

## 第 5 章

## 基因突变及其他变异

## 第 1 节 基因突变和基因重组



## 对点上分

1. **D** 【解析】基因突变可发生在生物个体发育的任何时期,这体现的是基因突变的随机性, **A 错误**;有的基因突变不会导致新的性状出现,属于中性突变, **B 错误**;人类镰状细胞贫血是编码血红蛋白的基因发生了碱基的替换引起的, **C 错误**;航天育种通过太空高辐射环境的作用提高作物基因突变的频率,在较短时间内获得大量突变体,从中筛选出需要的品种, **D 正确**。
2. **B** 【解析】分析题目信息可知,基因 P 突变后,转录出的 mRNA 长度不变,可推测该基因发生了碱基的替换,若基因突变类型是碱基的缺失或增添,则转录出的 mRNA 长度会发生改变, **A 错误**;施加射线等物理诱变因素可以提高基因突变的频率, **B 正确**;
- 人工诱变常用的方法
- 由题可知,基因 P 突变后,翻译出的肽链的氨基酸数目只有正常肽链的  $\frac{3}{4}$ ,若起始密码子位置前移,则会导致肽链长度变长而不是变短, **C 错误**;如果 mRNA 无法与核糖体正常结合,则无法进行翻译,不会有肽链产生, **D 错误**。
3. **D** 【解析】Thp9 基因中发生了碱基的替换、缺失或增添的变异属于基因突变,基因的碱基序列在显微镜下是不可见的,所以该变异在显微镜下不可见, **A 错误**;基因突变会由于 DNA 复制偶尔发生错误等原因自发产生,自然条件下,基因突变具有低频性, **B 错误**;基因突变是不定向的,基因突变的方向与环境之间没有明显的因果关系,基因突变是否有利只能看这种变异是否有利于生物适应环境,且基因突变具有多害少利性, **C 错误**;在个体发育过程中,基因突变发生得越早,就会影响越多的细胞和组织,因此基因突变发生得越早通常对生物体的影响越明显, **D 正确**。
4. **BC** 【解析】玉米的抗虫性与组成酶 M 的一个苯丙氨酸转变为丝氨酸有关,这与该基因发生碱基的替换导致基因中碱基序列的改变有关, **A 错误**;玉米的抗虫性与酶 M 有关,即该抗虫基因通过控制酶 M 的合成来控制代谢过程,进而控制玉米的抗虫性状, **B 正确**;基因突变的不定向性表现为一个基因可以发生不同的突变,产生一个以上的等位基因,用射线多次处理玉米的原因之一是基因突变具有不定向性, **C 正确**;发生基因突变后,碱基互补配对的方式不变, **D 错误**。
5. **D** 【解析】人感染人乳头瘤病毒后容易患宫颈癌可能与该病毒携带着病毒癌基因有关, **A 正确**;原癌基因表达的蛋白质是细胞正常生长和增殖所必需的, **B 正确**;抑癌基因表达的蛋白质能抑制细胞的生长和增殖,此类蛋白质活性减弱可能导致细胞周期缩短,细胞增殖加快, **C 正确**;癌症的发生是细胞中多基因突变

累积的结果,既包括原癌基因突变也包括抑癌基因突变,而不是抑癌基因突变为原癌基因,**D 错误**。

**6. AB 【解析】**细胞癌变的发生并不是单一基因突变的结果,一般在一个细胞中发生多个原癌基因或抑癌基因突变,才可能会导致细胞癌变,**A 错误**。原癌基因和抑癌基因在正常细胞内也表达,当原癌基因突变或过量表达而导致相应蛋白质活性过强,抑癌基因突变而导致相应蛋白质活性减弱或失去活性时,就可能引起细胞癌变,**B 错误**。据题表分析,基因 A 突变为基因  $A^V$  后,该基因编码出的蛋白质活性增强,推测基因 A 是原癌基因;基因 B 突变为基因  $B^W$  后,该基因编码出的蛋白质失去活性,推测基因 B 是抑癌基因,**C 正确**。X 射线、亚硝酸盐或者某些病毒可以诱发基因突变,导致细胞癌变,所以引发原癌基因突变的因素可能是 X 射线、亚硝酸盐或者某些病毒,**D 正确**。

**7. A 【解析】**基因重组就是指在生物体进行有性生殖的过程中,控制不同性状的基因的重新组合,**A 正确**;非姐妹染色单体包括同源染色体上的和非同源染色体上的,其中,同源染色体上的非姐妹染色单体之间的互换才属于基因重组,**B 错误**;精卵结合形成受精卵的过程中雌雄配子随机结合,不发生基因重组,**C 错误**;基因重组对生物的进化具有重要意义,但该过程不产生新的基因,**D 错误**。

**易错警示** 在精细胞或卵细胞形成之后,也就是配子形成之后,精卵结合过程中发生的是配子的随机组合,不发生基因重组。

**8. A 【解析】**题图乙中同源染色体的非姐妹染色单体之间交换的片段在基因 A 和 B 及基因 a 和 b 之间,即基因 A、B 与相应的等位基因所在片段没有发生交换,故该模式下减数分裂产生的配子最多只能有 AB 和 ab 两种类型,若发生减数分裂的细胞为卵原细胞,则只能产生一种类型的配子,**A 错误**;题图中片段互换的本质是基因重组,基因重组不能产生新基因,但能让性状重新组合,**B 正确**;由于题图甲所示染色体发生了 A、a 基因所在片段的互换,题图丙所示染色体发生了 B、b 基因所在片段的互换,导致一条染色体的两条姐妹染色单体上含有等位基因,故发生题图甲所示交换模式的细胞能在减数分裂 II 后期发生等位基因 A、a 的分离,发生题图丙所示交换模式的细胞能在减数分裂 II 后期发生等位基因 B、b 的分离,**C 正确**;题图所示的片段互换现象发生在同源染色体的非姐妹染色单体之间,并非所有的生殖细胞产生过程中都会发生题图所示的片段互换现象,**D 正确**。

**9. C 【解析】** $F_1$  个体在有性生殖过程中可发生基因重组,如在减数第一次分裂前期可发生同源染色体的非姐妹染色单体之间的互换,在减数第一次分裂后期可发生非同源染色体上的非等位基因自由组合,**A、B、D 正确**;  $F_1$  个体在形成配子时,基因重组是非同源染色体上的非等位基因自由组合及减数第一次分裂前期同源染色体的非姐妹染色单体之间发生互换的结果,**C 错误**。

**10. C 【解析】**若该哺乳动物的一个精原细胞经减数分裂产生了 AB 和 ab 两种精细胞,则可能是 A、B 基因位于同一条染色体上,

a、b 基因位于同一条染色体上,也可能是 A/a、B/b 基因分别位于两对同源染色体上,**A 错误**;若该哺乳动物的一个精原细胞在 DNA 复制后一个 A 基因突变成了 a 基因,则该精原细胞将产生 AB、aB、ab 或 Ab、aB、ab 3 种精细胞,**B 错误**;正常情况下,该哺乳动物的一个精原细胞经减数分裂产生 2 种、4 个精细胞,若该哺乳动物的一个精原细胞经减数分裂产生的精细胞种类及比例为 AB : Ab : aB : ab = 1 : 1 : 1 : 1,则原因可能是同源染色体的非姐妹染色单体之间发生了染色体互换,导致其中一对等位基因发生了互换,两对基因可能位于两对同源染色体上或一对同源染色体上,**C 正确**;若该哺乳动物产生的精细胞种类及比例为 AB : Ab : aB : ab = 4 : 1 : 1 : 4,则说明 A 与 B、a 与 b 基因各位于一条染色体上,且部分初级精母细胞的同源染色体的非姐妹染色单体之间发生了染色体互换,**D 错误**。



### 能力上分

**1. B 【解析】**若没有外界诱发因素, DNA 分子复制时也会偶尔发生错误,即生物体仍可能会发生基因突变,**A 错误**;同源染色体的非等位基因之间可以通过同源染色体的非姐妹染色单体之间的互换发生基因重组,**B 正确**;基因突变是产生新基因的途径,是生物变异的根本来源,**C 错误**;基因型为 AaBB 的个体自交子代出现性状分离,根本原因是等位基因 A、a 的分离,**D 错误**。

**2. A 【解析】**自由基攻击 DNA 可能导致碱基损伤,若 DNA 修复异常可能引发碱基的替换、增添或缺失,导致基因突变,**A 正确**;DNA 中碱基的增添、缺失或替换若发生在非编码区或未改变氨基酸序列(如同义突变),则不会引起生物性状改变,**B 错误**;减数分裂 I 过程中,同源染色体的非姐妹染色单体之间发生互换属于基因重组,**C 错误**;原核生物虽无有性生殖,但可通过转化、转导或接合等方式发生基因重组(如细菌转化实验),**D 错误**。

原核生物没有染色体,所以不能发生互换和自由组合,但可以通过转基因等方式发生广义的基因重组

**3. B 【解析】**甲类细胞分裂次数有一定限度,即在外界条件适宜的情况下,也不能无限增殖,**A 错误**;根据端粒学说可知,甲类细胞内染色体端粒的长度与细胞分裂的次数呈负相关,**B 正确**;乙类细胞在外界条件适宜的情况下,可以无限增殖,且不会进入衰老状态,可推测乙类细胞是癌细胞,细胞发生癌变与基因突变有关,若是由于碱基的替换发生的基因突变,则碱基序列基本相同,**C 错误**;衰老细胞的细胞核体积变大,其核膜内折,细胞代谢速率变慢,核质间的交换频率降低,**D 错误**。

**4. A 【解析】**基因突变具有不定向性,突变后形成相应的等位基因,因此题图甲中 A/a 基因不可能突变成 D/d 或 E/e 基因,**A 错误**;题图甲中一条染色体上含有基因 DEA,另一条染色体上含有基因 dea,题图乙所示染色体上含有基因 dEA,其 d 基因可能来自同源染色体非姐妹染色单体的互换(基因重组)或基因突变,**B 正确**;题图甲中的非等位基因位于同一对同源染色体上,在正常的减数分裂过程中不能发生自由组合,**C 正确**;基因 D、d 的本质

区别是碱基的排列顺序不同,D 正确。

5. A 【解析】与基因 B 编码的蛋白酶相比,基因 B<sub>1</sub> 编码的蛋白酶中一个氨基酸发生了改变,结构变化会引起功能改变,A 正确;基因 B 突变为基因 B<sub>2</sub> 后氨基酸数量减少,可能是碱基替换导致转录时终止密码子提前出现,B 错误;B 突变为 B<sub>1</sub> 和 B<sub>2</sub> 体现的是基因突变的不定向性,而非随机性,C 错误;若红花植株(B<sub>1</sub>B<sub>2</sub>)与粉红花植株(BB<sub>2</sub>)杂交,子代可能出现红花植株(B<sub>1</sub>B、B<sub>1</sub>B<sub>2</sub>)、粉红花植株(BB<sub>2</sub>)、白花植株(B<sub>2</sub>B<sub>2</sub>)三种表型,D 错误。

6. (1) F<sub>2</sub> 中带壳和裸粒、散穗和密穗的性状分离比均为 3 : 1 (合理即可) 基因突变 原材料 碱基的排列顺序不同

(2) 40% 20%  $\frac{8}{9}$

(3) CBDA 或 ADBC

【解析】(1) 依据题干信息可知,F<sub>1</sub> 基因型为 NnMm,F<sub>1</sub> 自交所得 F<sub>2</sub> 中,带壳 : 裸粒 = 3 : 1,散穗 : 密穗 = 3 : 1,故 N/n 和 M/m 的遗传均遵循分离定律;产生新基因的途径是基因突变,它为生物进化提供原材料。等位基因的本质区别是碱基的排列顺序不同。

(2) 亲本为纯种带壳散穗(NNMM)与纯种裸粒密穗(nnmm),F<sub>2</sub> 中带壳散穗(N\_M\_) : 裸粒散穗(nnM\_) : 带壳密穗(N\_mm) : 裸粒密穗(nnmm) = 66 : 9 : 9 : 16,基因型为 nm 的雌、雄配子结合产生基因型为 nnmm 的子代,表现为裸粒密穗,占比为

$$\frac{16}{66+9+9+16} \times 100\% = 16\%, \text{可求得基因型为 nm 的配子占}$$

$\sqrt{16\%} = 40\%$ ;由此也可推知,这两对基因的遗传不遵循自由组合定律,且基因 N、M 在一条染色体上,n、m 在另一条染色体上,之所以出现题述分离比,是由于基因型为 NnMm 的大麦在减数分裂的过程中,同源染色体的非姐妹染色单体之间发生了一定比例的互换,产生了基因型为 nM 和 Nm 的重组型配子,其产生的配子类型及比例为 NM : Nm : nM : nm = 4 : 1 : 1 : 4,重组率为

$$\frac{1+1}{4+1+1+4} \times 100\% = 20\%。F_2 \text{ 中 } nnMm \text{ 所占比例为 } 2 \times 40\% \times$$

10% = 8%,nnMM 所占比例为 10% × 10% = 1%,F<sub>2</sub> 裸粒散穗株

$$(nnM_) \text{ 中杂合子}(nnMm) \text{ 占比为 } \frac{8\%}{8\%+1\%} = \frac{8}{9}。$$

(3) 依据题干信息,两对基因之间重组率的大小与两对基因在染色体上的距离成正比,(B—D)2%表示基因 B、D 之间的距离最小,(B—C)7%,(C—D)9%,可推知距离关系为 CD 之间距离 = BD 之间距离 + BC 之间距离,则基因 C、B、D 在染色体上的排列顺序为 CBD(或 DBC),而(A—B)22%、(D—A)20%、(C—A)29%,则基因 A 距 D 最近,距 B 次之,距 C 最远,故这四个基因在该染色体上的排列顺序为 CBDA(或 ADBC)。

7. (1) 隐性 X AaX<sup>D</sup>X<sup>D</sup> 或 AaX<sup>D</sup>X<sup>d</sup>

(2) 黑体 ①子代不出现野生型果蝇(子代全为黑体或者子代全为黄体果蝇、子代全为突变型果蝇) ②子代全为野生型果蝇(子代全为灰体果蝇)

【解析】(1) 根据题意,黑体长硬毛雌果蝇与灰体长硬毛雄果蝇杂

交,  $F_1$  全为灰体, 雌性均为长硬毛, 雄性中长硬毛: 短硬毛 = 1:1, 可推测控制体色的基因位于常染色体上, 控制硬毛长度的基因位于 X 染色体上, 黑体、短硬毛为隐性突变, 亲代黑体长硬毛雌果蝇基因型为  $aaX^DX^d$ , 亲代灰体长硬毛雄果蝇基因型为  $AAX^DY$ , 因此  $F_1$  中灰体长硬毛雌果蝇基因型为  $AaX^DX^D$  或  $AaX^DX^d$ 。

(2) 纯合黄体果蝇品系的出现是由常染色体上某一基因发生隐性突变造成的, 若其和黑体为同一基因突变的结果, 可设黄体果蝇的基因型为  $a_1a_1$ , 将黄体果蝇( $a_1a_1$ )与黑体果蝇( $aa$ )杂交, 子代基因型为  $a_1a$ , 表现为黄体或黑体。若其和黑体不是同一基因突变的结果, 可设黄体突变基因为  $b$ , 则野生型果蝇基因型为  $AABB$ , 黄体果蝇基因型为  $AAbb$ , 黑体果蝇基因型为  $aaBB$ , 则黄体果蝇与黑体果蝇杂交, 子代基因型为  $AaBb$ , 表现为野生型。根据上述分析可知, 若要探究果蝇的黄色和黑体是否为同一基因突变的结果, 可将黄体果蝇与黑体果蝇杂交, 分析子代的表型。若子代全为黑体或黄体果蝇(或子代不出现野生型果蝇, 子代全为突变型果蝇), 则果蝇的黄色和黑体是同一基因突变的结果; 若子代全为野生型(灰体)果蝇, 则果蝇的黄色和黑体不是同一基因突变的结果。

## 第2节 染色体变异



### 对点上分

**1. D 【解析】**水稻是二倍体生物, 体细胞中染色体数为 24, 配子中染色体数为 12, 体细胞中有 2 个染色体组, 配子中有 1 个染色体组, ①错误; 豌豆是二倍体生物, 体细胞中染色体数为 14, 配子中染色体数为 7, 体细胞中有 2 个染色体组, 配子中有 1 个染色体组, ②错误; 普通小麦是六倍体生物, 体细胞中染色体数为 42, 配子中染色体数为 21, 体细胞中有 6 个染色体组, 配子中有 3 个染色体组, ③错误; 八倍体小黑麦是八倍体生物, 体细胞中染色体数为 56, 配子中染色体数为 28, 体细胞中有 8 个染色体组, 配子中有 4 个染色体组, ④正确。综上所述, **D 符合题意。**

**2. D 【解析】**该三体大麦的 3 号染色体有 3 条, 可知其一个染色体组中有 7 条染色体, **A 正确**; 减数分裂时 3 条 3 号染色体按“1+2”的模式随机分配至两个子细胞, 则该三体大麦  $Aaa$  产生的配子类型及比例为  $aa : Aa : A : a = 1 : 2 : 1 : 2$ , 即有  $\frac{1}{2}$  的配子染色体组成正常, **B 正确**; 该三体产生配子类型及比例为  $aa : Aa : A : a = 1 : 2 : 1 : 2$ , 若自交子代均能存活, 则染色体正常的比例为  $\frac{1}{6} \times \frac{1}{6} + \frac{1}{6} \times \frac{2}{6} \times 2 + \frac{2}{6} \times \frac{2}{6} = \frac{1}{4}$ , **C 正确**; 若自交子代均能存活, 则抗黄花叶病植株基因型为  $aa$ 、 $aaa$ 、 $aaaa$ , 占  $\frac{2}{6} \times \frac{2}{6} + 2 \times \frac{1}{6} \times \frac{2}{6} + \frac{1}{6} \times \frac{1}{6} = \frac{1}{4}$ , **D 错误。**

**3. B 【解析】**本实验中诱导不定根的过程为先将洋葱在冰箱冷藏室内( $4\text{ }^{\circ}\text{C}$ )放置一周, 取出后放在装满清水的容器上方, 于室温



(约 25 ℃) 进行培养, 长出约 1 cm 长的不定根, **A 错误**; 冲洗卡诺氏液所用的酒精体积分数为 95%, 解离时用的酒精的体积分数也为 95%, **B 正确**; 低温诱导染色体数目加倍的原理是抑制有丝分裂前期纺锤体的形成, 导致染色体不能移向细胞两极, 从而引起细胞内染色体数目加倍, 并不影响着丝粒的分裂, **C 错误**; 若观察到含有 32 条染色体的细胞, 不一定说明低温成功诱导染色体数目加倍, 因为洋葱体细胞染色体数目为 16, 正常有丝分裂后期着丝粒分裂后, 其染色体数目为 32, **D 错误**。

**4. D 【解析】**低温能抑制纺锤体的形成, 影响细胞有丝分裂中染色体移向两极的过程, 使有丝分裂的分裂期停滞, 染色体数目加倍, **A 错误**; 该实验可设置一系列零上低温条件诱导大蒜染色体数目加倍, 零下低温会冻伤根尖细胞, **B 错误**; 解离后细胞已死亡, 不能观察到根尖细胞染色体加倍的过程, **C 错误**; 低温诱导植物细胞染色体数目的变化实验的基本过程为低温诱导→卡诺氏液固定→体积分数为 95% 的酒精冲洗→解离→漂洗→染色→制片, 故低温处理后的实验材料要先用卡诺氏液固定再用酒精冲洗, **D 正确**。

**5. D 【解析】**题图甲变异属于染色体结构变异中的重复, 会使染色体上基因数目增多, 一般对生物是不利的, **A 错误**; 题图乙变异属于染色体结构变异中的倒位, 改变了基因的排列顺序, 一般会影响生物的性状, **B 错误**; 题图丙变异属于染色体结构变异中的缺失, 会导致基因数目减少, **C 错误**; 题图丁变异属于染色体结构变异中的易位, 发生在非同源染色体之间, 会导致同源染色体联会异常, **D 正确**。

**6. C 【解析】**题图 2 果蝇形成配子时遵循基因的分离定律, 产生的配子基因型及比例为  $AA : a = 1 : 1$ , 子代产生残翅果蝇 (aa) 的概率为  $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$ , **A 错误**; 题图 1 变异类型为染色体结构变异中的缺失, 题图 2 变异类型为染色体结构变异中的重复, 题图 3 变异类型为染色体结构变异中的易位, 题图中三种变异都属于染色体结构变异, 任何时期均可发生, 染色体结构变异可在光学显微镜下观察到, **B 错误**; 题图 3 果蝇细胞发生了染色体结构变异中的易位, A、a 基因所在的染色体为非同源染色体, 减数分裂四分体时期, 非同源染色体之间不会发生互换, **C 正确**; 染色体变异可改变染色体上基因的数目或排列顺序, 基因突变能改变基因的种类, 但通常不会改变基因的数目, **D 错误**。

**7. D 【解析】**由题图 1 倒位后的基因分布位置可知是 bcd 发生了倒位, 因此是①到④区段发生倒位, **A 正确**; 由题图 2 可知, 染色单体 II 和 IV 发生了互换, **B 正确**; 题图 2 中发生了同源染色体的互换, 可能会形成四个配子: ABCDE (正常)、adcbe (倒位但能存活)、ABcda (缺失染色体片段, 不能存活)、ebCDE (缺失染色体片段, 不能存活), 因此该精原细胞减数分裂时部分染色体有片段缺失, 共产生了 2 种类型的可育雄配子, **C 正确, D 错误**。

**8. D 【解析】**太空育种属于诱变育种, 其依据的原理主要是基因突变, **A 正确**; 由题图可知, 粉红棉 S 的出现是一条染色体上的 b 基因缺失导致的, 属于染色体结构变异中的缺失, **B 正确**; 粉红

棉 S 自交产生粉红棉的概率为  $\frac{1}{2}$ , 产生白色棉的概率为  $\frac{1}{4}$ , 产生深红棉的概率为  $\frac{1}{4}$ , **C 正确**; 深红棉 S 与白色棉 N 杂交后代都是粉红棉, **D 错误**。

## 9. C

**题图解读** 一粒小麦含有 2 个染色体组, 产生的配子染色体组为 A, 斯氏麦草含有 2 个染色体组, 产生的配子染色体组为 B, 杂种一为上述两种配子的结合, 其染色体组为 AB; 拟二粒小麦 AABB 为杂种一发生染色体数目加倍产生的, 其产生的配子染色体组为 AB, 滔氏麦草的配子染色体组为 D, 则杂种二的染色体组为 ABD, 普通小麦由杂种二发生染色体数目加倍而来。

**【解析】**题图过程中存在不同个体的杂交, 有产生配子的减数分裂过程, 存在基因重组, 还有染色体数目的加倍, 存在染色体数目变异, **A 正确**; 普通小麦 AABBDD 含有 6 个染色体组, 每个染色体组均含 7 条染色体, 故不分裂的体细胞中含有 42 条染色体, 处于有丝分裂后期、末期的体细胞含 84 条染色体, **B 正确**; 据题可知,

着丝粒断裂, 染色体数目暂时加倍

A、B、D 分别代表不同物种的一个染色体组, 杂种一含 AB 两个染色体组, 不含同源染色体, 因此不能进行正常的减数分裂, 几乎无法产生种子, **C 错误**; 拟二粒小麦 AABB 中 AA 含有 7 对同源染色体, BB 含有 7 对同源染色体, 减数分裂 I 前期能形成 14 个四分体, **D 正确**。



## 能力上分

- 1. B** **【解析】**由题图可知, ①发生了互换, 属于基因重组, ②发生了易位, 属于染色体变异, **A 错误**; 由题图可知, ③中基因内部碱基对的增添或缺失改变了基因的碱基序列, 属于基因突变, 基因突变是产生新基因的途径, **B 正确**; 染色体结构变异中的缺失或重复均会导致同源染色体中一条比另一条长, 进而联会后出现④, **C 错误**; ⑤中姐妹染色单体上含有等位基因, 可能是基因突变形成的, 也可能是减数第一次分裂前期同源染色体上的非姐妹染色单体之间发生互换形成的, **D 错误**。
- 2. D** **【解析】**a 细胞中多了一条染色体, 属于细胞内个别染色体数目变化, 属于三体, 不是三倍体, **A 错误**; b 中染色体片段 4 重复, 属于染色体结构变异, 并非基因突变, **B 错误**; 细胞内同一形态的染色体有几条, 则含有几个染色体组, c 细胞所代表的生物含有三个染色体组, 但不一定是三倍体, 也可能是单倍体, **C 错误**; d 细胞的变异属于染色体片段的缺失, 基因位于染色体上, 该变异可能会使染色体上的基因数目减少, **D 正确**。

### 3. C

**题图解读** 1 和 2 是姐妹染色单体分开后形成的两条相同染色体;3 和 4 是姐妹染色单体分开后形成的两条相同染色体,但其中有不同基因,推测发生了染色体易位。5 的形态、大小明显不同于其他 4 条染色体,可见其与其他 4 条染色体为非同源染色体。

**【解析】**题图中 1 含有的基因是 fghj,3 含有的基因是 FGHJ,两者所含基因互为等位基因,说明 1 和 3 为同源染色体,4 含有的基因是 FGHK,5 含有的基因是 JmnO,两条染色体上的基因均为不同的基因,故 4 和 5 为非同源染色体,**A 正确**;4 与 3 比较可知,4 染色体上少了 J 基因,多了 K 基因,发生了易位,5 与 3 的形态大小差异很大,应是非同源染色体,但是 5 上含有 J 基因,说明 5 也发生了染色体结构变异,**B 正确**;染色体 1、2、3、4 可能同时出现在一个细胞中,其中 1、2 为分开的姐妹染色单体,3、4 为分开的姐妹染色单体,它们可能同时出现在有丝分裂后期、末期的细胞中,**C 错误**;根据以上分析可知,2、4 为一对同源染色体,在减数第一次分裂前期可以发生联会,**D 正确**。

**4. C 【解析】**通过杂交育种筛选获得的植株甲和通过单倍体育种获得的植株丙都是纯合子,经过射线处理获得的植株乙发生基因突变,具有新基因,**A 正确**;d 和 b 过程都存在减数分裂,都可发生基因重组,f 过程发生染色体数目变异获得多倍体,**B 正确**;c 过程只能用秋水仙素处理幼苗,**C 错误**;杂交育种和单倍体育种都能获得显性纯合子,不同的是杂交育种操作简单,但育种年限较长,而单倍体育种技术复杂,但育种年限短,**D 正确**。

**5. D 【解析】**甲品种的某一基因发生隐性突变,例如 D 基因突变为 d,突变后基因型变为 Dd,自交后子代基因型可能为 DD、Dd、dd,后代可能出现性状分离,**A 正确**;F<sub>1</sub> 的染色体组为 ABBC,其中 A 染色体组和 B 染色体组最初来自不同的亲本,在减数分裂时无法正常联会,**B 正确**;F<sub>n</sub> 中出现染色体组为 AABBC 个体,需要双亲均产生染色体组为 ABC 的配子,而 F<sub>1</sub> 的基因型为 ABBC,若要产生染色体组为 ABC 的配子,需要在减数分裂时 A、B、C 染色体组均分配到同一配子中,故 F<sub>n</sub> 中出现染色体组为 AABBC 个体的概率与 F<sub>1</sub> 产生染色体组为 ABC 的配子的概率直接相关,**C 正确**;丙的染色体组为 AABBC(配子为 ABC),甲品种的染色体组为 AABB(配子为 AB),两者杂交后,后代的染色体组为 AABBC,有 5 个染色体组,不是二倍体,**D 错误**。

**6. C 【解析】**假设突变株基因 e 位于 3 号染色体上,突变株(♂)×3 号染色体三体(♀),突变株的基因型为 ee,三体纯合绿叶植株的基因型为 EEE,F<sub>1</sub> 的基因型为 EEe、Ee,F<sub>1</sub> 中三体(EEe)与黄叶(ee)进行杂交,F<sub>1</sub> 中三体产生的配子种类及比例为 E : Ee : EE : e = 2 : 2 : 1 : 1,则 F<sub>2</sub> 的基因型及比例为 Ee : Eee : EEe : ee = 2 : 2 : 1 : 1,F<sub>2</sub> 的表型及比例为黄叶 : 绿叶 = 1 : 5;突变株(♂)×7 号染色体三体(♀),突变株的基因型为 ee,三体纯合绿叶植株的基因型为 EE,F<sub>1</sub> 的基因型为 Ee,F<sub>1</sub> 中



三体( $Ee$ )与黄叶( $ee$ )进行杂交, $F_1$ 中三体产生的配子种类及比例为 $E:e=1:1$ , $F_2$ 的基因型及比例为 $Ee:ee=1:1$ , $F_2$ 的表型及比例为黄叶:绿叶 $=1:1$ ,与题意相符,则突变株基因 $e$ 位于3号染色体上, $F_1$ 中三体的占比是 $\frac{1}{2}$ ,**A、B 正确**。 $F_1$ 中的3号染色体三体( $EEe$ )减数分裂能产生四种不同配子,其类型及比例为 $E:Ee:EE:e=2:2:1:1$ ,**C 错误**。突变株基因 $e$ 位于3号染色体上,题述两种三体纯合绿叶植株基因型为 $EEE$ 和 $EE$ ,**D 正确**。

**7. D 【解析】**①过程是利用紫外线照射进行诱变育种,原理是基因突变,不能定向获得所需优良变异类型,**A 错误**;②过程是花药

→**基因突变具有低频性和不定向性**

离体培养,由成熟花粉细胞培养成幼苗期间,不仅有细胞分裂,还会有细胞分化形成各种组织和器官等,**B 错误**;单倍体育种包括花药离体培养(②过程)、秋水仙素等诱导处理使染色体数目加倍(③过程)和筛选优良品种等过程,**C 错误**;④⑤过程属于杂交育种,杂交育种需要不断地进行杂交和自交筛选,与单倍体育种相比,杂交育种的育种年限长,**D 正确**。

**8. (1) A**

(2) 丙 甲 丙  $F_1$  作母本时,由于含 A 基因的雌配子无法接受含 a 基因的雄配子而不能结实

(3) 避免优良性状的个体与其他类型的玉米杂交,保持亲代的优良性状

(4)  $\frac{1}{8}$  含 6<sup>9</sup> 染色体的雄配子不育

**【解析】**(1)由第③组和第④组实验可以得出,基因型为 AA 的植株表现为异交不亲和,这种现象的形成是由于含基因 A 的雌配子不能与含其等位基因(a)的雄配子结合。

(2)第一步:使丙类型(aabb)作母本与甲类型(AABB)玉米杂交获得 $F_1$ (AaBb),杂交时,由于丙类型的玉米表现为异交不亲和,即含 A 基因的雌配子无法接受含 a 基因的雄配子,因此应用丙类型的玉米作为母本,甲类型的玉米作为父本,即甲( $\sigma$ ) $\times$ 丙( $\eta$ )。

第二步: $F_1$ (AaBb)与丙类型植株(aabb)杂交,且杂交时,仍然需要以丙类型植株(aabb)作为母本,由于丙类型的玉米表现为异交不亲和,即 $F_1$ 作母本时,由于含 A 基因的雌配子无法接受含 a 基因的雄配子而不能结实,因此用丙类型的玉米作母本, $F_1$ 作父本。 $F_1$ (AaBb)与玉米丙(aabb)杂交得 $F_2$ , $F_2$ 基因型为 AaBb、Aabb、aaBb、aabb,从中筛选出基因型为 Aabb 的玉米。

第三步:使异交不亲和的糯性玉米(Aabb)自交,筛选出异交不亲和的糯性玉米新品种(AAbb)。

(3)由于异交不亲和品系单向地不接受不同基因型(a)的花粉,从而可以保证该个体只能接受基因型相同的花粉,使其杂交过程实际相当于自交,避免优良性状的个体与其他类型的玉米杂交,保持亲代的优良性状。

(4)由题图可知,题图 1 中染色体发生了易位,将丁作为母本( $6^m6^{9M}99^6$ )与染色体正常的 Mm 植株( $6^M6^m99$ )杂交,丁可以产生 4 种类型的配子: $6^m9^6$ 、 $6^m9$ 、 $6^{9M}9$ 、 $6^{9M}9^6$ ,正常的 Mm 植株( $6^M6^m99$ )可以产生两种配子: $6^M9$ 、 $6^m9$ ,题图 2 戊的染色体组成为  $6^m6^{9M}99$ ,故戊在子代中所占的比例为  $\frac{1}{4} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{8}$ ;若戊与雄性不育(mm)的植株杂交,子代均表现为雄性不育(mm),推测原因是含  $6^9$  染色体的雄配子失活,或含  $6^9$  染色体的雄配子不育。

## 专题上分七 生物变异与育种的综合分析

1. B 【解析】①和⑥的形成原因有可能是基因重组,发生于减数第一次分裂前期,即同源染色体上的非姐妹染色单体之间互换导致的基因重组,也有可能是基因突变, A 错误;②④⑤的形成原因是染色体结构变异,分别是缺失、重复和倒位, B 正确;③中出现新的等位基因 d,形成的过程中发生了基因突变,而基因突变会改变碱基序列, C 错误;题表中①③⑥的形成都有可能与染色体互换有关,而②④⑤的形成与染色体互换无关, D 错误。

2. A 【解析】甲图是有丝分裂后期图像,有丝分裂过程中没有染色

判断关键点为每一极染色体数目均为偶数,且有同源染色体

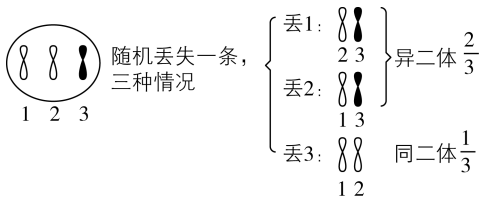
体的互换,基因 a 出现的原因是基因突变, A 错误;乙图细胞处于减数分裂 II,基因 a 出现的原因可能是染色体互换,也可能是基因 A 突变为 a, B 正确;丙图(减数分裂 II 后期)含有 b 的两条染色体移向了同一级,细胞产生的 2 个子细胞中,一个多一条染色体,一个少一条染色体,属于染色体数目变异, C 正确;丁图(减数分裂 II 后期),基因 a 出现的原因可能是互换,也可能是基因突变,最可能的原因是染色体互换导致的基因重组, D 正确。

基因突变频率很低,可能性较小

3. D 【解析】减数分裂 I 后期,同源染色体分离,非同源染色体自由组合,非同源染色体上的基因重组, A 正确;题图所示雌果蝇一条 X 染色体存在片段缺失,另一条 X 染色体存在来自 Y 染色体的附加臂,均发生了染色体结构变异, B 正确;亲本雄果蝇 XY 染色体均正常,雌果蝇 X 染色体均异常,  $F_1$  雄果蝇的 X 染色体来自亲代雌果蝇,故若亲本果蝇未发生染色体互换,则  $F_1$  雄果蝇 X 染色体构型均异常, C 正确;亲本雌果蝇基因型为  $X^{bd}X^{bd}$ ,雄果蝇基因型为  $X^{bd}Y$ ,若亲本果蝇未发生染色体互换,后代基因型为  $X^{bd}X^{bd}$ 、 $X^{bd}Y$ 、 $X^{bd}X^{bd}$ 、 $X^{bd}Y$ ,其中  $X^{bd}X^{bd}$ 、 $X^{bd}Y$  个体两种性状均为野生型, D 错误。

4. AC 【解析】题图所示突变的二体配子中染色体可能是同源染色体,也可能是姐妹染色单体分开形成的子染色体,可能是母亲减数分裂 I 后期或减数分裂 II 后期异常所致, A 错误;异二体和同二体的染色体组数相等,均含两个染色体组,属于二倍体, B 正确;正常精子和突变的二体配子结合属于受精作用,不存在基因重组, C 错误;三体合子中的三条染色体有两条来自母方,一

条来自父方,随机丢失一条,三种情况如图:



D 正确。

5. (1) 易饲养、繁殖快、子代数量多、染色体数目少、有多对易于区分的性状等

(2) 减数第一次分裂后期或减数第二次分裂后期 大多数为红眼雌果蝇和白眼雄果蝇,少数为红眼雄果蝇和白眼雌果蝇

(3) 甲的基因型为  $AaBb$ ,产生  $Ab$  和  $aB$  两种比例相等的配子,说明控制体色和翅型的基因位于一对同源染色体上

(4)  $\frac{2}{5}$

(5) 取该白眼雌果蝇的体细胞制成临时装片进行染色体观察  
性染色体结构和数目正常

【解析】(1) 果蝇作为实验材料的优点有易饲养、繁殖快、子代数量多、染色体数目少、有多对易于区分的性状等。

(2) 根据题干知,  $XXY$  个体在减数分裂时,  $XY$  联会的概率远低于  $XX$  联会,两条联会的染色体分离时,另外一条染色体随机分配,则在减数分裂时,  $X^d$  和  $X^d$  染色体的分离可发生在减数第一次分裂后期同源染色体分离时,也可发生在减数第二次分裂后期姐妹染色单体分离时。白眼雌果蝇基因型为  $X^dX^dY$ ,由于  $XY$  联会的概率远低于  $XX$  联会,因此产生的雌配子大多数为  $X^d$  和  $X^dY$ ,少部分为  $X^dX^d$  和  $Y$ ;红眼雄果蝇基因型为  $X^DY$ ,产生的雄配子为  $X^D$  和  $Y$ ,因此子代大多数为红眼雌果蝇( $X^DX^dY$ 、 $X^DX^d$ )和白眼雄果蝇( $X^dY$ 、 $X^dYY$ ),少数为红眼雄果蝇( $X^DY$ )和白眼雌果蝇( $X^dX^dY$ )。

(3) 根据题干可知,灰身( $A$ )对黑身( $a$ )为显性,长翅( $B$ )对残翅( $b$ )为显性,两对基因位于常染色体上,且甲、乙为两只基因型相同的灰身長翅个体,  $\sigma$  甲  $\times$   $\eta$  黑身残翅,  $F_1$  表型及比例为灰身残翅:黑身長翅 = 1:1,可推出甲基因型为  $AaBb$ ,产生两种比例相等的配子  $Ab$ 、 $aB$ ,说明这两对基因位于一对同源染色体上,所以控制体色和翅型的基因不遵循基因的自由组合定律。

(4)  $\eta$  乙  $\times$   $\sigma$  黑身残翅,  $F_1$  表型及比例为灰身長翅:灰身残翅:黑身長翅:黑身残翅 = 1:4:4:1,可推出乙基因型为  $AaBb$ ,产生的配子类型及比例为  $AB:Ab:aB:ab=1:4:4:1$ ,说明同源染色体的非姐妹染色单体之间发生了互换,假设乙个体发生互换的初级卵母细胞所占比例为  $x$ ,则未发生互换的初级卵母细胞所占比例为  $1-x$ ,产生的配子类型及比例分别为  $AB:Ab:aB:ab=\frac{x}{4}:\frac{x}{4}:\frac{x}{4}:\frac{x}{4}$ 、 $Ab:aB=\frac{1-x}{2}:\frac{1-x}{2}$ ,合并后  $AB:Ab:aB:ab=x:(2-x):(2-x):x=1:4:4:1$ ,可求出  $x=\frac{2}{5}$ 。

(5) 要判断  $F_1$  中出现雌性白眼果蝇的原因,最简单的方法是

取该白眼雌果蝇的体细胞制成临时装片进行染色体观察。若性染色体结构和数目正常,则为基因突变导致。

## 6. (1) 10 野生玉米

(2) 野生玉米 耐盐碱基因  $\frac{1}{3}$  18

(3) 位于两条非同源染色体上 含抗病基因的雄配子或雌配子可育性减半

【解析】(1) 玉米是雌雄异花同株植物,为二倍体,含有 20 条染色体,没有性染色体,因此需要测 10 条染色体上的 DNA 序列。野生玉米(Q)与栽培玉米(P)进行杂交获得杂种玉米  $F_1$ ,  $F_1$  与亲本栽培玉米(P)相比,耐盐碱能力大大提高,说明耐盐碱的基因来自野生玉米(Q)。

(2) 选择杂种玉米中的耐盐碱个体与栽培玉米(P)反复进行杂交并筛选的目的是淘汰杂种玉米中来自野生玉米的染色体,使杂交后代中除了耐盐碱基因所在的染色体,其余染色体尽可能多地来自栽培玉米。依题意可知,  $F_n$  中的耐盐碱个体为杂合子,杂合子自交,在显性个体中,不发生性状分离的占  $\frac{1}{3}$ ; D 品系是通过多次与栽培玉米(P)杂交后再自交所得的,其细胞中除耐盐碱基因所在的 2 条染色体来自野生玉米(Q)外,其余 18 条染色体全部来自栽培玉米(P)。

(3)  $F_2$  中耐盐碱抗病:耐盐碱易感病:不耐盐碱抗病:不耐盐碱易感病 = 6:3:2:1,该实验结果说明耐盐碱基因与抗病基因的遗传遵循自由组合定律,说明耐盐碱基因与抗病基因位于两条非同源染色体上,且单看抗病与否和耐盐碱与否这两对相对性状,  $F_1$  为双杂合子,但存在致死现象,单独分析每一对性状,  $F_2$  中耐盐碱:不耐盐碱 = 3:1,抗病:易感病 = 2:1,说明含抗病基因的个体中存在致死现象,致死原因可能是含抗病基因的显性纯合子致死,由题干可知存在纯合的抗病玉米 T 品系,该原因与题意不符;也可能是含抗病基因的雌配子或雄配子可育性减半,杂合子自交后代易感病隐性纯合子占  $\frac{2}{3} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{3}$ ,与题意相符。

## 专题上分八

## 细胞分裂中的可遗传变异

1. A 【解析】由题图可知,A 与 b 位于一条染色体、a 与 B 位于一条染色体,这两条染色体属于同源染色体;d 位于一条染色体、D 位于另一条染色体,这两条染色体属于同源染色体;体细胞  $2n=8$ ,可见正常情况下精细胞含有 4 条非同源染色体,若减数分裂过程中发生了染色体结构变异和数目变异,则①②③④可能来自同一个精原细胞,A 正确。②缺少 D、d 基因所在的染色体,可能是由于 D、d 基因所在的同源染色体未分离,也可能是 D 或 d 基因所在的姐妹染色单体未分离造成的,B 错误。题图中的细胞都是精细胞,只显示了两组染色体,故③细胞中应有 5 条染色体,C 错误。④细胞产生的原因是同源染色体上的非姐妹染色

单体间发生了片段互换,属于基因重组,D 错误。

**2. C 【解析】**1 号染色体上原有 A 基因,经减数分裂和有丝分裂形成的花粉甲 1 号染色体上没有 A 和 a 基因,而 4 号染色体上同时含有 a、b 基因,可能的原因是 1 号染色体的 A 突变为 a,a 易位到 4 号染色体上,A 正确;减数分裂时 1 号染色体的 a 易位到 4 号染色体上,有染色体易位发生,基因 A/a 和 B/b 是位于非同源染色体上的非等位基因,减数分裂时发生基因重组,B 正确;1 号染色体和 4 号染色体属于非同源染色体,减数分裂时,发生易位,C 错误;与花粉甲同时形成的花粉粒,和花粉甲是由一个小孢子经有丝分裂产生的,它们的基因和染色体组成相同,D 正确。

**3. B 【解析】**每条染色体的两端都有一段特殊序列的 DNA—蛋白质复合体,称为端粒,端粒 DNA 序列在每次细胞分裂后会缩短一截,A 正确。题图④的着丝粒已经一分为二,题图⑤表示融合的染色体由于纺锤丝的牵引移向细胞两极,故④⑤都表示细胞分裂的后期,B 错误。据题干“融合的染色体在细胞分裂后期由于纺锤丝的牵引而在随机一处位置发生断裂”可知,题图⑤中 D 和 d 基因最后可能分配到一个子细胞中,C 正确。题图染色体上有一对等位基因(D 和 d),可能是其中一个发生了基因突变;若该变异发生在减数分裂过程中,同源染色体的非姐妹染色单体之间可能发生过片段互换,即基因重组;融合的染色体在细胞分裂后期由于纺锤丝的牵引而在随机一处位置发生断裂,可能会发生染色体结构变异,故题述变异可能包括基因突变或基因重组以及染色体变异,D 正确。

**4. C 【解析】**只考虑题图中三条染色体,在进行减数分裂时,罗氏易位携带者 3 条染色体发生联会,配对的任意两条染色体分离,另一条染色体随机移向细胞任意一极,故该携带者可产生 6 种类型的配子,A 正确;题图所示变异类型为染色体变异,能够在光学显微镜下观察到,B 正确;该携带者能产生含有 14、21 号染色体的正常配子,与正常异性婚配,理论上能生出正常的孩子,C 错误;正常人体细胞含有 46 条染色体,而题述罗氏易位染色体是由 14 号和 21 号染色体融合形成的,故罗氏易位染色体女性携带者的初级卵母细胞含有 45 条染色体,D 正确。

**5. C 【解析】**果蝇体细胞染色体数目为 8,三体果蝇的体细胞染色体数目为 9。减数第一次分裂后期同源染色体分离,配对的 3 条染色体中有 2 条移向细胞一极,另 1 条移向细胞另一极,故三体果蝇减数第一次分裂形成的子细胞中的染色体数为 4 或 5,在减数第二次分裂后期,着丝粒分裂后,染色体数目加倍,细胞中的染色体数目为 8 或 10,A、B 正确;若该隐性基因(设为 a)在Ⅲ号染色体上,则亲本隐性突变体 1 的基因型为 aa,三体(Ⅲ)野生型 1 的基因型为 AAA,F<sub>1</sub> 三体(Ⅲ)野生型 2 的基因型为 AAa,与隐性突变体 1(aa)杂交,由于三体(Ⅲ)野生型 2 产生的配子类型及比例为 AA : a : Aa : A = 1 : 1 : 2 : 2,因此 F<sub>2</sub> 基因型及比例为 AAa : aa : Aaa : Aa = 1 : 1 : 2 : 2,表型及比例为野生型 : 隐性突变型 = 5 : 1,C 错误,D 正确。

### 第3节 人类遗传病



#### 对点上分

1. **C** 【解析】人类遗传病通常是指由遗传物质改变而引起的人类疾病, **A 错误**; 单基因遗传病指受一对等位基因控制的遗传病, **B 错误**; 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, 原发性高血压、青少年型糖尿病都属于多基因遗传病, **C 正确**; 对于单基因遗传病, 检测父母是否携带致病基因可以通过遗传规律预测后代患该病的概率, **D 错误**。

2. **C** 【解析】患者的三条 21 号染色体在减数分裂时可能分配为 1 条和 2 条, 分配 1 条的可以形成染色体数正常的配子, **A 正确**; 对羊水细胞进行染色体分析可检测胎儿染色体数目, 用于产前诊断

→ 染色体在显微镜下可见

断, **B 正确**; 患者为 21 号染色体三体, 减数分裂时最多含有两个染色体组, **C 错误**; 卵母细胞减数分裂 II 后期姐妹染色单体未分离会导致卵细胞含两条 21 号染色体, 与正常精子受精后形成 21 三体, 导致患病, **D 正确**。

3. **D** 【解析】在人类的遗传病中, 患者的体细胞可能不含有致病基因, 如染色体异常遗传病, **A 正确**; 多基因遗传病的发病受遗传因素和环境因素的共同影响, 与其他遗传病相比, 成年人发病风险显著增加, 是因为随着年龄增长, 受环境因素影响的时间更长, 累积效应更明显, **B 正确**; 由题图可知染色体异常遗传病发病个体数量在出生后明显减少, 这是因为大多数染色体异常遗传病对胎儿的影响较大, 往往导致胎儿在出生前就死亡, 所以出生后患者数量明显减少, **C 正确**; 三类遗传病都是遗传物质改变引起的, 但染色体异常遗传病是染色体结构或数目异常导致的, 不一定含有致病基因, 不能运用基因疗法进行治疗, **D 错误**。

4. **B** 【解析】遗传咨询通过分析遗传方式推算胎儿患病风险, 但确诊 21 三体综合征需通过产前诊断(如染色体分析), **A 错误**; 由染色体异常导致的遗传病(如 21 三体综合征、猫叫综合征等)患者可能不携带致病基因, 但仍是由遗传物质改变所引起的, 属于遗传病, **B 正确**; 近亲结婚主要增加隐性遗传病的发病率, 而非所有遗传病的发病率, **C 错误**; 多基因遗传病受环境因素影响较大, 调查人群中的遗传病时通常选择单基因遗传病(如红绿色盲), 以提高准确性, **D 错误**。

5. **C** 【解析】根据题意分析, 双亲都患病的几百个家庭中女儿全部患病, 儿子正常与患病的比例为 1 : 2, 即患病的双亲可生出正常的儿子, 则患病情况与性别有关, 可判断该遗传性肾炎属于伴 X 染色体显性遗传病, **A 错误**; 设相关基因为 B、b, 结合 A 项可知正常儿子的基因型为  $X^bY$ , 其不患病的原因是该正常儿子的母亲产生了含有  $X^b$  的卵细胞, 与含 Y 染色体的精子完成受精, **B 错误**; 患者中父亲的基因型为  $X^BY$ , 母亲的基因型有 2 种, 分别是  $X^BX^B$ 、 $X^BX^b$ , 设被调查的母亲中纯合子所占的比例是 x, 若母亲基因型为  $X^BX^B$ , 则其所生的儿子都患病, 若母亲基因型为  $X^BX^b$ ,



则其儿子有  $\frac{1}{2}$  的概率正常, 则  $x + \frac{1-x}{2} = \frac{2}{3}$ , 解得  $x = \frac{1}{3}$ , 所以被调查的母亲中纯合子所占比例是  $\frac{1}{3}$ , 杂合子占  $\frac{2}{3}$ , **C 正确**; 根据题中调查的家庭数可以进行正常的推断, **D 错误**。

- 6. ABC** 【解析】镰刀型细胞贫血症是基因突变引起的, 孕妇血细胞检查只能观察红细胞形态, 无法检测基因突变, **A 错误**; 隐性致病基因携带者(如红绿色盲女性携带者)通常不表现症状, **B 错误**; 遗传咨询的步骤包括诊断、分析遗传病的传递方式、推算后代的再发风险率和提出建议, 但若家族病史明确, 可能无需重新分析遗传病的传递方式, **C 错误**; 羊膜腔穿刺获取的羊水样本可用于染色体分析(含性别确定)和 DNA 序列测定(如基因序列分析), **D 正确**。



### 能力上分

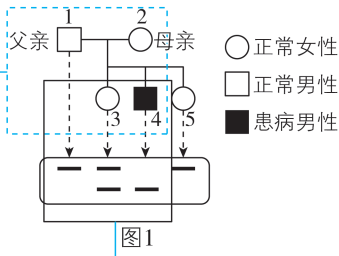
- 1. C** 【解析】根据题干信息可知, 父亲含有正常基因(CTG 碱基重复次数在 50 次以下)和致病基因, 且父亲患病, 可见该病为显性遗传病, 由题干可知该病为常染色体遗传病, 故 DM1 是由 CTG 重复次数异常引起的常染色体显性遗传病, **A 正确**; 父亲 40 岁发病而儿子 22 岁发病, 父亲 CTG 碱基重复次数为 12 次和 100 次左右, 儿子 CTG 碱基重复次数为 13 次和 900 次左右, 可以推测儿子发病比父亲早可能与 DM1 基因中 CTG 重复次数增多有关, **B 正确**; 结婚时表型正常的女子是否含有该病的致病基因未知, 即该女子基因型未知, 故儿子与表型正常的女子婚配生育患 DM1 的男孩的概率无法计算, **C 错误**; 产前诊断可以进行基因检测确定胎儿是否携带该病的致病基因, 故儿子与正常女子婚孕后进行产前诊断有助于生育出健康孩子, **D 正确**。

- 2. A** 【解析】设该病相关基因为 A/a,  $I_1$ 、 $I_2$  表型都正常, 但他们的女儿  $II_3$  患病, 说明该病为隐性遗传病, 相关基因可能在常染色体上, 也可能在 X、Y 染色体同源区段上, 假设为后者, 则  $I_1$  的基因型应为  $X^aY^A$ ,  $II_2$  基因型应为  $X^AX^a$ , 而根据题图 2 可知  $II_2$  基因型为  $X^AX^A$ , 此假设不成立, 故该病为常染色体隐性遗传病。  $I_1$ 、 $I_2$  的基因型都是 Aa, 则根据电泳图谱可知,  $II_1$  基因型为 Aa;  $II_4$  表现正常, 所以其基因型及概率为  $\frac{1}{3}AA$ 、 $\frac{2}{3}Aa$ , 故  $II_1$  与  $II_4$  基因型相同的概率为  $\frac{2}{3}$ , **A 错误**。根据电泳图谱可知,  $II_2$  的基因型为 AA, 与一杂合子(Aa)男性婚配, 不考虑突变等情况, 所生的后代患病(aa)概率为 0, **B 正确**。据电泳条带可知, 23 kb 表示 A 基因(正常基因), 19 kb 表示 a 基因(致病基因),  $II_3$  个体患病, 是隐性纯合子(aa), 因此该个体相关基因进行电泳时应出现对应 19 kb 的条带, **C 正确**。由题图 2 电泳图可知, A 基因的长度是 23 kb, a 基因的长度是 19 kb, 推测该致病基因可能是正常基因出现碱基对缺失造成的, **D 正确**。

- 3. C**

## 题图解读

1号和2号表现正常却生出患病儿子4号，说明该病为隐性遗传病



1号父亲正常且电泳结果只有一个条带，说明父亲不含致病基因，2号母亲正常，4号儿子是患者且只含致病基因，说明该致病基因只能来自2号母亲，因此母亲是携带者，可判断该病为伴X染色体隐性遗传病

**【解析】**由题图解读可知该病为伴X染色体隐性遗传病，其特点是患者中男性多于女性，**A 正确**；由系谱图可知，4号为患者，基因型为 $X^aY$ ，在减数第一次分裂过程中，同源染色体分离，产生的次级精母细胞中，一个含有 $X^a$ ，另一个含有Y，含有Y的次级精母细胞中不存在该致病基因，**B 正确**；题图2细胞取自2号个体，处于减数第二次分裂后期，且细胞质均等分裂，为第一极体，该细胞经过分裂最终只能产生两个极体，不能产生卵细胞，**C 错误**；由系谱图及电泳图可知，5号个体的基因型为 $X^AX^A$ ，与正常男性( $X^AY$ )婚配，子代患病率为0，**D 正确**。

### 4. D

#### 题目简析

由题图2可知，患儿有3条11号染色体，且同时拥有 $A_2$ 和 $A_3$ 基因，而该患儿父亲不含 $A_2$ 、 $A_3$ 基因，因此患儿患病原因是其母亲卵细胞形成过程出现异常。

**【解析】**设控制该病的相关基因为B/b，由题干及题图可知，该夫妇女儿表型正常，则基因型及概率为 $\frac{1}{3}BB$ 、 $\frac{2}{3}Bb$ ，故其传递致病基因给下一代的概率为 $\frac{2}{3} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{3}$ ，**A 正确**。该夫妇相关基因型均为Bb，生育第三个小孩，只有基因型为显性纯合子的个体不携带该致病基因，因此此孩携带该致病基因的概率为 $1 - \frac{1}{4} = \frac{3}{4}$ ，**B 正确**。 $A_2$ 和 $A_3$ 位于一对同源染色体上，不考虑同源染色体互换，则患儿患病原因可能是其母亲减数第一次分裂同源染色体分离出现异常；若考虑同源染色体互换，则可能是其母亲形成配子时，发生互换的两条11号染色体的姐妹染色单体分离时出现异常，**C 正确**，**D 错误**。

### 5. (1) 伴X染色体隐性 远多于 母亲

(2)  $\frac{1}{4}$

(3)  $\frac{1}{2}$   $\frac{1}{8}$

(4)  $\frac{3}{8}$   $\frac{7}{16}$

**【解析】**(1)  $II_6$ 和 $II_7$ 正常但生出患病小孩，说明该病为隐性遗传病，且血友病是伴性遗传的，不考虑X、Y染色体的同源区段，没有出现“父传子、子传孙”的情况，排除伴Y染色体遗传，说明

血友病为伴 X 染色体隐性遗传病,其遗传特点是患者中男性远多于女性,因为男性的基因型中只要含有一个致病基因即表现为患病。由于该病为伴 X 染色体隐性遗传病,因此,男性患者的致病基因来自其母亲。

(2)结合图示可知,若相关基因用 D/d 表示,则  $\text{II}_6(\text{X}^{\text{D}}\text{X}^{\text{d}})$  和  $\text{II}_7(\text{X}^{\text{D}}\text{Y})$  再生一个小孩,患血友病的概率为  $\frac{1}{4}$ 。

(3)  $\text{II}_1$  的基因型为  $\text{X}^{\text{D}}\text{Y}$ ,  $\text{II}_2$  的基因型为  $\text{X}^{\text{D}}\text{X}^{\text{d}}$ ,由于  $\text{II}_1$  的基因型为  $\text{X}^{\text{D}}\text{Y}$ ,所以  $\text{III}_2$  的基因型为  $\text{X}^{\text{D}}\text{X}^{\text{D}}$  或  $\text{X}^{\text{D}}\text{X}^{\text{d}}$ ,二者概率均等,即  $\text{III}_2$  为血友病致病基因携带者的概率为  $\frac{1}{2}$ 。如果  $\text{III}_2$  和与  $\text{III}_6$  基因型相同的男性( $\text{X}^{\text{D}}\text{Y}$ )婚配,其所生小孩患血友病的概率为  $\frac{1}{2} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{8}$ 。

(4)已知  $\text{III}_1$  同时又是白化病患者,白化病为常染色体隐性遗传病,则  $\text{II}_1$  和  $\text{II}_2$  均为白化病致病基因的携带者,若白化病相关基因用 A/a 表示,则  $\text{II}_1$  和  $\text{II}_2$  的基因型分别为  $\text{AaX}^{\text{D}}\text{Y}$ 、 $\text{AaX}^{\text{D}}\text{X}^{\text{d}}$ ,则  $\text{II}_1$  和  $\text{II}_2$  再生一个小孩,只患一种病的概率为  $\frac{1}{4} \times \frac{3}{4} + \frac{3}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{3}{8}$ ,生出正常孩子的概率为  $\frac{3}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{9}{16}$ ,生出患病孩子的概率为  $1 - \frac{9}{16} = \frac{7}{16}$ 。

#### 6. (1) ①常染色体隐性 ②BC

(2) ①  $\text{X}^{\text{D}}\text{X}^{\text{d}}$  CD ②  $\frac{1}{4}$

(3) ①常 隐性 ②  $\frac{2}{3}$  ③  $\frac{1}{48}$

【解析】(1) ①分析题图 2 可知,  $\text{II}_7$ 、 $\text{II}_8$  表现正常,但是后代中出现遗传性耳聋患者且为女性,因此乙所患遗传性耳聋为常染色体隐性遗传病。

②分析题图 1 可知,  $\text{II}_3$ 、 $\text{II}_4$  表现正常,但是后代中出现遗传性耳聋患者,为隐性遗传病,但是不能确定相关基因在染色体上的位置。已知  $\text{I}_1$  或  $\text{II}_4$  有致病基因仍无法推断致病基因的位置,致病基因可能在常染色体上也可能在性染色体上,A、D 错误。若  $\text{I}_2$  有致病基因,其不患病则可确定甲家族遗传性耳聋遗传方式为常染色体隐性遗传;若  $\text{II}_3$  无致病基因,则可以确定甲家族遗传性耳聋遗传方式为伴 X 染色体隐性遗传,B、C 正确。

(2) ①根据题意,经基因检测发现,乙和甲具有不同的遗传性耳聋致病基因,且遗传方式不同,不考虑 X、Y 染色体的同源区段,说明甲家族遗传性耳聋的遗传方式为伴 X 染色体隐性遗传,  $\text{II}_4$  的基因型为  $\text{X}^{\text{D}}\text{X}^{\text{d}}$ ,该个体体细胞内一般都有耳聋致病基因,只有减数分裂过程中的细胞由于等位基因随同源染色体的分离而分离,才会出现不含遗传性耳聋致病基因的细胞,如次级卵母细胞或卵细胞中可能不含遗传性耳聋致病基因,C、D 正确。

②由于甲家族遗传性耳聋遗传方式是伴 X 染色体隐性遗传,故甲的父母  $\text{II}_3$  和  $\text{II}_4$  的基因型分别为  $\text{X}^{\text{D}}\text{Y}$ 、 $\text{X}^{\text{D}}\text{X}^{\text{d}}$ ,二者再生一个

孩子,患病的概率为 $\frac{1}{4}$ 。

(3)①分析题图 3:  $\text{II}_3$  和  $\text{II}_4$  都不患神经性耳聋,但他们有一个患该病的儿子  $\text{III}_{10}$ ,说明神经性耳聋属于隐性遗传病,又由于  $\text{I}_1$  神经性耳聋患者有一个不患该病的儿子  $\text{II}_5$ ,说明该家族神经性耳聋为常染色体隐性遗传病。

②若只考虑神经性耳聋,  $\text{II}_3$  和  $\text{II}_4$  基因型均为  $\text{Aa}$ ,  $\text{III}_8$  的基因型及概率为 $\frac{1}{3}\text{AA}$ 、 $\frac{2}{3}\text{Aa}$ ,由于  $\text{II}_6$  为神经性耳聋患者,其基因型为  $\text{aa}$ ,  $\text{III}_{12}$  不患病,因此  $\text{III}_{12}$  的基因型为  $\text{Aa}$ ,则  $\text{III}_8$  和  $\text{III}_{12}$  基因型相同的概率是 $\frac{2}{3}$ 。

③由于题图 3 中神经性耳聋为常染色体隐性遗传病,红绿色盲属于伴 X 染色体隐性遗传病。则  $\text{III}_9$  关于两病的基因型及概率分别为 $\frac{1}{3}\text{AA}$ 、 $\frac{2}{3}\text{Aa}$ 、 $\frac{1}{2}\text{X}^{\text{B}}\text{X}^{\text{b}}$ 、 $\frac{1}{2}\text{X}^{\text{B}}\text{X}^{\text{B}}$ ,  $\text{III}_{12}$  的基因型为  $\text{AaX}^{\text{B}}\text{Y}$ ,因此  $\text{III}_9$  和一基因型与  $\text{III}_{12}$  相同的男性婚配,生的孩子患神经性耳聋的概率为 $\frac{2}{3} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{6}$ ,生的孩子患红绿色盲的概率为 $\frac{1}{2} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{8}$ ,因此他们生的孩子患两种病的概率是 $\frac{1}{6} \times \frac{1}{8} = \frac{1}{48}$ 。

## 素养 上分

1. D 【解析】DNA 的嘌呤数等于嘧啶数,所以 HD 患者体内  $\text{HTT}$  基因中嘌呤的比例和正常基因相等,均为 $\frac{1}{2}$ ,A 错误;借助系谱图可推测该病的遗传方式,从而获得后代基因型和表型的理论比例,B 错误;可用于亲子鉴定的微卫星 DNA 必须在个体间呈高度特异性,同时其应不易发生变异,这样才能用来准确地判断个体之间的血缘关系,C 错误;基因通常是具有遗传效应的 DNA 片段,题述疾病涉及多个串联重复序列,均位于致病基因  $\text{HTT}$  上,故该病可能是单基因遗传病,D 正确。

2. C 【解析】父母表型均正常,基因型均为  $\text{Aa}$ ,则胎儿完全型 T9 基因型可能为  $\text{AAA}$ 、 $\text{AAa}$ 、 $\text{Aaa}$ 、 $\text{aaa}$ ,若为三体自救型,即完全型 T9 基因型可为  $\text{aaa}$ ,其部分细胞丢失第三条 9 号染色体,形成的正常细胞基因型为  $\text{aa}$ ,则体内可能同时含有  $\text{aaa}$  和  $\text{aa}$  两种基因型的体细胞,A 错误;父母表型均正常,基因型均为  $\text{Aa}$ ,正常胎儿基因型可能为  $\text{AA}$ 、 $\text{Aa}$  或  $\text{aa}$ ,若该胎儿为分裂错误型,则其体内不会同时存在  $\text{AAa}$  和  $\text{aa}$  两种基因型的体细胞,B 错误;该嵌合型 T9 胎儿的体内可能同时存在三种基因型的体细胞,如该胎儿原本基因型为  $\text{AAa}$ ,随机丢失一条染色体后,产生基因型为  $\text{AA}$ 、 $\text{Aa}$  的细胞,C 正确;细胞发生有丝分裂时不会发生等位基因的分离,D 错误。

### 3. (1) 显

(2) B 基因、X 染色体 如果该病的致病基因位于常染色体或 X、Y 染色体同源区段上,7 号个体和 6 号个体的基因型相同,电泳出现的条带应一致,与图 2 不符,7 号个体不含致病基因,出现两

个条带,而 6 号携带致病基因,有三个条带,说明 B 基因含有酶切位点

$$(3) aaX^B X^b \text{ 或 } aaX^B X^B \quad \frac{1}{8} \quad \frac{1}{8}$$

(4)  $\frac{5}{8}$  产前诊断 基因检测、孕妇血细胞检查、羊水检查 (答出 2 点即可)

【解析】(1)由题图 1 可知,1 号和 2 号患有甲病,生下了表型正常的女儿 6 号,所以该病是常染色体显性遗传病,是相关基因发生显性突变引起的。

(2)从题图 1 看出,只有 10 号和 8 号患有乙病,因此该病是隐性遗传病,则 6 号和 3 号肯定是该病致病基因的携带者,如果该病的致病基因位于常染色体或 X、Y 染色体同源区段上,7 号个体和 6 号个体的基因型相同,电泳出现的条带应一致,与题图 2 不符,所以该病致病基因只在 X 染色体上,7 号个体不含致病基因 (b),出现两个条带,而 6 号携带致病基因,有三个条带,说明 B 基因含有酶切位点。

(3)9 号表型正常,8 号患有乙病,所以其父母关于乙病的基因型是  $X^B Y$  和  $X^B X^b$ ,9 号基因型及概率为  $\frac{1}{2}aaX^B X^b$ 、 $\frac{1}{2}aaX^B X^B$ 。如

果 9 号与正常男性 ( $aaX^B Y$ ) 婚配,则后代患病概率为  $\frac{1}{2} \times \frac{1}{4} = \frac{1}{8}$ ,只有男孩可能患乙病,所以后代为患病男孩的概率也是  $\frac{1}{8}$ 。

(4)根据上述分析可知,6 号基因型是  $aaX^B X^b$ ,7 号基因型是  $AaX^B Y$ ,生下一个患甲病孩子的概率为  $\frac{1}{2}$ ,生下一个患乙病孩子

的概率为  $\frac{1}{4}$ ,其孩子不患病概率为  $\left(1 - \frac{1}{2}\right) \times \left(1 - \frac{1}{4}\right) = \frac{3}{8}$ ,所以

若 6 号再次怀孕,再生育一个患病孩子的概率为  $\frac{5}{8}$ 。为确定后

代是否患病,可进行产前诊断,比如基因检测、孕妇血细胞检查、羊水检查等。