

医学考试辅导系列丛书

专家
推荐

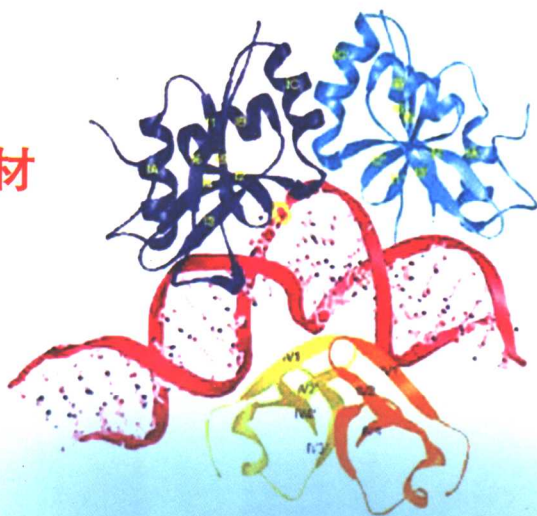
医学遗传学

YIXUE YICHUANXUE XITIJI

习题集

谢小冬 ◎主编

- ◆ 紧扣最新版卫生部规划教材
- ◆ 全面覆盖重点难点考点
- ◆ 考研命题研究小组推荐
- ◆ 囊括历年考题
- ◆ 夺取高分的“宝典”



军事医学科学出版社

◇ 医学考试辅导系列丛书 ◇

医学遗传学习题集

主 编 谢小冬

副主编 尤崇革 马小军

军事医学科学出版社

·北 京·

内 容 提 要

本书是以全国医学院校教学大纲为依据,参照现代考试模式编写成的作为第4版《医学遗传学》等现行教科书的专业考试辅导教材。它将大纲中要求学生应掌握、熟悉、了解的基本理论、基本知识和基本技能去粗取精,浓缩加工为“大纲要求”、“重点、难点提示”、“各型习题”、“参考答案”等形式。书后附两套模拟题和几套历届硕士生入学专业考试题,以备读者进行自测及熟悉考试题型。

本书适合医学院校学生、专升本学生、报考研究生的人员及参加应试的执业医师等阅读参考。

图书在版编目(CIP)数据

医学遗传学习题集/谢小冬主编. - 北京:军事医学科学出版社,2004

ISBN 7-80121-379-3

I. 医… II. 谢… III. ①医学遗传学-医学院校-习题

IV. R394-44

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2004)第 137451 号

出 版:军事医学科学出版社

地 址:北京市海淀区太平路 27 号

邮 编:100850

联系电话:发行部:(010)66931034

66931048

编辑部:(010)66931050

传 真:(010)68186077

网 站:<http://mmssp.nease.net>

印 刷:潮河印装厂

装 订:春园印装厂

发 行:新华书店总店北京发行所

开 本:787mm×1092mm 1/16

印 张:8.5

字 数:195 千字

版 次:2005 年 2 月第 1 版

印 次:2005 年 2 月第 1 次

定 价:14.00 元

本社图书凡缺、损、倒、脱页者,本社发行部负责调换

前 言

掌握医学遗传学的基本理论、基本知识、基本技能,将为其他基础和临床课程的学习及研究奠定基础。医学遗传学是主干课程,为了帮助学生系统复习教科书的理论知识,掌握重点、难点内容,拓宽知识面,熟悉应试技巧,我们编写了这本《医学遗传学习题集》。

本书是以卫生部颁发的教学大纲为依据,以人民卫生出版社最新出版的《医学遗传学》第4版(2004年5月)为基础,同时还参考其他院校有关教材及习题集并结合自身的教学实践经验而完成的。

本书内容着重于落实教学大纲中的教学要求,涵盖了医学遗传学“三基”要求的全部内容:强调相应课程中的重要内容,指出必须牢固掌握的概念、理论、生理现象、病理变化等基本知识。其中《医学遗传学》各章教学大纲要求与习题按章给出,包括教学大纲要求、重点、难点分析、练习题(名词解释,填空题, A、X型题和问答题)和参考答案四部分。为了适应学生考研应试需要,本书在适当扩大习题涵盖范围的基础上突出了重点,并且特别照顾到重点章节难点及理论和应用研究方面新的进展。同时为了适应学生考研应试及高校教学改革需要,本书尽可能多地列出了《医学遗传学》应掌握的英语词汇。

根据不同类型习题可对《医学遗传学》的内容进行对比、横向联系、选择正确答案,有利于启发思维。为拓宽学生的知识面,及时更新知识,编写中,我们力求增加引导学生思考的试题,但又包括了必要的记忆性内容。为巩固学生所学的理论知识和培养综合分析问题的能力,引导学生自我检测学习效果,进行思考后答题,故按章节列出了测试题和答案,对题解答案的撰写仅是从主要方面作分析及解答,谨作参考。学生还可根据题解所提供的线索,查阅有关教材或在老师、同学间进行讨论,以加深理解,以求融会贯通。书末附有两套该课程的模拟试卷和几套历届硕士生入学专业考试题。

参与本书编写的人员都是在第一线从事教学并具有较为丰富经验的教师,希望这本配套教辅能达到我们的预期目的。

本书可作为本、专科学生,研究生,参加全国执业医师考试的众多临床医务工作者的应试、复习参考书。

限于我们的水平和能力,加之时间仓促,书中疏漏、不当之处在所难免。在此恳请广大读者在使用本习题集与题解答案的教师及同学们,在使用过程中对书中存在的缺点、错误及不当之处,提出批评与指正!

编者

2004年9月

目 录

第一章 绪论·····	(1)
第二章 人类基因·····	(5)
第三章 基因突变 ·····	(13)
第四章 基因突变的分子细胞生物学效应 ·····	(18)
第五章 单基因疾病的遗传 ·····	(24)
第六章 疾病的多基因遗传 ·····	(32)
第七章 线粒体疾病的遗传 ·····	(37)
第八章 基因变异的群体行为 ·····	(41)
第九章 人类染色体 ·····	(46)
第十章 染色体畸变 ·····	(52)
第十一章 单基因遗传病 ·····	(58)
第十二章 多基因遗传病 ·····	(65)
第十三章 线粒体疾病 ·····	(69)
第十四章 染色体疾病 ·····	(72)
第十五章 免疫缺陷 ·····	(78)
第十六章 遗传与肿瘤发生 ·····	(82)
第十七章 出生缺陷 ·····	(89)
第十八章 遗传疾病的诊断 ·····	(93)
第十九章 遗传病的治疗 ·····	(97)
第二十章 遗传咨询·····	(103)
附录:模拟题与历届考试真题 ·····	(106)

第一章 绪 论

一、教学大纲要求

1. 掌握医学遗传学、遗传病、再发风险等基本概念。
2. 掌握遗传因素对疾病发生的作用类型,遗传病的特点和分类。
3. 熟悉遗传病的研究策略。
4. 熟悉医学遗传学的分支学科。
5. 了解医学遗传学的发展历史。

二、重点难点

本章重点在于掌握好遗传病的基本概念,遗传因素对疾病发生的作用类型,遗传病的特点和分类;同时对医学遗传学的发展历史特别是一些重大事件和基本内容应有所了解。

三、习 题

(一)名词解释

1. 医学遗传学(medical genetics)
2. 遗传病(genetic disease, inherited disease, hereditary disease)
3. 先天性疾病(congenital disease)
4. 家族性疾病(familial disease)
5. 遗传易感性(susceptibility)
6. 常染色体显性遗传(autosomal dominant inheritance, AD)
7. 共显性(codominance)
8. 延迟显性(delayed dominance)
9. 染色体隐性遗传(autosomal recessive inheritance, AR)
10. Y 连锁遗传(Y-linked inheritance)
11. 从性遗传(sex-influenced inheritance)
12. 多基因遗传(polygenic inheritance)

(二)填空题

1. 现代医学遗传学认为疾病是____因素和____因素相互作用的复杂事件。
2. 现代医学遗传学将人类遗传病划分为五类:____、____、____、____、____。
3. 在缺乏任何遗传病相关 DNA 序列信息的情况下,应用最多的定位方法是____。
4. 第三代多态遗传标志单核苷酸多态性(SNP)的平均密度可达____就有一个,为遗传病致病基因的克隆提供了极大的方便。
5. 对临床上已经发现并明确的遗传病,首先要进行____的研究,明确是常染色体遗传或性染色体遗传,单基因遗传还是多基因遗传,显性遗传或隐性遗传。

6. 具有 XY 的正常男性个体,其 Y 染色体上没有与 X 染色体上相对应的等位基因,则男性个体称为_____。

(三)单选题

1. 人类的红绿色盲就是一个 X-连锁隐性遗传的典型病例,如果女性色盲基因携带者与正常男性婚配,则儿子将有_____的机率发病,女儿则有_____的机率为携带者,_____的机率为正常。

- A. 1/2; 1/2; 1/2 B. 1/4; 1/2; 1/2
C. 1/2; 1/4; 1/2 D. 1/2; 1/2; 1/4 E. 1/4; 1/2; 1/4

2. 从性遗传的表现形式与性别有着密切的关系,以下疾病属于从性遗传的是_____。

- A. 血友病 B. 红绿色盲 C. 原发性血色病
D. 前列腺癌 E. 抗维生素 D 性佝偻病

3. 对镰状细胞贫血病患者血红蛋白(HbS)电泳分析后,推论其泳动异常是 HbS 分子结构改变所致,从而提出分子病的概念,提出分子病概念的科学家是

- A. Jacob B. Pauling C. Turner D. Garrod E. Ingram

4. X-连锁显性遗传病。女性获得致病基因的机会比男性多_____倍

- A. 1 倍 B. 2 倍 C. 3 倍 D. 4 倍 E. 5 倍

5. 序列位置标签(Sequence Tagged Site, STS)是一段短的 DNA 序列,通常是指_____。

- A. 人类基因组中长约 200 ~ 600 bp 的单拷贝片段
B. 人类基因组中 2 ~ 6 bp 呈串联重复的 DNA 序列
C. 人类基因组中长约 150 ~ 400 bp 的 cDNA 文库表达序列
D. 两顺序相同的互补序列在同一条 DNA 链上相反方向排列构成反倒位重复
E. 两顺序相同的互补序列在同一条 DNA 链上相同方向排列构成倒位重复

6. 人类基因组计划最后阶段的任务是_____。

- A. 遗传图构建完成 B. 物理图构建完成 C. 重叠序列克隆建立
D. 多样性计划和进化计划 E. 核苷酸测序完成

7. 用比较发病的一致性的差异来估计某种疾病是否有遗传基础,通常采用的方法是_____。

- A. 群体普查法 B. 系谱分析法 C. 双生子法
D. 疾病组分分析法 E. 关联分析法

(四)多选题

1. _____是先天性疾病,但不是遗传病。

- A. 尿黑酸尿症 B. 先天性心脏病 C. 慢性进行性舞蹈病
D. 肝豆状核变性 E. 先天性梅毒

2. 在临床上,很多疾病都属于多基因遗传病,如_____。

- A. 地中海贫血 B. 糖尿病 C. 精神分裂症
D. 哮喘 B. 短指症

3. 临床上常见的常染色体隐性遗传病有_____。

- A. 白化病 B. 先天性聋哑 C. 苯丙酮尿症
D. 多指症 E. 镰形细胞贫血

(五)回答问题

1. 遗传病通常具有哪些特征?
2. 简述多基因遗传病的特征。
3. 常染色体隐性遗传的典型系谱都有哪些特点?

四、答 案

(一)名词解释

1. 医学遗传学(medical genetics):是人类遗传学(human genetics)的重要组成部分,主要研究人类病理性状的遗传规律及其物质基础,它是遗传学与医学结合的一门边缘科学。医学遗传学通过研究人类疾病的发生发展与遗传因素的关系,提供诊断、预防、治疗遗传病及与遗传有关疾病的科学根据及手段,从而对提高人类健康素质作出贡献。

2. 遗传病(genetic disease, inherited disease, hereditary disease):是指个体生殖细胞或受精卵的遗传物质发生突变(或畸变)所引起的疾病。

3. 先天性疾病(congenital disease):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(familial disease):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。

5. 遗传易感性(susceptibility):遗传因素提供了产生疾病的必要的遗传背景,环境因素促使疾病表现出相应的症状和体征,这种情况称为遗传易感性。

6. 常染色体显性遗传(autosomal dominant inheritance, AD):控制一种遗传性状的显性基因在常染色体上,这种遗传方式称为常染色体显性遗传。

7. 共显性(codominance):是指一对等位基因之间,没有显性和隐性的区别,在杂合状态下,两种基因的作用都完全表现出来。

8. 延迟显性(delayed dominance):是指某些带有显性致病基因的杂合体,在生命的早期不表现出相应的症状,当发育到一定的年龄时,致病基因的作用才表现出来,如遗传性舞蹈病。

9. 染色体隐性遗传(autosomal recessive inheritance, AR):控制遗传性状或遗传病的基因位于常染色体,其性质是隐性的,在杂合状态时不表现相应性状,只有隐性基因纯合子(aa)才能表现,这种遗传方式称染色体隐性遗传。

10. Y连锁遗传(Y-linked inheritance):如果决定某种性状或疾病的基因位于Y染色体上,并表现出相应的性状,这种遗传方式为Y连锁遗传。

11. 从性遗传(sex-influenced inheritance):指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。

12. 多基因遗传(polygenic inheritance):有一些疾病或性状是几对基因共同决定的该效应及各种环境因素共同作用的结果,这种遗传方式称为多基因遗传。

(二)填空题

1. 遗传, 环境
2. 单基因遗传病, 多基因遗传病, 染色体遗传病, 体细胞遗传病, 线粒体遗传病
3. 连锁分析
4. 1 000 bp
5. 遗传规律

6. 半合子

(三)单选题

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

(四)多选题

1.BE 2.BCD 3.ABCE

(五)回答问题

1. 通常具有以下四个特征:(1)遗传性 即上代往下代的垂直传递。但并不是每个遗传病的家系中都可看到这一现象。①因为有的患者是首次突变产生的病例,即家系中的首例,他可以将突变的遗传物质向下传并垂直传递。②有些隐性遗传病,致病基因虽然垂直传递,但携带者并不表现出临床症状,即表型正常。③有些遗传病特别是染色体病患者,由于活不到生育年龄或不育,也观察不到垂直传递的现象。(2)遗传物质的突变或畸形。(3)遗传病是生殖细胞或受精卵细胞的遗传物质改变导致的疾病。(4)终生性。

2. 多基因遗传病常见的特征有以下几点:(1)每种病的发病率均高于 0.1%。(2)有家族聚集倾向,但不符合单基因遗传病的特点。(3)发病率有种族差异。(4)随着亲属级别降低,患者亲属的发病风险也降低。

3. 常染色体隐性遗传的典型系谱特点:(1)致病基因位于常染色体上,因而致病基因的遗传与性别无关,男女发病机会均等。(2)系谱中看不到连续致病基因的遗传现象,常为散发,有时系谱中只有先证者一个患者。(3)患者的双亲往往表型正常,但他们都是致病基因携带者。(4)近亲婚配后代的发病率比非近亲婚配发病率高。

第二章 人类基因

一、教学大纲要求

1. 掌握基因、断裂基因、基因组、密码子与反密码子等概念,基因的化学本质,DNA 分子结构及其特征,基因的分类,基因组组成,基因复制,基因表达, RNA 编辑及其意义,人类基因组计划,结构基因组学及其研究内容,后基因组计划及其研究内容。

2. 熟悉基因概念的演变,断裂基因的结构特点,遗传密码的通用性与简并性,基因表达的控制。

3. 了解人类基因组计划已取得的成就。

二、重点难点

本章重点在于掌握基因、断裂基因、基因组、密码子与反密码子等概念,人类基因组的特点及基因复制,基因表达, RNA 编辑,基因组时代及后基因组时代的计划和成就应有所了解。

三、习 题

(一)名词解释

1. 基因(gene)
2. 断裂基因(splite gene)
3. 遗传(heredity)
4. 变异(variation)
5. 遗传图(genetic linkage)
6. 物理图(physical map)
7. 微卫星(microsatellite)
8. 基因组(genome)
9. 染色质(chromatin)
10. 常染色质(euchromatin)
11. 异染色质(heterochromatin)
12. 染色体核型(karyotype)
13. 多基因家族(multigene family)
14. 假基因(pseudogenes)
15. 基因表达(gene expression)
16. 超基因家族(supergene family)

(二)填空题

1. 人类基因组包括两个相对独立而相互联系的基因组,即_____和_____。
2. 真核生物基因表达调控是通过多阶段水平实现的,即_____,_____,_____,_____。

五个水平。

3. DNA 新链的复制过程具有如下特点：_____、_____、_____、_____、_____。

4. 结构基因组学主要包括 4 张图，即_____、_____、_____、_____的制作。

5. 随着人类基因组计划研究和认识的深入，作为 DNA 的遗传标记也经历了从粗到细的转变过程，即从第一代标记_____、第二代标记_____、到第三代标记_____的发展。

(三)单选题

1. _____于 1953 年提出 DNA 双螺旋结构，标志分子遗传学的开始。

A. Jacob 和 Monod

B. Watson 和 Crick

C. Khorana 和 Holley

D. Avery 和 McLeod

E. Arber 和 Smith

2. 下列_____碱基不存在于 DNA 中。

A. 胸腺嘧啶

B. 胞嘧啶

C. 鸟嘌呤

D. 尿嘧啶

E. 腺嘌呤

3. 某 DNA 双链，其中一股的碱基序列是 5' - AACGTTACGTCC - 3'，另一股应为_____。

A. 5' - TTGCAATGCAGG - 3'

B. 5' - GGACGTAACGTT - 3'

C. 5' - AACGUUACGUCC - 3'

D. 5' - UUCGAAUCGACC - 3'

E. 5' - AACGTTACGTCC - 3'

4. 真核生物的 mRNA _____。

A. 帽子结构为多聚 A

B. 在胞质内合成

C. 其前身为 rRNA

D. 有帽子结构和多聚 A 尾巴

E. 因携带遗传信息而可以长期存在

5. 真核生物 mRNA 多数在 5'端有_____。

A. 多聚 A

B. 起始密码

C. 帽子结构

D. 终止密码

E. CCA 序列

6. 下列_____突变可引起移码突变。

A. 插入 3 个核苷酸

B. 颠换

C. 点突变

D. 缺失

E. 转换和颠换

7. 中心法则阐明的遗传信息传递方式为_____。

A. RNA—DNA—蛋白质

B. 蛋白质—RNA—DNA

C. RNA—蛋白质—DNA

D. DNA—RNA—蛋白质

E. DNA—蛋白质—RNA

8. 断裂基因内含子和外显子的接头形式称_____。

A. GT - AG 法则

B. GA - TG 法则

C. GT - TA 法则

D. GA - AT 法则

E. AG - TC 法则

9. 在一个基因片段中，已知编码链上的碱基序列是 5' - TAACGCTAGAC - 3'，则反编码链上的碱基序列应该是_____。

A. 5' - ATTGCGATCTA - 3'

B. 5' - GTCTAGCCTTA - 3'

- C. 5' - TAACGCTAGAC - 3' D. 5' - CAGATCGCAAT - 3'
E. 5' - AUUGCGAUCUG - 3'
10. 遗传密码子是指_____。
A. DNA 分子中的三个随机的碱基对顺序
B. rRNA 分子中的三随机的碱基顺序
C. tRNA 分子中密码环上的三个碱基顺序
D. mRNA 分子中三个随机的碱基顺序
E. mRNA 分子中三个相邻的碱基顺序
11. 一个 tRNA 上的反密码子是 5' - AGC - 3', 它能识别的密码子是_____。
A. 5' - UGC - 3' B. 5' - UCG - 3'
C. 5' - CGU - 3' D. 5' - GCU - 3'
E. 5' - TCG - 3'
12. 真核生物的 TATA 框是_____。
A. DNA 合成的起始位点 B. 能够与转录因子 TFII 结合
C. RNA 聚合酶的活性中心 D. 翻译起始点
E. 转录起始点
13. DNA 的遗传信息传递到蛋白质, 中间经过_____。
A. tRNA B. DNA C. rRNA D. mRNA E. 外显子
14. 核小体串珠状结构的珠状核心蛋白质是_____。
A. H2A, H2B, H3, H4 各一分子 B. H2A, H2B, H3, H4 各二分子
C. H1 组蛋白 D. 酸性蛋白
E. H2A, H2B, H3, H4 各四分子
15. STS 是指_____。
A. 人类基因组中长约 200 ~ 600 bp 的单拷贝片段
B. 人类基因组中 2 ~ 6 bp 呈串联重复的 DNA 序列
C. 人类基因组中长约 150 ~ 400 bp 的 cDNA 文库表达序列
D. 两顺序相同的互补序列在同一条 DNA 链上相反方向排列构成反位重复
E. 两顺序相同的互补序列在同一条 DNA 链上相同方向排列构成倒位重复
16. 人类基因组是指_____。
A. 人类染色体中所含有的 DNA
B. 人类单倍染色体组所含有的全部 DNA
C. 人类所有已知和未知基因的组成
D. 人类全部遗传物质转化到受体细胞上所构成的文库
E. 人类全部基因及其侧翼序列的 DNA 组成
17. YAC 是指_____。
A. 细菌人工染色体 B. 噬菌体人工染色体
C. 酵母人工染色体 D. 黏粒
E. 由 Y 染色体来源的部分片段所构成的 DNA 载体
18. 遗传图作图的方法有_____。

- A. 微卫星位标法 B. 原位杂交法 C. 放射杂交法
D. 邻接克隆群法 E. 定位克隆法
19. 物理图是指_____。
A. 描述一条染色体上连锁基因或遗传标记间相对位置和遗传距离的图
B. 描述 DNA 分子上两位点之间或染色体上两界标实际距离的图
C. 描述 DNA 克隆、染色体或基因组 DNA 上各种基因的相对位置和基因之间的距离的图
D. 描述染色体某一区域内所有可转录序列的分布图
E. 用物理方法对人类染色体进行作图
20. 遗传图作图时, 1 cm 图距约相当于_____。
A. 10 bp B. 102 bp C. 103 bp D. 104 bp E. 106 bp
21. 原位杂交法原理是_____。
A. 杂种细胞保留一方染色体而另一方染色体逐渐丢失
B. 染色体位标间相距越近断裂频率越低
C. 碱基互补配对
D. 探针与靶序列电荷相反, 相互吸引
E. 连锁群内各基因座位间遗传距离越近重组率越低

(四)多选题

1. 启动子包括_____。
A. TATA box B. CTCT box C. CAAT box D. GC box E. CG box
2. DNA 的复制是_____。
A. 沿 5'→3' 方向复制 B. 以多个起点开始, 双向复制
C. 半保留半不连续复制 D. 后随链是不连续复制
E. 前导链连续复制
3. 遗传密码中的终止密码是_____。
A. 5'UAA3' B. 5'UAG3' C. 5'UGA3' D. 5'UGG3' E. 5'UGC3'
4. 在 DNA 分子中碱基数量的分布是_____。
A. $A + T = G + C$ B. $A/T = C/G$
C. $A/C = G/T$ D. $A + G = T + C$
E. $A = G$
5. hnRNA 的修饰、加工过程包括_____。
A. 戴帽[5'端加 m⁷(Gppp)] B. 加尾(3'端加 PolyA)
C. 切除内含子, 拼接外显子 D. 在细胞质中进行加工、修饰
E. α 、 β 螺旋
6. 基因组中编码蛋白质或酶的序列是_____。
A. 高度重复序列 B. Alu 序列 C. 倒位重复序列
D. 单一序列 E. 结构基因序列
7. 下列碱基_____替代为颠换。
A. $A \rightarrow G$ B. $T \rightarrow G$ C. $A \rightarrow T$ D. $C \rightarrow G$ E. $C \rightarrow T$

8. 下列_____细胞为单倍体。
A. 精原细胞 B. 初级精母细胞
C. 卵细胞 D. 第一极体
E. 精子
9. 下列_____核型 X 染色质阳性。
A. 46, XX B. 46, XY C. 45, X D. 47, XXY E. 46, XY/45, X
10. 第一次减数分裂后期染色体不分离,形成的配子受精后形成的合子可能是_____。
A. n B. $2n$ C. $3n$ D. $2n+1$ E. $2n-1$
11. 第二次减数分裂后期染色体不分离,形成的配子受精后形成的合子可能是_____。
A. n B. $2n$ C. $3n$ D. $2n+1$ E. $2n-1$
12. 后随链复制的特点是_____。
A. 不连续复制 B. 复制速度快
C. 需沿 $5' \rightarrow 3'$ 方向合成冈崎片段
D. 需要引物 E. 合成完成较晚
13. 点突变对多肽链顺序影响的效应包括_____。
A. 同义突变 B. 错义突变 C. 无义突变 D. 移码突变 E. 中性突变
14. 下列_____序列是高度重复序列。
A. 卫星 DNA
B. 着丝粒、端粒的异染色质区
C. Alu 序列 D. Kpn I E. SINE 序列
15. 构成核小体的主要成分是_____。
A. DNA B. RNA C. 组蛋白 D. 酶 E. 非组蛋白
16. 人类基因表达调控包括_____。
A. 转录前调控 B. 转录水平调控
C. 转录后调控 D. 翻译水平调控
E. 翻译后调控
17. 定位克隆的大致步骤包括_____。
A. 通过 DNA 连锁分析确定待分离基因在染色体上的大概位置
B. 获得覆盖感兴趣位点的一组连续的 YAC 克隆
C. 研究该区域内的已知基因、ORF、EST 或 cDNA 片段
D. 通过 cDNA 筛选、外显子捕获或物理捕获法在该区域内寻找和鉴定基因
E. 对找到的“基因”的核苷酸序列进行分析,推测其功能

(五)回答问题

1. 基因概念发展的经历了哪几个阶段?
2. 简述人类基因表达调控。
3. RNA 编辑的生物学意义主要表现在哪些方面?
4. 人类遗传图制作方法有哪几种?

四、答 案

(一)名词解释

1. 基因(gene):是 DNA 分子中含有特定遗传信息的一段核苷酸序列,是遗传物质的最小功能单位。

2. 断裂基因(split gene):真核生物结构基因由若干个编码区和非编码区相互隔开但又不连续镶嵌而成,为一个连续 AA 组成的完整蛋白编码。

3. 遗传(heredity):指生物亲代与子代相似的现象,即生物在世代传递过程中可以保持物种和生物个体各种特性不变

4. 变异(variation):指生物在亲代与子代之间,以及在子代与子代之间表现出一定差异的现象。

5. 遗传图(genetic linkage):又称连锁图,是以连锁群内各基因座位之间的重组率推算出的遗传距离为基础,绘出的一条染色体上连锁基因或遗传标记间相对位置和遗传距离的图。

6. 物理图(physical map):是对染色体 DNA 分子进行作图,详细描述 DNA 分子上两个位点之间或染色体上两个界标之间的实际距离,这一距离以核苷酸的个数表示。

7. 微卫星(microsatellite):或称短串联重复序列。是人类基因组 2~6 bp 呈串联重复的 DNA 序列约占人类基因组的 10%。

8. 基因组(genome):一个生物的所有基因称作基因组。由此创立了一个新兴的学科来研究基因组,即基因组学(Genomics)。

9. 染色质(chromatin):细胞核内能被碱性染料染色的物质,称为染色质。

10. 常染色质(euchromatin):常染色质呈较松散状态,它们均匀地分布在整个细胞核内,染色较浅,具有转录活性。

11. 异染色质(heterochromatin):异染色质在整个细胞周期都处于高度螺旋化状态,在细胞核中形成染色较深的团块,存在于异染色质中的基因是没有转录活性的。

12. 染色体核型(karyotype):是一个细胞内的全部染色体按其大小和形态特征排列所构成的图像。对这种图像进行分析称为核型分析。

13. 多基因家族(multigene family):指由一个祖先基因经过重复和突变所形成的一组基因,其中至少有一个功能基因。多基因家族有两类,一类串联排列在同一条染色体上,称为基因簇(gene cluster),如 α 基因簇;另一类是不同成员分布在不同染色体上。

14. 假基因(pseudogenes):多基因家族中不能产生有功能的基因产物的成员,它们与功能基因同源,因突变而失去活性。

15. 基因表达(gene expression):储存在 DNA 中的遗传信息通过在细胞核内转录(transcription)形成 mRNA,并由 mRNA 在细胞质内经过翻译(translation)转变成具有生物活性的蛋白质分子的过程,称为基因表达。

16. 超基因家族(supergene family):在一个基因簇内含有几百个功能相关的基因,这些基因簇又称为超基因(super gene),如人类主要组织相容性抗原复合体 HLA 和免疫球蛋白重链及轻链基因都属于超基因。

(二)填空题

1. 转录前,转录水平,转录后,翻译,翻译后

2. 核基因组,线粒体基因组

3. 互补性,半保留性,反向平行性,不对称性,不连续性

4. 遗传图,物理图,转录图,序列图

5. 限制性片段长度多态性(RFLP),短串联重复(STR),单个核苷酸多态性(SNP)

(三)单选题

1.B 2.D 3.B 4.D 5.C 6.D 7.D 8.A 9.B 10.E 11.D 12.B 13.D

14.B 15.A 16.B 17.C 18.A 19.B 20.E 21.C

(四)多选题

1.ACD 2.ABCDE 3.ABC 4.BD 5.ABC 6.DE 7.BCD 8.CDE 9.AD 10.DE

11.BDE 12.ACDE 13.ABC 14.AB 15.AC 16.ABCDE 17.ABDE

(五)回答问题

1. 从遗传学史的角度看,基因概念大致分以下几个阶段:泛基因(或者称前基因)阶段,孟德尔的遗传因子阶段,摩尔根基因阶段,顺反子阶段,操纵子阶段和现代基因阶段。

现代基因阶段实际上是重新认识基因的阶段,对基因的定义是基因是 DNA 分子中含有特定遗传信息的一段核苷酸序列,是遗传物质的最小功能单位。对于编码蛋白质的结构基因来说,基因是决定一条多肽链的 DNA 片段。

根据其是否具有转录和翻译功能可以把基因分为三类。第一类是编码蛋白质的基因,它具有转录和翻译功能,包括编码酶和结构蛋白的结构基因以及编码阻遏蛋白的调节基因;第二类是只有转录功能而没有翻译功能的基因,包括 rRNA 基因和 tRNA 基因;第三类是不转录的基因,它对基因表达起调节控制作用,包括启动基因和操纵基因。启动基因和操纵基因有时被统称为控制基因。基因不仅是一个遗传物质在上下代之间传递的基本单位,也是一个功能上的独立单位。

2. 每个体细胞内都含有全部基因,但各种类型的细胞行使不同的功能,这是通过控制不同基因在特定时期表达来实现的。因而,人类基因表达的调控是一个非常复杂的问题,基因表达调控可以在不同水平来进行:

(1)转录前调控组蛋白与 DNA 结合后,可以抑制基因表达。非组蛋白可以解除组蛋白对 DNA 转录的抑制,促进 DNA 转录,是转录前调控的重要方式。

(2)转录水平调控是人类基因表达调控的关键,可以通过启动子,增强子等特异序列与相应的蛋白质结合激活或抑制转录过程而到达调控基因表达的目的。

(3)转录后调控主要是初级 RNA 加工过程受到调控。通过不同的加工可以由一个基因的转录产物产生出不同的成熟 mRNA,从而翻译出不同的蛋白质。

(4)翻译水平调控核糖体数量、mRNA 的成熟度、启动因子、延伸因子、释放因子和各种酶等均能影响蛋白质合成。

(5)翻译后调控多肽链合成后要通过修饰、加工,才能成为具有一定生物活性的蛋白质。

3. RNA 编辑的生物学意义主要表现在:(1)通过编辑的 mRNA 具有翻译活性;(2)使该 mRNA 能被通读;(3)在一些转录物 5' 末端可创造生成起始密码子 AUG,以调节翻译活性;(4)RNA 编辑可能与生物进化有关;(5)RNA 编辑不偏离中心法则,因为提供编辑的信息源仍然来源于 DNA 存储的遗传信息。

4. 人类遗传图的制图方法主要用限制性片段长度多态位标法和微卫星位标法。RFLP 法