞构造比较复杂,它不仅有_____,_____,还有真正的_____。

二、选择题

A 型题

1. 仅由蛋白质形成的外壳和壳内核酸构成的前细胞生命形态是

A 病毒 C 动物细胞
B 细菌 D 植物细胞

2. 生物界中 3 种生命的基本形态的进化过程,从低等到高等依次为

A 前细胞生命形态、真核细胞、原核细胞

- B 前细胞生命形态、原核细胞、真核细胞
 - C 原核细胞、真核细胞、前细胞生命形态
 - D 无先后之分,同时产生
3. 原核细胞区别于真核细胞主要是
- A 无成形的细胞核,但有核区和核膜
 - B 有成形的细胞核和核区,但核膜不明显
 - C 无成形的细胞核,但有核区,无核膜
 - D 有成形的细胞核,无核区和核膜

三、名词解释

- 1. 原核细胞
- 2. 真核生物

四、思考题

生命有哪几种基本形态? 各有什么特征? 病毒,细菌,大部分的动、植物各属哪一种?

第四节 细胞的形态和大小

【学习目标】

- 1. 知道细胞的形态。
- 2. 知道细胞的大小。

【练习题】

一、填空题

1. 细胞的形态多种多样,有梭形、球形、圆盘形、扁平形、柱形等,细胞的形态因其执行的_____,以及细胞间的排列而有所不同。

2. 细胞一般需借助于_____才能看到,细胞的大小大多以_____作为度量单位。