

---

全国高等医学院校配套教材  
基础医学复习纲要与强化训练

---

# 医学遗传学

第2版

主编 周 勇



科学出版社

全国高等医学院校配套教材  
基础医学复习纲要与强化训练

# 医学遗传学

第2版

主 编 周 勇  
副 主 编 毛吾兰·买买提依明 袁 芳  
编 者 (按参编内容排版顺序)  
毛吾兰·买买提依明  
周璨林  
袁 芳  
希林古丽·吾守尔  
纳菲沙·卡德尔  
五且昆·吐尔逊  
许 瑞  
夏米西努尔·伊力克  
贺 怡  
刘 展  
祖母拉提·阿布都热依木  
玛依热·吐尔洪

科学出版社

北 京

## 内 容 简 介

本书共分为八个部分,其内容主要包括绪论、单基因疾病的遗传、多基因疾病的遗传、染色体畸变与染色体病、单基因遗传病(生化遗传病)、肿瘤、遗传病的诊断和测试题。每章中包括了学习目标、学习重点内容、英语词汇、名词解释、填空题、是非判断题、选择题、简答题、论述题及参考答案。

本书可作为高等医学院校各专业本科生的《医学遗传学》的参考书,也供其他相关专业师生及临床医师参考。

### 图书在版编目(CIP)数据

---

医学遗传学 / 周勇主编. —2 版. —北京:科学出版社,2017.7  
(全国高等医学院校配套教材·基础医学复习纲要与强化训练)  
ISBN 978-7-03-044716-6

I. ①医… II. ①周… III. ①医学遗传学-医学院校-教学参考资料  
IV. ①R394

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2015)第 124218 号

---

责任编辑:张天佐 李国红 / 责任校对:张凤琴  
责任印制:赵 博 / 封面设计:陈 敬

**科学出版社** 出版

北京东黄城根北街 16 号

邮政编码:100717

<http://www.sciencep.com>

**北京市文林印务有限公司** 印刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

\*

2006 年 9 月第 一 版 开本:787×1092 1/16

2017 年 7 月第 二 版 印张:6 1/4

2017 年 7 月第五次印刷 字数:118 000

**定价:25.00 元**

(如有印装质量问题,我社负责调换)

# 前 言

医学遗传学主要是在人类遗传学的基础上研究人类病理性状的遗传规律、遗传的物质基础以及遗传性疾病的诊断、治疗和预防。随着遗传学理论及技术的进步,医学遗传学已由形态学水平的研究深入到分子水平,即从简单的形态学(细胞学)水平对疾病的诊断发展成人类细胞遗传学及人类生化遗传学两大分支学科,并且由各自派生出来的分子细胞遗传学及分子遗传学互相渗透、互相补充而逐渐融为一体。与细胞遗传学有关的遗传性疾病为染色体病,与生化遗传学有关的疾病为基因病,这两者组成了人类的遗传性疾病。除此之外,与人类医学有关的遗传学知识几乎包括了该学科的全部分支学科:如群体遗传学、免疫遗传学、药物遗传学、肿瘤遗传学、行为遗传学、发育遗传学等。体细胞遗传学、基因工程等先进的遗传学技术也已经应用到医学领域。由于遗传学知识的应用,已由对遗传性疾病的诊断发展到群体预测、致病因素预防、婚姻指导、产前诊断、生育干预、临床诊断及遗传性疾病治疗等较完整的防治体系。这将改变过去遗传性疾病自然发展的局面,极大地提高全人类的人口素质。

学生在学习本门课程时常会感觉内容繁杂,在复习时无从下手,尤其对于民族学生而言,更是感觉力不从心。本书正是基于此种情况,明确列出每一章需要掌握、熟悉和了解的内容,使学生在复习时能够有的放矢。每一章给出了具体的习题,使学生在强化训练的同时掌握医学遗传学这门课程的基本知识和基本理论。最后列出了一套测试题,通过测试题使学生熟悉考试的题型、题量等,为学生复习迎考奠定良好的基础。本课程使用的教材是人民卫生出版社出版的由左伋主编的《医学遗传学》,这本强化训练是根据教材和大纲要求结合多年的知识累积编写而成的。

由于编者的水平有限,编写时间仓促,书中难免有不妥之处,恳请老师和读者批评指正。

编 者

2015年3月

# 目 录

第一章	绪论 .....	(1)
第二章	单基因疾病的遗传 .....	(6)
第三章	多基因疾病的遗传 .....	(21)
第四章	染色体畸变与染色体病 .....	(29)
第五章	单基因遗传病(生化遗传病) .....	(56)
第六章	肿瘤 .....	(67)
第七章	遗传病的诊断 .....	(74)
测试题	.....	(90)

# 第一章 绪 论

## 一、学习目标

1. 掌握医学遗传学的概念;遗传性疾病的概念、特点及其分类。
2. 熟悉医学遗传学的重要分支学科——细胞遗传学、生化遗传学和分子遗传学;医学遗传学的研究方法和技术。
3. 了解医学遗传学的发展简史。

## 二、学习重点内容

### (一) 医学遗传学的概念

医学遗传学是运用遗传学的原理和方法研究人类遗传性疾病的病因、病理、诊断、预防和治疗的一门学科,是遗传学的一个重要分支。医学遗传学的研究对象是遗传病,与其他临床学科类似,医学遗传学是研究遗传病的诊断、发病机制、防治及预防。但是由于遗传病的特殊性,其研究重点主要是发病机制和预防措施。

### (二) 医学遗传学的分支学科

1. 细胞遗传学 医学遗传学的两大支柱之一。它从细胞学的角度,主要从染色体的结构和行为来研究遗传病的发病机制。其主要研究人类染色体的结构和数目畸变与疾病的关系,以及人类染色体的精细结构、畸变类型和发生机制等内容。

2. 生化遗传学 医学遗传学的第二大支柱。主要研究人类基因表达与机体蛋白质和酶的合成,基因突变所致酶和蛋白质合成异常与遗传病的关系等内容,其主要研究血红蛋白病、血浆蛋白病等分子病和遗传性酶病的遗传机制。

### (三) 遗传性疾病的概念及其特点

1. 遗传病的概念 遗传病是由于遗传物质发生改变所致的疾病。遗传物质是存在于细胞内的、决定特定性状的基因。

#### 2. 遗传病的特点

(1) 遗传病的传播方式:遗传病具有垂直传递的特点,即遗传病通常可由上代传至下代,不延伸至无亲缘关系的个体。

(2) 遗传病的数量分布:患者在亲祖代和子孙中是以一定数量比例出现的,即患者与正常家族成员间有一定的数量关系。

(3) 遗传病的先天性:遗传病通常表现出先天性特点,但并非所有的遗传病都是先天的。

(4) 遗传病的家族性:许多遗传病常常表现出家族性特点,但并非所有的遗传病都表现为家族性。另外,具有家族性特征的疾病也不一定是遗传病。

(5) 遗传病的传染性:一般认为,遗传病没有传染性,但也有例外。

3. 遗传病的分类 经典遗传学将遗传病分为染色体病、单基因病和多基因病三大类。现代医学遗传学将遗传病分为染色体病、单基因病、多基因病、线粒体遗传病和体细胞遗传病五类。

4. 医学遗传学的研究技术和方法 群体筛查、家系调查、系谱分析、双生子法、种族差异比较、伴随性状研究、动物模型等。

### 三、英语词汇

medical genetics 医学遗传学

genetic diseases, 遗传病

### 四、名词解释

(1) 医学遗传学:是运用遗传学的原理和方法来研究人类遗传性疾病的病因、病理、诊断、预防和治疗的一门学科,是遗传学的一个重要分支。

(2) 遗传病:是由于细胞内遗传物质发生异常改变而导致的疾病。

(3) 先天性疾病:是指个体出生后即表现出来的疾病。

(4) 家族性疾病:是指表现出家族聚集现象的疾病,即一个家族中有两个以上的成员患病。

### 习 题

#### 一、填空题

1. 一般把遗传因素作为唯一或主要病因的疾病称为\_\_\_\_\_。
2. \_\_\_\_\_是用人类遗传学的理论和方法来研究人类遗传性疾病的特点和规律、病因、病理、诊断、预防和治疗的一门学科,是遗传学的一个重要分支。
3. \_\_\_\_\_和\_\_\_\_\_是医学遗传学领域最经典的两个分支学科,是医学遗传学最主要的两大组成部分。
4. 生物的正常性状和绝大多数异常性状(疾病)都是\_\_\_\_\_因素和\_\_\_\_\_因素相互作用的结果。
5. 细胞内的遗传物质发生突变所引起的疾病,称为\_\_\_\_\_,具有\_\_\_\_\_传递的特征。
6. 遗传病发生的根本原因是\_\_\_\_\_或\_\_\_\_\_的异常改变。
7. 体细胞中遗传物质的突变所引起的疾病称为\_\_\_\_\_。
8. 按遗传物质的突变方式,一般将遗传病分为\_\_\_\_\_、\_\_\_\_\_两大类。
9. 线粒体基因组中含\_\_\_\_\_个基因,这些基因突变可导致\_\_\_\_\_。
10. 染色体病包括\_\_\_\_\_和\_\_\_\_\_两大类。
11. 基因病是由于\_\_\_\_\_突变引起的疾病,其可分为\_\_\_\_\_病和\_\_\_\_\_病两类。

## 二、判断题

1. 遗传性疾病往往具有终生性特征。( )
2. 先天性疾病就是指遗传性疾病。( )
3. 遗传性疾病是指先天性疾病与家族性疾病的总称。( )
4. 遗传病是指细胞核中的遗传物质发生突变而引起的疾病。( )

## 三、选择题

### A 型题

1. 遗传病特指( )
  - A. 先天性疾病
  - B. 家族性疾病
  - C. 遗传物质改变引起的疾病
  - D. 不可医治的疾病
  - E. 既是先天的,也是家族性的疾病
2. 传染病发病( )
  - A. 仅受遗传因素控制
  - B. 主要受遗传因素影响,但需要环境因素的调节
  - C. 以遗传因素影响为主和环境因素为辅
  - D. 以环境因素影响为主和遗传因素为辅
  - E. 仅受环境因素影响
3. Down 综合征是( )
  - A. 单基因病
  - B. 多基因病
  - C. 染色体病
  - D. 线粒体病
  - E. 体细胞病
4. 高血压是( )
  - A. 单基因病
  - B. 多基因病
  - C. 染色体病
  - D. 线粒体病
  - E. 体细胞病
5. ( )于 1953 年提出 DNA 双螺旋结构,标志分子遗传学的开始
  - A. Jacob 和 Momod
  - B. Watson 和 Crick
  - C. Khorana 和 Holley
  - D. Avery 和 McLeod
  - E. Arber 和 Smith
6. 种类最多的遗传病是( )
  - A. 单基因病
  - B. 多基因病
  - C. 染色体病
  - D. 体细胞遗传病
  - E. 线粒体遗传
7. 有些遗传病家系看不到垂直遗传的现象,这是因为( )
  - A. 该遗传病是体细胞遗传病
  - B. 该遗传病是线粒体病
  - C. 该遗传病是性连锁遗传病
  - D. 该遗传病的患者活不到生育年龄或不育
  - E. 该遗传病是隐性遗传病或者是不规则显性以及性连锁遗传

## 四、问答题

1. 什么是医学遗传学?

答:医学遗传学是医学与遗传学相结合的一门边缘学科,是遗传学知识在医学领域中的应用。它主要研究人类遗传病发生机制,物质基础,遗传方式与规律,诊断与治疗及预防措施等内容。它既是现代基础医学的一个重要分支,也可视为现代遗传学的一



个组成部分。

2. 什么是遗传病? 可分为哪几类?

答:遗传病是指细胞内的遗传物质发生异常改变(突变或畸变)所引起的疾病。通常,在上、下代之间按一定的方式垂直传递,具有终生性特征。多数遗传病是先天性疾病,并且往往表现有家族聚集现象。人们根据遗传物质改变及传递情况的不同,将人类遗传病分为五大类:染色体病、单基因病、多基因病、体细胞遗传病、线粒体遗传病等。

3. 简单说明先天性疾病和遗传性疾病的关系。

答:凡是出生以前就已经形成的疾病均属于先天性疾病,这说明胚胎期就已经发生了病理改变,包括大部分遗传病。先天性疾病并不都是遗传病,如风疹病毒引起的先天聋哑、心脏病、白内障,它们并不遗传。同样,遗传性疾病并不都是先天的,如秃头(AD)、痛风、舞蹈病(AD)、原发性高血压、精神分裂症。

4. 人类遗传病分哪几类? 请简单说明。

答:人类遗传病分为以下5类。

(1) 单基因病,是由单基因突变所导致的遗传病。

(2) 多基因病,这类疾病是由两个以上的基因发生突变所造成。环境因素在这类疾病的发生中起不同程度的作用。

(3) 染色体病,是染色体结构或数目异常引起的一类疾病(综合征)。

(4) 体细胞遗传病,这类疾病的积累突变只在特异体细胞中发生。

(5) 线粒体遗传病,是由线粒体 DNA 缺陷引起的疾病。

5. 遗传病有哪些特点?

答:遗传病是由于细胞内遗传物质发生异常改变而导致的疾病,具有以下特点。

(1) 遗传病的传播方式:遗传病具有垂直传递的特点,即遗传病通常可由上代传至下代,不延伸至无亲缘关系的个体。

(2) 遗传病的数量分布:患者在亲祖代和子孙中是以一定数量比例出现的,即患者与正常家族成员间有一定的数量关系。

(3) 遗传病的先天性:遗传病通常表现出先天性特点,但并非所有的遗传病都是先天的。

(4) 遗传病的家族性:许多遗传病常常表现出家族性特点,但并非所有的遗传病都表现为家族性。另外,具有家族性特征的疾病也不一定是遗传病。

(5) 遗传病的传染性:一般认为,遗传病没有传染性,但也有例外。

6. 遗传病与先天性疾病或家族性疾病有什么不同?

答:先天性疾病是指婴儿出生时已发生的发育异常或疾病,不论其是否具有遗传物质的改变,故先天性疾病并不都是遗传病。遗传病多数是先天性疾病,但有些遗传病出生时无症状,发育至一定年龄才发病,甚至可到年近半百时才发病。

家族性疾病是指某种疾病的发生具有家族聚集现象,即一个家庭中不止一个成员患同一种疾病,表现为亲代或子代中或子代同胞中多个成员患有同一种疾病,很多显性遗传病家族聚集现象尤为明显。某些家族性疾病并不是遗传病,而是由于共同生活环境所造成。遗传病往往表现为家族性疾病,具有家族聚集现象,但也可呈散发性,无家族史。

## 参 考 答 案

### 一、填空题

1. 遗传病; 2. 医学遗传学; 3. 细胞遗传学,生化遗传学; 4. 遗传,环境; 5. 遗传病,垂直; 6. 生殖细胞,受精卵; 7. 体细胞遗传病; 8. 基因病,染色体病; 9. 37,线粒体遗传病; 10. 常染色体病,性染色体病; 11. 基因,单基因,多基因

### 二、判断题

1. T 2. F 3. F 4. F

### 三、选择题

#### A 型题

1. C 2. D 3. C 4. B 5. B 6. A 7. D

(毛吾兰·买买提依明 许 瑞)

## 第二章 单基因疾病的遗传

### 一、学习目标

1. 掌握单基因遗传与单基因遗传病的概念、类型、遗传方式及系谱特点;系谱分析法;单基因遗传病发病风险的估计。
2. 熟悉常见的单基因病。

### 二、学习重点内容

单基因遗传(monogenic inheritance)是指某种性状或疾病主要受一对等位基因控制的遗传方式。等位基因在亲代和子代间的传递基本上遵循孟德尔的分离定律和自由组合定律,所以,单基因遗传又称为孟德尔式遗传。

系谱分析法是研究人类单基因遗传性状最常用的方法。系谱(pedigree)是指某种遗传病患者与家庭各成员相互关系的图解。

依照等位基因所在染色体和基因性质的不同,单基因遗传可分为常染色体遗传和性连锁遗传。前者又可分为常染色体显性遗传和常染色体隐性遗传,后者又可分为X连锁显性遗传、X连锁隐性遗传和Y连锁遗传。主要受一对等位基因控制的单基因遗传病简称单基因病(monogenic disease)。

#### (一) 常染色体显性遗传

1. 定义 控制遗传性状或遗传病的基因位于常染色体上,其性质是显性的,这种遗传方式称为常染色体显性遗传(AD)。以这种方式遗传的疾病称为常染色体显性遗传病。

(1) 完全显性遗传:在常染色体显性遗传中,杂合体(Aa)与显性纯合体(AA)的表现完全相同的遗传方式,称为完全显性遗传。

(2) 不完全显性遗传:在常染色体显性遗传中,杂合体(Aa)的表现型介于显性纯合体(AA)和隐性纯合体(aa)表现型之间的遗传方式,称为不完全显性遗传或半显性遗传。

(3) 不规则显性遗传:在常染色体显性遗传中,杂合体(Aa)有的表现显性性状,也有些表现隐性性状,显性性状的传递不规则,故称为不规则显性遗传。显性基因在杂合状态下是否全部得到表现,受机体的内、外环境因素的影响。一种显性基因在杂合状态下是否表现,可用外显率(penetrance)来衡量。外显率是指一定基因型的个体在特定的环境中形成相应表现型的比例,一般用百分率(%)表示。显性致病基因在杂合状态下除有外显率的差异外,还有表现度(expressivity)的不同,即杂合体在不同的遗传背景和环境因素的影响下,所患遗传病的严重程度有区别。

(4) 共显性遗传:也称等显性遗传,是指一对等位基因之间,没有显性与隐性的区别,在杂合状态下,两种基因的作用都完全表现出来。

(5) 延迟显性遗传:在常染色体显性遗传中,杂合体(Aa)在个体发育的较晚时期,显性

基因的作用才会表现出来,称为延迟显性遗传。

## 2. 常染色体显性遗传病的系谱特征

(1) 患者绝大多数为杂合子。由于致病基因在常染色体上,因此患病与性别无关,即男女患病机会均等。

(2) 患者双亲之一是该病患者,致病基因是由患病亲代传来。如果双亲无病,子女一般不会患病,如果患病,则可能是新发生的突变所致,这种情况可见于一些突变率较高的病种。

(3) 患者的同胞中约  $1/2$  可能患病。

(4) 患者子代中有  $1/2$  将患病,也就是说患者每生育一次都有  $1/2$  的风险生出患儿,因此在一个家庭中连续几代都有患者,即连续遗传。

## (二) 常染色体隐性遗传

1. 定义 控制遗传性状或遗传病的基因位于常染色体上,其性质是隐性的,在杂合状态时不表现相应性状,只有在隐性基因纯合子(aa)中方得以表现,称为常染色体隐性遗传(AR)。以这种方式遗传的疾病叫做常染色体隐性遗传病。

在常染色体隐性遗传中,杂合体(Aa)由于有显性基因A的存在,基因a的作用不能表现,杂合体并不发病,表型正常,但却可能将致病基因a传给后代,这样的个体叫做致病基因携带者,简称携带者(carrier)。

## 2. 常染色体隐性遗传病的系谱特征

(1) 患病与性别无关,男女患病机会均等。

(2) 患者双亲一般无病,但是他们均为致病基因的肯定携带者。患者同胞中约有  $1/4$  可能患病,患者的表型正常的同胞约有  $2/3$  的可能为携带者。

(3) 患者的子女中一般无患者,所以本病看不到连续传递,往往是散发的。

(4) 常染色体隐性遗传病近亲婚配时,子女患病风险比非近亲婚配者高,而且疾病的发病率越低,这种倾向越明显。

## (三) 性连锁遗传

1. X连锁显性遗传 控制性状或遗传病的基因位于X染色体上,其性质是显性的,这种遗传方式称为X连锁显性遗传(XD),以这种方式遗传的疾病称为X连锁显性遗传病。

X连锁显性遗传病的系谱特征:

(1) 系谱中女性患者多于男性患者(约为男性患者的两倍),但病情常较男性患者轻。

(2) 患者的双亲中,有一方是该病患者。

(3) 由于交叉遗传,男性患者的后代中,女儿都将患病,儿子都正常;女性患者的后代中,子女各有  $1/2$  的患病风险。

(4) 系谱中常可看到连续传递的现象。

2. X连锁隐性遗传 控制性状或遗传病的基因位于X染色体上,这些基因的性质是隐性的,并随着X染色体的行为而传递,其遗传方式称为X连锁隐性遗传(XR)。

X连锁隐性遗传病的系谱特征:

(1) 男性患者远多于女性患者。在一些发病率低的疾病系谱中,往往只有男性患者。

(2) 双亲无病时,儿子可能患病,女儿则不发病;如果儿子患病,母亲是肯定携带者。

(3) 由于交叉遗传,男性患者的兄弟、姨表兄弟、舅父、外甥、外祖父和外孙也可能是该病的患者。

(4) 系谱中一般看不到连续传递的现象。

3. Y 连锁遗传 控制遗传性状的基因位于 Y 染色体上,它必将随 Y 染色体的行为而传递,由男性向男性传递,这种遗传方式称为 Y 连锁遗传。

在单基因遗传病中,除了上述几种遗传方式外,还有下列特殊情况。

(1) 从性遗传:从性遗传和性连锁遗传的表现形式都与性别有着密切的关系,但它们是两种截然不同的遗传现象。性连锁遗传的基因位于性染色体上,而从性遗传的致病基因位于常染色体上,可为显性或隐性基因。这种常染色体上的基因所控制的性状,在表型上受性别影响而显出男女分布比例或表现程度差异的现象,称为从性遗传。

(2) 遗传早现:是指遗传病(一般为显性遗传病)在连续几代的遗传中有发病年龄提前和病情症状逐代加重的现象。

(3) 限性遗传:控制某种性状或疾病的基因位于常染色体或性染色体上,其性质可以是显性或隐性,但由于性别限制,只在一种性别中表现,另一性别则完全不能表现。这是由于男、女性在解剖学结构上或性激素分泌方面的差异和限制所致,但这些基因均传给下一代,这种遗传方式称限性遗传。

#### (四) 两种单基因性状或疾病的伴随遗传

当一个家系中同时存在两种单基因遗传病时,分析其传递规律的关键问题,首先应考虑控制它们的基因是否位于同一条染色体上,由此可分为两种情况。

(1) 两种单基因病的致病基因分别位于非同源染色体上:在临床上,一个家系如果出现两种单基因病患者,而两种单基因病的致病基因位于非同源染色体上,它们按自由组合定律独立传递。

(2) 两种单基因病的致病基因位于同一对染色体上:当两种单基因病的致病基因位于同一对染色体上时,它们按照遗传的连锁互换定律传递而子代中重组类型的比率由交换率决定。

#### (五) 单基因遗传病发病风险的估计

对单基因遗传病中基因型能确定的个体,发病风险的估计可按照系谱特点推算。

(1) 常染色体隐性遗传:常染色体隐性遗传病患者的基因型一定是隐性纯合子,其父母往往是表型正常的携带者;因此,患者同胞的发病风险是  $1/4$ ,  $3/4$  为正常个体,而在正常同胞中有  $2/3$  的可能性是携带者。

(2) 常染色体显性遗传:临床上常见的常染色体显性遗传病患者绝大多数为杂合体,所以夫妇一方患病时,每胎发病风险是  $1/2$ ;夫妇双方都是杂合体患者时,子女发病风险为  $3/4$ ;患者正常同胞(除外显不全和延迟显性外)的子女一般不会患病。

(3) X 连锁隐性遗传:男患者与正常女性婚配,其儿子全部正常,女儿都是携带者;女携带者与正常男性婚配,男孩患病风险为  $1/2$ ,女孩将有  $1/2$  的几率为携带者。

(4) X 连锁显性遗传:当父亲是患者,母亲正常时,其儿子全部正常,女儿全部患病;母亲为杂合患者而父亲正常,其儿女各有  $1/2$  发病风险。

### 三、英语词汇

monogenic inheritance	单基因遗传
AD	常染色体显性遗传
AR	常染色体隐性遗传
monogenic disease	单基因遗传病
penetrance	外显率
expressivity	表现度
XD	X 连锁显性遗传
XR	X 连锁隐性遗传
codominance	共显性
pedigree	系谱

### 四、名词解释

(1) 系谱:是指某种遗传病患者与家庭各成员相互关系的图解。

(2) 单基因遗传:是指某种性状或疾病主要受一对等位基因控制的遗传方式。等位基因在亲代和子代间的传递基本上遵循孟德尔的分离定律和自由组合定律,所以,单基因遗传又称为孟德尔式遗传。

(3) 单基因病:主要受一对等位基因控制的单基因遗传病简称单基因病。

(4) 常染色体显性遗传:控制遗传性状或遗传病的基因位于常染色体上,其性质是显性的,这种遗传方式称为常染色体显性遗传。

(5) 外显率:是指一定基因型的个体在特定的环境中形成相应表现型的比例,一般用百分率(%)表示。

(6) 表现度:是指一种基因在个体中的表现程度。同一基因型的不同个体,由于各自的遗传背景以及所受外界环境因素影响的差异,其表现程度可有明显的不同。

(7) 常染色体隐性遗传:控制遗传性状或遗传病的基因位于常染色体上,其性质是隐性的,在杂合状态时不表现相应性状,只有当隐性基因为纯合子(aa)时方得以表现,称为常染色体隐性遗传。

(8) 携带者:在常染色体隐性遗传中,杂合体(Aa)由于有显性基因 A 存在,基因 a 的作用不能表现,杂合体并不发病,表型正常,但却可能将致病基因 a 传给后代,这样的个体叫致病基因携带者,简称携带者。

(9) X 连锁显性遗传:控制遗传性状或遗传病的基因位于 X 染色体上,其性质是显性的,这种遗传方式称为 X 连锁显性遗传。

(10) X 连锁隐性遗传:控制遗传性状或遗传病的基因位于 X 染色体上,其性质是隐性的,这种遗传方式称为 X 连锁隐性遗传。

(11) 交叉遗传:在 X 连锁遗传中,男性的致病基因只能从母亲传来,将来只能传给他的女儿,不存在男性向男性的传递,这种遗传方式称为交叉遗传。

## 习 题

### 一、填空题

1. 一个人的基因型是  $X^bY$ , 具有这种基因型的个体称作\_\_\_\_\_。
2. 一只白色豚鼠和一只黄色豚鼠交配, 子一代都是奶油色。豚鼠毛色的遗传方式是\_\_\_\_\_遗传。
3. 一个个体的基因型是  $AaBb$ , 这个个体形成生殖细胞时,  $AB$  型配子所占的比例是\_\_\_\_\_。
4. 一对表型正常的夫妇各有一白化病同胞, 但其父母均正常, 这对夫妇同时为携带者的概率是\_\_\_\_\_。
5. 一个甲型血友病 ( $XR$ ) 的男性患者与一无血友病家族史的女性结婚, 他们生育患病女儿的风险是\_\_\_\_\_。他们再生儿子时, 患病的可能性是\_\_\_\_\_。
6. 一个红绿色盲 ( $XR$ ) 女性患者与一个正常男性婚配, 其后代中女儿为红绿色盲的概率为\_\_\_\_\_。
7. 人类有一种  $\gamma$ -球蛋白血症, 控制这种遗传病的隐性基因位于  $X$  染色体上, 如致病基因用  $d$  来表示, 在女性中只有基因型是\_\_\_\_\_时才发病, 女性携带者的基因型为\_\_\_\_\_ ; 在男性中, 只要\_\_\_\_\_染色体上带有  $d$  基因, 就是患者。
8. 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, 此遗传病的遗传方式为\_\_\_\_\_。
9. 根据显性性状的表现特点, 常染色体显性遗传分\_\_\_\_\_、\_\_\_\_\_、\_\_\_\_\_、\_\_\_\_\_、延迟显性遗传和从性显性遗传六种类型。
10. 丈夫  $O$  血型、妻子  $AB$  血型, 后代可能出现\_\_\_\_\_血型或\_\_\_\_\_血型。
11. 具有  $XY$  的男性个体, 其  $Y$  染色体上没有与  $X$  染色体相对应的等位基因, 故男性个体称为\_\_\_\_\_。
12. 某些常染色体上基因所控制的性状, 在表型上受性别影响而出现男女分布比例或表现程度差异的遗传现象, 称为\_\_\_\_\_。
13. 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\_\_\_\_\_染色体上, 它们是截然不同的两种遗传现象。
14. 如果女性是红绿色盲 ( $XR$ ) 基因携带者, 与正常男性婚配, 生出女携带者的可能性为\_\_\_\_\_, 生出男患者的可能性为\_\_\_\_\_。
15. 控制人类  $ABO$  血型的基因有  $I^A$ 、 $I^B$  和  $i$  三种, 它们被称为复等位基因。一个人如有  $I^A i$  时, 该人的血型为\_\_\_\_\_。

### 二、判断题

1.  $B$  型血的人, 其基因型必定是  $I^B I^B$ 。( )
2. 在性连锁隐性遗传病中, 男性的致病基因只能传给女儿, 女性的致病基因只能传给儿子。( )

3. 在性连锁显性遗传病中,男性患者的后代中,女儿都将发病,儿子都正常。( )
4. 所谓交叉遗传是指母亲把性状传给儿子的遗传方式。( )
5. 人类的红绿色盲,是性连锁隐性遗传,在人群中男性患者远远多于女性患者,这是因为男性只有一条 X 染色体,所以他只要有一个致病基因就会发病。( )
6. 遗传性肾炎是 X 连锁显性遗传病,母亲(杂合型)是患者时,男孩都是正常的,女孩都是患者。( )
7. A 型轴后型多指症是由于基因突变导致多指,额外指长在小指侧,发育良好,其外显率为 75%,该病的遗传方式为不规则显性遗传。( )
8. 早秃是由于常染色体上的基因突变引起的,杂合体男性在 35 岁时即可出现秃顶,杂合体女性不出现早秃,该病的遗传方式为全男性遗传。( )
9. 红绿色盲是 X 连锁隐性遗传病,男性患者的姐妹一定是携带者。( )
10. 对于 X 连锁隐性遗传病,群体中只有男性患者。( )
11. 常染色体隐性遗传中,近亲婚配使子女的发病率明显增高。( )
12. 系谱中不仅包括患病的个体,而且包括所调查家族中的全部健康成员。( )
13. 常染色体隐性遗传病和 X 连锁隐性遗传病往往表现为散发式和交叉遗传。( )
14. 如果致病基因位于 X 染色体上,由于女性有两条 X 染色体,因此女性发病率一定高。( )
15. 从性遗传是常染色体上基因的遗传方式。( )

### 三、选择题

#### A 型题

1. 已知 Y 和 y 与 R 和 r 这两对基因是自由组合的,基因型是 YyRr 的个体产生的配子类型是( )
  - A. Yy, Rr
  - B. Y, y, Rr
  - C. YR, yr
  - D. YR, Yr, yR, yr
  - E. YR, Yr, rR, Rr
2. 基因型 AABb 的个体和 Aabb 的个体杂交后代不该有的基因型是( )
  - A. AABb
  - B. AaBb
  - C. AAbb
  - D. Aabb
  - E. AaBB
3. 下列哪一条不符合常染色体隐性遗传的特征( )
  - A. 致病基因的遗传与性别无关,男女发病机会均等
  - B. 系谱中看不到连续遗传现象,常为散发
  - C. 患者的双亲往往是携带者
  - D. 近亲婚配与随机婚配的发病率相等
  - E. 患者的同胞中,患者的数量占 1/4,正常个体约占 3/4
4. 一对夫妇表型正常,婚后生了一个白化病(AR)的儿子,这对夫妇的基因型是( )
  - A. Aa 和 Aa
  - B. AA 和 Aa
  - C. aa 和 Aa
  - D. aa 和 AA
  - E. AA 和 AA
5. 下列哪一条不符合常染色体显性遗传的特征( )
  - A. 男女发病机会均等
  - B. 系谱中呈连续传递现象
  - C. 患者都是纯合体(AA)发病,杂合体(Aa)是携带者
  - D. 双亲无病时,子女一般不会发病



- E. 患者的同胞中约 1/2 发病
6. 不规则显性遗传是指( )
- 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显性纯合子和隐性纯合子之间  
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
7. 复等位基因是指( )
- A. 一对染色体上有三种及三种以上的基因  
B. 一对染色体上有两个相同的基因  
C. 同源染色体的不同位点有三个及三个以上的基因  
D. 同源染色体的相同位点有三种及三种以上的基因  
E. 非同源染色体相同位点上不同形式的基因
8. 一对等位基因在杂合状态下,两个基因的作用都完全表现出来叫( )
- A. 常染色体隐性遗传      B. 不完全显性遗传      C. 不规则显性遗传  
D. 延迟显性遗传      E. 共显性遗传
9. 在进行纯种动物(AA×aa)的杂交实验中,如果子1代自交,子2代表现型出现 1:2:1 的比例,这说明遗传方式为( )
- A. 完全显性遗传      B. 不完全显性遗传      C. 不规则显性遗传  
D. 共显性遗传      E. 延迟显性遗传
10. 父母都是 B 血型,生育了一个 O 血型的孩子,这对夫妇再生育孩子的血型可能是( )
- A. 只能是 B 型      B. 只能是 O 型      C. 3/4 是 O 型,1/4 是 B 型  
D. 3/4 是 B 型,1/4 是 O 型      E. 1/2 是 B 型,1/2 是 O 型
11. 关于 X 连锁隐性遗传,下列哪一种说法是错误的( )
- A. 系谱中往往只有男性患者      B. 女儿有病,父亲也一定是同病患者  
C. 双亲无病时,子女均不会患病      D. 有交叉遗传现象  
E. 母亲有病,父亲正常,儿子都是患者,女儿都是携带者
12. 母亲是红绿色盲(XR)患者,父亲正常,他们的四个儿子中有( )个是色盲患者
- A. 1 个      B. 2 个      C. 3 个      D. 0 个      E. 4 个
13. 某男孩是红绿色盲(XR),他的父母、祖父母、外祖父母色觉都正常,这个男孩的色盲基因是通过哪些人传下来的( )
- A. 外祖母→母亲→男孩      B. 外祖父→母亲→男孩      C. 祖父→父亲→男孩  
D. 祖母→父亲→男孩      E. 以上都不是
14. 丈夫是红绿色盲(XR),妻子正常,妻子的父亲是红绿色盲,这对夫妇生下色盲孩子的机会是( )
- A. 1/2      B. 0      C. 1/4      D. 3/4      E. 1
15. 一个男性是血友病 A(XR)患者,其父母和祖父母均正常,其亲属中不可能患血友病 A 的是( )
- A. 外祖父或舅父      B. 姨表兄弟      C. 姑姑  
D. 同胞兄弟      E. 外甥