

第十章 基因变异与疾病——复习测试题

制作：梅志强

审校：李洪

2009年9月

第一部份 选择题

1. 染色体结构畸变的基础是
 - A. 姐妹染色单体交换
 - B. 染色体核内复制
 - C. 染色体断裂
 - D. 染色体不分离
2. 染色体数目发生非整倍性改变的可能机制是
 - A. 染色体断裂
 - B. 染色体易位
 - C. 染色体倒位
 - D. 细胞分裂过程中染色体部分不分离
3. Down's 综合征是一种
 - A. 单基因病
 - B. 多基因病
 - C. 线粒体病
 - D. 染色体病
4. 下列哪一条不符合常染色体显性遗传的特征
 - A. 男女发病机会均等
 - B. 患者的同胞中可能出现 1/2 发病
 - C. 患者都是纯合体发病，杂合体是携带者
 - D. 双亲无病时，子女一般不会发病
5. 遗传多态性（复等位基因）是指
 - A. 一对染色体上有多种基因
 - B. 一对染色体上有两个相同的基因
 - C. 同源染色体的不同位点有两个以上的基因
 - D. 同源染色体的相同位点有两个以上的基因
6. 导致脆性 X 综合征的遗传基础是
 - A. 染色体数目畸变
 - B. 动态突变
 - C. 染色体重排
 - D. 同义突变
7. 在多基因遗传中，两个极端变异的个体杂交后最可能的结果是
 - A. 子 1 代极少数是中间类型
 - B. 子 1 代会出现少数极端变异个体
 - C. 子 1 代变异范围很广
 - D. 子 1 代都是中间类型，但也存在一定范围的变异
8. 在多基因遗传中，如果群体的易患性平均值与阈值的距离越近，则说明
 - A. 群体易患性平均值越低，群体发病率越高
 - B. 群体易患性平均值越低，群体发病率不变
 - C. 群体易患性平均值越高，群体发病率越低
 - D. 群体易患性平均值越高，群体发病率越高
9. 有关基因组印记不正确的说法是
 - A. 等位基因的表达会因亲本来源的不同而不同
 - B. 符合孟德尔遗传规律
 - C. 单亲二体和单亲染色体所发生基因缺失是基因组印迹发生的重要原因
 - D. 基因组印记的发生与 DNA 甲基化、组蛋白乙酰化等遗传学调控机制密切相关
10. 有关遗传病不正确的说法是
 - A. 遗传病是一种先天性疾病
 - B. 遗传病具有家族聚集的特征
 - C. 先天性疾病不一定是遗传病
 - D. 遗传病的发生必定涉及 DNA 序列的改变
11. 有关染色体不稳定，错误的说法是
 - A. 染色体不稳定与 DNA 的修复机制异常有关
 - B. 染色体不稳定仅通过使部分特定基因受累来导致疾病的发生
 - C. 染色体不稳定可增加肿瘤发生的几率
 - D. 染色体不稳定时发生染色体畸变的几率会显著升高
12. 下列遗传病中属于单基因病的是
 - A. 21 三体综合征
 - B. 阿尔茨海默症

- C.高血压
D.Huntington 舞蹈症
- 13.有关线粒体遗传病不正确的说法是
A.母系遗传特征
B.对 ATP 需求越多的组织器官越不容易发病
C.突变的 DNA 分子需要累积到一定比例时才发病
D.对 ATP 需求越多的组织器官发生病变的阈值愈低
- 14.人类红绿色盲的遗传方式属于
A.线粒体遗传
B.X 连锁隐性遗传
C.共显性遗传
D.X 连锁显性遗传
- 15.Leber 遗传性视神经病 (LHON) 的遗传方式属于
A.线粒体遗传
B.X 连锁隐性遗传
C.共显性遗传
D.X 连锁显性遗传

第二部份 填空题

- 1.基因变异包括_____、_____、_____和_____。
2.点突变包括_____、_____、_____和_____。
3.人体二倍体细胞中成对染色体中的一条染色体的全部基因组可称作_____。

第三部份 名词解释

- 1.遗传病 (hereditary disease /genetic disorder)
- 2.单基因病 (monogenic disease)
- 3.多基因病 (polygenic disease)
- 4.座位异质性 (locus heterogeneity)
- 5.母系遗传 (maternal inheritance)
- 6.动态突变 (dynamic mutation)
- 7.易感基因 (susceptibility gene)

第四部份 问答题

- 1.基因突变一定会导致遗传病的发生吗? 为什么?
- 2.简述线粒体病的遗传特点。
- 3.利用所学遗传病相关知识简要说明遗传筛查和产前诊断的重要意义。
- 4.简述遗传病的类型。 www.med126.com

附录: 参考答案

选择题参考答案

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

填空题参考答案

- 1.点突变; 大片段突变; 短串联重复突变; 拷贝数变异
- 2.同义突变; 错义突变; 无义突变; 移码突变 (剪接突变)
- 3.单倍型

名词解释参考答案

- 1.指由于遗传物质改变所引起的疾病，包括单基因病、多基因病、染色体病、线粒体病以及 90 年代以后新归入的体细胞遗传病。
- 2.也称孟德尔遗传病，指由单个基因突变所引起的疾病，而所谓单个基因在这里是指位于一对同源染色体上的单个或一对等位基因。
- 3.指由两对或两对以上基因和环境因素共同作用所导致的疾病，也称为复杂性状疾病。多基因病的发病率要较单基因病等其他遗传病高，故常见病和多发病均属此类。
- 4.由不同基因突变引起相同遗传表型（如遗传病）的现象，也称遗传异质性。
- 5.是一类由位于细胞质中的线粒体基因突变所引起的线粒体遗传病，因其随母亲的卵细胞遗传给下一代，故被称为母系遗传。
- 6.指由于 DNA 中的核苷酸重复序列（主要以三核苷酸形式）拷贝数发生扩增所引起的突变。
- 7.指那些与复杂性状疾病发生相关的微效基因。

问答题参考答案

- 1.不一定。原因如下：
 - (1)基因突变是否一定会导致遗传病取决于基因在机体中的功能及基因突变对基因功能所产生的影响的大小。例如，同义突变就不会对基因所决定的表型产生任何影响。此外，遗传多态性、SNP 等遗传现象也从一个侧面说明基因突变并非与遗传病的发生存在直接对应关系。
 - (2)发生在体细胞的基因突变多数情况下并不能导致在世代间传递的遗传病的发生。
 - (3)某些表现为不规则显性的单基因遗传，突变基因的效果取决于修饰基因和环境因素的作用。
 - (4)对于多基因遗传而言，基因突变的作用还取决于由遗传因素和环境因素个体易感性、阈值的大小。
- 2.(1)母系遗传。
 - (2)突变需累积到一定程度才发病。
 - (3)线粒体基因组具有异质性。
- 3.检查对象是否携带致病基因（通常指隐性遗传病基因），某种疾病的易感基因型、风险基因型，意义在于：
 - (1)遗传病发病率高、终身携带、危害巨大。
 - (2)尚无有效的治疗手段。
 - (3)所以要通过遗传筛查和产前诊断等技术实施干预来有效降低遗传病的发生、及时提供必要的治疗。
- 4.(1)染色体病。
 - (2)单基因病。
 - (3)多基因病。
 - (4)线粒体病。
 - (5)体细胞遗传病（注：上世纪 90 年代以后新归入）。

www.med126.com