



卫生部“十一五”规划教材

全国高等医药教材建设研究会规划教材

全国高等学校医学成人学历教育（专科起点升本科）配套教材

● 供临床、预防、口腔、护理、检验、影像等专业用

医学遗传学

学习指导与习题集

主 编 / 傅松滨 陈 峰



人民卫生出版社
PEOPLE'S MEDICAL PUBLISHING HOUSE

全国高等学校医学成人学历教育(专科起点升本科)配套教材

供临床、预防、口腔、护理、检验、影像等专业用

医学遗传学

学习指导与习题集

主 编 傅松滨 陈 峰

编 者 (以姓氏笔画为序)

卜晓波 (牡丹江医学院)	李福才 (中国医科大学)
王洪波 (黑龙江省大庆职工医学院)	肖福英 (桂林医学院)
王培林 (青岛大学医学院)	张联珠 (长治医学院)
刘艳平 (中南大学湘雅医学院)	陈 峰 (哈尔滨医科大学)
李 宏 (大连医科大学)	岳凤珍 (兰州大学基础医学院)
李洪义 (中山大学中山医学院)	傅松滨 (哈尔滨医科大学)

人 民 卫 生 出 版 社

图书在版编目 (CIP) 数据

医学遗传学学习指导与习题集/傅松滨等主编. —北京:
人民卫生出版社, 2007.9

ISBN 978-7-117-09118-3

I. 医… II. 傅… III. 医学遗传学-成人教育: 高等教育-教学参考资料 IV. R394

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2007) 第 123332 号

医学遗传学学习指导与习题集

主 编: 傅松滨 陈 峰

出版发行: 人民卫生出版社 (中继线 010-67616688)

地 址: 北京市丰台区方庄芳群园 3 区 3 号楼

邮 编: 100078

网 址: <http://www.pmph.com>

E-mail: pmph@pmph.com

购书热线: 010-67605754 010-65264830

印 刷: 三河市富华印刷包装有限公司

经 销: 新华书店

开 本: 787×1092 1/16 印张: 7.75

字 数: 172 千字

版 次: 2007 年 9 月第 1 版 2007 年 9 月第 1 版第 1 次印刷

标准书号: ISBN 978-7-117-09118-3/R·9119

定 价: 12.00 元

版权所有, 侵权必究, 打击盗版举报电话: 010-87613394

(凡属印装质量问题请与本社销售部联系退换)



前 言

按照卫生部教材办公室及人民卫生出版社全国高等医药教材建设研究会联合在沈阳召开的“全国高等学校医学成人学历教育教材主编人会议”的要求,我们编写了《医学遗传学》第2版教材。同时,应广大师生和出版社的要求,为使第2版教材更加适应高等学校医学专升本教学的实际需要,本书编委会编写了《医学遗传学》第2版教材配套的学习指导与习题集。

本书在内容上,考虑到成人学历教育的特点,注重体现实用性,力求提高读者独立思考能力,拓宽知识面。每章包括学习要点、自测题及答案两部分。其中学习要点针对重要概念、理论进行了简明扼要的总结归纳,力求重点突出、层次清晰,以便于学习;自测题部分设有两种类型习题:客观题和主观题,选题广泛且具代表性,答案部分对习题进行了详细解答。通过练习,可以进一步加深对医学遗传学基本理论的理解和掌握,提高分析问题和解决问题的能力。

本书注重适应高等学校医学专升本教学的实际需要,为学生达到本科专业水平,进行职业医师考试奠定基础。

感谢人民卫生出版社在教材编写与出版过程中给予的指导,感谢责任编辑及各位编委的共同努力。在使用过程中,希望广大师生多提宝贵意见和建议,以便再版时订正。

主编 傅松滨

2007年5月于哈尔滨



目 录

第一章 绪论	1
学习要点	1
自测题及答案	2
一、练习题	2
二、练习题答案	2
第二章 遗传的细胞学基础	4
学习要点	4
自测题及答案	6
一、练习题	6
二、练习题答案	10
第三章 遗传的分子基础	14
学习要点	14
自测题及答案	16
一、练习题	16
二、练习题答案	17
第四章 单基因遗传	20
学习要点	20
自测题及答案	25
一、练习题	25
二、练习题答案	38
第五章 线粒体遗传病	43
学习要点	43
自测题及答案	45
一、练习题	45

二、练习题答案	48
第六章 多基因遗传病	49
学习要点	49
自测题及答案	51
一、练习题	51
二、练习题答案	53
第七章 人类染色体和染色体病	55
学习要点	55
自测题及答案	61
一、练习题	61
二、练习题答案	64
第八章 群体遗传学	69
学习要点	69
自测题及答案	70
一、练习题	70
二、练习题答案	74
第九章 生化遗传病	76
学习要点	76
自测题及答案	79
一、练习题	79
二、练习题答案	82
第十章 药物反应的遗传基础	85
学习要点	85
自测题及答案	86
一、练习题	86
二、练习题答案	87
第十一章 免疫遗传学	88
学习要点	88
自测题及答案	90
一、练习题	90
二、练习题答案	93
第十二章 肿瘤遗传学	94
学习要点	94
自测题及答案	96
一、练习题	96
二、练习题答案	97

第十三章 临床遗传学	99
学习要点	99
自测题及答案	101
一、练习题	101
二、练习题答案	104
第十四章 人类基因组计划	108
学习要点	108
自测题及答案	110
一、练习题	110
二、练习题答案	112



第一章

绪 论

[学习要点]

一、医学遗传学的性质

医学遗传学是医学与遗传学相结合的一门边缘学科，它的研究对象是有关人类遗传的疾病，即遗传病。其研究内容是遗传病的发生机制、传递方式，诊断、治疗、预后，再发风险和预防方法，控制遗传病在家庭中的再发，降低其在人群中的危害，提高人类健康水平。

二、遗传病的概述

(一) 遗传病的特征

遗传病是由于遗传物质改变所引起的疾病，其基本特征是遗传物质发生改变。一些遗传病的发病在不同程度上需要环境因素的作用。

虽然遗传病由于继承共同的致病基因表现有发病的家族聚集性，但两者并不存在必然的联系。一些遗传病的致病基因或染色体异常在出生前既已表达，发病表现为先天性；但也有不少遗传病的致病基因在出生后的漫长生命过程中逐步表达，发病不表现为先天性。所以家族性疾病、先天性疾病并不都是遗传病，遗传病也并不都是家族性疾病或先天性疾病。

(二) 遗传病的类型

根据发生改变的遗传物质不同，可将遗传病分为单基因病、多基因病、染色体病和体细胞遗传病 4 类。

如果一种遗传病的发生涉及一对等位基因，这对基因就称为主基因，它所导致的疾病就称为单基因病。单基因病又可分为常染色体显性遗传病、常染色体隐性遗传病、X 连锁显性遗传病、X 连锁隐性遗传病、Y 连锁遗传病和线粒体病。多基因病又称多因子病，其遗传基础不是 1 对基因，而是涉及到许多对基因，这些基因称为微效

基因。染色体病表现为染色体数目或结构的改变,涉及许多基因,常表现为复杂的综合征。体细胞遗传病为体细胞中遗传物质改变所致的疾病,一般不向后代传递。

[自测题及答案]

一、练习题

(一) 单选题

1. 遗传病最基本的特征是 ()
A. 先天性
B. 家族性
C. 遗传物质改变
D. 罕见性
E. 不治之症
2. 下列哪种疾病不属于遗传病 ()
A. 单基因病
B. 多因子病
C. 体细胞遗传病
D. 传染病
E. 染色体病

(二) 名词解释

3. 单基因病
4. 多因子病
5. 染色体病
6. 体细胞遗传病

(三) 问答题

7. 什么是遗传病? 遗传病有哪几种类型?
8. 为什么说家族性疾病并不等同于遗传病?
9. 为什么说先天性疾病并不等同于遗传病?

二、练习题答案

(一) 单选题

1. C
2. D

(二) 名词解释

3. 一种遗传病的发生涉及一对等位基因,这对基因就称为主基因,它所导致的疾病就称为单基因病,单基因病又可分为以下几类:①常染色体显性遗传病;②常染色体隐性遗传病;③X连锁显性遗传病;④X连锁隐性遗传病;⑤Y连锁遗传病;⑥线粒体病。

4. 一些常见的疾病和畸形,有复杂的病因,既涉及到遗传基础,又需要环境因素的作用才发病,所以也称为多因子病。其遗传基础不是1对基因,而是涉及到许多对基因,这些基因称为微效基因。

5. 人的体细胞中有23对染色体,每条染色体上都存在许多基因。染色体数目或结构的改变所致的疾病称为染色体病。由于染色体病往往涉及许多基因,所以常表现为复杂的综合征。

6. 体细胞中遗传物质改变所致的疾病,称为体细胞遗传病。因为是体细胞中遗传物质的改变,所以一般不向后代传递。

(三) 问答题

7. 遗传病是遗传物质改变所致的疾病。根据发生改变的遗传物质不同, 可将遗传病分为单基因病、多基因病、染色体病和体细胞遗传病 4 类。

8. 遗传病虽然由于继承共同的致病基因而表现为发病的家族聚集性, 但这并不是必然的。首先, 一些常染色体隐性遗传病通常不是家族性发病而是散发病例, 罕见的常染色体显性或 X 连锁隐性遗传病, 也可看到由于新生突变而致的散发病例; 另外, 一些环境因素所致的疾病中, 由于同一家族的不同成员生活于相同的环境中, 也可以表现出发病的家族聚集性。所以家族性疾病并不都是遗传病, 遗传病也并不都是家族性疾病。

9. 先天性疾病是指出生时即表现症状的疾病。一种疾病的致病基因或染色体异常在出生前既已表达, 这种疾病具有先天性。但不少遗传病的致病基因在出生后的漫长生命过程中逐步表达, 因此发病不表现为先天性; 另外, 有些环境因素所致疾病是由于一些致畸因素作用于发育中的胚胎, 使某些器官发生异常, 导致其结构或功能缺陷, 产生先天畸形或出生缺陷, 虽然是先天的, 但并不是遗传病。所以先天性疾病并不都是遗传病, 遗传病也并不都是先天性疾病。

(傅松滨)



第二章

遗传的细胞学基础

[学习要点]

细胞是生物体进行生命活动的基本结构和功能单位。

细胞是遗传的基本单位。在生物遗传过程中，亲代与子代通过生殖细胞来传递遗传信息，致病基因通过生殖细胞传递给子代。生殖细胞具有遗传的全能性，生物个体中每一个细胞，都含有全套的遗传信息，即全套的基因，都有分化为各类细胞或发育成完整个体的潜能。人体内各种不同类型的细胞所含的遗传信息是相同的，都是由一个受精卵发育来的，它们表现的功能不同，是由于基因选择性开放和表达的结果。

一、染色质与染色体

细胞核内染色体和染色质是同一种物质在细胞周期不同时期中所表现的两种不同的存在形式。真核细胞中染色体和染色质是一种由 DNA、组蛋白、非组蛋白及 RNA 等组成的核蛋白复合物，在细胞分裂间期的细胞核中伸展成细丝状，易被碱性染料着色，称为染色质；在细胞分裂期，细丝状的染色质高度螺旋盘绕，折叠而缩短变粗，形成条状或棒状的特定形状，称为染色体。常染色质是指在细胞间期处于解螺旋状态的具有转录活性的染色质，呈松散状，染色较浅，着色均匀。异染色质则指在细胞间期处于凝缩状态，很少进行转录或无转录活性的染色质，染色较深。性染色质是在间期细胞核中染色体的异染色质部分显示出来的一种特殊结构。人类性染色体有 X 和 Y 两种，所以性染色质也有 X 染色质和 Y 染色质。

二、细胞增殖

细胞增殖是通过细胞生长和分裂使细胞数目增加的过程。细胞增殖周期简称为细胞周期，它是指细胞从一次分裂结束开始，到下一次分裂结束终止所经历的过程。细胞周期划分为 G_1 期（DNA 合成前期）、S 期（DNA 合成期）、 G_2 期（DNA 合成后期）和 M 期（有丝分裂期）4 个时期。 G_1 期、S 期和 G_2 期是人们过去误认为不重要

的静止期，事实上，该期恰恰是细胞周期中极为重要的阶段。这一阶段主要合成 RNA、DNA、蛋白质和有丝分裂因子等，为 M 期提供物质准备。M 期是亲代细胞分裂为两个相同的子细胞的时期，分为前期、中期、后期和末期。此期最终确保染色体精确均等地分配给两个子细胞，使细胞保持遗传上的稳定性和一致性。

三、减数分裂

减数分裂是在配子发生的成熟期中进行的两次连续的分裂。精（卵）原细胞的染色体为二倍数（ $2n$ ）；由于 DNA 在 S 期进行了复制，初级精（卵）母细胞的染色体为四倍数（ $4n$ ）；经过第一次减数分裂，由 1 个初级精（卵）母细胞分裂成 2 个次级精（卵）母细胞，其染色体数减半为 $2n$ 。经过第二次减数分裂，1 个次级精（卵）母细胞形成 2 个精子（1 个卵细胞与 1 个极体），染色体数再减半为单倍数（ $1n$ ）。两次减数分裂分别包括前期、中期、后期和末期。第一次减数分裂前期又分为细线期、偶线期、粗线期、双线期和终变期。在偶线期，每对同源染色体相互靠拢形成一个紧密相伴的二价体，称为联会。此时同源染色体之间形成一种蛋白质复合结构，称为联会复合体。每个二价体含 4 条染色单体，称为四分体。在二价体的某些区域上，两条非姐妹染色单体之间存在交叉，这代表它们之间发生了 DNA 片段的交换。联会复合体的中央区有重组节，重组节含有大量与 DNA 重组有关的酶，是与交换有关的结构。在第一次减数分裂后期，二价体中的同源染色体彼此分开，被拉向两极，每一极只获得同源染色体的 1 条，即二分体。按理论计算，人的细胞中有 23 对染色体，经过减数分裂将形成 $2^{23}=8\,388\,608$ 种不同染色体组成的精子和卵子；受精时精卵结合也是随机的，因此受精卵中的染色体组成将有 $2^{23}\times 2^{23}=70\,368\,744\,177\,664$ （70 万亿）种差异，这还未考虑因交叉而发生的 DNA 重组带来的变异。因此，除去一卵双生外，任何两个个体在遗传上是不会完全相同的。

四、配子发生

配子发生是有性生殖过程中精子和卵子的形成过程。其共同特点是在成熟期中都要进行减数分裂。精子发生分为增殖期、生长期、成熟期和变形期；而卵子发生只有增殖期、生长期和成熟期，其发育在卵泡中进行。卵泡发育分为原始卵泡、初级卵泡、次级卵泡与成熟卵泡 4 个阶段。在生长期，卵原细胞体积增大成初级卵母细胞，细胞内积累了大量卵黄、RNA 和蛋白质等物质，为受精后的发育提供信息、物质和能量准备。直到性成熟排卵前，初级卵母细胞停留在第一次减数分裂前期中的双线期。性成熟后，每月有 1 个卵泡成熟，其中的初级卵母细胞恢复并完成第一次减数分裂，形成次级卵母细胞和第一极体。排卵时，次级卵母细胞停留在第二次减数分裂中期，受精后，它才完成第二次减数分裂，形成卵细胞和第二极体。卵母细胞外有 1 层以糖蛋白为主要成分的非细胞性结构，称为透明带，它具有很强的抗原性，其表面有特异性受体，能对同种精子进行专一性地识别与结合，从而使受精过程具有物种专一性。

五、性别决定的染色体机制

性染色体学说是目前被广泛接受的有关人类性别决定机制的一种学说。认为性染

色体(X和Y)在性别决定中起核心作用,人类性别是受精时由精子和卵子中的性染色体决定的。

[自测题及答案]

一、练习题

(一) 单选题

1. 生物体的结构和功能单位是 ()
A. 原生质
B. 细胞核
C. 细胞
D. 蛋白质分子
E. 核酸分子
2. 理解细胞的基本概念,错误的是 ()
A. 细胞是构成生物有机体的基本结构单位
B. 细胞是代谢与功能的基本单位
C. 细胞是生物有机体生长发育的基本单位
D. 细胞是生物有机体免疫的基本单位
E. 细胞是遗传的基本单位
3. 人类最大的细胞是 ()
A. 精细胞
B. 卵细胞
C. 肝细胞
D. 神经细胞
E. 上皮细胞
4. 肝细胞属于 ()
A. 增殖细胞
B. 静息细胞
C. 终端分化细胞
D. 周期细胞
E. 成体干细胞
5. 下列结构不属于细胞器的是 ()
A. 微体
B. 微粒体
C. 过氧化物酶体
D. 高尔基体
E. 内质网
6. 粗面内质网表面附有许多颗粒,这些颗粒是 ()
A. 微体
B. 微粒体
C. 核糖体
D. 中心粒
E. 酶颗粒
7. 高尔基复合体的功能 ()
A. 与蛋白合成有关
B. 与蛋白加工有关
C. 与蛋白分解有关
D. 与细胞运动有关
E. 与细胞呼吸有关
8. 细胞中的非膜性细胞器为 ()
A. 溶酶体
B. 线粒体

- C. 核糖体
E. 染色体
9. 构成核糖体的核酸主要是 ()
A. mRNA
B. tRNA
C. rRNA
D. hnRNA
E. DNA
10. 细胞内最大的细胞器是 ()
A. 细胞核
B. 线粒体
C. 高尔基体
D. 内质网
E. 溶酶体
11. 动物细胞中具有呼吸功能的特定细胞器主要是 ()
A. 叶绿体
B. 核糖体
C. 线粒体
D. 溶酶体
E. 内质网
12. 精子和卵子的形成过程称为 ()
A. 无性生殖
B. 有性生殖
C. 配子发生
D. 受精
E. 成熟分裂
13. 配子发生过程中, DNA 复制发生在减数分裂的 ()
A. 偶线期
B. 双线期
C. 粗线期
D. 前期 II
E. 都不是
14. 性成熟后, 每月有一个卵泡发育成熟并排出一个 ()
A. 初级卵母细胞
B. 次级卵母细胞
C. 卵原细胞
D. 卵细胞
E. 都不是
15. 直到受精前, 次级卵母细胞处于 ()
A. 第一次减数分裂中期
B. 第一次减数分裂后期
C. 第一次减数分裂末期
D. 第二次减数分裂中期
E. 第二次减数分裂后期
16. 人类核型中的每对染色体, 其中一条来自父方的精子, 一条来自母方的卵子, 在形态结构上基本相同, 称为 ()
A. 染色单体
B. 染色体
C. 姐妹染色单体
D. 同源染色体
E. 四分体
17. 一个初级卵母细胞经过两次减数分裂形成 ()
A. 4 个卵细胞
B. 3 个卵细胞和 1 个极体
C. 2 个卵细胞和 2 个极体
D. 1 个卵细胞和 3 个极体
E. 4 个极体

18. 精子是在 () 中发育成熟的
- A. 睾丸 B. 附睾
C. 精囊 D. 输精管
E. 射精管
19. 减数分裂是配子发生 () 中进行的两次连续的分裂
- A. 增殖期 B. 生长期
C. 成熟期 D. 变形期
E. 都不是
20. 交叉是在 () 形成的
- A. 二价体的姐妹染色单体之间 B. 二价体的非姐妹染色单体之间
C. 二分体的姐妹染色单体之间 D. 四分体的姐妹染色单体之间
E. 其他染色体之间
21. 具有 23 条染色体的细胞是 ()
- A. 精原细胞 B. 体细胞
C. 初级卵母细胞 D. 次级卵母细胞
E. 受精卵
22. 染色质和染色体 ()
- A. 两者的组成、结构与功能状态均相同
B. 两者的组成、结构与功能状态均不同
C. 两者的组成不同, 结构与功能状态相同
D. 两者的组成相同, 结构与功能状态不同
E. 两者无相同之处
23. 正常女性体细胞中可检测到的 X 小体数目为 ()
- A. 1 B. 2
C. 3 D. 0
E. 1 或 2
24. 细胞增殖周期中, 最短的期是 ()
- A. G_1 期 B. S 期
C. G_2 期 D. M 期
E. G_0 期
25. 减数分裂和有丝分裂的相同点是 ()
- A. 细胞分裂次数 B. 都有同源染色体的分离
C. 都有 DNA 复制 D. 子代细胞之间遗传物质相同
E. 都有交叉互换
26. 生殖细胞发生过程中单分体出现在 ()
- A. 减数分裂前期 II B. 减数分裂中期 II
C. 减数分裂后期 I D. 减数分裂后期 II
E. 减数分裂末期 I
27. 生殖细胞发生过程中四分体出现在减数分裂前期 I 的 ()

45. 比较有丝分裂与减数分裂的异同。
46. 常染色质与异染色质有何异同。
47. 染色体是如何包装的?
48. 试述异染色质的特点与分类。
49. 性染色质与异染色质的关系。
50. 如何认识 X 染色体的随机失活?
51. 如何认识人类的性别决定?

二、练习题答案

(一) 单选题

1. C 2. D 3. B 4. B 5. B 6. C 7. B 8. C 9. C
10. A 11. C 12. C 13. E 14. B 15. D 16. D 17. D 18. B
19. C 20. B 21. D 22. D 23. A 24. D 25. C 26. D 27. C
28. B 29. A 30. D 31. A 32. A 33. B

(二) 名词解释

34. 细胞生物学是从细胞整体、超微和分子水平上研究细胞的结构和生命活动规律的科学。

35. 细胞内那些在结构、功能乃至发生上有一定联系的膜性结构,其中包括细胞组分中的核膜、内质网、高尔基复合体、溶酶体、过氧化物酶体和液泡。

36. 细胞从上一次有丝分裂结束到下一次有丝分裂完成的全过程。

37. 是有性生殖的个体在形成生殖细胞过程中发生的一种特殊的分裂方式。在这一过程中, DNA 只复制 1 次,细胞连续分裂两次,结果形成的生殖细胞只含单倍数的染色体 (n),其数目是体细胞的一半,故称为减数分裂。

38. 在细胞间期螺旋化程度低,呈松散状,染色较浅而均匀,含有单一或重复序列的 DNA,具有转录活性的染色质,常位于间期细胞核的中央部位。

39. 在细胞间期螺旋化程度较高,呈凝集状态,而且染色较深,多分布在核膜内表面,其 DNA 复制较晚,含有重复 DNA 序列,很少进行转录或无转录活性,为间期细胞核中不活跃的染色质。

40. 正常女性的间期细胞核中紧贴核膜内缘有一个染色较深,大小约为 $1\mu\text{m}$ 的椭圆形小体,即 X 染色质。它是两条 X 染色体中的 1 条失活后呈异固缩状态形成的。

41. XY 性别决定机制的生物中,使 X 连锁基因的产物在两种性别中有相等或接近相等的有效剂量的遗传效应。

42. 正常核型中,染色体是成对存在的,每对染色体在形态、结构、大小和着丝粒位置上基本相同,其中一条来自父方的精子,一条来自母方的卵子,称为同源染色体。

(三) 问答题

43. (1) 原核细胞与真核细胞特征的不同点 (表 2-1)