



卫生部“十二五”规划教材
全国高等医药教材建设研究会规划教材

全国高等学校配套教材
供医学检验专业用

临床分子生物学检验 学习指导与习题集

主编 潘世扬

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



卫生部“十二五”规划教材
全国高等医药教材建设研究会规划教材

全国高等学校配套教材
供医学检验专业用

临床分子生物学检验 学习指导与习题集

主 编 潘世扬

编 者 (以姓氏笔画为序)

王晓春 (中南大学湘雅医学院)	姜 悦 (中山大学附属第一医院)
刘继英 (天津医科大学)	赵春艳 (大连医科大学)
刘湘帆 (上海交通大学医学院)	赵晓涛 (北京大学医学部)
吕建新 (温州医学院)	倪培华 (上海交通大学医学院)
应斌武 (四川大学华西临床医学院)	唐冬生 (佛山科学技术学院医学院)
张吉林 (北华大学医学检验学院)	徐 建 (南京医科大学)
李 伟 (温州医学院)	钱 晖 (江苏大学基础医学与医学技术学院)
李 林 (新疆医科大学)	黄迪南 (广东医学院)
罗 萍 (成都中医药大学)	潘世扬 (南京医科大学)

图书在版编目(CIP)数据

临床分子生物学检验学习指导与习题集 / 潘世扬主编.
—北京: 人民卫生出版社, 2012.1
ISBN 978-7-117-15270-9

I. ①临… II. ①潘… III. ①临床医药: 分子生物学—医学检验—高等学校—教学参考资料 IV. ①R446.1

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2011)第 263373 号

门户网: www.pmph.com	出版物查询、网上书店
卫人网: www.ipmph.com	护士、医师、药师、中医师、卫生资格考试培训

版权所有, 侵权必究!

临床分子生物学检验学习指导与习题集

主 编: 潘世扬

出版发行: 人民卫生出版社(中继线 010-59780011)

地 址: 北京市朝阳区潘家园南里 19 号

邮 编: 100021

E - mail: pmph@pmph.com

购书热线: 010-67605754 010-65264830
010-59787586 010-59787592

印 刷: 北京市卫顺印刷厂

经 销: 新华书店

开 本: 787×1092 1/16 印张: 13

字 数: 309 千字

版 次: 2012 年 1 月第 1 版 2012 年 1 月第 1 版第 1 次印刷

标准书号: ISBN 978-7-117-15270-9/R·15271

定 价: 22.00 元

打击盗版举报电话: 010-59787491 E-mail: WQ@pmph.com.

(凡属印装质量问题请与本社销售中心联系退换)

前 言

随着分子生物学检测技术的快速发展及其在临床医学中日益广泛深入的应用,新知识不断涌现。为进一步适应医学高等教育深化改革的需要,卫生部医学检验专业教材评审委员会决定于2011年在《分子生物学检验技术》基础上编写《临床分子生物学检验》教材,新教材对内容进行了修订和新知识的扩充。《临床分子生物学检验学习指导与习题集》作为《临床分子生物学检验》的配套教材同时出版。

本习题集的编写遵循注重培养学生创新思维和自学能力的主导思想,目的是为了有利于学生理解和掌握教材的基础理论和基础知识,熟悉临床分子生物学检验的最新进展,使学生更好地学习理论教材的重点内容,同时也是为了配合教师有针对性地进行本课程的教学,提高教学质量。本学习指导与习题集设置的章节与理论教材相呼应。学习指导由教学基本要求和知识点精要两部分组成;习题集含名词解释、单项选择题、多项选择题、简答题和论述题。

本学习指导与习题集在编写过程中,得到各参编单位的大力支持,在此一并表示衷心的感谢。尽管在编写过程中我们倾心尽力,但由于临床分子生物学检验的迅速发展,加之我们知识水平有限,书中难免存在不足之处,恳请同行专家、使用本书的师生和广大读者批评指正。

潘世扬

2011年11月

目 录

第一章	核酸与分子标志物	1
第二章	核酸杂交技术	17
第三章	核酸扩增技术	30
第四章	核酸序列分析技术	43
第五章	生物芯片技术	54
第六章	蛋白质组学技术	65
第七章	生物信息学技术	77
第八章	病毒感染的分子生物学检验	85
第九章	细菌感染的分子生物学检验	101
第十章	真菌与其他病原体的分子生物学检验	114
第十一章	单基因遗传病的分子生物学检验	122
第十二章	肿瘤的分子生物学检验	137
第十三章	线粒体疾病的分子生物学检验	158
第十四章	染色体疾病的分子生物学检验	165
第十五章	药物相关基因检测	177
第十六章	胚胎植入前分子生物学检验技术	183
第十七章	个体识别技术	190

一、教学基本要求

1. 掌握分子标志物的概念；原核生物和真核生物的基因结构；基因突变的概念和分类；原核生物基因组的特征；耐药质粒；病毒基因组的特征；人类基因组的特征及多态性；分子标志物的各种形式。
2. 熟悉 DNA 和 RNA 的组成、结构与功能；DNA 甲基化的检测原理；转座因子；DNA 和 RNA 病毒的一般特点。
3. 了解 DNA、RNA 的检测技术；表观遗传概念；组蛋白修饰；常见 DNA、RNA 病毒的基因组结构；分子标志物的未来发展。

二、知识点精要

(一) 核酸的结构与功能

1. 分子标志物 分子标志物是分子生物学检验的一个重要概念，指可以反映机体生理、病理状态的核酸、蛋白质和多肽、代谢产物等，是生物标志物的一种类型。

2. DNA 是一种高分子化合物，其基本单位脱氧核苷酸，每个核苷酸由磷酸，脱氧核糖和含氮碱基 3 部分组成。组成 DNA 分子的碱基有 4 种：腺嘌呤(A)、鸟嘌呤(G)、胸腺嘧啶(T)、胞嘧啶(C)。DNA 分子中还存在着一些修饰碱基，最常见的是 5-甲基胞嘧啶。

3. DNA 一级结构就是指各核苷酸单体沿多核苷酸链排列的顺序，表明了该 DNA 分子的化学构成。DNA 的二级结构是双螺旋结构，DNA 双螺旋进一步盘曲形成 DNA 的三级结构。在真核生物的染色质中，DNA 的三级结构与蛋白质的结合有关。构成染色质的基本单位是核小体。核小体彼此相连成串珠状染色质细丝，染色质细丝螺旋化形成染色质纤维，后者进一步卷曲、折叠形成染色单体。这样，DNA 的长度被压缩近万倍而存储在细胞核中。

4. 组成 RNA 的碱基主要有四种，即腺嘌呤(A)、鸟嘌呤(G)、胞嘧啶(C)和尿嘧啶(U)，在细胞中，根据结构功能的不同，RNA 主要分三类，即 tRNA、rRNA 以及 mRNA。除此之外，在细胞中还有许多种类和功能不一的小型 RNA，在细胞功能中发挥重要作用，如 snRNA、snoRNA、反义 RNA、微小 RNA 和核酶。

(二) 基因的结构与功能

1. 基因是指能编码有功能的蛋白质多肽链或合成 RNA 所必需的全部核酸序列，是核酸分子的功能单位。一个基因通常包括编码蛋白质多肽链或 RNA 的编码序列，保证转录和

加工所必需的调控序列和 5' 端、3' 端非编码序列。原核生物基因的编码区为起始密码子到终止密码子之间的一段连续的序列, 在基因组中原核生物基因一般以操纵子形式存在。非编码区中包含了调控序列, 包括启动子和转录终止信号, 某些基因中可能有阻遏蛋白或激活蛋白识别和结合的顺式作用元件。真核生物基因结构与原核生物基因不同, 包括外显子与内含子, 称为断裂基因。调控序列也较原核生物复杂, 包括启动子、增强子、剪接信号、加尾信号和侧翼序列等。

2. 表观遗传是指在 DNA 序列不发生改变的情况下, 基因功能出现可逆的、可遗传的变化。表观遗传现象包括组蛋白修饰、DNA 甲基化、RNA 干扰等。常见的组蛋白修饰包括乙酰化、甲基化、磷酸化、泛素化和糖基化等。DNA 甲基化是指生物体在 DNA 甲基转移酶的催化下, 以 S-腺苷甲硫氨酸为甲基供体, 将甲基转移到特定的碱基上的过程。DNA 甲基化一般发生于 CpG 双核苷酸中的胞嘧啶上, 生成 5-甲基胞嘧啶。DNA 甲基化检测的基本原理是 DNA 经亚硫酸氢钠处理后, 所有未甲基化的胞嘧啶发生脱氨基变为尿嘧啶, 而甲基化的胞嘧啶无此改变, 然后可通过甲基化特异性 PCR 法或非甲基化特异性 PCR 法进行检测。

3. 突变是指 DNA 序列的改变或重排。从突变的尺度和性质上可以将其分为 3 类: 染色体数目的改变(基因组突变), 染色体结构的改变(染色体突变)和涉及单个基因的突变, 也就是我们通常所讲的基因突变。基因突变包括点突变、插入、缺失和动态突变几种类型。点突变也称为碱基置换, 是指单个碱基的改变, 在引起人类遗传性疾病的点突变中包括错义突变、无义突变、RNA 加工突变以及发生在调控区的突变等。插入/缺失突变分为小片段和大片段插入/缺失, 小片段突变指的是在 1~60 个碱基范围内的改变, 而大片段的插入/缺失甚至可以在染色体水平上检测到。如果在编码序列中插入/缺失 1 个或几个(非 3 的整数倍)碱基, 则改变了自突变位点到开放阅读框终止密码子间的全部序列, 由此所导致的突变称为移码突变。某些遗传病是由于 DNA 分子中某些短串联重复序列, 尤其是基因编码序列或侧翼序列的三核苷酸重复扩增所引起。这种三核苷酸的重复次数可随着世代交替的传递而呈现逐代递增的累加突变效应, 故而被称之为动态突变。

(三) 基因组结构与特征

1. 原核生物基因组 DNA 较小, 一般在 $10^6 \sim 10^7$ 碱基对之间。原核生物与真核生物的主要区别在细胞核, 原核生物没有典型的细胞核结构, 基因组 DNA 位于细胞中央的核区, 没有核膜将其与细胞质隔开, 但能在蛋白质的协助下, 以一定的形式盘曲、折叠包装起来, 形成类核, 也称拟核。操纵子结构是原核生物基因组的功能单位, 原核生物的结构基因大多数按功能相关性成簇地串联排列于染色体上。原核生物的结构基因中无内含子成分, 其 RNA 合成后不需要经过剪接加工过程。基因组中具有编码同工酶的基因, 原核生物基因组中的可移动序列能产生转座现象, 包括插入序列、转座子和染色体以外的质粒等。

2. 质粒是指细菌细胞染色体以外, 能独立复制并稳定遗传的共价闭合环状分子。R 质粒也称抗药性质粒或耐药性质粒, 主要特征是带有耐药性基因, 可以使宿主菌获得耐受相应抗生素的能力。许多 R 质粒都是由两个相邻的 DNA 片段组成: 一段称为抗性转移因子, 它包括转移基因、DNA 复制基因、决定拷贝数基因及四环素抗性基因; 另一段称抗性决定因子, 主要含有串联在一起的抗各种抗生素的抗性基因。

3. 病毒基因组结构相对简单, 但不同的病毒其基因组大小存在较大的差异。病毒基因组的核酸类型较多, 有双链 DNA、单链 DNA、双链 RNA 和单链 RNA; 有环状分子, 也有线

状分子。一种病毒颗粒中核酸成分只能是一种, 或为 DNA, 或为 RNA, 多数 RNA 病毒的基因组是由连续的 RNA 组成, 有些病毒的基因组 RNA 是节段性的, 由不连续的几条链组成。病毒基因组中有基因重叠现象, 即同一段核酸序列能够编码 2~3 种蛋白质。病毒基因组中具有操纵子结构, 基因可连续也可间断, 重复序列和非编码区少, 功能相关的蛋白质基因往往丛集在基因组的 1 个或多个特定部位, 形成一个功能单位或转录单元。

4. DNA 病毒基因组的一般特点 ①以双链 DNA 为多数, 少数是单链 DNA; 可以是线性分子, 也可以是环状分子; 线性 DNA 均以含有反向重复序列为基本特征; ②在 DNA 病毒的基因组中, 不同基因可以不同的链作为转录模板; ③几乎所有的真核 DNA 病毒都是在活宿主细胞核内复制, 且能利用宿主细胞的复制转录和翻译系统; ④有的 DNA 病毒不能直接复制, 首先必须转录出一个 RNA 中间体即前基因组, 然后通过反转录过程才能完成基因组复制; ⑤DNA 病毒一般都比 RNA 病毒大, 生活周期也较复杂。

5. RNA 病毒基因组的一般特点 ①RNA 病毒基因组可以是单链也可以是双链, 但以单链 RNA 为多见, 其中少数单链 RNA 病毒末端有反向重复序列。②RNA 病毒基因组所携带的遗传信息一般都在同一条链上。因此病毒 RNA 链有正负之分。正链 RNA 既可起模板作用复制出子代 RNA, 又可起转录本的作用翻译出病毒蛋白质。而负链 RNA 必须由依赖 RNA 的 RNA 聚合酶合成 mRNA 才能翻译出病毒蛋白质。③许多哺乳类反转录病毒属于单正链双体 RNA, 即含有两个相同的 (+)RNA, 属于双倍体。反转录病毒有时会与宿主基因发生重组, 干扰宿主基因的表达调控。④RNA 病毒变异率很高, 在每个循环中每 $10^3\text{bp} \sim 10^4\text{bp}$ 中即有 1 个突变。⑤RNA 病毒的复制和转录常常独立于宿主细胞核, 由于宿主细胞没有依赖于 RNA 的 RNA 聚合酶, 所以只能靠病毒本身编码。⑥尽管不同的 RNA 病毒的复制方式不同, 但均需经反转录才能完成其基因组的复制。

6. 人类基因组 包括细胞核内的核基因组和细胞质内的线粒体基因组。核基因组由 $3.0 \times 10^9\text{bp}$ 组成, 线粒体基因组由 16 569bp 组成。正常体细胞(二倍体)基因组包括两个核基因组和多个线粒体基因组, 核基因组包含在 22 条常染色体和 X、Y 性染色体内。

7. 单一序列 又称非重复序列, 在基因组中仅有单一拷贝或少数几个拷贝, 约占人类基因组的 50%, 绝大多数的蛋白质编码基因为单一序列, 但是单一序列大部分不编码, 长度一般在几个 kb 以下, 分布在各种重复序列之间。人类基因组中的重复序列可以根据其组织形式分为两种: 串联重复序列和分散重复序列, 前一种成簇的存在于染色体的特定区域, 后一种分散存在于染色体的位点上。①串联重复序列: 人类基因组中 10%~15% 是串联重复序列, 以各自的核心序列(重复单元)首尾相连多次重复, 长度可达 $10^3\text{bp} \sim 10^6\text{bp}$, 为高度重复序列, 又称为简单序列 DNA, 或卫星 DNA。另外, 还有两种串联重复序列称为小卫星 DNA 和微卫星 DNA, 小卫星 DNA 又叫做可变数目串联重复。微卫星 DNA 又称为短串联重复和简单序列重复。②散在重复序列: 散在重复序列为中度重复序列, 可分为三种类型: 第一种为长散在核元件和短散在核元件, 也称为非 LTR 或 poly-A 反转录转座子; 第二种为 LTR 反转录转座子, 也称为反转录病毒样元件; 另外一种为 DNA 转座子。

8. 多基因家族和假基因 多基因家族是指由某一祖先基因经过重复和变异所产生的一组基因。多基因家族大致可分为两类: 一类是成簇的分布在某一条染色体上, 它们可同时发挥作用, 合成某些蛋白质; 另一类是一个基因家族的成员散在的分布于不同染色体上, 这些不同成员编码一组功能上紧密相关的蛋白质。在多基因家族中, 某些成员并不产生有

功能的基因产物,这些基因称为假基因(pseudogene)。

9. 人类基因组中的 DNA 多态性有多种形式,主要包括限制性片段长度多态性、微卫星和小卫星多态性、单核苷酸多态性以及拷贝数多态性等。限制性片段长度多态性是第一代 DNA 分子标记。限制性内切酶可以识别特异的 DNA 序列,在识别位点切开 DNA 分子,产生特定长度的片段。小卫星和微卫星多态性是属于第二代的 DNA 分子标记。单核苷酸多态性,主要是指在基因组水平上由单个核苷酸的变异所引起的 DNA 序列多态性,它是人类可遗传的变异中最简单、最常见的一种。拷贝数多态性是最近发现的一种基因组多态性,拷贝数变异指的是基因组中较大的 DNA 片段发生了拷贝数的变化,可以涉及一个基因,也可以是连续的几个基因,相当于染色体的某个区域发生了复制或缺失的改变。

(四) 核酸分子标志物

核酸分子标志包括多种形式:包括基因突变位点、基因多态性位点、等位基因、RNA、线粒体 DNA、病原生物基因组和循环核酸等。

三、习 题

(一) 名词解释

1. 分子标志物
2. 微小 RNA
3. 侧翼序列
4. 断裂基因
5. 表观遗传
6. DNA 甲基化
7. 错义突变
8. 无义突变
9. 移码突变
10. 动态突变
11. 基因组
12. 质粒
13. 基因重叠
14. VNTR
15. SNPs

(二) 选择题

【A型题】

1. 组成 DNA 的碱基不包括

A. 腺嘌呤	B. 鸟嘌呤
C. 胸腺嘧啶	D. 胞嘧啶
E. 尿嘧啶	
2. DNA 和 RNA 共有的成分是

A. D-核糖	B. D-2-脱氧核糖
C. 腺嘌呤	D. 尿嘧啶

- E. 胸腺嘧啶
3. 脱氧核糖核酸分子中的碱基互补配对原则为
- A. A-U, G-C
B. A-G, T-C
C. A-T, C-G
D. A-U, T-C
E. A-C, G-U
4. 单链 DNA 5'-pCpGpGpTpA-3' 能与下列哪种 RNA 单链分子进行杂交
- A. 5'-pGpCpCpTpA-3'
B. 5'-pGpCpCpApU-3'
C. 5'-pUpApCpCpG-3'
D. 5'-pTpApGpGpC-3'
E. 5'-pTpUpCpCpAG-3'
5. 稀有碱基主要存在于
- A. 核糖体 RNA
B. 信使 RNA
C. 转运 RNA
D. 核 DNA
E. 线粒体 DNA
6. DNA 双螺旋的每一螺距为
- A. 2nm
B. 20nm
C. 0.34nm
D. 3.4nm
E. 34nm
7. 核小体串珠状核心蛋白是
- A. H2A、H2B、H3、H4 各一个分子
B. H2A、H2B、H3、H4 各二个分子
C. H1 蛋白以及 140-145 碱基对 DNA
D. H2A、H2B、H3、H4 各四个分子
E. 非组蛋白
8. 参与 mRNA 前体剪接以及成熟的 mRNA 由核内向胞浆中转运的过程的 RNA 是
- A. snRNA
B. snoRNA
C. antisense RNA
D. miRNA
E. RNaseP
9. tRNA 分子的 3' 末端的碱基序列是
- A. CCA-3'
B. AAA-3'
C. CCC-3'
D. AAC-3'
E. ACA-3'
10. rRNA 的含量约占总 RNA 的
- A. 50%
B. 60%
C. 70%
D. 80%
E. 90%
11. 关于 microRNA 的特征描述不正确的是
- A. 大小约为 20~25nt
B. 发挥基因转录后水平的调控, 为表观遗传一部分
C. 在血清中稳定存在
D. 一般有 RNA 聚合酶 III 转录
E. 初始产物具有帽子结构和多聚腺苷酸尾巴

- C. 鸟嘌呤的 N-7 位
D. 胞嘧啶的 C-5 位
E. 鸟嘌呤的 C-5 位
21. 下列 DNA 序列中的胞嘧啶(C)易发生甲基化修饰的是
A. 5'-CCCCCT-3'
B. 5'-GGGGCC-3'
C. 5'-CGCGCG-3'
D. 5'-GCACAC-3'
E. 5'-CTCTCCC-3'
22. 某基因位点正常时表达为精氨酸, 突变后为组氨酸, 这种突变方式为
A. 错义突变
B. 同义突变
C. 移码突变
D. 无义突变
E. 动态突变
23. 由于突变使编码密码子形成终止密码, 此突变为
A. 错义突变
B. 无义突变
C. 终止密码突变
D. 移码突变
E. 同义突变
24. 引起亨廷顿舞蹈病的突变形式是
A. 错义突变
B. 无义突变
C. RNA 剪接突变
D. 插入缺失突变
E. 动态突变
25. 下列叙述哪项是错误的
A. 原核生物基因组具有操纵子结构
B. 原核生物结构基因是断裂基因
C. 原核生物基因组中含有插入序列
D. 原核生物基因组中含有重复顺序
E. 原核生物结构基因的转录产物为多顺反子型 mRNA
26. 原核生物基因组中没有
A. 内含子
B. 外显子
C. 转录因子
D. 插入序列
E. 操纵子
27. 大肠杆菌类核结构的组成是
A. 双链 DNA
B. RNA
C. 蛋白质+DNA
D. 支架蛋白
E. RNA+ 支架蛋白+ 双链 DNA
28. 操纵子结构不存在
A. 细菌基因组中
B. 病毒基因组中
C. 真核生物基因组中
D. 大肠杆菌基因组中
E. 原核生物基因组中
29. 下列哪项不符合转座因子的含义
A. 转座因子是 DNA 重组的一种形式
B. 可在质粒与染色体之间移动的 DNA 片段

- C. 转座子是转座因子的一个类型
 D. 可移动的基因成分
 E. 能在一个 DNA 分子内部或两个 DNA 分子之间移动的 DNA 片段
30. 质粒的主要成分是
 A. 多糖
 B. 蛋白质
 C. 氨基酸衍生物
 D. DNA 分子
 E. 脂类
31. 下列哪项不能被列入可移动基因的范畴
 A. 插入序列
 B. 质粒
 C. 染色体 DNA
 D. 转座子
 E. 可转座噬菌体
32. 下列哪项叙述不正确
 A. F 质粒的主要特征是带有耐药性基因
 B. R 质粒又称抗药性质粒
 C. Col 质粒可产生大肠杆菌素
 D. F 质粒是一种游离基因
 E. F 和 Col E1 质粒可以在同一菌株内稳定共存
33. 下列哪种质粒带有抗性基因
 A. F 质粒
 B. Col 质粒
 C. 接合型质粒
 D. Vi 质粒
 E. R 质粒
34. 原核生物基因组结构特点不应包括
 A. 具有操纵子结构
 B. 断裂基因
 C. 含插入序列
 D. 含有重复顺序
 E. 转录产物为多顺反子
35. 构成完整的病毒颗粒的成分是
 A. 糖蛋白
 B. 结构蛋白
 C. 蛋白质与核酸
 D. 蛋白质
 E. 核酸
36. 下列关于病毒基因组描述不正确的是
 A. 基因组可以由 DNA 或 RNA 组成
 B. 有重叠基因
 C. 基因组大部分是用来编码蛋白质的
 D. 有高度重复序列
 E. 相关基因往往丛集形成一个功能单位
37. 下列哪一种病毒的遗传物质为 RNA
 A. 乙肝病毒
 B. 乳头瘤状病毒
 C. 疱疹病毒
 D. 人类免疫缺陷病毒
 E. 腺病毒

38. 下列病毒中, 基因组可直接作为 mRNA 的 3 种病毒是
- 脊髓灰质炎病毒、柯萨奇病毒、流感病毒
 - 脊髓灰质炎病毒、AIDS 病毒、麻疹病毒
 - 脊髓灰质炎病毒、甲型肝炎病毒、新型肠道病毒
 - 脊髓灰质炎病毒、乙型肝炎病毒、轮状病毒
 - 脊髓灰质炎病毒、麻疹病毒、甲型肝炎病毒
39. 病毒的遗传物质是
- DNA
 - RNA 和蛋白质
 - DNA 或 RNA
 - RNA 和 DNA
 - DNA 和蛋白质
40. 乙型肝炎病毒的核酸类型是
- 双股 DNA
 - 负股 DNA
 - 正股 DNA
 - 单股 DNA
 - DNA-RNA 二聚体
41. HCV 的核酸是
- +ssRNA
 - dsRNA
 - dsDNA
 - ssDNA
 - _ssRNA
42. 人类基因组的碱基数目为
- 3.0×10^9 bp
 - 2.9×10^6 bp
 - 4.0×10^9 bp
 - 4.0×10^6 bp
 - 4.0×10^8 bp
43. 人类基因组中包含的基因数目约为
- >10 万
 - 6 万~8 万
 - 4 万~6 万
 - 2 万~3 万
 - 1 万~2 万
44. 在人类基因组中, 编码序列占的比例为
- 23%
 - 1.5%
 - 21%
 - 5%
 - 3%
45. *Alu* 家族属于
- 可变数目串联重复序列
 - 短串联重复序列
 - 长散在核元件
 - 短散在核元件
 - DNA 转座子
46. 有关微卫星的描述正确的是
- 散在重复序列的一种
 - 10bp~100bp 组成的重复单位
 - 主要存在于着丝粒区域, 通常不被转录
 - 形式为 (CA) $_n$ /(TG) $_n$ 、(AG) $_n$ 、(CAG) $_n$ 等

- E. 基因组中有重复序列存在
55. 原核生物基因组与真核生物基因组的区别有
- A. 编码序列所占的比例相同
 - B. 重复序列
 - C. 操纵子结构
 - D. 内含子
 - E. 细胞核结构
56. 有关 R 质粒叙述正确的是
- A. R 质粒带有抗性转移因子
 - B. R 质粒又称耐药性质粒
 - C. R 质粒带有抗性决定因子
 - D. R 质粒能决定细菌的性别
 - E. R 质粒能决定细菌的大小
57. 细菌基因转移的方式有
- A. 接合
 - B. 转化
 - C. 转染
 - D. 转导
 - E. 易位
58. 下列属于病毒基因组结构特点的有
- A. 基因组多数是多倍体
 - B. 编码区在基因组中的比例极少
 - C. 含有大量基因重叠现象
 - D. 病毒核酸类型可能是 DNA, 也可能是 RNA
 - E. 转录产物为多顺反子
59. 下列哪些是 DNA 病毒的特征
- A. DNA 病毒变异率很高
 - B. DNA 病毒基因组中, 不同基因可以不同的链作为转录模板
 - C. DNA 病毒和宿主细胞的启动子序列常有相当大的相似性
 - D. DNA 病毒的复制和转录常常在宿主细胞质中进行
 - E. 基因组以双链 DNA 为多数
60. 以下说法正确的有哪些
- A. 基因组是基因中一个功能性遗传单位
 - B. 基因组是一个细胞或一种生物的全部遗传物质
 - C. 基因的本质是核酸片段
 - D. 原核生物基因组大多数有多条染色体
 - E. 一个完整的基因片段应包含调控序列、非编码序列及插入序列
61. 原核生物基因组的结构基因特点是
- A. 结构基因中没有内含子成分, 基因是连续的
 - B. 结构基因的编码顺序常常重叠
 - C. 结构基因的编码顺序一般不重叠
 - D. 结构基因多数是单拷贝基因
 - E. 结构基因中有内含子成分, 基因不连续
62. 转座可引起的遗传效应有
- A. 转座可以使基因易位

- B. 构成一个新的操纵子或表达单位
 - C. 插入位点上引入新的基因, 如含有抗药基因
 - D. 不能产生具有新的生物学功能的基因
 - E. 常引起缺失和倒位突变
63. 病毒基因组应具备的特征是
- A. 一种病毒可具有 2 种核酸成分
 - B. 基因组中具有操纵子结构
 - C. 有基因重叠现象
 - D. 非编码区占基因组中的比例很高
 - E. 大多数病毒基因组是单倍体
64. 对 RNA 病毒描述错误的是
- A. 许多哺乳类反转录病毒属于单正链双体 RNA
 - B. 病毒的复制和转录常常独立于宿主细胞核
 - C. 以双链 RNA 为多见
 - D. 病毒 RNA 链没有正负之分
 - E. RNA 病毒变异率很高
65. 哪些情况下循环核酸可以作为分子标志物来使用
- A. 肺癌是否发生转移
 - B. 产前的胎儿性别鉴定
 - C. 是否使用氨基糖甙类药物治疗肺结核
 - D. 乙型肝炎的病毒定量检测
 - E. 21- 三体的产前诊断

(三) 简答题

1. 组成 DNA 的碱基有哪些? 如何形成染色体存储在细胞核中?
2. RNA 包括几种类型? 各有怎样的功能?
3. 简述 tRNA 的结构特点。
4. 简述 microRNA 分子的结构特征。
5. 原核生物和真核生物的基因结构有何不同?
6. 简述 DNA 甲基化分析的原理和策略。
7. 基因突变可以分为几种类型? 各自的特点是什么?
8. 简述原核生物基因组的特征。
9. 简述耐药质粒在细菌间转移的机制。
10. 简述病毒基因组的特征。
11. 描述人类免疫缺陷病毒的基因组结构。
12. 常见的人类基因组多态性有哪几种?

四、参 考 答 案

(一) 名词解释

1. 分子标志物是指可以反映机体生理、病理状态的核酸、蛋白质和多肽、代谢产物等, 是生物标志物的一种类型。
2. 微小 RNA 是一类内源性的具有调控功能的非编码 RNA, 其大小长约 20~25 个核苷