

## 医学遗传学选择模拟题+参考答案

### 一、单选题（共 60 题，每题 1 分，共 60 分）

1、线粒体遗传病的判断标准是：

- A、mtDNA 改变与否
- B、线粒体数目改变与否
- C、线粒体结构改变与否
- D、线粒体功能改变与否
- E、线粒体形态改变与否

正确答案：A

2、根据 ISCN、人类 C 组染色体数目为（ ）

- A、14 条
- B、12 条
- C、15 条
- D、16 条
- E、7 对+X 染色体

正确答案：E

3、母亲为色盲患者，父亲正常，生育五个儿子患色盲风险是（ ）

- A、50%
- B、0
- C、100%
- D、不确定
- E、1/4

正确答案：C

4、在研究人类染色体时，定下人类染色体数目的人是（ ）

- A、Mendel
- B、Lyon
- C、barr
- D、Tjio
- E、Garrod

正确答案：D

5、不能表达珠蛋白的基因是（ ）

- A、 $\alpha$
- B、 $\theta$
- C、 $\delta$

D、 $\beta$

E、 $\alpha$

正确答案：B

6、对 PKU 患者我们进行饮食预防性治疗，从长期效果而言是：

A、无效

B、达到治愈

C、有一定效果，但可能会影响学习能力

D、很理想，提高了智力

E、对后代永无影响

正确答案：C

7、下列哪项不是 2 型 DM 的候选基因（ ）

A、DRD3 基因

B、5-HTR2A 基因

C、载脂蛋白 A2 基因

D、KCNN3 基因

E、ADRB2 基因

正确答案：D

8、通常指的线粒体遗传病是指（ ）

A、线粒体 mtDNA 突变病

B、线粒体功能障碍病

C、线粒体数目异常病

D、线粒体结构异常病

E、线粒体数目和结构异常病

正确答案：A

9、某人染色体核型分析结果既有 46, XX 又有 47, XXY, 则该人准确地是（ ）

A、阴阳人

B、假两性人

C、两性人

D、性腺发育不全者

E、真两性人

正确答案：E

10、属于遗传病的鉴别性特征是：

A、亲缘性

- B、家族性
- C、传递性
- D、传染性
- E、遗传物质改变性

正确答案：E

- 11、异染色质是指间期细胞核中（ ）
- A、高度螺旋的、无转录活性的染色质
  - B、低度螺旋的、很少有转录活性的染色质
  - C、高度螺旋的、有转录活性的染色质
  - D、低度螺旋的、有转录活性的染色质
  - E、低度螺旋的、无转录活性的染色质

正确答案：A

- 12、核型检查为 45, X 可诊断（ ）
- A、Klinefelter 综合征
  - B、Turner 综合征
  - C、Down 综合征
  - D、Edward 综合征
  - E、猫叫综合征

正确答案：B

- 13、绒毛膜穿刺最适宜时期是妊娠（ ）周
- A、6-8
  - B、9-12
  - C、20-24
  - D、16-20
  - E、13-15

正确答案：B

- 14、最早发现与 mtDNA 突变有关的疾病是（ ）
- A、Down 综合征
  - B、DMD
  - C、糖尿病
  - D、Leber 视神经病
  - E、PKU

正确答案：D

- 15、在基因治疗时，如能将缺陷的基因替换，使细胞功能恢复正常的方

法是( )

- A、基因复制
- B、基因敲除
- C、基因转移
- D、基因添加
- E、基因修正

正确答案: E

16、广义受精卵可以是受精卵卵裂:

- A、第八次卵裂内的细胞
- B、定向分化的生殖细胞
- C、第三次卵裂内的细胞
- D、全部细胞
- E、第四次卵裂后的细胞

正确答案: C

17、医学遗传学的创人是:

- A、Mckusick
- B、Garrod
- C、林华安
- D、孟孟尔
- E、Roberta

正确答案: A

18、染色体核型制备时,最常用的染色试剂是( )

- A、荧光染料
- B、Giemas
- C、胰酶
- D、硫堇
- E、伊红

正确答案: B

19、进行遗传咨询的关键步骤是:

- A、确定遗传方式
- B、准确诊断疾病
- C、进行有效治疗
- D、判定再发风险
- E、提供预防措施

正确答案：B

20、不适合用于染色体的产前诊断的材料是( )

- A、内脏器官组织
- B、脐带血
- C、绒毛
- D、孕妇外周血
- E、羊水

正确答案：A

21、由环境因素诱导的单基因遗传病是：

- A、镰形细胞贫血
- B、PKU
- C、白化病
- D、唇腭裂
- E、血友病

正确答案：B

22、不形成出血、形成血栓的遗传病是()

- A、血友病
- B、抗 Vit 佝偻病
- C、HbH 病
- D、家族性高胆固醇血症
- E、镰形细胞贫血

正确答案：D

23、三号染色体长臂，一区三带三亚带， 的表示方法是：

- A、3. q331
- B、3P13. 3
- C、3. 13q
- D、3Q1333
- E、3q13. 3

正确答案：E

24、无关半乳糖血症描述的是 ( )

- A、GUPT 酶缺乏
- B、GUPT 基因突变
- C、患儿哺乳后腹泻、呕吐
- D、患者有低血糖

E、患病没有酸的影响

正确答案：E

25、如果人类染色体数目在所有的细胞中均增加一个染色体组时，可形成的是（ ）

A、单倍体

B、亚二倍体

C、嵌合体

D、三体

E、三倍体

正确答案：E

26、人类染色体的基本结构单位是

A、核小体

B、螺线管

C、染色单体

D、核心颗粒

E、DNA 和组蛋白

正确答案：A

27、Down 综合征的手掌皮纹特征是（ ）

A、通关手，atd 角  $>60^\circ$

B、猿猴手，atd 角  $>60^\circ$

C、变异手，atd 角  $<60^\circ$

D、通关手，atd 角  $<60^\circ$

E、正常手，atd 角  $<60^\circ$

正确答案：A

28、使用 PCR 法进行基因诊断时，关键取决于（ ）

A、引物

B、DNA 聚合酶活性

C、模板量

D、操作技术

E、循环次数

正确答案：A

29、使用 Edward 公式估算患者一级亲属发病风险时，要求 H 的范围是（ ）

A、80%—70%

- B、60%—50%
- C、20%—10%
- D、40%—30%
- E、100%—90%

正确答案：A

30、多基因遗传病患者症状的轻重最要取决于（）

- A、阈值的大小
- B、环境对基因的抑制情况
- C、基因数量多少
- D、达阈值后致病基因数量的多少
- E、易患性高低

正确答案：A

31、常染色质是间期细胞核中：

- A、螺旋化程度低，无转录活性
- B、螺旋化程度高，无转录活性
- C、螺旋化程度低，具有转录活性
- D、螺旋化程度高，具有高转录活性
- E、螺旋化程度低，很少转录活性

正确答案：C

32、染色体畸变者最常见的临床问题是：

- A、先天畸形
- B、第二性征异常
- C、自然流产
- D、智力障碍
- E、出生缺陷

正确答案：C

33、目前孕妇外周血取材，通过 FISH 方法进行染色体病诊断的缺点是（）

- A、流产风险高
- B、不能准确诊断染色体畸变
- C、取材时间长
- D、易污染
- E、操作困难

正确答案：B

34、酶诱导治疗先天性代谢缺陷是指（ ）的患者。

- A、酶基因突变无法转录
- B、机体无法产生酶
- C、酶会快速失活
- D、酶基因表达障碍
- E、酶基因缺失

正确答案：D

35、单基因病的遗传方式判断常用（ ）

- A、系谱分析法
- B、双生子分析法
- C、基因连锁分析法
- D、PCR 法
- E、ASO 法

正确答案：A

36、不属于多基因遗传病的是（ ）

- A、多指（趾）症
- B、唇腭裂
- C、癫痫
- D、脊椎裂
- E、无脑儿

正确答案：A

37、由脱氧三核苷酸串联重复扩增而引起的疾病的突变为（ ）

- A、动态突变
- B、颠换
- C、置换
- D、转换
- E、错义突变

正确答案：A

38、在世代传递中男性患者所生女儿都发病的遗传是（ ）

- A、XD
- B、Y 连锁遗传
- C、XR
- D、AD
- E、AR



正确答案：A

39、羊膜穿刺最佳时期是怀孕( )周

- A、16-20
- B、9-12
- C、13-15
- D、20-24
- E、6-8

正确答案：A

40、基因在世代间连续传递并无性别差异的遗传是( )

- A、AD
- B、AR
- C、XD
- D、Y 连锁遗传
- E、XR

正确答案：A

41、双生子分析方法常用于多基因病的分析，试问单卵双生双胞胎同病率和双卵双生的双胞胎同病率比较：

- A、没法比
- B、遗传病中单卵一定高于双卵
- C、双卵和单卵一样
- D、单卵一定高于双卵
- E、单卵低于双卵

正确答案：B

42、某患者的 X 染色体在 Xq27.3 处呈细丝样连接，则该患者是( )综合征。

- A、X 染色体重组
- B、染色体断裂
- C、X 染色体衍生
- D、染色体易位
- E、X 染色体脆性

正确答案：E

43、目前，遗传病的手术疗法主要是( )

- A、基因转移
- B、胚胎移植

- C、器官组织细胞修复
- D、克隆技术
- E、器官移植和手术矫正

正确答案：E

44、根据 ISCN 标准、人类染色体 NO.3 长臂 2 区 3 带第 3 亚带的正确表示是 ( )

- A、3p2.33
- B、3p23.3
- C、3q233
- D、3q23.3
- E、3q2.33

正确答案：D

45、双亲表型正常，但在生育时形成多种不同核型的流产胚胎，该双亲最可能发生染色体畸变是 ( )

- A、等臂
- B、环状
- C、相互易位
- D、染色体中间缺失
- E、rob 易位

正确答案：C

46、Down 综合征是：

- A、染色体病
- B、单基因病
- C、体细胞遗传病
- D、mtDNA 病
- E、多基因病

正确答案：A

47、半合子存在的遗传可能是 ( )

- A、XR
- B、多基因遗传
- C、AR
- D、母系遗传
- E、AD

正确答案：A

以上内容仅为本文档的试下载部分，为可阅读页数的一半内容。如要下载或阅读全文，请访问：<https://d.book118.com/746113123120010045>