

医学本科生、研究生考试丛书



主编◎王培林 李晓雯 单长民

医学遗传学

复习指南和题集

— 依 据 —

普通高等教育“十五”国家级规划教材

国家卫生部规划教材

医学院校协编教材

— 编 写 —



人民军医出版社

PEOPLE'S MILITARY MEDICAL PRESS

• 医学本科生、研究生考试丛书 •

医学遗传学 ——复习指南和题集

YIXUE YICHUANXUE——FUXI ZHINAN HE TIJI

主 编 王培林 李晓雯 单长民
副主编 王修海 李锦燕 周军卫



人民军医出版社

People's Military Medical Press

北 京

图书在版编目(CIP)数据

医学遗传学—复习指南和题集/王培林等主编. —北京:人民军医出版社,2005.1
(医学本科生、研究生考试丛书)

ISBN 7-80194-563-8

I. 医… II. 王… III. 医学遗传学—医学院校—教学参考资料 IV. R394

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2004)第 133195 号

策划编辑:王 峰 加工编辑:霍红梅 责任审读:余满松

出 版 人:齐学进

出版发行:人民军医出版社 经销:新华书店

通信地址:北京市复兴路 22 号甲 3 号 邮编:100842

电话:(010)66882586(发行部)、51927290(总编室)

传真:(010)68222916(发行部)、66882583(办公室)

网址:www. pmmp. com. cn

印刷:北京国马印刷厂 装订:京兰装订有限公司

开本:787mm×1092mm 1/16

印张:16.75 字数:385 千字

版次:2005 年 1 月第 1 版 印次:2005 年 1 月第 1 次印刷

印数:0001~4500

定价:29.00 元

版权所有 侵权必究

购买本社图书,凡有缺、倒、脱页者,本社负责调换

电话:(010)66882585、51927252

前 言

医学遗传学是现代医学新的五大支柱课程之一,是基础医学与临床医学的桥梁,是现代医学临床各科医师和医务人员的必修课。

为了适应现代医学教育改革和紧密配合“医学遗传学”的教学,我们在总结了医学遗传学教学经验的基础上,编写了《医学遗传学——复习指南和题集》一书,为学生学习和复习医学遗传学知识提供一套完整的复习资料。

本书是以全国高等医学院校规划教材《医学遗传学》的内容为基础,参照国内其他几本高等医学院校协编教材和国外经典教材的内容,以教学大纲为指导编写的。本书突出重点,重视难点,题量大,覆盖面广,有利于读者全面系统地掌握医学遗传学的基本知识与技能,有利于读者提高分析问题、判断问题、解决问题的综合能力。为便于查阅,本书按最新版规划教材的章序排列,参考答案附在各章之后。为掌握重点,每章编写了基本纲要,便于读者知道什么是掌握内容、什么是理解内容和什么是了解内容,更有助于读者掌握各章知识的精髓。

本书所有试题均根据国家医学考试中心的规定编写,测试题题型为:选择题(A型选择题)、填空题、是非判断题、名词解释和问答题。

本书由从事医学遗传学教学、科研工作的一线专家、教授共同编写。内容具有一定的广度和深度,为医学本科生、专升本及研究生入学考试和教师教学辅导的理想参考书。鉴于编写时间仓促,不足之处,敬请广大读者和同道们批评指正。

王培林 李晓雯 单长民

2005年1月

内 容 提 要

本书是根据全国高等医学院校规划教材及其他高等医学院校协编教材的内容,由从事医学遗传学教学、科研一线工作的专家、教授共同编写的。全书共分 20 章,每章由基本纲要、习题、参考答案三部分组成。内容全面、系统,重点突出,题量较大,对系统复习遗传学的理论知识有很好的指导作用。本书适于本科生、专升本、研究生入学考试和教师教学辅助参考。

责任编辑 王 峰

目 录

第 1 章 绪论	(1)
第一节 基本纲要	(1)
第二节 习题	(1)
第三节 参考答案	(8)
第 2 章 人类基因	(11)
第一节 基本纲要	(11)
第二节 习题	(11)
第三节 参考答案	(22)
第 3 章 基因突变	(26)
第一节 基本纲要	(26)
第二节 习题	(26)
第三节 参考答案	(34)
第 4 章 基因突变的分子细胞生物学效应	(38)
第一节 基本纲要	(38)
第二节 习题	(38)
第三节 参考答案	(48)
第 5 章 单基因疾病的遗传	(51)
第一节 基本纲要	(51)
第二节 习题	(51)
第三节 参考答案	(60)
第 6 章 疾病的多基因遗传	(66)
第一节 基本纲要	(66)
第二节 习题	(66)
第三节 参考答案	(75)
第 7 章 线粒体疾病的遗传	(79)
第一节 基本纲要	(79)
第二节 习题	(79)
第三节 参考答案	(87)
第 8 章 基因变异的群体行为	(93)
第一节 基本纲要	(93)
第二节 习题	(93)
第三节 参考答案	(102)

第 9 章 人类染色体	(106)
第一节 基本纲要.....	(106)
第二节 习题.....	(106)
第三节 参考答案.....	(115)
第 10 章 染色体畸变	(121)
第一节 基本纲要.....	(121)
第二节 习题.....	(121)
第三节 参考答案.....	(129)
第 11 章 单基因遗传病	(136)
第一节 基本纲要.....	(136)
第二节 习题.....	(136)
第三节 参考答案.....	(145)
第 12 章 多基因遗传病	(149)
第一节 基本纲要.....	(149)
第二节 习题.....	(149)
第三节 参考答案.....	(151)
第 13 章 线粒体疾病	(154)
第一节 基本纲要.....	(154)
第二节 习题.....	(154)
第三节 参考答案.....	(159)
第 14 章 染色体畸变引起的疾病	(163)
第一节 基本纲要.....	(163)
第二节 习题.....	(163)
第三节 参考答案.....	(173)
第 15 章 免疫缺陷	(177)
第一节 基本纲要.....	(177)
第二节 习题.....	(177)
第三节 参考答案.....	(185)
第 16 章 遗传与恶性肿瘤的发生	(189)
第一节 基本纲要.....	(189)
第二节 习题.....	(189)
第三节 参考答案.....	(201)
第 17 章 出生缺陷	(208)
第一节 基本纲要.....	(208)
第二节 习题.....	(208)
第三节 参考答案.....	(216)
第 18 章 遗传疾病的诊断	(219)
第一节 基本纲要.....	(219)
第二节 习题.....	(219)

第三节 参考答案.....	(226)
第 19 章 遗传病的治疗	(232)
第一节 基本纲要.....	(232)
第二节 习题.....	(232)
第三节 参考答案.....	(240)
第 20 章 遗传咨询	(245)
第一节 基本纲要.....	(245)
第二节 习题.....	(245)
第三节 参考答案.....	(254)

第1章 绪 论

医学遗传学是研究遗传病发病机制、传递规律以及诊断、治疗与预防的一门基础医学与临床医学的桥梁学科。随着医学科学的发展,科学家们已认识到在医学实践中所遇到的一些问题(如某些疾病的病因、发生机制、诊断、治疗和预防等),特别是一些复杂性、难治性的疾病需要用遗传学的理论和方法才能解决。医学遗传学与临床医学及其他医学科学基础之间的直接关系使对这个领域的了解成为现代医师所必须掌握的。

本章首先介绍了医学遗传学这门学科的性质、任务及其在医学教育中的地位,遗传病的定义、特征、分类及遗传因素在疾病发生、发展和康复中的作用;然后通过对医学遗传学发展简史的介绍,了解本学科的各分支学科在发展过程中取得的成就和对医学发展的贡献;最后了解单基因病、多基因病和染色体病的研究方法与对策。

第一节 基本纲要

1. 掌握医学遗传学、遗传病、遗传医学、先天性疾病、家族性疾病、疾病基因组学等概念。
2. 掌握遗传因素在疾病发生、发展和康复中的作用。
3. 掌握遗传病的特征及其分类。
4. 熟悉遗传病的研究方法及其对策。
5. 熟悉医学遗传学与现代医学的关系。
6. 了解医学遗传学发展简史及其分科。

第二节 习 题

一、选择题(A型选择题)

1. 医学遗传学研究的对象是_____。
A. 遗传病 B. 基因病
C. 分子病 D. 染色体病
E. 先天性代谢病
2. 遗传病是指_____。
A. 染色体畸变引起的疾病
B. 遗传物质改变引起的疾病
C. 基因缺失引起的疾病
D. “三致”物质引起的疾病
E. 酶缺乏引起的疾病
3. _____最早揭示了生物遗传性状的分离和自由组合规律。
A. Morgan TH B. Watson JD
C. Mendel G D. Landstiner K
E. Monad J
4. 首次提出先天性代谢病概念科学家是_____。
A. Garrod AE B. Landsteiner K
C. Weinberg W D. Nilsson-Ehle H
E. Morgan TH
5. _____最早提出了DNA的双螺旋模

- 型。
- A. Jacob F 和 Monad J
B. Beadle GW 和 Tatum EL
C. Hardy GH 和 Weinberg W
D. Watson JD 和 Crick FHC
E. Landsteiner K
6. 建立低渗制片技术的科学家是_____。
- A. Painter TS B. Tatum EL
C. 蒋有兴 D. 简悦威
E. 徐道觉
7. _____首次证明了 DNA 是遗传物质。
- A. Beadle GW 和 Tatum EL
B. Jacob F 和 Monad J
C. Griffith 和 Avery
D. Arber W 和 Nathans D
E. Nilsson-Ehle H
8. _____研究人群中基因频率的变化, 提出遗传平衡定律, 奠定了群体遗传学研究的基础。
- A. Beadle GW 和 Tatum EL
B. Watson JD 和 Crick FHC
C. Jacob F 和 Monad J
D. Hardy GH 和 Weinberg W
E. Painter TS
9. 研究数量性状的遗传, 提出多基因遗传理论的科学家是_____。
- A. Nilsson-Ehle H
B. Painter TS C. 徐道觉
D. Tatum EL E. Jacob F
10. _____发现果蝇的连锁遗传, 将遗传学研究与细胞学研究相结合, 创立了“染色体遗传学说”。
- A. Jacob F B. Morgan TH
C. Hardy GH D. Crick FHC
E. Mendel G
11. 首次发现 Down 综合征(先天愚型) 是由于细胞中多了一条 21 号染色体所致的科学家是_____。
- A. Beadle GW
B. Nilsson-Ehle H C. Lejune J
D. Monad J E. Arber W
12. _____首次发现 Turner 综合征的核型为 45,X。
- A. Caspersson T B. Painter TS
C. 简悦威 D. Ford CF
E. 徐道觉
13. 最早发现 Klinefelter 综合征的核型为 47,XXY 的科学家是_____。
- A. Crick FHC B. Watson JD
C. Tatum EL D. Weinberg W
E. Jacob PA
14. _____首次在美国费城研究慢性粒细胞白血病时发现了 Ph 染色体。
- A. Nilsson-Ehle H
B. Nowell P C. Hardy GH
D. Jacob F E. Morgan TH
15. 在研究小鼠斑色遗传时, 提出了“Lyon(赖昂)假说”的科学家是_____。
- A. 徐道觉
B. Nilsson-Ehle H C. Lyon M
D. Jacob F E. 简悦威
16. _____首次用喹吖因处理细胞染色体后, 在荧光显微镜下在染色体纵轴上出现一条条荧光强弱不同的带纹, 称为 Q 显带。
- A. Beadle GW B. Ford CF
C. Hardy GH D. Caspersson T
E. Lejune J
17. 最早用同步化培养和高分辨显带法在细胞分裂早期和晚前期的染色体上显示高分辨带, 对染色体的分析更加精细的遗传学家是_____。
- A. Yunis JJ
B. Nilsson-Ehle H C. Nowell P
D. Lyon M E. Ford CF

18. _____研究链孢霉的营养缺陷型突变种,提出了“一个基因一种酶”学说以后,对基因通过控制酶的合成影响代谢过程才有了深入理解。
- A. Jacob F 和 Monad J
B. Beadle GW 和 Tatum EL
C. Guthrie R 和 Ford CF
D. Griffith 和 Avery
E. Watson JD 和 Crick FHC
19. _____最早提出了遗传性代谢病的新生儿筛查法,为控制某些遗传性代谢病的发生提供了有效手段。
- A. Ford CF B. Nowell P
C. Guthrie R D. Beadle GW
E. Ford CF
20. 首次提出“分子病”概念的科学家是_____。
- A. Monad J B. Tatum EL
C. Beadle GW D. Pauling L
E. Watson JD
21. _____提出了“操纵子模型”,建立了基因调控的概念。
- A. Nilsson-Ehle H
B. Guthrie R 和 Ford CF
C. Beadle GW 和 Tatum EL
D. Griffith 和 Avery
E. Jacob F 和 Monad J
22. _____等于 1967 年破译了全部遗传密码。
- A. Nowell P B. Khorana HG
C. Avery D. Monad J
E. Tatum EL
23. 首先人工合成了酵母丙氨酸 tRNA 基因的科学家是_____。
- A. Monad J B. Tatum EL
C. Khorana HG D. Guthrie R
E. Nowell P
24. _____用限制性片段长度多态性(RFLP)连锁分析法首先对镰状细胞贫血症进行产前基因诊断
- A. Sanger F B. Arber W
C. Nathans D
D. 简悦威(Kan YW)
E. Avery
25. _____于 1977 年提出了 DNA 序列分析方法。
- A. Sanger F B. Watson JD
C. Crick FHC D. Nilsson-Ehle H
E. Tatum EL
26. _____于 1968 年发现了限制性核酸内切酶,为 DNA 重组提供了工具酶。
- A. 简悦威(Kan YW)
B. Arber W 和 Nathans D
C. Jacob F 和 Monad J
D. Beadle GW
E. Khorana HG
27. _____于 1985 年创建了聚合酶链反应(PCR)方法,在体外迅速扩增 DNA 分子。
- A. Arber W B. Adrian
C. Mullis K D. Monad J
E. Watson JD
28. 多数恶性肿瘤的发生机制都是在_____的基础上发生的。
- A. 微生物感染 B. 放射线照射
C. 化学物质中毒 D. 遗传物质改变
E. 大量吸烟
29. 成骨不全症的发生_____。
- A. 大部分遗传因素和小部分环境因素决定发病
B. 遗传因素和环境因素对发病都有作用
C. 完全取决于环境因素
D. 基本上由遗传因素决定发病
E. 完全由遗传因素决定发病
30. 唇裂的发生_____。
- A. 完全由遗传因素决定发病

- B. 遗传因素和环境因素对发病都有作用
- C. 发病完全取决于环境因素
- D. 基本上由遗传因素决定发病
- E. 大部分遗传因素和小部分环境因素决定发病
31. 维生素 C 缺乏引起的坏血病的发生_____。
- A. 完全由遗传因素决定发病
- B. 大部分遗传因素和小部分环境因素决定发病
- C. 发病完全取决于环境因素
- D. 基本上由遗传因素决定发病
- E. 遗传因素和环境因素对发病都有作用
32. 苯丙酮尿症的发生_____。
- A. 完全由遗传因素决定发病
- B. 遗传因素和环境因素对发病都有作用
- C. 大部分遗传因素和小部分环境因素决定发病
- D. 基本上由遗传因素决定发病
- E. 发病完全取决于环境因素
33. 蚕豆病的发生_____。
- A. 完全由遗传因素决定发病
- B. 遗传因素和环境因素对发病都有作用
- C. 发病完全取决于环境因素
- D. 基本上由遗传因素决定发病
- E. 大部分遗传因素和小部分环境因素决定发病
34. 白化病的发生_____。
- A. 完全由遗传因素决定发病
- B. 遗传因素和环境因素对发病都有作用
- C. 发病完全取决于环境因素
- D. 基本上由遗传因素决定发病
- E. 大部分遗传因素和小部分环境因素决定发病
35. 原发性高血压的发生_____。
- A. 完全由遗传因素决定发病
- B. 遗传因素和环境因素对发病都有作用
- C. 发病完全取决于环境因素
- D. 基本上由遗传因素决定发病
- E. 大部分遗传因素和小部分环境因素决定发病
36. Down 综合征的发生_____。
- A. 完全由遗传因素决定发病
- B. 遗传因素和环境因素对发病都有作用
- C. 发病完全取决于环境因素
- D. 基本上由遗传因素决定发病
- E. 大部分遗传因素和小部分环境因素决定发病
37. 糖尿病的发生_____。
- A. 完全由遗传因素决定发病
- B. 遗传因素和环境因素对发病都有作用
- C. 发病完全取决于环境因素
- D. 基本上由遗传因素决定发病
- E. 大部分遗传因素和小部分环境因素决定发病
38. Klinefelter 综合征的发生_____。
- A. 完全由遗传因素决定发病
- B. 遗传因素和环境因素对发病都有作用
- C. 发病完全取决于环境因素
- D. 基本上由遗传因素决定发病
- E. 大部分遗传因素和小部分环境因素决定发病
39. 先天性幽门狭窄的发生_____。
- A. 完全由遗传因素决定发病
- B. 遗传因素和环境因素对发病都有作用
- C. 发病完全取决于环境因素
- D. 基本上由遗传因素决定发病
- E. 大部分遗传因素和小部分环境因素决定发病

素决定发病

40. 哮喘病的发生_____。
 - A. 完全由遗传因素决定发病
 - B. 遗传因素和环境因素对发病都有作用
 - C. 发病完全取决于环境因素
 - D. 基本上由遗传因素决定发病
 - E. 大部分遗传因素和小部分环境因素决定发病
41. Turner 综合征的发生_____。
 - A. 完全由遗传因素决定发病
 - B. 遗传因素和环境因素对发病都有作用
 - C. 发病完全取决于环境因素
 - D. 基本上由遗传因素决定发病
 - E. 大部分遗传因素和小部分环境因素决定发病
42. 环境因素诱导发病的单基因病为_____。
 - A. Huntington 舞蹈病
 - B. 蚕豆病
 - C. 白化病
 - D. 血友病 A
 - E. 镰状细胞贫血
43. 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
44. 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. 体细胞遗传病
45. 脆性 X 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. 体细胞遗传病
46. Leber 遗传性视神经病是_____。
 - A. 单基因病
 - B. 多基因病
 - C. 染色体病
 - D. 线粒体病
 - E. 体细胞遗传病
47. 原发性高血压是_____。
 - A. 单基因病
 - B. 多基因病
 - C. 染色体病
 - D. 线粒体病
 - E. 体细胞遗传病
48. 原发性肝细胞癌是_____。
 - A. 单基因病
 - B. 多基因病
 - C. 染色体病
 - D. 线粒体病
 - E. 体细胞遗传病
49. 精神分裂症是_____。
 - A. 单基因病
 - B. 多基因病
 - C. 染色体病
 - D. 线粒体病
 - E. 体细胞遗传病
50. Turner 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
51. 慢性进行性眼外肌麻痹是_____。
 - A. 单基因病
 - B. 多基因病
 - C. 染色体病
 - D. 线粒体病
 - E. 体细胞遗传病
52. 视网膜母细胞瘤是_____。
 - A. 单基因病
 - B. 多基因病
 - C. 染色体病
 - D. 线粒体病
 - E. 体细胞遗传病
53. 人类红绿色盲是_____。
 - A. 单基因病
 - B. 多基因病
 - C. 染色体病
 - D. 线粒体病
 - E. 体细胞遗传病
54. 脊柱裂是_____。
 - A. 单基因病
 - B. 多基因病
 - C. 染色体病
 - D. 线粒体病
 - E. 体细胞遗传病
55. 猫叫综合征是_____。
 - A. 单基因病
 - B. 多基因病
 - C. 染色体病
 - D. 线粒体病

- E. 体细胞遗传病
56. 慢性粒细胞性白血病是_____。
- A. 单基因病 B. 多基因病
C. 染色体病 D. 线粒体病
E. 体细胞遗传病
57. 假性肥大性肌营养不良(DMD)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
58. 冠状动脉粥样硬化性心脏病是_____。
- A. 单基因病 B. 多基因病
C. 染色体病 D. 线粒体病
E. 体细胞遗传病
59. Klinefelter 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. 体细胞遗传病
60. 自身免疫性缺陷病是_____。
- A. 单基因病 B. 多基因病
C. 染色体病 D. 线粒体病
E. 体细胞遗传病
61. 血友病是_____。
- A. 单基因病 B. 多基因病
C. 染色体病 D. 线粒体病
E. 体细胞遗传病
62. 先天性心脏病是_____。
- A. 单基因病 B. 多基因病
C. 染色体病 D. 线粒体病
E. 体细胞遗传病
63. XXX 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. 体细胞遗传病
64. 胃癌是_____。
- A. 单基因病 B. 多基因病
C. 染色体病 D. 线粒体病
E. 体细胞遗传病
65. Huntington 舞蹈病是_____。
- A. 单基因病 B. 多基因病
C. 染色体病 D. 线粒体病
E. 体细胞遗传病
66. 消化性溃疡是_____。
- A. 单基因病 B. 多基因病
C. 染色体病 D. 线粒体病
E. 体细胞遗传病
67. 鼻咽癌是_____。
- A. 单基因病 B. 多基因病
C. 染色体病 D. 线粒体病
E. 体细胞遗传病
68. Marfan 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. 体细胞遗传病
69. 先天性髋关节脱位是_____。
- A. 单基因病 B. 多基因病
C. 染色体病 D. 线粒体病
E. 体细胞遗传病
70. Patau 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. 体细胞遗传病
71. 半乳糖血症是_____。
- A. 单基因病 B. 多基因病
C. 染色体病 D. 线粒体病
E. 体细胞遗传病
72. 小细胞肺癌是_____。
- A. 单基因病 B. 多基因病
C. 染色体病 D. 线粒体病
E. 体细胞遗传病
73. 着色性干皮病是_____。
- A. 单基因病 B. 多基因病
C. 染色体病 D. 线粒体病
E. 体细胞遗传病
74. 链霉素耳毒性耳聋是_____。
- A. 单基因病 B. 多基因病
C. 染色体病 D. 线粒体病

E. 体细胞遗传病

75. 腺苷脱氨酶缺乏症是_____。

A. 单基因病 B. 多基因病

C. 染色体病 D. 线粒体病

E. 体细胞遗传病

二、填空题

1. 医学遗传学是一介于基础与临床之间的桥梁学科,是_____与_____相结合的结果。

2. 人类遗传病的主要类型是_____, _____, _____和_____。

3. 单基因病是由_____所致。

4. 多基因病的发生决定于_____和_____两种因素。

5. 染色体病是_____引起的一类疾病。

6. 体细胞遗传病发生的基础是_____。

7. 线粒体遗传病是由线粒体基因突变引起的疾病,属于_____,因此又称为线粒体基因病。

8. 体细胞遗传病主要包括_____, _____, _____以及_____等。

9. 根据遗传因素和环境因素的关系,把人类遗传病的发生分为_____, _____, _____和_____等。

10. 迄今为止,人类第1至第3代遗传标记分别是_____, _____和_____等。

11. 遗传病的主要临床特点是_____, _____, _____, _____和_____等。

12. _____年 Watson 和 Crick 研究了 DNA 的分子结构,提出了 DNA 的双螺旋模型。

13. _____年由于低渗制片技术的建立(徐道觉等)和使用秋水仙碱获得了更多中期细胞分裂相(蒋有兴等)后,才证实人体细胞染色体数目为46。

14. _____年 Kan YW(简悦威)运用限制性内切酶等分子生物学技术实现了对镰状细胞贫血的产前基因诊断。

15. 遗传病是_____所导致的疾病。

16. 单基因病包括_____, _____, _____, _____和_____等。

三、是非判断题

1. 遗传病是代代都遗传的疾病。

2. 遗传病是先天性疾病。

3. 遗传病是家族性疾病。

4. 遗传病是遗传物质改变所导致的疾病。

5. 携带有常染色体显性遗传病基因的个体都是患者。

6. 染色体上某一等位基因发生突变所导致的疾病,称为单基因病。两对以上等位基因发生突变所致的疾病,称为多基因病。

7. 遗传病是罕见的不治之症。

8. 多数恶性肿瘤的发生都是由环境因素所引起的,但其发病机制都是在遗传物质改变(体细胞突变)的基础上发生的。

9. 所有疾病的发生都与基因直接或间接相关。

四、名词解释题

1. 医学遗传学(medical genetics)

2. 遗传病(genetic disease)

3. 细胞遗传学(cytogenetics)

4. 生化遗传学(biochemical genetics)

5. 分子遗传学(molecular genetics)

6. 遗传医学(genetic medicine)

7. 体细胞遗传病(somatic genetic disease)

8. 先天性疾病(congenital disease)

9. 家族性疾病(familial disease)

10. 染色体病(chromosomal disease)

五、问答题

1. 试述遗传病的主要特点。

2. 试述遗传病的种类。
3. 举例说明体细胞遗传病。
4. 试述疾病的发生与遗传因素和环境因素的关系。
5. 试述遗传病研究的策略。

第三节 参 考 答 案

一、选择题

- | | | |
|-------|-------|-------|
| 1. A | 2. B | 3. C |
| 4. A | 5. D | 6. E |
| 7. C | 8. D | 9. A |
| 10. B | 11. C | 12. D |
| 13. E | 14. B | 15. C |
| 16. D | 17. A | 18. B |
| 19. C | 20. D | 21. E |
| 22. B | 23. C | 24. D |
| 25. A | 26. B | 27. C |
| 28. D | 29. E | 30. B |
| 31. C | 32. D | 33. D |
| 34. A | 35. B | 36. A |
| 37. B | 38. A | 39. B |
| 40. B | 41. A | 42. B |
| 43. D | 44. C | 45. A |
| 46. D | 47. B | 48. E |
| 49. B | 50. C | 51. D |
| 52. A | 53. A | 54. B |
| 55. C | 56. E | 57. A |
| 58. B | 59. C | 60. E |
| 61. A | 62. B | 63. C |
| 64. E | 65. A | 66. B |
| 67. E | 68. A | 69. B |
| 70. C | 71. A | 72. E |
| 73. A | 74. D | 75. A |

二、填空题

1. 医学;遗传学
2. 单基因病;多基因病;染色体病;体细胞遗传病
3. 单基因突变
4. 遗传;环境
5. 染色体结构或数目异常

6. 体细胞基因突变
7. 单基因病
8. 恶性肿瘤;先天畸形;自身免疫缺陷病;衰老
9. 完全由遗传因素决定发病;基本上由遗传决定,但需要环境中一定诱因的作用;遗传因素和环境因素对发病都有作用,在不同的疾病中,其遗传度各不相同;发病完全取决于环境因素,与遗传基本无关
10. 限制片段长度多态性(RFLP);短串联重复(STR);单核苷酸多态性(SNP)
11. 遗传病的传播方式;遗传病的数量分布;遗传病的先天性;遗传病的家族性;遗传病的传染性
12. 1953
13. 1952
14. 1978
15. 遗传物质改变
16. 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);Y连锁遗传病;线粒体遗传病

三、是非判断题

1. 错。应为:有些遗传病表现为连代遗传,如常染色体显性遗传病;但有些遗传病为隔代遗传,如常染色体隐性遗传病。所以,遗传病不全是代代遗传的疾病。
2. 错。应为:有一些遗传病发生在出生之前,出生时即可发现,如白化病等。但有些遗传病在出生时并未发现,发育到一定年龄才会发病,如 Duchenne 肌营养不良症在 5、6 岁以后才逐渐发病, Huntington 遗传性舞蹈症在 30~40 岁以后才会发病。大多数先天

性疾病是遗传病或与遗传因素有关的疾病和畸形。但是也有许多先天性疾病是在胎儿发育过程中受某种环境因素(致畸因素)的作用而形成的。如某些药物引起的畸形、孕妇在孕早期感染风疹病毒引起的胎儿出生缺陷等。据估计,在先天性疾病中,肯定是遗传因素引起的约占10%,肯定是在胎儿发育过程中或后天获得的约占10%,原因不明(可能是遗传与环境共同作用形成的)约占80%。

3. 错。应为:有一些遗传病常看到连续传递的家族性聚集,即所谓有家族史,如常染色体显性遗传病和X连锁显性遗传病等。但是也有不少遗传病,特别是隐性遗传病,常常为散发,无家族发病史。

4. 对。凡是基因突变或染色体畸变所导致的疾病均是遗传病,因为二者是发生遗传病的根本原因。

5. 错。应为:绝大部分携带有常染色体显性遗传病基因的个体为患者。

6. 错。应为:多基因病是两对以上等位基因和环境因素共同作用所致的疾病。

7. 错。应为:遗传病是一类常见病和多发病,不仅不是罕见的疾病,许多常见病,如动脉硬化、高血压、冠心病、糖尿病、精神分裂症,甚至恶性肿瘤等已被证明都是遗传病或与遗传因素有关的疾病。一些遗传病通过外科手术、药物和饮食等非特异性的治疗措施和基因治疗等特异性治疗方法得到控制。

8. 对。现已证明恶性肿瘤的发生一般是癌基因激活、抑癌基因失活所引起的。所以恶性肿瘤是体细胞遗传病。

9. 对。研究证明,所有疾病的发生均与遗传因素有关,比如感冒,在感冒流行时,有些个体被流感病毒感染了,患了流感,而有些个体则未被流感病毒感染,原因就在于他们对感冒的免疫力,这种个体间免疫力的差异决定于他们的遗传因素。

四、名词解释题

1. 是遗传学与医学相结合的一门边缘

学科,是研究遗传病发生机制、传递方式、诊断、治疗、预后,尤其是预防方法的一门学科,为控制遗传病的发生和其在群体中的流行提供理论依据和手段,进而对改善人类健康素质作出贡献。

2. 遗传物质改变所导致的疾病。

3. 研究人类染色体的正常形态结构以及染色体数目、结构异常与染色体病关系的学科。

4. 研究人类遗传物质的性质以及遗传物质对蛋白质合成和对机体代谢调节控制的学科。

5. 在分子水平上研究生物遗传与变异机制的遗传学分支学科,是生化遗传学的发展与继续。是从基因水平探讨遗传病的本质。

6. 研究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、预防出生缺陷、不断提高人口素质的一门学科。

7. 体细胞中遗传物质改变所致的疾病。

8. 指个体出生后即表现出来的疾病。

9. 指某些表现出家族性聚集现象的疾病,即在一个家族中有多人患同一种疾病。

10. 染色体数目或结构的改变所导致的疾病。

五、问答题答案要点

1. 遗传病一般具有垂直传递、先天性、家族性等主要特点,在家族中的分布具有一定的比例;部分遗传病也可能因感染而发生。
①垂直传递:一些遗传病表现连代传递,如多数的常染色体显性遗传病;②先天性:许多遗传病的病症是生来就有的,如白化病是一种常染色体隐性遗传病,婴儿刚出生时就表现有“白化”症状;③家族性:许多遗传病具有家族聚集性,如Huntington舞蹈病患者往往具有阳性家族史;④基因突变和染色体畸变是发生遗传病的根本原因;⑤只有生殖细胞或受精卵发生的遗传物质改变才能传递。

2. ①单基因病;②多基因病;③染色体