

第 1 章 绪 论

同 步 练 习

一、选择题

【A 型题】

1. 医学遗传学研究的对象是()。
A. 遗传病 B. 基因病 C. 分子病
D. 染色体病 E. 先天性代谢病
2. 遗传病是指()。
A. 染色体畸变引起的疾病 B. 遗传物质改变引起的疾病
C. 基因缺失引起的疾病 D. “三致”物质引起的疾病
E. 酶缺乏引起的疾病
3. ()早揭示了生物遗传性状的分离和自由组合规律。
A. Morgan TH B. Watson JD C. Mendel G
D. Landstiner K E. Monad J
4. 首次提出先天性代谢病概念的科学家是()。
A. Garrod AE B. Landsteiner K C. Weinberg W
D. Nilsson-Ehle H E. Morgan TH
5. ()最早提出了 DNA 的双螺旋模型。
A. Jacob F 和 Monad J B. Beadle GW 和 Tatum EL
C. Hardy GH 和 Weinberg W D. Watson JD 和 Crick FHC
E. Landsteiner K
6. 建立低渗制片技术的科学家是()。
A. Painter TS B. Tatum EL C. 蒋有兴
D. 简悦威 E. 徐道觉
7. ()首次证明了 DNA 是遗传物质。
A. Beadle GW 和 Tatum EL B. Jacob F 和 Monad J
C. Griffith 和 Avery D. Arber W 和 Nathans D
E. Nilsson-Ehle H

8. ()研究人群中基因频率的变化,提出遗传平衡定律,奠定了群体遗传学研究的基础。
- A. Beadle GW 和 Tatum EL B. Watson JD 和 Crick FHC
C. Jacob F 和 Monad J D. Hardy GH 和 Weinberg W
E. Painter TS
9. ()用限制性片段长度多态性(RFLP)连锁分析法首先对镰状细胞贫血症进行产前基因诊断。
- A. Sanger F B. Arber W C. Nathans D
D. 简悦威(Y W Kan) E. Avery
10. 唇裂的发生()。
- A. 完全由遗传因素决定发病 B. 遗传因素和环境因素对发病都有作用
C. 发病完全取决于环境因素 D. 基本上由遗传因素决定发病
E. 大部分遗传因素和小部分环境因素决定发病
11. 苯丙酮尿症的发生()。
- A. 完全由遗传因素决定发病
B. 遗传因素和环境因素对发病都有作用
C. 大部分遗传因素和小部分环境因素决定发病
D. 基本上由遗传因素决定发病
E. 发病完全取决于环境因素
12. 白化病的发生()。
- A. 完全由遗传因素决定发病 B. 遗传因素和环境因素对发病都有作用
C. 发病完全取决于环境因素 D. 基本上由遗传因素决定发病
E. 大部分遗传因素和小部分环境因素决定发病
13. 原发性高血压的发生()。
- A. 完全由遗传因素决定发病 B. 遗传因素和环境因素对发病都有作用
C. 发病完全取决于环境因素 D. 基本上由遗传因素决定发病
E. 大部分遗传因素和小部分环境因素决定发病
14. Down 综合征的发生()。
- A. 完全由遗传因素决定发病 B. 遗传因素和环境因素对发病都有作用
C. 发病完全取决于环境因素 D. 基本上由遗传因素决定发病
E. 大部分遗传因素和小部分环境因素决定发病
15. 糖尿病的发生()。
- A. 完全由遗传因素决定发病 B. 遗传因素和环境因素对发病都有作用
C. 发病完全取决于环境因素 D. 基本上由遗传因素决定发病

- E. 大部分遗传因素和小部分环境因素决定发病
16. 环境因素诱导发病的单基因病为()。
- A. Huntington 舞蹈病 B. 蚕豆病 C. 白化病
D. 血友病 A E. 镰状细胞贫血
17. 脆性 X 综合征是()。
- A. 单基因病 B. 多基因病 C. 染色体病
D. 线粒体病 E. 体细胞遗传病
18. Leber 遗传性视神经病是()。
- A. 单基因病 B. 多基因病 C. 染色体病
D. 线粒体病 E. 体细胞遗传病
19. 原发性肝细胞癌是()。
- A. 单基因病 B. 多基因病 C. 染色体病
D. 线粒体病 E. 体细胞遗传病
20. Turner 综合征是()。
- A. 单基因病 B. 多基因病 C. 染色体病
D. 线粒体病 E. 体细胞病
21. 视网膜母细胞瘤是()。
- A. 单基因病 B. 多基因病 C. 染色体病
D. 线粒体病 E. 体细胞遗传病
22. 冠状动脉粥样硬化性心脏病是()。
- A. 单基因病 B. 多基因病 C. 染色体病
D. 线粒体病 E. 体细胞遗传病
23. Klinefelter 综合征是()。
- A. 单基因病 B. 多基因病 C. 染色体病
D. 线粒体病 E. 体细胞遗传病
24. 血友病是()。
- A. 单基因病 B. 多基因病 C. 染色体病
D. 线粒体病 E. 体细胞遗传病
25. 先天性心脏病是()。
- A. 单基因病 B. 多基因病 C. 染色体病
D. 线粒体病 E. 体细胞遗传病
26. XXX 综合征是()。
- A. 单基因病 B. 多基因病 C. 染色体病
D. 线粒体病 E. 体细胞遗传病

27. Huntington 舞蹈病是()。
- A. 单基因病 B. 多基因病 C. 染色体病
- D. 线粒体病 E. 体细胞遗传病
28. 腺苷脱氨酶缺乏症是()。
- A. 单基因病 B. 多基因病 C. 染色体病
- D. 线粒体病 E. 体细胞遗传病

二、名词解释

1. 医学遗传学
2. 遗传病
3. 体细胞遗传病
4. 先天性疾病
5. 家族性疾病
6. 染色体病

三、填空题

1. 医学遗传学是一介于基础与临床之间的桥梁学科,是()与()相结合的结果。
2. 人类遗传病的主要类型是()、()、()、()和()。
3. 单基因病是由()所致。
4. 多基因病的发生决定于()和()两种因素。
5. 体细胞遗传病主要包括()、()、()以及()等。
6. 根据遗传因素和环境因素的关系,把人类遗传病的发生分为()、()、()和()等。
7. 迄今为止,人类第 1 至第 3 代遗传标记分别是()、()和()等。
8. 遗传病的主要临床特点是()、()、()、()和()等。
9. ()年 Watson 和 Crick 研究了 DNA 的分子结构,提出了 DNA 的双螺旋模型。
10. ()年由于低渗制片技术的建立(徐道觉等)和使用秋水仙碱获得了更多中期细胞分裂相(蒋有兴等)后,才证实人体细胞染色数目为 46。
11. ()年 Y W Kan(简悦威)运用限制性内切酶等分子生物学技术实现了对镰状细胞贫血的产前基因诊断。

四、简答题

1. 试述遗传病的主要特点。(××高校 2004 年考研真题)
2. 举例说明体细胞遗传病。

3. 试述疾病的发生与遗传因素和环境因素的关系。
4. 试述遗传病研究的策略。

答案与解析

一、选择题

【A 型题】

1. A

【解析】 医学遗传学就是用人类遗传学的理论和方法来研究“遗传病”从亲代传至子代的特点和规律、起源和发生、病理机制、病变过程及其与临床关系(包括诊断、治疗和预防)的一门综合性学科。

【依据】 见《医学遗传学》(第 4 版)教材第 1 页倒数第 2 自然段。

2. B

【解析】 一般把遗传因素作为唯一或主要病因的疾病称为遗传病。

【依据】 见《医学遗传学》(第 4 版)教材第 1 页倒数第 2 自然段。

3. C

【解析】 Mendel G 于 1865 年发表的《植物杂交实验》一文解释了生物遗传性状的分离和自由组合规律,这是科学意义上的遗传学诞生的标志。

【依据】 见《医学遗传学》(第 4 版)教材第 2 页第 2 自然段。

4. A

【解析】 Garrod 于 1901 年描述了 4 个黑尿症家系,首次提出了先天性代谢病的概念,并认为这种疾病的性状属于隐性遗传性状。

【依据】 见《医学遗传学》(第 4 版)教材第 2 页第 2 自然段。

5. D

【解析】 1953 年 Watson JD 和 Crick FHC 研究了 DNA 的分子结构,提出了 DNA 的双螺旋模型,使人们认识了遗传物质的化学本质。

【依据】 见《医学遗传学》(第 4 版)教材第 2 页第 2 自然段。

6. E

【解析】 建立低渗制片技术的科学家是徐道觉,对证实人体细胞染色体数目有重要意义。

【依据】 见《医学遗传学》(第 4 版)教材第 2 页倒数第 3 自然段。

7. C

【解析】 20 世纪 20 年代到 40 年代,Griffith 和 Avery 用肺炎双球菌转化试验证明了 DNA 是遗传物质。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第2页第3自然段。

8. D

【解析】 Hardy GH 和 Weinberg W(1908)研究人群中基因频率的变化,提出遗传平衡定律,奠定了群体遗传学研究的基础。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第2页第2自然段。

9. D

【解析】 1978年简悦威(Y W Kan)运用限制性片段长度多态性(RFLP)连锁分析法首先对镰状细胞贫血症进行产前基因诊断。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第2页倒数第2自然段。

10. B

【解析】 在唇裂、腭裂、先天性幽门狭窄等畸形中,遗传度都在70%以上,说明遗传因素对这些疾病的发生较为重要,但环境因素也是不可缺少的。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第7页“3. 遗传因素和环境因素对发病都有作用”部分。

11. D

【解析】 单基因遗传病中的苯丙酮尿症,患者吃了含苯丙氨酸量多的食物才诱发本病。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第7页第4自然段。

12. A

【解析】 白化病是一种常染色体隐性遗传病,婴儿刚出生时就表现有“白化”症状。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第3页“(三)遗传病的先天性”部分。

13. B

【解析】 一些疾病如脊柱裂、无脑儿、高血压、冠心病等的发病,遗传因素和环境因素等相当重要,遗传度约为50%~60%。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第7页“3. 遗传因素和环境因素对发病都有作用”部分。

14. A

【解析】 染色体病是染色体结构或数目异常引起的一类遗传病,其中最常见的染色体异常为Down综合征。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第5页“(三)染色体病”部分。

15. B

【解析】 在先天性心脏病、十二指肠溃疡、某些糖尿病等的发生中,环境因素的作用比较重要,而遗传因素的作用较小,遗传度不足40%,但是就其发病来说,也必须有这个遗传基础。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第7页“3. 遗传因素和环境因素对发病都有作用”部分。

16. B

【解析】 葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症(俗称蚕豆病)是单基因病,吃了蚕豆或服用氧化性药物伯氨喹啉等以后才诱发溶血性贫血。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第7页第4自然段。

17. A

【解析】 脆性X综合征(309550)是单基因病,遗传方式为X连锁遗传,男性发生率为1/500,女性为1/2000~1/3000。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第5页“表1-1”部分。

18. D

【解析】 Leber 遗传性视神经病(535000)是线粒体病,遗传方式是细胞质遗传,少见。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第6页“续表”部分。

19. E

【解析】 恶性肿瘤、白血病、自身免疫缺陷病以及衰老等都是体细胞遗传病。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第5页“(四)体细胞遗传病”部分。

20. C

【解析】 Turner 综合征是染色体病,遗传方式是45,X,发生率为女性1/5000。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第6页“续表”部分。

21. A

【解析】 视网膜母细胞瘤(180200)是单基因病,遗传方式为常染色体显性遗传,发生率为1/14000。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第5页“表1-1”部分。

22. B

【解析】 冠状动脉粥样硬化性心脏病(209010)是多基因病,在特定人群的发生率为1/15。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第6页“续表”部分。

23. C

【解析】 Klinefelter 综合征是染色体病,遗传方式是47,XXY,发生率为男性1/1000。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第6页“续表”部分。

24. A

【解析】 血友病(306700)是单基因病,遗传方式是X连锁隐性遗传,发生率为男性

1/10000。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第5页“表1-1”部分。

25. B

【解析】 先天性心脏病是多基因病,发生率为1/125~1/250。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第6页“续表”部分。

26. C

【解析】 XXX综合征是染色体病,遗传方式是47,XXX,发生率为女性1/1000。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第6页“续表”部分。

27. A

【解析】 Huntington舞蹈病是单基因病,遗传方式是常染色体显性遗传,发生率为(4~8)/100000

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第5页“表1-1”部分。

28. A

【解析】 腺苷脱氨酶缺乏症是单基因病,遗传方式是常染色体隐性遗传,少见。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第5页“表1-1”部分。

二、名词解释

1. 医学遗传学: 是遗传学与医学相结合的一门边缘学科,是研究遗传病发生机制、传递方式、诊断、治疗、预后,尤其是预防方法的一门学科,为控制遗传病的发生和其在群体中的流行提供理论依据和手段,进而对改善人类健康素质作出贡献。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第1页第2自然段。

2. 遗传病: 遗传物质改变所导致的疾病。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第1页第2自然段。

3. 体细胞遗传病: 体细胞中遗传物质改变所致的疾病。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第5页“体细胞遗传病”部分。

4. 先天性疾病: 指个体出生后即表现出来的疾病。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第3页“(三)遗传病的先天性”部分。

5. 家族性疾病: 指某些表现出家族性聚集现象的疾病,即在一个家族中有多人患同一种疾病。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第3页“(四)遗传病的家族性”部分。

6. 染色体病: 染色体数目或结构的改变所导致的疾病。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第5页“(三)染色体病”部分。

三、填空题

1. 医学,遗传学

【解析】 医学遗传学是一介于基础与临床之间的桥梁学科,是医学和遗传学互结合的结果,侧重于遗传病的病因学、病理生理学的研究。

【依据】 见《医学遗传学》(第 4 版)教材第 1 页倒数第 2 自然段。

2. 单基因病,多基因病,染色体病,体细胞遗传病,线粒体遗传病

【解析】 现代医学遗传学将人类遗传病划分为 5 类:单基因病、多基因病、染色体病、体细胞遗传病、线粒体遗传病。

【依据】 见《医学遗传学》(第 4 版)教材第 4 页“二、人类遗传病的分类”部分。

3. 单基因突变

【依据】 见《医学遗传学》(第 4 版)教材第 4 页“(一)单基因病”部分。

4. 遗传,环境

【依据】 见《医学遗传学》(第 4 版)教材第 4 页“(二)多基因病”部分。

5. 恶性肿瘤,白血病,自身免疫缺陷病,衰老

【解析】 体细胞遗传病主要包括恶性肿瘤、白血病、自身免疫缺陷病以及衰老等,体细胞基因突变是此类疾病发生的基础。

【依据】 见《医学遗传学》(第 4 版)教材第 5 页“(四)体细胞遗传病”部分。

6. 完全由遗传因素决定发病,基本上由遗传决定,但需要环境中一定诱因的作用,遗传因素和环境因素对发病都有作用

【依据】 见《医学遗传学》(第 4 版)教材第 7 页“四、疾病的发生与遗传因素和环境因素的关系”部分。

7. 限制片段长度多态性(RFLP),短串联重复(STR),单核苷酸多态性(SNP)

【依据】 见《医学遗传学》(第 4 版)教材第 11 页“(一)数量性状位点分析”部分。

8. 遗传病的传播方式,遗传病的数量分布,遗传病的先天性,遗传病的家族性,遗传病的传染性

【依据】 见《医学遗传学》(第 4 版)教材第 3 页“一、遗传病的特点”部分。

9. 1953

【依据】 见《医学遗传学》(第 4 版)教材第 2 页倒数第 4 自然段。

10. 1952

【依据】 见《医学遗传学》(第 4 版)教材第 2 页倒数第 3 自然段。

11. 1978

【依据】 见《医学遗传学》(第 4 版)教材第 2 页倒数第 2 自然段。

四、简答题

1. 【解析】 遗传病一般具有垂直传递、先天性家族性等主要特点,在家族中的分布

具有一定的比例；部分遗传病也可能因感染而发生。①垂直传递：一些遗传病表现连代传递，如多数的常染色体显性遗传病；②先天性：许多遗传病的病症是生来就有的，如白化病是一种常染色体隐性遗传病，婴儿刚出生时就表现有“白化”症状；③家族性：许多遗传病具有家族聚集性，如 Huntington 舞蹈病患者往往具有阳性家族史；④基因突变和染色体畸变是发生遗传病的根本原因；⑤只有生殖细胞或受精卵发生的遗传物质改变才能传递。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第3页“一、遗传病的特点”部分。

2. 【解析】 恶性肿瘤、白血病、自身免疫缺陷病以及衰老等都为体细胞遗传病。它们只在特异的体细胞中发生，体细胞基因突变是此类疾病发生的基础。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第5页“(四)体细胞遗传病”部分。

3. 【解析】 ①完全由遗传因素决定发病；②基本上由遗传决定，但需要环境中一定诱因的作用；③遗传因素和环境因素对发病都有作用，在不同的疾病中，其遗传度各不相同；④发病完全取决于环境因素，与遗传基本上无关。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第7页“四、疾病的发生与遗传因素和环境因素的关系”部分。

4. 【解析】 疾病的确诊、确定遗传方式：收集家系成员 DNA 样本→应用 RFLP→STR→SNP 等检测与疾病基因位点相分离的标志→确定候选基因在染色体上的区域→寻找更接近的连锁标志→以染色体步移/跳跃接近致病基因位点→确定候选区的基因→检测候选基因突变，证实突变和疾病的相关。

【依据】 见《医学遗传学》(第4版)教材第9页“第四节 遗传病的研究策略”部分。