

高等医学院校教学配套教材

(供临床、麻醉、影像、检验、卫检、  
口腔、预防、护理、临药等专业用)

# 医学遗传学 学习指导

昆明医科大学细胞生物学与医学遗传学系 编

云南大学出版社  
YUNNAN UNIVERSITY PRESS

高等医学院校教学配套教材

# 医学遗传学学习指导

昆明医科大学细胞生物学与医学遗传学系 编

## 主 编

陈元晓	张 闻	龙 莉	罗 兰
沈 兰	杨 芳	田 明	李 清
杨榆玲	张延洁	张 璐	范 彪
吴艳瑞	李京昆	何永蜀	张 彦

 云南大学出版社

**图书在版编目 (CIP) 数据**

医学遗传学学习指导 / 昆明医科大学细胞生物学与医学遗传学系编. —昆明 : 云南大学出版社, 2012  
高等医学院校教学配套教材  
ISBN 978 - 7 - 5482 - 0827 - 3

I. ①医… II. ①昆… 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 (2012) 第 024373 号

## **医学遗传学学习指导**

昆明医科大学细胞生物学与医学遗传学系 编

---

策划编辑：赵红梅  
责任编辑：王 磊  
封面设计：张 彦  
封面制作：周 昕  
出版发行：云南大学出版社  
印 装：云南大学出版社印刷厂  
开 本：787 × 1092 1/16  
印 张：6  
字 数：146 千  
版 次：2012 年 4 月第 1 版  
印 次：2012 年 4 月第 1 次印刷  
印 数：1 ~ 5 000 册  
书 号：ISBN 978 - 7 - 5482 - 0827 - 3  
定 价：19. 80 元

---

地 址：昆明市翠湖北路 2 号云南大学英华园内

邮 编：650091

E - mail：market@ynup.com

网 址：<http://www.ynup.com>

# 前　言

医学遗传学既是生命科学领域的前沿学科，也是基础医学与临床医学之间的桥梁学科。在后基因组时代，遗传的基因学说不仅深入临床各个学科，而且已深入人心。作为一个基本常识，一个人的生、老、病、死，莫不与基因密切相关。一个医学专业的学生，如果对医学遗传学没有较为系统而深入的学习，可以肯定，他将不能适应现代医学的发展，必将被医学发展的潮流所淘汰。

为了积极应对新一轮医学教育改革的浪潮，在大幅度削减理论课教学课时，增加学生自主学习内容的情况下，为了帮助学生学习和掌握医学遗传学的基础知识、基本理论和前沿动态，检验学生自主学习的效果，帮助同学们加深对相关知识点的理解，我们组织了昆明医科大学细胞生物学与医学遗传学系在一线工作的各位教师，编写了这本医学遗传学学习指导。该书的内容和编排顺序，主要参考了梁素华、邓初夏教授主编的卫生部“十五”规划教材《医学遗传学》（人民卫生出版社，2010年1月第2版），以及近五年国内外其他相关教材和参考书。本书既可以用做医学各专业学生复习迎考参考书，也可以作为研究生入学考试复习指导用书及教师教学参考书。

本书的编写得到了昆明医科大学教务处和基础医学院领导的支持，以及昆明医科大学质量工程建设项目的资助（13013038）。本书的出版得到了云南大学出版社的大力支持和帮助，在此谨表示诚挚的感谢！

借此机会，向本系的前辈吴天生、李长江、张迺光、金安鲁、朱炳湘、蓝光斗和曾经在本系工作的同事胡中、周翔、明洪、李云青、曾慧芳表示感谢，感谢他们对本系的发展和传承所作出的贡献！

由于时间仓促，本书的编写可能存在这样或那样的错误和不足，我们殷切期望同行、专家及使用本书的广大学生和教师提出宝贵的意见，以便我们再版时进一步完善、提高。

陈元晓  
于昆明医科大学呈贡新校区  
2012年1月

# 目 录

第一章 绪 论 .....	(1)
第二章 遗传的分子基础 .....	(3)
第三章 遗传的细胞基础 .....	(8)
第四章 人类基因组学与医学 .....	(13)
第五章 单基因遗传病 .....	(15)
第六章 多基因遗传病 .....	(22)
第七章 线粒体遗传病 .....	(28)
第八章 染色体病 .....	(31)
第九章 分子病与先天性代谢缺陷病 .....	(38)
第十章 群体遗传学 .....	(44)
第十一章 肿瘤遗传学 .....	(50)
第十二章 免疫遗传学 .....	(54)
第十三章 药物遗传学 .....	(58)
第十四章 发育遗传学 .....	(61)
第十五章 行为遗传学 .....	(64)
第十六章 表观遗传学 .....	(67)
第十七章 辐射遗传学 .....	(70)
第十八章 遗传病的诊断 .....	(73)
第十九章 遗传病的治疗 .....	(77)
第二十章 遗传病的预防 .....	(82)
第二十一章 遗传与优生 .....	(87)
第二十二章 人类疾病的遗传小鼠模型 .....	(89)

# 第一章 緒論

## 一、重點名词

1. 医学遗传学 (medical genetics) 是应用遗传学的理论和技术研究人类遗传病的科学。它研究遗传病的发生机制、传递方式和再发风险以及遗传病的诊断、治疗和预防方法，控制遗传病在一个家庭中的再发，降低它在人群中的危害，提高人口素质。

2. 遗传病 (genetic disorders) 是指细胞内的遗传物质在数量、结构或功能上发生突变所导致的疾病。包括单基因遗传病、多基因遗传病、染色体病、线粒体遗传病和体细胞遗传病。

## 二、练习题

### (一) 是非题

1. 孟德尔用实验证明了基因存在于染色体上。 ( )
2. 分离律和自由组合律是由 G. Mendel 提出的。 ( )
3. 遗传病是出生后就表现出来的疾病。 ( )
4. 婴儿出生时就已表现出来的疾病称先天性疾病。 ( )
5. 绝大多数先天性疾病是由遗传因素引起的。 ( )
6. 遗传性疾病与先天性疾病、家族性疾病是相同的。 ( )
7. 先天性疾病一定是遗传病，后天性疾病一定不是遗传病。 ( )
8. 消化性溃疡的发病主要是由环境因素所致，但也有一定的遗传因素。 ( )
9. 肿瘤是体细胞遗传病。 ( )

### (二) 单选题

1. 遗传病是 ( )。
  - A. 先天性疾病
  - B. 遗传物质改变引起的疾病
  - C. 在家族中患者不止一个
  - D. 仅由环境造成
  - E. 散发疾病
2. 家族性疾病 ( )。
  - A. 是遗传病
  - B. 是先天性疾病
  - C. 在家族中患者不止一个
  - D. 仅由环境造成

- E. 以上都不对
3. 提出连锁互换定律的科学家是（ ）。
- A. Morgan                    B. Mendel                    C. Pauling  
D. Garrod                    E. Ingram
- (三) 多选题
1. 遗传病的特征有（ ）。
- A. 遗传性                    B. 特定的病程  
C. 特定的发病年龄            D. 危害性
2. 家族性疾病具有的特征（ ）。
- A. 有家族聚集现象            B. 在家族中患者不止一个  
C. 可能有相同的遗传因素            D. 一定是遗传病
- (四) 问答题
- 什么是遗传病？遗传病有哪些类型和特点？

### 三、练习题参考答案

#### (一) 是非题

1. F 2. T 3. F 4. T 5. F 6. F 7. F 8. T 9. T

#### (二) 单选题

1. B 2. C 3. A

#### (三) 多选题

1. ABCD 2. ABC

#### (四) 问答题

遗传病是指细胞内的遗传物质在数量、结构和功能上发生改变所导致的疾病。根据遗传物质改变的不同，可将遗传病分为五大类型：单基因遗传病、多基因遗传病、染色体病、线粒体遗传病和体细胞遗传病。遗传病具有以下特点：

(1) 遗传性，这是遗传病区别于其他疾病的突出特点。单基因遗传病、多基因遗传病、染色体病和线粒体遗传病都是生殖细胞的遗传物质发生了改变，可以在父母和子女间进行垂直传递。而体细胞遗传病是体细胞的遗传物质发生改变所致，它可以在同一个体上、下代细胞间进行垂直传递。

(2) 家族性，因为同一家族的成员往往具有相似的遗传背景，他们继承相同疾病基因的可能性大一些，因此遗传病具有家族性。但并不是所有的遗传病都具有家族性，也不是所有的家族性疾病都是遗传病。

(3) 先天性，很多遗传病一出生就发病，因此具有先天性。但也有一些遗传病要生长发育到一定的年龄才发病，不具有先天性，如脊髓小脑共济失调症一般在中年后才发病。

(4) 危害性，遗传病是因遗传物质改变所致，它伤及根本，目前传统的医学方法还只能对症治疗，治标不治本，因此遗传病对人类的危害非常大。

(龙 莉)

## 第二章 遗传的分子基础

### 一、重点名词

1. 基因 (gene) 指染色体上编码一个特定功能产物的一段核苷酸序列，是遗传信息的基本单位。
2. 基因突变 (gene mutation) 指由于物理、化学或生物等因素引起的基因组中碱基对组成或排列顺序发生的改变。
3. 同义突变 (synonymous mutation) 指基因突变后的密码子所编码的氨基酸与原来密码子编码的氨基酸相同，不产生突变效应的基因突变。
4. 错义突变 (missense mutation) 指基因突变导致编码一种氨基酸的密码子变为编码另一种氨基酸的密码子，从而使所合成的蛋白质分子改变。
5. 无义突变 (nonsense mutation) 指点突变使原来某一编码氨基酸的密码子变为终止密码，导致多肽链合成提前终止，成为无活性的多肽片段。
6. 终止密码突变 (termination codon mutation) 指点突变发生在终止密码子上，使终止密码变为编码某一氨基酸密码子，导致多肽链合成继续，形成比正常多肽链长的产物，也称延长突变。
7. 移码突变 (frame - shift mutation) DNA 分子中插入或缺失一个或几个碱基对（但不是 3 或 3 的倍数），从而使这一位置下游的 DNA 读码顺序改变所造成的突变。
8. 动态突变 (dynamic mutation) 指人类基因组中的 STR 尤其是三核苷酸重复序列的重复次数在世代传递过程中不断增加的现象。
9. 遗传多态 (genetic polymorphism) 指在同一位置上两种或两种以上的等位基因在群体中同时和经常存在，且频率较高（大于 1%）的现象。

### 二、练习题

#### (一) 是非题

1. 基因组是指生物体所携带的遗传信息的总和。 ( )
2. 真核生物的绝大多数结构基因是单一序列，一旦发生突变很可能造成遗传性状的改变而产生遗传病。 ( )
3. 珠蛋白基因家族的成员成簇分布在同一条染色体上。 ( )
4. 断裂基因 (split gene) 是真核生物结构基因的普遍形式。 ( )
5. 真核启动子包括 TATA box、CAAT box 和 GC box 等结构。 ( )
6. 大多数基因突变是有利的，使生物更加适应复杂多变的环境。 ( )
7. DNA 分子中插入或者丢失一两个碱基对时，可导致错义突变。 ( )

8. 脆性 X 染色体综合征患者其病因是由移码突变引起的。 ( )
9. 人类的遗传多态现象包括：染色体多态性、DNA 多态性、酶多态性、蛋白质多态性及抗原多态性五类。 ( )

(二) 单选题

1. 人类基因组通常是指 ( )。
  - A. 人类单倍染色体所含有的全部基因
  - B. 人类染色体所含有的全部基因
  - C. 人类所有已知的基因组成
  - D. 人类具有编码功能的结构基因
  - E. 人类线粒体所含有的基因
2. 断裂基因的内含子和外显子接头具有高度的保守性，这种接头形式称为 ( )。
  - A. GA - AG 法则
  - B. GT - AG 法则
  - C. GA - TG 法则
  - D. GA - GT 法则
  - E. AG - TG 法则
3. 哪一种 DNA 重复序列构成着丝粒及端粒的异染色质区 ( )。
  - A. 中度重复序列
  - B. 倒位重复序列
  - C. 低度重复序列
  - D. 卫星 DNA
  - E. *Alu* 序列
4. 人类结构基因的外显子位于 ( )。
  - A. 调控序列
  - B. 非编码序列
  - C. 编码序列
  - D. 前导区
  - E. 后随区
5. mRNA 要剪切掉以下哪种序列才可成熟 ( )。
  - A. 内含子对应序列
  - B. 外显子对应序列
  - C. 前导序列
  - D. 后随序列
  - E. 侧翼序列
6. 下列碱基替换中，属于转换的是 ( )。
  - A. T - A
  - B. C - G
  - C. A - C
  - D. G - C
  - E. C - T
7. 下列碱基替换中，属于颠换的是 ( )。
  - A. A - T
  - B. C - T
  - C. C - U
  - D. T - U
  - E. G - A
8. 移码突变产生的原因 ( )。
  - A. 点突变
  - B. 碱基的缺失
  - C. 替换
  - D. 颠换
  - E. 转换
9. 发生基因突变后的基因为 ( )。
  - A. 野生型基因
  - B. 显性基因
  - C. 隐性基因
  - D. 原有基因的等位基因
  - E. 以上都不是
10. nonsense mutation 是指 ( )。
  - A. 一个密码子变成终止密码子
  - B. 终止密码子变成编码某一氨基酸的密码子
  - C. 一个密码子变成另一个密码子，但是氨基酸不变
  - D. 一个密码子变成另一个密码子，氨基酸随之改变

- E. 终止密码子碱基缺失
11. 脆性 X 染色体综合征是由哪种基因突变引起的（ ）。  
A. missense mutation  
B. synonymous mutation  
C. dynamic mutation  
D. frame – shift mutation  
E. nonsense mutation
12.  $\beta$  珠蛋白基因第 17 位密码子产生哪种突变，导致  $\beta$  珠蛋白肽链缩短，功能异常，形成  $\beta^0$  地中海贫血（ ）。  
A. 错义突变                  B. 同义突变                  C. 动态突变  
D. 移码突变                  E. 无义突变
13. 某个基因表达之后，其中的一个氨基酸被另一个氨基酸替代，则该基因发生了（ ）。  
A. 错义突变                  B. 无义突变                  C. 移码突变  
D. 同义突变                  E. 终止密码突变
14. 以下有可能属于化学诱变的情况为（ ）。  
A. 过量阳光浴引发皮肤癌  
B. 不慎输入携带乙肝病毒的血液后引发肝癌  
C. 经常违规进行放射操作引发恶性肿瘤  
D. 大量食用烧烤及烟熏类食品引发食道癌  
E. 以上都不是
15. 青霉素高产菌株是应用射线培育出来的优良菌株，该种方式属于（ ）。  
A. 生物诱变                  B. 化学诱变                  C. 物理诱变  
D. 自发突变                  E. 以上都不是
16. 能诱发基因突变的生物因素主要是指（ ）。  
A. 细菌                  B. 病毒                  C. 支原体  
D. 有毒植物                  E. 以上都不是
17. 人类的遗传多态现象不包括（ ）。  
A. 染色体多态性                  B. DNA 多态性                  C. 酶多态性  
D. 蛋白质多态性                  E. 抗体多态性
18. 当 DNA 受到严重损伤，细胞处于危险状态时，只能进行（ ）。  
A. 光复活修复                  B. 切除修复                  C. 重组修复  
D. SOS 修复                  E. 错配修复
19. 细胞内最重要的修复系统，也是人类 DNA 损伤的主要修复途径为（ ）。  
A. 光复活修复                  B. 切除修复                  C. 重组修复  
D. SOS 修复                  E. 错配修复

(三) 多选题

1. 人类基因组中的核苷酸序列包含（ ）。  
A. 单一序列                  B. 中度重复序列

- C. 高度重复序列                                  D. 基因家族
2. 以下属于中度重复序列的是（    ）。  
A. 卫星 DNA 序列                                  B. *Alu* 序列  
C. 短串联重复序列                                  D. *Kpn I* 序列
3. 人类基因表达调控包括（    ）。  
A. 转录水平调控    B. 翻译水平调控  
C. 转录后调控    D. 翻译后调控
4. 点突变对多肽链序列影响的效应包括（    ）。  
A. 动态突变    B. 同义突变  
C. 无义突变    D. 移码突变
5. 2011 年 3 月，日本福岛核电站发生核泄漏事故，几个月后在核电站附近诞生了一只“无耳兔”，再次引发日本国民对辐射的恐慌。福岛近半数的儿童在此次事故中遭辐射，虽然体内核辐射水平未超标，但仍引起家人的担心。对上述现象，以下正确的说法有（    ）。  
A. 大多数基因突变对生物体有害  
B. 家人不必对核辐射未超标的儿童担心  
C. 射线作用于生殖细胞或胚胎时，新生儿可能产生畸形  
D. 射线引起的基因突变或染色体畸变，导致民众有罹患肿瘤的可能
6. 下列属于诱变剂的是（    ）。  
A. 苯并芘    B. 溴乙啶  
C. 甲醛    D. 高锰酸钾

(四) 问答题

1. 为什么称真核生物的基因为断裂基因？
2. 真核生物 RNA 聚合酶 II 的启动子包含的主要结构元件有哪些？
3. 简述诱发基因突变的原因？
4. 基因突变后可能产生的表型效应有哪些？

### 三、练习题参考答案

(一) 是非题

1. T 2. T 3. F 4. T 5. T 6. F 7. F 8. F 9. T

(二) 单选题

1. A 2. B 3. D 4. C 5. A 6. E 7. A 8. B 9. D 10. A 11. C 12. E 13. A  
14. D 15. C 16. B 17. E 18. D 19. B

(三) 多选题

1. ABCD 2. BD 3. ABCD 4. BC 5. ACD 6. ABC

(四) 问答题

1. 真核生物结构基因的编码序列称为外显子 (exon)，相邻两个外显子之间的非编码序列称为内含子 (intron)。编码序列往往被非编码序列隔开，形成镶嵌排列的断裂形式，因此真核生物的结构基因又称为断裂基因 (split gene)。

2. 启动子 (promotor) 是 DNA 分子上被 RNA 聚合酶识别并结合形成转录起始复合物的区域。真核生物有三种 RNA 聚合酶，其中 RNA 聚合酶Ⅱ的启动子结构最复杂。目前认为该启动子区域包括 TATA 框、CAAT 框及 GC 框等结构元件：

(1) TATA 框 (TATA box)：位于转录起始点 -25 ~ -30bp 处的一段高度保守序列。TATA 框的保守序列为 TATAA/TAA/T，周围为富含 GC 的序列。基因转录时，TATA 框先与转录因子 TFⅡ结合，然后再与 RNA 聚合酶Ⅱ结合形成转录复合物，从而准确地识别转录起始点，启动基因的转录。

(2) CAAT 框 (CAAT box)：位于转录起始位点 -70 ~ -80bp 处，也是一段保守序列，CAAT 框的保守序列为 GGC/TCAATCT。实验证实，CAAT 框的存在是定量高效转录所必需的。

(3) GC 框 (GC box)：GC 框位于转录起始位点 -90bp 附近，能与转录因子 SP1 结合，促进转录。

3. 能诱发基因突变的因素称为诱变因素或者诱变剂，分为物理因素、化学因素和生物因素三大类：

(1) 物理因素主要包括电离辐射和非电离辐射，电离辐射如临幊上用于放疗诊断的 X 射线和用于肿瘤放疗治疗的<sup>60</sup>Co γ 射线，非电离辐射如紫外线等。

(2) 化学因素如甲醛、氯介、烷化剂、亚硝酸、亚硝酸盐及苯并芘等。

(3) 生物因素主要是病毒，包括 DNA 病毒和 RNA 病毒。

4. 基因突变将产生不同程度的表型效应：

(1) 不产生有害效应即发生中性突变 (neutral mutation)：①突变后的密码子与突变前的密码子编码同一氨基酸，不引起该多肽链中氨基酸顺序和种类的改变；②不影响基因功能的重复序列和基因间隔序列突变；③某些错义突变虽然导致蛋白质中氨基酸组成改变，但不影响机体的生理功能，只是形成正常人体生化组成的遗传学差异。

(2) 引起遗传病。

(3) 产生遗传多态现象：遗传多态现象 (genetic polymorphism) 是指在同一位点上两种或两种以上的等位基因在群体中同时和经常存在，每种类型的频率都比较高，频率最低的变异型超过 1%。人类的遗传多态现象包括：染色体多态性、DNA 多态性、酶多态性、蛋白质多态性及抗原多态性等五类。

(张 璐)

# 第三章 遗传的细胞基础

## 一、重点名词

1. 核小体 (nucleosome) 由 200 个核苷酸对的 DNA 和一个组蛋白八聚体及一个 H<sub>1</sub> 结合而成。是染色质的基本结构单位。
2. 端粒 (telomere) 染色体末端的一种特殊结构，实质上是染色体末端的 DNA 重复序列。具有维持染色体结构稳定的作用。
3. 核型 (karyotype) 有丝分裂中期染色体数目、大小、形态特征的总和。
4. X 染色质 (X - chromatin) 女性的两条 X 染色体中，只有一条有转录活性，另一条无转录活性，在间期细胞核中螺旋化而呈异固缩状态，结果形成一个大小约为 1um、紧贴于核膜内缘的浓染小体，称 Barr 小体，即 X 染色质。
5. 同源染色体 (homologous chromosome) 细胞中一条来自父亲，一条来自母亲，其形态、大小、结构都完全相同的两条染色体，称为一对同源染色体。

## 二、练习题

### (一) 是非题

1. 细胞内的染色质和染色体是两类不同的物质。 ( )
2. 常染色质是高度螺旋化的。 ( )
3. 染色质是由 DNA、RNA、组蛋白及非组蛋白等组成的一种核蛋白复合体。 ( )
4. 染色质的组蛋白有五种：H<sub>1</sub>、H<sub>2</sub>A、H<sub>2</sub>B、H<sub>3</sub>、H<sub>4</sub>。 ( )
5. 构成核小体的组蛋白八聚体表面有 140 对核苷酸组成的 DNA 链缠绕 1.75 圈，形成核心粒。 ( )
6. 染色体中，在一般染色处理下染色较浅、并呈凹陷的狭窄区域为着丝粒，也叫初级缢痕。 ( )
7. 减数分裂发生在生殖细胞形成的过程中。 ( )
8. 减数分裂后期 I 姐妹染色单体彼此分离，进入不同的细胞。 ( )
9. 同源染色体的分离是分离律的细胞学基础。 ( )
10. 交叉发生在同源染色体的姐妹染色单体之间。 ( )
11. 减数分裂过程中 DNA 复制一次细胞连续分裂两次。 ( )
12. 减数分裂后期 II 同源染色体彼此分离，进入不同的细胞。 ( )
13. 非同源染色体的自由组合是自由组合律的细胞学基础。 ( )
14. 人类染色体核型中，D 组染色体包括 13、14、15 号染色体，均为近端着丝点染色体且有随体。 ( )

15. Y 染色体属于 G 组染色体且有随体。 ( )

(二) 单选题

1. 染色质的基本结构单位是 ( )。  
A. DNA 双螺旋      B. 染色粒      C. 核小体  
D. 螺线管      E. 染色线
2. 二价体首先见于减数分裂的 ( )。  
A. 细线期      B. 偶线期      C. 粗线期  
D. 终变期      E. 双线期
3. 同源染色体的联会发生在减数分裂的 ( )。  
A. 细线期      B. 偶线期      C. 粗线期  
D. 双线期      E. 终变期
4. 非姐妹染色单体间的交叉首先见于减数分裂的 ( )。  
A. 细线期      B. 偶线期      C. 粗线期  
D. 终变期      E. 双线期
5. 四分体首先见于减数分裂的 ( )。  
A. 细线期      B. 偶线期      C. 粗线期  
D. 双线期      E. 终变期
6. 减数分裂前期 I 的偶线期配对的两条染色体是 ( )。  
A. 姐妹染色单体      B. 非姐妹染色单体      C. 同源染色体  
D. 非同源染色体      E. 二分体
7. 减数分裂前期 I 的顺序是 ( )。  
A. 细线期→粗线期→偶线期→双线期→终变期  
B. 偶线期→粗丝期→细线期→双线期→终变期  
C. 细线期→偶线期→粗线期→双线期→终变期  
D. 细线期→双线期→偶线期→粗线期→终变期  
E. 细线期→双线期→粗线期→偶线期→终变期
8. 同源染色体分离和非同源染色体自由组合 ( )。  
A. 同时发生于减数分裂 I  
B. 同时发生于减数分裂 II  
C. 前者发生于减数分裂 I , 后者发生于减数分裂 II  
D. 前者发生于减数分裂 II , 后者发生于减数分裂 I  
E. 同时发生于减数分裂 I 和 II
9. 女性体细胞中, 异固缩的 X 染色体来源于 ( )。  
A. 父方      B. 母方      C. 外公  
D. 外婆      E. 不一定
10. 正常女性口腔上皮细胞的性染色质检查结果应是 ( )。  
A. X 染色质阴性, Y 染色质阴性  
B. X 染色质阴性, Y 染色质阳性  
C. X 染色质阳性, Y 染色质阳性

- D. X 染色质阳性, Y 染色质阴性  
E. 不一定
11. 人类染色体中具有随体的是( )。  
A. D 组和 G 组      B. Y 染色体      C. X 染色体  
D. C 组和 E 组      E. F 组
12. 人的染色体数目为 46, 这是指( )。  
A. 一个人的每个细胞都有 46 条染色体  
B. 一个人共有 46 条染色体  
C. 一个人共有 46 对染色体  
D. 一个人的每个体细胞都有 46 条染色体  
E. 以上都不是
13. 1q35 表示( )。  
A. 1 号染色体短臂第 35 条带  
B. 1 号染色体短臂 3 区 5 带  
C. 1 号染色体长臂第 35 条带  
D. 1 号染色体长臂 3 区 5 带  
E. 以上都不是
14. 人类 Y 染色体的形态是( )。  
A. 小的近端着丝粒染色体  
B. 小的亚中着丝粒染色体  
C. 小的中央着丝粒染色体  
D. 中等近端着丝粒染色体  
E. 以上都不是
15. 在口腔上皮细胞中可观察到 3 个 X 染色质, 这个人所具有的 X 染色体数是( )。  
A. 2      B. 3      C. 4  
D. 0      E. 1
16. 在电子显微镜下, 间期核核膜内侧电子密度大的物质是( )。  
A. 常染色体      B. 常染色质      C. 异染色质  
D. 核仁      E. 核小体
- (三) 多选题
1. 核小体的结构特点是( )。  
A. DNA 和组蛋白构成的颗粒状结构  
B. 颗粒之间由丝状物连成串珠状  
C. 连接区由 DNA 构成  
D. 连接区由非组蛋白构成
2. 组成核小体的核心粒的成分是( )。  
A. H<sub>4</sub>      B. H<sub>3</sub>  
C. H<sub>2</sub>A 和 H<sub>2</sub>B      D. H<sub>1</sub>

3. 染色质的化学成分（ ）。  
A. DNA                                   B. RNA  
C. 组蛋白                               D. 非组蛋白
4. 人类的下列细胞中具有 46 条染色体的是（ ）。  
A. 精子                                   B. 精原细胞  
C. 次级精母细胞                      D. 初级精母细胞
5. 有中央着丝粒的人类染色体是（ ）。  
A. 1 号                                   B. 3 号  
C. 15 号                               D. 21 号
6. Y 染色质（ ）。  
A. M 期的中期可见到               B. G<sub>1</sub> 期可见到  
C. 是核膜内缘 1 μm 大小的浓染小体           D. 是 0.3 μm 大小的强荧光小体
7. 一个人类生殖细胞中有（ ）。  
A. 1 个染色体组                       B. 1 条 X 或 1 条 Y 染色体  
C. 22 条常染色体                   D. 23 个二价体
8. 人类核型中染色体的分组是按（ ）。  
A. 染色体的大小                       B. 有无随体  
C. 着丝粒的位置                      D. 有无副缢痕
9. 减数分裂的意义是（ ）。  
A. 实现染色体数目减半           B. 生物个体多样性的基础  
C. 遗传学三大定律的细胞学基础           D. 进行细胞增殖

(四) 问答题

1. 染色质是如何包装成染色体的？
2. 什么是 Lyon 假说？
3. 减数分裂有何生物学意义？

### 三、练习题参考答案

(一) 是非题

1. F   2. F   3. T   4. T   5. T   6. T   7. T   8. F   9. T   10. F   11. T   12. F   13. T
14. T   15. F

(二) 单选题

1. C   2. B   3. B   4. C   5. C   6. C   7. C   8. A   9. E   10. D   11. A   12. D   13. D
14. A   15. C   16. C

(三) 多选题

1. ABC   2. ABC   3. ABCD   4. BD   5. AB   6. BD   7. ABC   8. AC   9. ABC

(四) 问答题

1. 核小体由 200 个核苷酸对的 DNA 和一个组蛋白八聚体及一个 H<sub>1</sub> 结合而成，它是

染色质的基本结构单位。多个核小体串联起来形成一条串珠状的纤维，直径 10nm，是染色体的一级结构，又称染色质纤丝。6 个核小体缠绕一圈形成螺线管，直径 30nm，螺线管是染色体的二级结构。从 30nm 的螺线管如何进一步包装成染色体，有两种观点：一是袢环结构模型，该模型认为非组蛋白构成染色体支架，30nm 的染色线折叠成环，沿染色体纵轴，由中央向四周伸出，构成放射环。每 18 个袢环以染色体支架为轴心呈放射状平面排列，形成微带。微带是染色体高级结构的单位，平均 110 个微带沿轴心支架纵向排列，构建成 1 个染色单体。二是多级螺旋模型，该模型认为螺线管进一步盘绕，形成直径 400nm 的超螺线管，进一步螺旋形成染色单体。

2. Lyon 假说是关于 X 染色质形成机制的学说，有三个要点：

(1) 女性只有一条 X 染色体有转录活性，所以男女细胞中的 X 连锁基因产物在数量上基本相等，称为剂量补偿效应。因此，X 染色体数 = X 染色质数 + 1。

(2) 异固缩而失活的 X 染色体可以是来自父亲，也可以是来自母亲。可一旦特定细胞内的某条 X 染色体失活，由此细胞增殖形成的所有子代细胞也总是这条 X 失活。因此，失活是随机的，也是恒定的。

(3) X 失活发生于胚胎发育的早期（人胚第 16 天）。

3. (1) 保持物种染色体数目的稳定性，即保持了遗传信息的稳定性。

(2) 体现了分离律（减数分裂后期 I）、自由组合律（减数分裂后期 I）、互换（减数分裂 I 粗线期）的细胞学基础。

(3) 互换规律让基因重组成为可能，增加了生殖细胞中染色体组成的差异，增加了遗传物质的组合，从而增加了后代个体遗传物质的多样性，即增加了生物的多样性，是进化的遗传基础。

(李 清)