


第5章 全章上分

1. **C** 【解析】由于密码子具有简并性,所以果蝇体内某一基因中的碱基序列改变,其控制的性状不一定改变,**A 错误**;一个基因能突变为多种等位基因体现了基因突变的不定向性,**B 错误**;基因通常是有遗传效应的 DNA 片段,基因突变主要是指基因中碱基对的增添、缺失或替换造成基因碱基序列的改变,所以若果蝇某基因发生突变,染色体上的基因数目或排列顺序不发生改变,**C 正确**;若果蝇在减数分裂过程中发生基因突变产生的含突变基因的配子并未参与受精卵的形成,则不会遗传给子代,**D 错误**。
2. **B** 【解析】不考虑染色体互换,若两对等位基因相互独立遗传, F_1 会产生 4 种配子,类型及比例为 $AB : Ab : aB : ab = 1 : 1 : 1 : 1$,则测交后代 4 种表型及比例为抗旱高秆 : 抗旱矮秆 : 敏旱高秆 : 敏旱矮秆 $= 1 : 1 : 1 : 1$,与题意不符;若两对等位基因位于同一对同源染色体上,则 F_1 会产生 2 种配子,类型及比例为 $AB : ab = 1 : 1$,则测交后代 2 种表型及比例为抗旱高秆 : 敏旱矮秆 $= 1 : 1$,也与题意不符,故 F_1 在减数分裂过程中可能发生了染色体互换,**A 错误**。测交子代的表型及比例由待测个体产生的配子的基因型及比例决定,因此 F_1 在测交实验中产生 4 种配子,类型及比例为 $AB : Ab : aB : ab = 21 : 4 : 4 : 21$,**B 正确**。根据题中测交后代的比例推测,小麦的 A/a 和 B/b 基因位于同一对同源染色体上,且在减数分裂过程中发生了一定比例的染色体互换,因此控制这两对相对性状的基因的遗传不遵循自由组合定律,**C 错误**。 F_1 产生 4 种配子,类型及比例为 $AB : Ab : aB : ab = 21 : 4 : 4 : 21$,那么自交后代的纯合子中,题述 4 种表型(基因型)及比例应为抗旱高秆($AABB$) : 抗旱矮秆($AAbb$) : 敏旱高秆($aaBB$) : 敏旱矮秆($aabb$) $= (21 \times 21) : (4 \times 4) : (4 \times 4) : (21 \times 21) = 441 : 16 : 16 : 441$,**D 错误**。
3. **C** 【解析】秋水仙素作用于正在分裂的细胞时,能够抑制纺锤体的形成,从而导致细胞内染色体数目加倍,**A 错误**;二倍体葡萄的染色体数目是 38,配子中含有 1 个染色体组,1 个染色体组的染色体数目是 19,**B 错误**;"嵌合体"中的体细胞有的是染色体未加倍的细胞(含有 2 个染色体组),有的是染色体加倍的细胞(含有 4 个染色体组),染色体加倍的细胞如果处于有丝分裂的后期,就可能含 8 个染色体组,**C 正确**;"嵌合体"与二倍体杂交获得的三倍体是由受精卵发育而来的,**D 错误**。
4. **A** 【解析】由题图可知,若形成端着丝粒染色体,则一条染色体分裂成两条,子细胞中的染色体比正常细胞多 1 条,**A 错误**;由题图可知,两条染色体断裂后形成等臂染色体,其上存在缺少基因及某些基因加倍的现象,**B 正确**;等臂染色体的形成过程是两条染色体变化成为新的两条染色体,若新的两条染色体分别移向两个子细胞,则不会导致子细胞中染色体数目变化,由于两条染色体均存在易位,因此可能会出现染色体形态的变化,**C 正确**;着丝粒断裂导致一条染色体形成两个环状染色体,细胞中染色

体的数目发生变化,若两个环状染色体移入同一个子细胞,由于染色体不存在缺失或重复的现象,故子细胞中基因种类和数量可能不变,**D 正确**。

5. ABC 【解析】分析题图 2,由 II_5 和 II_6 正常且生出患乙病女儿 III_{11} 可知,乙病为常染色体隐性遗传病,则乙病为白化病,甲病为红绿色盲。题图 1 细胞基因型是 $\text{AaX}^{\text{B}}\text{X}^{\text{b}}$,能产生 AX^{B} 、 aX^{b} 、 AX^{b} 、 aX^{B} 四种基因型的配子,其中三种带有致病基因,**A 错误**。若 III_9 的性染色体组成为 XXY ,由于其患红绿色盲,所以其有关红绿色盲的基因型是 $\text{X}^{\text{b}}\text{X}^{\text{b}}\text{Y}$,而其父亲(II_4)不是红绿色盲患者,其父亲有关红绿色盲的基因型为 $\text{X}^{\text{B}}\text{Y}$,因此说明 III_9 的两个 X 染色体都来自母亲,即产生异常生殖细胞的是其母亲,**B 错误**。由于 II_5 和 II_6 正常,生有患白化病的女儿,因此 II_5 和 II_6 关于白化病的基因型均为 Aa , III_{12} 的基因型及概率是 $\frac{1}{3}\text{AAX}^{\text{B}}\text{Y}$ 、 $\frac{2}{3}\text{AaX}^{\text{B}}\text{Y}$; II_4 患白化病,基因型为 $\text{aaX}^{\text{B}}\text{Y}$, III_9 患两种病,因此 II_3 基因型为 $\text{AaX}^{\text{B}}\text{X}^{\text{b}}$,故 III_{10} 的基因型及概率是 $\frac{1}{2}\text{AaX}^{\text{B}}\text{X}^{\text{B}}$ 、 $\frac{1}{2}\text{AaX}^{\text{B}}\text{X}^{\text{b}}$, III_{10} 和与 III_{12} 基因型相同的人结婚,后代患白化病的概率为 $\frac{2}{3} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{6}$,后代患红绿色盲的概率为 $\frac{1}{2} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{8}$,则所生子女的发病率是 $1 - \left(1 - \frac{1}{6}\right) \times \left(1 - \frac{1}{8}\right) = \frac{13}{48}$,**C 错误**。由上述分析可知, II_4 患常染色体隐性遗传病,即白化病, II_7 患伴 X 染色体隐性遗传病,即红绿色盲,**D 正确**。

6. AC 【解析】正常果蝇染色体数目为 $2n=8$,性染色体组成为 XX (雌性)或 XY (雄性)。甲果蝇的性染色体由一条等臂染色体(由两条 X 染色体相连形成)和一条 Y 染色体组成,两条 X 染色体相连形成一条等臂染色体,所以在甲果蝇的母本形成配子的过程中,发生了染色体结构和数目变异,**A 正确**;乙果蝇的常染色体和性染色体不同位置均可被诱变体现了基因突变具有随机性,**B 错误**;如果乙果蝇的 X 染色体上发生显性致死突变,则
 基因突变的空间位置和突变时间是随机的

F_1 中丁果蝇会死亡,只剩下丙果蝇(含有两条相连的 X 染色体和一条 Y 染色体),表现为雌性,**C 正确**;甲果蝇体细胞在有丝分裂后期染色体数目加倍为正常体细胞的 2 倍,可为 16,**D 错误**。

7. ACD 【解析】由题图可知, II_5 和 II_6 不患甲病,但他们的女儿 III_{10} 患甲病,表明甲病为常染色体隐性遗传病; I_1 患有乙病, I_1 所生女儿一定携带乙病致病基因且 II_6 不患乙病,表明乙病为伴 X 染色体隐性遗传病,设控制甲病的一对等位基因为 A 、 a ,控制乙病的一对等位基因为 B 、 b 。由上述分析可知 III_{13} 基因型为 $\text{aaX}^{\text{b}}\text{X}^{\text{b}}$,可推出 II_8 的基因型为 $\text{AaX}^{\text{B}}\text{X}^{\text{b}}$,当其体细胞处于有丝分裂过程时,含有 2 个甲病致病基因和 2 个乙病致病基因,**A 正确**; III_{10} 的基因型及概率为 $\frac{1}{2}\text{aaX}^{\text{B}}\text{X}^{\text{B}}$ 、 $\frac{1}{2}\text{aaX}^{\text{B}}\text{X}^{\text{b}}$,人群中正常男

性的基因型及概率为 $\frac{1}{3}AaX^BY$, $\frac{2}{3}AAX^BY$, III_{10} 产生含 a 配子的概率为 1, 人群中正常男性产生含基因 a 的雄配子的概率为 $\frac{1}{2} \times \frac{1}{3} = \frac{1}{6}$, 又由于含 a 的雄配子中有一半致死, 所以存活的雄配子类型及比例为 $A : a = 10 : 1$, 子代患甲病的概率 $= \frac{1}{11} \times 1 = \frac{1}{11}$, 患乙病的概率为 $\frac{1}{2} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{8}$, 生育一个两病兼患男孩的概率为 $\frac{1}{11} \times \frac{1}{8} = \frac{1}{88}$, **B 错误**; 甲病是常染色体隐性遗传病, 乙病是伴 X 染色体隐性遗传病, II_7 的基因型为 AaX^bY , II_8 的基因型为 AaX^BX^b , III_{12} 的基因型为 $A_X^BX^b$, 由于含 a 的雄配子半数致死, 所以 II_7 产生的存活的雄配子中 $A : a = 2 : 1$, II_8 产生含 A 的雌配子的概率为 $\frac{1}{2}$, 产生含 a 的雌配子的概率为 $\frac{1}{2}$, 则 III_{12} 的基因型为 AaX^BX^b 的概率为 $\frac{1}{2} \times \frac{2}{3} + \frac{1}{2} \times \frac{1}{3} = \frac{1}{2}$, 为 AAX^BX^b 的概率为 $\frac{1}{2} \times \frac{2}{3} = \frac{1}{3}$, 故 III_{12} 的基因型及比例为 $AaX^BX^b : AAX^BX^b = 3 : 2$, II_6 的基因型为 AaX^BX^b , II_6 与 III_{12} 基因型相同的概率为 $\frac{3}{5}$, II_6 的甲病致病基因可能来自 I_2 , III_{12} 的甲病致病基因可能来自 II_7 , 而 II_7 的甲病致病基因可能来自 I_2 , **C 正确**; 乙病为伴 X 染色体隐性遗传病, 人群中患病概率男性高于女性, **D 正确**。

8. BC 【解析】据题图可知, 9 号染色体和 22 号染色体属于非同源染色体, 两者之间发生片段移接形成费城染色体, 该变异属于染色体结构变异中的易位, 会改变染色体上基因的数目和排列顺序, **A 错误, B 正确**; 慢性髓细胞性白血病 (CML) 患者造血干细胞中常存在题图所示的费城染色体, 故费城染色体的检测可作为诊断 CML 的重要依据, **C 正确**; 该变异发生在患者造血干细胞中, 发生在体细胞中的变异一般不能遗传给后代, **D 错误**。

9. B 【解析】 $FMR1$ 基因中特定部位出现的 \overline{CCG} 序列重复次数不同体现了基因突变的不定向性, 没有体现随机性, **A 错误**; 正常基因、前突变基因、全突变基因为复等位基因, 可分别用 $A1$ 、 $A2$ 、 $A3$ 表示, 若 $I-1$ 和 $I-2$ 不含前突变基因, 由 $I-1$ 和 $I-2$ 表现正常而 $II-7$ 患病可知, $II-7$ 基因型为 $X^{A3}Y$, 则 $I-1$ 基因型为 $X^{A1}Y$, $I-2$ 基因型为 $X^{A1}X^{A3}$, $II-8$ 基因型及概率为 $\frac{1}{2}X^{A1}X^{A1}$ 、 $\frac{1}{2}X^{A1}X^{A3}$, 与不患脆性 X 综合征的 $II-9$ ($X^{A1}Y$ 或 $X^{A2}Y$) 再生一个孩子患脆性 X 综合征 ($X^{A3}Y$ 、50% X^-X^{A3}) 的概率为 $\frac{1}{2} \times \frac{1}{4} + \frac{1}{2} \times \frac{1}{4} \times \frac{1}{2} = \frac{3}{16}$, **B 正确**; 若 $III-11$ 含正常基因和前突变基因, 则其基因型为 $X^{A1}X^{A2}$, 其 $A2$ 基因传给下一代时 80% 会发展成致病的全突变基因 $A3$, $III-11$ 和正常人 ($X^{A1}Y$ 或 $X^{A2}Y$) 结婚后生一

个患病男孩($X^{A^3}Y$)的概率是 $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} \times 80\% = 20\%$,故生一个正常男孩的概率是 $\frac{1}{2} - 20\% = 30\%$,**C 错误**;Ⅲ-12 和Ⅱ-7 为男患者,一定含全突变基因,所以两者中 *FMR1* 基因 $\begin{array}{c} \overline{C\ G\ G} \\ \underline{C\ C\ C} \end{array}$ 序列重复次数均大于 200,Ⅲ-13 只有一条 X 染色体来自Ⅱ-8,临床上无症状的女性前突变基因携带者,其前突变基因传给下一代时,80%会发展成全突变基因,所以两者的 $\begin{array}{c} \overline{C\ G\ G} \\ \underline{C\ C\ C} \end{array}$ 序列重复次数不一定相同,**D 错误**。

易错警示 计算本题中 B 项时要注意,某基因型的概率不一定是患病概率。若Ⅱ-8 与Ⅱ-9 的女性后代基因型为 $X^{A^2}X^{A^3}$,则计算患病概率时还要考虑题干信息中“女性携带者 50%患病”这一条件。

10. (1) 常染色体显性遗传

(2) 替换 翻译 空间结构

(3) A 基因突变后导致 C 基因和 S 基因的表达量上升,合成脂肪酸和胆固醇增多

【解析】(1)由题图 1 可知,该病是常染色体上的载脂蛋白基因 A 突变所致,但Ⅰ-2 的 A 基因正常,因此Ⅱ-2、Ⅱ-3 的致病基因只能来自Ⅰ-1,故该致病基因为显性基因,该病的遗传方式是常染色体显性遗传。

(2)由题图 2 可知,FH 发病的原因是控制 A 蛋白合成的基因中发生了碱基对的替换,使遗传信息翻译时第 226 位氨基酸由丙氨酸变为苏氨酸,导致 A 蛋白中增加了一个氢键,引起 A 蛋白的空间结构改变,运输胆固醇的效率下降。

(3)由题图 3 可以看出,A 基因突变后导致 C 基因和 S 基因的表达量上升,合成脂肪酸和胆固醇增多,这是 FH 患者易出现心脑血管疾病的原因。

11. (1) ①染色体(结构)变异 ②Ⅰ-1 和Ⅰ-3 或Ⅰ-4 $\frac{1}{8}$ 孕

妇血细胞检查、羊水检测、B 超检查、基因检测(写出两种即可)

(2) $[17A/C];[41T/A]$ 或

A	T
17	41
C	A
17	41

(3) 高 患者甲 D 基因 mRNA 的表达量高于正常人 患者甲的 D 基因甲基化水平较低,比普通 β 地贫患者表达出更多的 γ 珠蛋白,其能与 α 珠蛋白结合构成正常的血红蛋白,贫血症状较轻

【解析】(1)①由题干信息可知 α 地贫与 A 基因缺失数有关,故 α 地贫的病因属于染色体(结构)变异。

②由题干信息可知,Ⅱ-1 细胞中两条 16 号染色体都缺失 2 个 A 基因,因此Ⅰ-2 一条 16 号染色体上无 A 基因,另一条 16 号染色体上含有两个 A 基因,产生的配子中含 2 个 A 基因的不含 A 基因的各占 $\frac{1}{2}$,而Ⅰ-1 缺失 3 个 A 基因,说明其一条 16 号染色

体上含有一个 A 基因,另一条不含 A 基因,产生的含一个 A 基因的配子和不含 A 基因的配子各占 $\frac{1}{2}$;同理可知, I -3 和 I -4 均为一条 16 号染色体上无 A 基因,另一条 16 号染色体上含有 2 个 A 基因的个体。若 II -3 和 II -4 后代出现胎儿死亡女性,则必须要 II -3 和 II -4 各提供一条不含 A 基因的染色体,结合之前分析, II -3 不含 A 基因的染色体只能来自 I -1,而 II -4 不含 A 基因的染色体可能来自 I -3 或 I -4。由上述分析可知, II -2 的表型正常,所以其一条 16 号染色体上无 A 基因,另一条 16 号染色体上含有 2 个 A 基因,或一条 16 号染色体上含有 1 个 A 基因,另一条 16 号染色体上含有 2 个 A 基因,两种情况的概率各为 $\frac{1}{2}$,只缺失 1 个 A 基因的女性,其一条 16 号染色体上含有 1 个 A 基因,另一条 16 号染色体上含有 2 个 A 基因,后代中患溶血性贫血的个体应缺失 3 个 A 基因,患者一条 16 号染色体上含有 1 个 A 基因,另一条不含 A 基因,概率为 $\frac{1}{2} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{8}$ 。若 II -4 已怀孕,从优生角度考虑,可以通过孕妇血细胞检查、羊水检测、B 超检查、基因检测等检测手段进行产前诊断。

(2)由题意可知 β 地贫突变性状由常染色体上的隐性基因控制,亲本均为杂合子,由于亲本的 B 基因突变发生的位点不同,可以设父本基因型为 Bb1,母本基因型为 Bb2,弟弟是正常个体,B 基因编码链测序结果为 [17C/C];[41T/T],说明该个体为纯合子,B 基因编码链上正常碱基为 17C 和 41T,对比父母可知,b1 基因是 B 基因 17C 被 A 替换造成的,b2 基因是 B 基因 41T 被 A 替换造成的,即 b1 基因相关碱基为 17A、41T,b2 基因相关碱基为 17C、41A,题述 β 地贫患者的基因型为 b1b2,故 B 基因编码链测序结果见答案。

(3)DNMT 基因表达出 DNMT,催化胎儿 D 基因的启动子发生甲基化,从而阻止 D 基因表达,故正常人出生后血红蛋白中 γ 珠蛋白含量非常少。由于患者甲的 D 基因的 mRNA 以及 γ 珠蛋白的含量高于正常人的,故正常人 D 基因甲基化水平应比患者甲高。 β 地贫患者甲个体 DNMT 基因发生突变后,导致 DNMT 结构异常,无法催化 D 基因的启动子甲基化,D 基因表达量增加,与普通 β 地贫患者相比,可以表达出较多的 γ 珠蛋白,而 α 珠蛋白可以和 γ 珠蛋白结合形成正常的血红蛋白。

真题上分

1. BCD

题目简析

本题的解题关键在于患者的父亲、母亲分别具有①、②突变位点,但均未患病,说明若患该病,患者体内会同时存在①和②两个突变位点,均会使 P 基因功能发生改变,B 正确。分析题图,父亲的①位点突变、②位点正常,而母亲的①位点正常、②位点突变,故图中①位点正常的碱基对应为 C—G,②位点正常的碱基对应为 A—T,A 错误。

【解析】据题图可知,患者的其中一条染色体上的 P 基因相关序列中①位点异常、②位点正常,另一条同源染色体上的 P 基因相关序列中①位点正常、②位点异常,故患者同源染色体的①和②位点间发生交换,可使其形成一条染色体上的 P 基因相关序列中①位点、②位点均正常,另一条同源染色体上的 P 基因相关序列中①位点、②位点均异常,据此其可产生正常的配子,**C 正确**;不考虑其他变异,由于患者的父亲、母亲分别具有①、②突变位点,而患者弟弟体细胞中分别具有①、②突变位点的同源染色体一条来自父方,一条来自母方,故患者弟弟体细胞的①和②突变位点不会位于同一条染色体上,**D 正确**。

2. C 【解析】解离时间过长会导致解离过度,使细胞结构遭到破坏,不利于根尖有丝分裂装片的制作,**A 错误**;解离后的根尖需放入盛有清水的玻璃皿中漂洗,并经染色后制片,**B 错误**;根据图乙可知,染色体移向了两极,属于有丝分裂后期的细胞分裂相,**C 正确**;秋水仙素在细胞分裂前期抑制纺锤体的形成,影响细胞分裂,从而使细胞中染色体数目加倍,图甲细胞染色体数目加倍可能是由于秋水仙素的诱导,但图乙细胞染色体数目加倍是由于着丝粒分裂,**D 错误**。

3. C 【解析】甲是具有许多优良性状的纯合品种水稻,甲与乙杂交所得 F_1 在减数分裂时许多优良性状基因与抗稻瘟病基因自由组合,自交多代和单倍体育种均不能保留甲的优良性状,方案①③不合理;将甲与乙杂交,所得 F_1 均抗稻瘟病,让 F_1 与甲回交,选 F_2 中的抗稻瘟病植株与甲再次回交,依次重复多代,可提高子代优良性状相关基因纯合概率,再选取抗稻瘟病植株自交多代,每代均选取抗稻瘟病植株,这样可获得纯合抗稻瘟病植株,也能保留甲的优良性状,方案②合理;直接将抗稻瘟病基因转入甲中,筛选转入成功的抗稻瘟病植株自交多代,每代均选取抗稻瘟病植株,可获得抗稻瘟病纯合植株,且能保留甲的所有优良性状,方案④合理。**故选 C。**

4. BD 【解析】根据题意,耳聋基因是由正常基因突变而来的,故听觉相关的基因在人的 DNA 上本来就存在,**A 正确**;人类遗传病通常是指由遗传物质改变而引起的人类疾病,但不一定是由获得了双亲的致病遗传物质所致,如丙家系所患耳聋只由母亲决定,**B 错误**;根据题意,丙家系耳聋基因 g 是线粒体基因 G 突变所致,发生了隐性突变, G 基因表达产物是听觉正常的基础,因此含基因 G 的线粒体积累到一定程度听觉功能正常,含基因 g 的线粒体积累到一定程度会导致耳聋,**C 正确**;多基因遗传病是指受两对或两对以上等位基因控制的遗传病,而甲、乙家系的耳聋分别由基因 E 、 F 突变导致,即分别受一对等位基因控制,属于单基因遗传病,**D 错误**。

5. C

题图解读 II-1(不含 g 基因)和 II-2 均正常,所生 III-3 是患者,说明该病是伴 X 染色体隐性遗传病。随机选取 III-5 (正常女性)体内 200 个体细胞,分析发现其中 100 个细胞只表达 G 蛋白,另外 100 个细胞只表达 g 蛋白,说明女性杂合子表现正常。

【解析】 III-3 个体的基因型是 X^gY ,其父亲 II-1 正常,则其 X^g 只能来自其母亲 II-2, II-2 不患病,基因型是 X^GX^g , II-2 的父亲患病, II-2 从 I-1 那里获得的一定是 X^g ,故该致病基因可追溯源自 I-1, **A 错误**; II-3 是患者,其基因型是 X^gX^g , III-5 的基因型是 X^GX^g ,其中 X^G 来自父方, X^g 来自母方,随机选取 III-5 体内 200 个体细胞,分析发现其中 100 个细胞只表达 G 蛋白,另外 100 个细胞只表达 g 蛋白,说明 III-5 细胞中失活的 X 染色体不一定源自母方, **B 错误**; III-2 的基因型可能是 X^GX^g 或 X^GX^G ,若其基因型为 X^GX^G ,则所有细胞中都检测不出 g 蛋白, **C 正确**; III-6 的基因型是 X^GX^g ,其与某男性婚配,无论该男性的基因型是 X^GY 还是 X^gY ,预期生出一个不患该遗传病男孩的概率均是 $\frac{1}{4}$, **D 错误**。