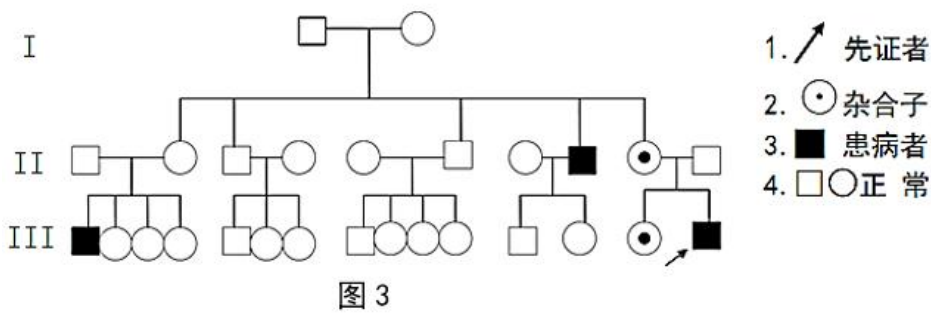


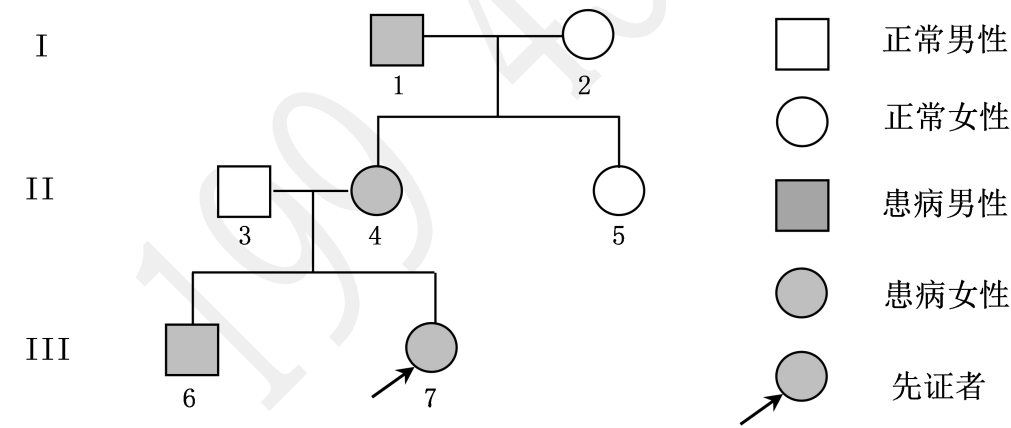
专题 02 遗传与变异

1. （2024 届·上海市崇明区·统考一模）某 9 岁男孩因疑似尿崩症收治住院，经临床分析诊断为一种遗传性肾性尿崩症（HNDI），与图 2 AVPR2（基因定位于 X 染色体）或 AQP2（基因定位于 12 染色体）异常有关。图 3 为该男孩（即图中先证者）家族遗传系谱图，先证者的父母基因组组成有差异。



- (1) 临床分析并获得图 3 家族遗传系谱图，需要对患者家庭成员进行\_\_\_\_\_。（多选）
- A. 病情诊断                      B. 收集家族遗传病史                      C. 基因检测                      D. 产前诊断
- (2) 该先证者的致病原因、致病基因来源及遗传方式依次是\_\_\_\_\_。（编号选填）
- ①AVPR2 基因突变      ②AQP2 基因突变      ③父亲      ④母亲      ⑤显性      ⑥隐性

2. （2024 届·上海市嘉定区·统考一模）甲状腺激素抵抗综合征 (RTH)是由于甲状腺激素受体（TR）异常导致垂体或外周组织对甲状腺激素的敏感性降低的一种遗传病。选择性垂体甲状腺激素不敏感型（PRTH）是 RTH 中一种类型，图 7 为医生依据临床症状及基因检测结果绘制的某 PRTH 女性患者（III-7）家系图。表为 I-2 和 III-7 的 TR 基因模板链测序结果。（密码子：5'-CGG-3'：精氨酸；5'-GGC-3'：甘氨酸；5'-CAG-3'：谷氨酰胺；5'-GAC-3'：天冬氨酸）



TR 基 因	TR 基因模板链序列	I-2	III-7
正常 基因	5'-.....CCG.....-3'	√	√
致病 基因	5'-.....CTG.....-3'	×	√

(1) 据图和表分析，该家庭成员所含的致病基因是\_\_\_\_\_（显性/隐性）基因，该病属于\_\_\_\_\_（X/常）染色体遗传病。

(2) 如检测 II-5 TR 的氨基酸序列，则对应表 4 该位置的氨基酸是\_\_\_\_\_。（单选）

- A. 精氨酸                      B. 甘氨酸                      C. 谷氨酰胺                      D. 天冬氨酸

(3) 不考虑分裂异常，下列关于 III-7 的致病基因的来源与分布，正确的是\_\_\_\_\_。（多选）

- A. 部分卵细胞含有  
B. 仅源自其父亲的精子  
C. 其所有初级卵母细胞均含有  
D. 仅源自其母亲的卵细胞

(4) 据题意分析，PRTH 的致病原因是\_\_\_\_\_。（单选）

- A. 整个 TR 基因的缺失  
B. 整个 TR 基因被替换  
C. TR 基因中一对碱基发生了替换  
D. TR 基因中缺失了一对碱基

病人小张的甲状腺Ⅱ度肿大，伴多食易饥、消瘦、脾气急躁，临床症状与和 III-7 相似，基因检测其 TR 基因正常。表是小张、II-4 和 III-7 甲状腺功能三项化验结果。化验单中的 FT<sub>3</sub> 和 FT<sub>4</sub> 是甲状腺激素的两种存在形式，均具有生物活性。

项目名称	小张	II-4	III-7	参考范围
促甲状腺激素（TSH）	0.41	3.87	10.4	0.55~4.87mU/L
游离三碘甲状腺原氨酸（FT <sub>3</sub> ）	5.15	1.25	4.73	0.8~2.0ng/dL
游离四碘甲状腺原氨酸（FT <sub>4</sub> ）	44.18	22.12	50.3	12~22pmol/L

(5) 表中 II-4 的各项指标基本正常，检测发现其致病基因启动子区域有一定程度的 DNA 甲基化，推测 DNA 甲基化可能\_\_\_\_\_。（单选）

- A. 促进致病基因的表达  
B. 抑制致病基因的表达  
C. 对致病基因的表达无影响  
D. 改变碱基序列使致病基因突变成正常基因

(6) 医生根据化验单给出的诊断是临床上小张和 III-7 都患有甲亢，依据是\_\_\_\_\_，他们体内细胞的代谢速率\_\_\_\_\_（大于/等于/小于）正常人体细胞的代谢速率。

(7) 小李因缺碘出现像小张一样的甲状腺肿大症状，其垂体和下丘脑没有病变。推测小李体内的的促甲

甲状腺激素（TSH）和促甲状腺激素释放激素（TRH）含量变化是\_\_\_\_\_。（单选）

- A. TSH 和 TRH 含量都减少
- B. TSH 和 TRH 含量都增加
- C. TSH 含量减少，TRH 含量增加
- D. TSH 含量增加，TRH 含量减少

（8）表数据显示小张的 TSH 值偏低和而 III-7 的 TSH 偏高，请根据题中信息分析原因\_\_\_\_\_。

3.（2024 届·上海市金山区·统考一模）短指症是一种单基因遗传病。已知的致病基因即骨形态发生蛋白受体基因（BMPR 基因）位于 4 号染色体上，用 H/h 表示。图 1 为某短指症家族的系谱图，已知 II-3 不携带该致病基因。图 2 为成骨细胞分化为骨细胞的机制（注：BMP 表示骨形态发生蛋白、BMPR 表示骨形态发生蛋白受体）。

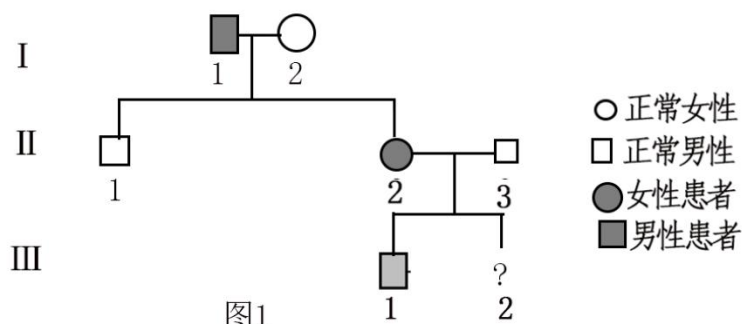


图1

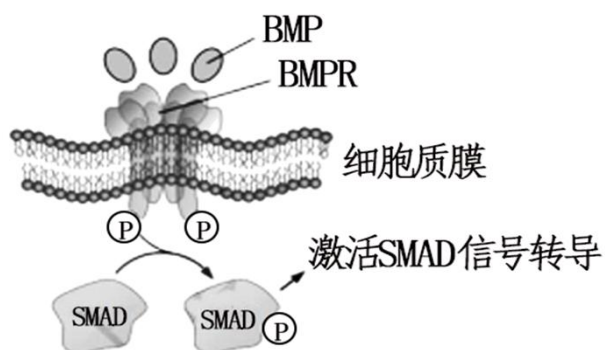


图2

（1）人类许多遗传病都是由变异产生的致病基因引起，但变异又是进化的基础。关于变异和进化的关系，下列说法正确的是\_\_\_\_\_（单选）。

- A. 变异会引起种群基因频率的定向改变
- B. 自然选择主导种群中个体的变异方向
- C. 可遗传变异为自然选择提供丰富素材
- D. 可遗传变异是新物种形成的外在条件

（2）根据题干和图 1 分析可知，短指症属于\_\_\_\_\_（显性/隐性）遗传病。

（3）II-2 的基因型是\_\_\_\_\_。此时 I-2 正怀着二胎（体检确定是一个胎儿），二胎的基因型与 III-1 相同的概率是\_\_\_\_\_。

（4）为了防止再生出一个患短指症的后代，I-2 夫妇去医院进行了遗传咨询。下列选项可能是医生给予的建议的是\_\_\_\_\_（单选）。

- A. 后代有 25% 的概率正常  
B. 可通过基因检测确定是否患病  
C. 女儿患病概率小于儿子  
D. 可通过 B 超检查确定是否患病

(5) 在 II-2 体内成骨细胞分化为骨细胞过程中，短指症致病基因的数量变化分别是\_\_\_ (单选)。

- A.  $1 \rightarrow 2 \rightarrow 1$  或 0  
B.  $1 \rightarrow 2 \rightarrow 1$   
C.  $2 \rightarrow 4 \rightarrow 2$   
D. 一直是 1

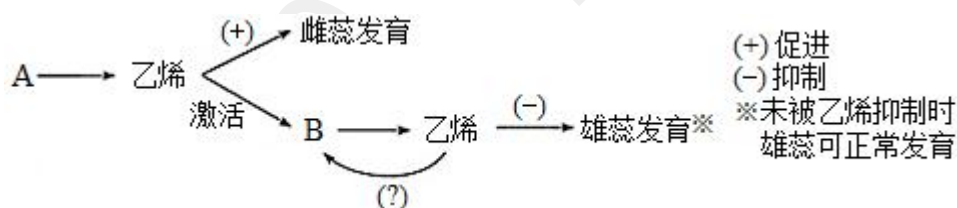
(6) 研究发现，若 BMPR 的第 486 位氨基酸由精氨酸转变为谷氨酰胺，可引起短指症。异常 BMPR 产生的根本原因是\_\_\_ (单选)。

- A. 碱基插入  
B. 碱基缺失  
C. 碱基替换  
D. 碱基重复

4. (2024 届·上海市普陀区·统考一模) 真核生物的基因可以位于细胞质、常染色体、X 染色体、Y 染色体以及 X 和 Y 染色体的同源区段。科研团队为确定基因在真核细胞中的位置，利用某种 XY 型动物的纯合白毛和纯合黑毛个体为亲本进行互交实验：①白毛♀×黑毛♂与②白毛♂×黑毛♀，下列说法不正确的是 ( )

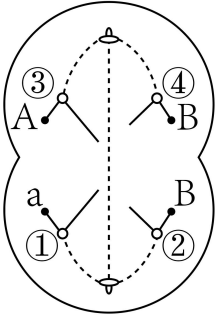
- A. 若①子代均为白毛，②子代均为黑毛，则相关基因位于细胞质  
B. 根据互交结果可区分相关基因是位于常染色体还是 X 染色体  
C. 假设白毛对黑毛为显性，根据互交结果无法区分相关基因是位于 X 染色体还是 X 和 Y 染色体的同源区段  
D. 若基因位于 X 染色体上，且白毛对黑毛为显性，实验②可根据性状判断子代性别。

5. (2024 届·上海市普陀区·统考一模) 黄瓜植株有雌株 (仅花的雌蕊发育)、雄株 (仅花的雄蕊发育) 与两性植株 (花的雌雄蕊均发育) 之分。位于非同源染色体上的基因 A 和 B 均是花芽分化过程中乙烯合成途径的关键基因，对黄瓜的性别决定有重要作用。基因 A 和 B 的作用机制如图所示。下列表述错误的是 ( )



- A. B 基因的表达与乙烯的产生之间存在负反馈调节  
B. 雄花黄瓜植株的基因型为 aaBB、aaBb 和 aabb  
C. 基因型为 aaBb 与 AaBb 的黄瓜植株杂交， $F_1$  中雌蕊能发育的植株比例为 1/2  
D. 对两性植株外源施加乙烯，可以使其转化为雌株

6. (2024 届·上海市普陀区·统考一模) 某二倍体高等动物 ( $2n=4$ ) 的基因型为 AaBb，现将其一个精原细胞的 DNA 都用放射性同位素  $^{32}\text{P}$  标记并放入含  $^{31}\text{P}$  的培养基中培养并分裂，其中某个子细胞染色体及其基因位置如图所示，且形成该细胞的过程中只发生了一次遗传物质的异常变化。下列叙述错误的是 ( )



- A. 若只有 1 条染色体有放射性，说明形成该细胞过程中发生了基因突变
- B. 若只有 2 条染色体有放射性，说明该精原细胞在减数分裂前只进行了一次有丝分裂
- C. 若只有 3 条染色体有放射性，说明形成该细胞过程中发生了染色体互换
- D. 若 4 条染色体均有放射性，说明该精原细胞经过一次有丝分裂后进行减数分裂

7. (2024 届·上海市普陀区·统考一模) 科研人员用一种甜瓜 ( $2n$ ) 的纯合亲本进行杂交得到  $F_1$ ， $F_1$  经自交得到  $F_2$ ，结果如表所示。已知 A、E 基因同在一条染色体上，a、e 基因同在另一条染色体上，当 E 和 F 同时存在时果皮才表现出有覆纹性状。不考虑染色体互换、突变，下列分析错误的是 ( )

性状	控制基因及其所在染色体	母本	父本	$F_1$	$F_2$
果皮底色	A/a 位于 4 号染色体	黄绿色	黄色	黄绿色	黄绿色：黄色 $\approx 3:1$
果皮覆纹	E/e 位于 4 号染色体，F/f 位于 2 号染色体	无覆纹	无覆纹	有覆纹	有覆纹：无覆纹 $\approx 9:7$

- A. 母本、父本的基因型分别是 aaeeFF、AAEEff
- B.  $F_1$  的基因型为 AaEeFf，产生的配子类型有 8 种
- C.  $F_2$  的表型有 4 种，基因型有 9 种
- D.  $F_2$  中黄绿色无覆纹果皮植株所占的比例为  $3/16$

8. (2024 届·上海市普陀区·统考一模) 已知布偶猫 ( $2n=38$ ) 的性别决定是 XY 型。布偶猫的毛色黑色和巧克力色由常染色体上等位基因 B、b 控制；另一对等位基因为 R、r，其中 R 控制毛色为红色，r 不直接控制毛色 (若有基因 r，基因 B 和 b 能正常表达毛色)。研究布偶猫毛色遗传机制的杂交实验，结果如下表。

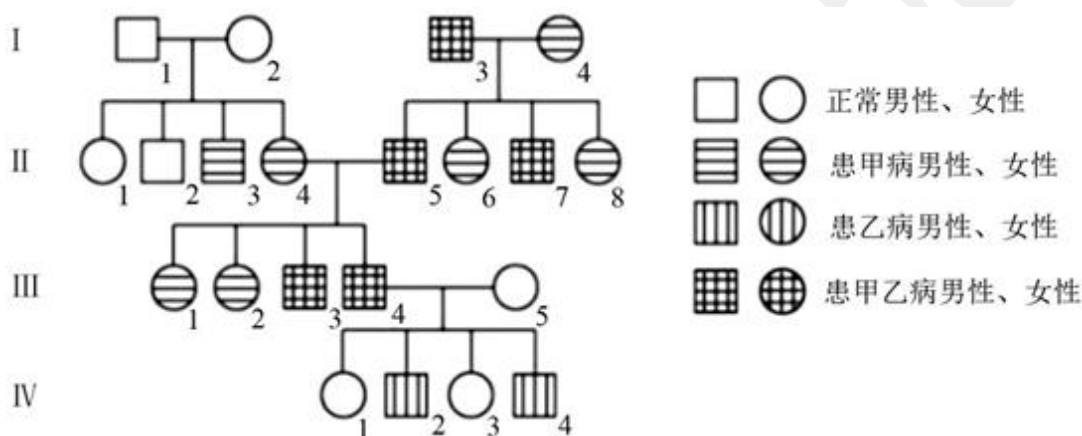
杂交组合	P		$F_1$	
	♀	♂	♀	♂
甲	黑色	巧克力色	黑色	黑色
乙	红色	巧克力	红-黑色	红色

		力色		
丙	红-黑色	巧克力色	红-黑色：黑色：红-巧克力色：巧克力色=1：1：1：1	红色：黑色：巧克力色=2：1：1

回答下列问题：

- 根据实验结果推测，控制巧克力色的基因为\_\_\_\_\_（填“B”或“b”），毛色黑色和巧克力色两者显性的相对性为\_\_\_\_\_。若要研究布偶猫的基因组，需要测定布偶猫\_\_\_\_\_条染色体的 DNA 碱基序列。
- 根据杂交实验结果，可以判断等位基因 R、r 位于\_\_\_\_\_（填“常”或“X”）染色体上，控制红色的基因 R 与基因 B 和 b 的关系是\_\_\_\_\_。
- 组合丙中母本的基因型为\_\_\_\_\_。若组合丙中 F<sub>1</sub> 的雌雄个体随机交配获得 F<sub>2</sub>，则 F<sub>2</sub> 中巧克力色雌性布偶猫占\_\_\_\_\_。
- 写出组合乙雌雄布偶猫为亲本的杂交过程的遗传图解\_\_\_\_\_。

9.（2024 届·上海市普陀区·统考一模）下图为甲、乙两种遗传病（其中一种为伴性遗传）的某遗传家系图，家系中无基因突变发生，且 I<sub>4</sub> 无乙病基因。人群中甲病的发病率均为 1/400。



- 根据系谱图可判断甲病为\_\_\_\_\_遗传病，乙病最可能是\_\_\_\_\_遗传病。
- 若 IV<sub>2</sub> 的性染色体组成为 XXY，异常配子可能来自\_\_\_\_\_。
- 若 III<sub>4</sub> 与 III<sub>5</sub> 再生一个孩子，患甲病概率是\_\_\_\_\_，只患乙病概率是\_\_\_\_\_。
- II<sub>1</sub> 与 IV<sub>3</sub> 基因型相同的概率是\_\_\_\_\_，与 III<sub>5</sub> 基因型相同的概率是\_\_\_\_\_。
- 若 II<sub>1</sub> 与人群中某正常男性结婚，所生子女患病的概率是\_\_\_\_\_。

10.（2024 届·上海市徐汇区·统考一模）研究人员对某遗传病的病理机制进行研究，发现该病存在多种致病原因，家族 1 由单基因突变（A/a）导致，家族 2 由单基因突变（B/b）导致。图显示了 A/a 基因表达的部分氨基酸序列，数字表示氨基酸的排位。

	40	50	60
正常基因表达氨基酸序列：	……A	VEYQEAILAC	KTPKKT VSSR……
致病基因表达氨基酸序列：	……A	VEYQEAI*	

A 代表丙氨酸（GCU、GCC、GCA、GCG）。I 代表异亮氨酸（AUU、AUC、AUA）。L 代表亮氨酸（UUA、UUG、CUU、CUC、CUA、CUG）。\*代表终止。终止密码子 UAA、UAG、UGA。



(1) 据图分析，A/a 致病基因所表达的蛋白质的功能异常，可能原因是由于致病基因\_\_\_\_\_。(编号选填)

①转录提前终止②转录后翻译提前终止③第 141 位插入了一个碱基对④第 142 位缺失了一个碱基对⑤第 142 位替换了一个碱基对⑥第 143 位替换了一个碱基对

(2) A/a 基因表达的正常蛋白和异常蛋白一定相同的是\_\_\_\_\_。

A. 氨基酸的排序      B. 肽键的结构      C. 氨基酸的数量      D. 肽链的数量

家族 1 有一男三女共四个孩子，双亲和大女儿的表型正常，先发病就诊患者是儿子，二女儿和小女儿也出现了病理反应症状。儿子已婚，与妻子生育一个男孩，妻子与该男孩表型正常。

(3) 据题中信息分析，家族 1 成员所含的致病基因是\_\_\_\_\_ (①显性/②隐性) 基因，该病属于\_\_\_\_\_

(①X/②常) 染色体遗传病。(编号选填)

(4) 家族 1 中，儿子与妻子所生男孩的相关基因型为\_\_\_\_\_。

A. aa      B.  $X^aY$       C.  $X^AY$       D. Aa

(5) 家族 1 中，大女儿携带致病基因的概率为\_\_\_\_\_。

A. 1/2      B. 1/3      C. 2/3      D. 3/4

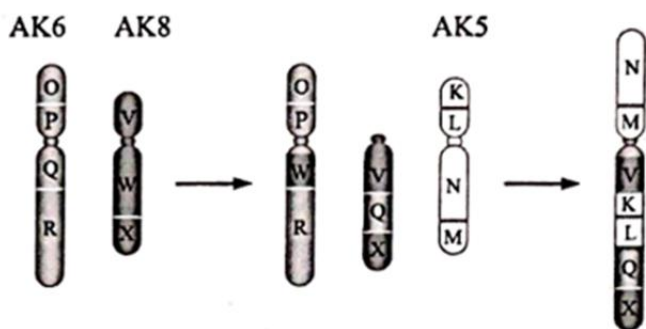
(6) 家族 2 有一儿一女两个孩子，先发病就诊患者是女儿。通过对家族 2 全体家庭成员进行基因测序，发现父母和哥哥都不携带致病基因，则关于女儿患病的解释，正确的是\_\_\_\_\_。

A. 一定发生的是常染色体畸变  
B. 一定发生的是显性突变  
C. 可能源自父亲的精原细胞减数第一次分裂间期的基因突变  
D. 可能源自母亲的卵原细胞 DNA 复制时发生了基因突变

(7) 家族 2 父亲的精原细胞进行减数分裂时，基因 A/a 与基因 B/b 可遵循\_\_\_\_\_。

A. 遵循基因分离定律      B. 遵循自由组合定律  
C. 遵循碱基互补配对原则      D. 遵循连锁互换定律

11. (2024 届·上海市杨浦区·统考一模) 药用植物板蓝根 ( $2n=14$ ) 具有抗病毒及抗菌等作用，油菜是重要的经济作物，但容易受病菌感染。某课题组将“华双 3 号”油菜 ( $2n=38$ ) 与板蓝根进行体细胞融合，以期培育获得抗病菌的油菜杂交种。(图中 AK5/AK6/AK8 为板蓝根祖先染色体编号)



(1) 研究发现，板蓝根在进化过程中发生了如图所示的变异，其中涉及的变异类型包括\_\_\_\_\_。

A. 易位      B. 倒位      C. 缺失      D. 重复

(2) 下列如图所示的变异与板蓝根进化的关系说明，合理的是\_\_\_\_\_。

- A. Q 以及 X 区域的保留是自然选择的结果
- B. V 区域的基因序列改变，为进化提供丰富原材料
- C. 板蓝根进化过程中发生了染色体结构和数目的变异
- D. 板蓝根相比其祖先因基因数量减少，因而环境适应性降低

根肿菌是常见的油菜病原菌。研究发现有些油菜品种具有两对独立遗传的根肿菌抗性基因。为研究抗性基因的遗传规律，以抗性植株和易感植株作为亲本进行杂交，结果如表所示。

子代	表型数量（株）		预期比值
	易感	抗根肿菌	
F <sub>1</sub>	91	1	
F <sub>2</sub>	436	31	15:1

- (3) 根肿菌和油菜细胞属于不同的细胞类型，其主要区别是\_\_\_\_\_。
- (4) 若用 A/a、B/b 表示这两对基因，据表可推测，F<sub>2</sub> 中易感植株的基因型共有\_\_\_\_\_种。抗根肿菌油菜的基因型可表示为\_\_\_\_\_。
- (5) 根肿菌的种类繁多，为鉴定油菜品种感染的根肿菌类别，应\_\_\_\_\_。（编号选填并排序）
- ①选取单菌落接种在液体培养基上，而后感染油菜
  - ②从感病植物根部提取菌样制成悬液
  - ③稀释菌液，涂布在固体培养基中
  - ④对单个菌落进行鉴定

该课题组获得的多个体细胞杂交种中，部分品种体细胞染色体组成以及分裂过程中细胞两极染色体数目占比如表所示。

杂交种	体细胞染色体数	后期 I 时细胞两极染色体数目比的占比（%）				
		26:26	28:24	23:29	27:25	其它
AS1	52	63.4	10.6	7.2	14.8	0.0
AS6	52~62	32.3	9.6	8.2	11.0	38.8
AS7	52~58	40.3	9.6	7.2	12.5	30.5

- (6) 在“杂交种”的育种过程中，需要\_\_\_\_\_。（编号选填并排序）
- ①更换不同激素配比的培养基，诱导形成根或芽
  - ②利用纤维素酶制备油菜和板蓝根的原生质体
  - ③诱导原生质体形成愈伤组织
  - ④添加促融剂促进细胞融合
- (7) 如表所示杂交种 AS1 在后期 I 时，有 10.6% 的细胞两极染色体数目比为 28: 24，造成这一现象的可能原因是\_\_\_\_\_。（编号选填）



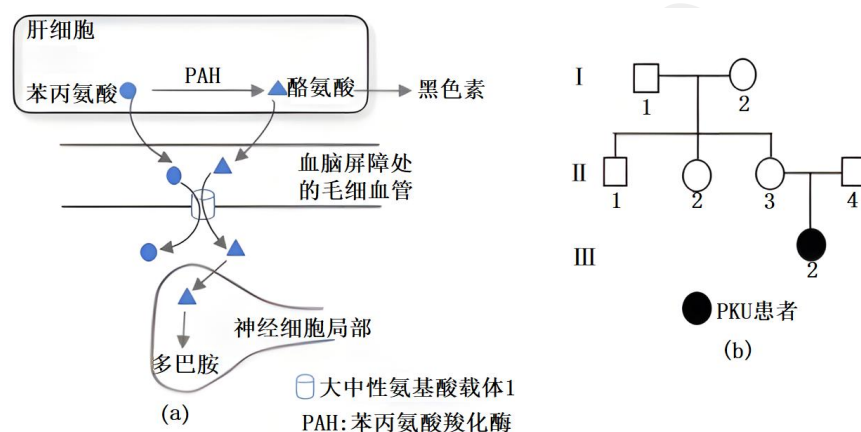
- ①间期 I 复制 DNA 出现差错
- ②后期 I 部分同源染色体未分离
- ③后期 II 部分姐妹染色单体未分离
- ④前期 I 姐妹染色单体没有发生互换

(8) 若要将获得的 AS1、AS6 和 AS7 等体细胞杂交种作为有性杂交的亲本，更适合选择\_\_\_\_\_，理由是\_\_\_\_\_。

(9) 研究人员对“体细胞融合”策略进行改进，培育出了只含一条板蓝根染色体的“板蓝根油菜”，且这条染色体上携带有根肿病抗性基因。这一改进的优势是\_\_\_\_\_。

- A. 获得了双亲的大部分性状
- B. 便于鉴定不同抗性基因的功能
- C. 获得的杂交种的表型更加多样
- D. 降低不同物种间基因表达的干扰程度

12. (2024 届·上海市宝山区·等级考) 我国大部分地区将先天性甲状腺功能减低症(CH)、苯丙酮尿症(PKU)等几种先天性遗传性疾病列入新生儿筛查项目，新生儿筛查是出生缺陷三级防控的最后一道防线，也是公共卫生防控成功的典范之一。图(a)为苯丙氨酸在机体内的部分代谢过程，已知过高浓度的苯丙氨酸会损伤神经系统，多巴胺是一种神经递质，与认知功能等相关；图(b)为一新生儿 PKU 患者家系图谱。



(1) 已知图(b)中家系个体患 PKU 的原因是位于 12 号染色体的 PAH 基因缺陷，导致苯丙氨酸代谢障碍所致。相对于正常人，III-2 个体可能会出现有差异的代谢指标或生理特征有\_\_\_\_\_。

- A. 苯丙氨酸水平偏高
- B. 肤色较常人偏黑
- C. 多巴胺水平偏高
- D. PAH 活性低甚至无活性

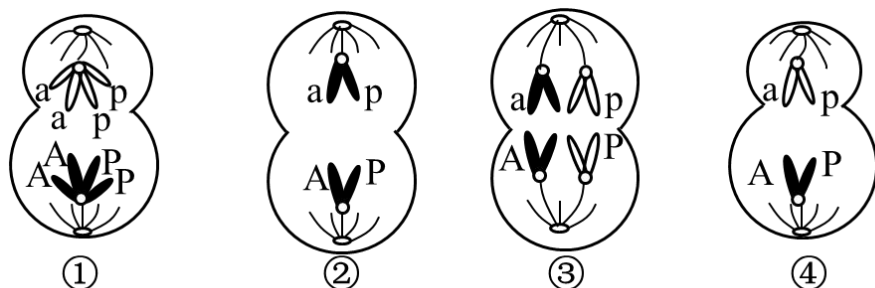
(2) 新生儿筛查是出生缺陷三级防控的最后一道防线，以下可能属于第一、二道防线的是\_\_\_\_\_。

- A. 婚检
- B. 孕前检查
- C. 产前筛查
- D. 产前诊断

(3) 相关基因用 P/p 表示，II-2 个体的基因型可能为\_\_\_\_\_ (编号选填)。后家庭成员经基因检测发现男性个体都无 p 基因，则 III-2 个体致病基因可能来自于\_\_\_\_\_ (编号选填)。

- ① PP ② Pp ③ pp ④ II-3 ⑤ 自身的基因突变 ⑥ II-4 体细胞基因突变 ⑦ II-4 精细胞基因突变

(4) 已知 II-3 个体 12 号染色体上另有一对与阿尔兹海默症相关的基因 Aa，以下细胞及其基因组成可能出现在 II-3 体内的有\_\_\_\_\_。(编号选填)



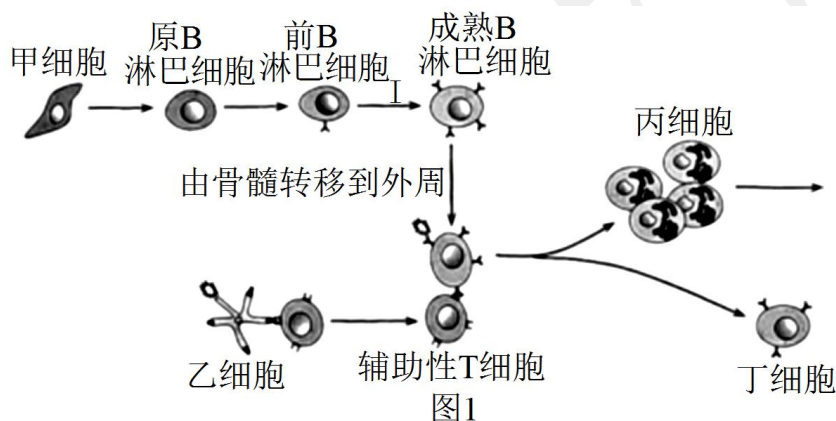
(5) 图 (a) 中下列物质可存在于内环境中的是\_\_\_\_\_。

- A. 苯丙氨酸 B. 酪氨酸  
C. 多巴胺 D. 大中性氨基酸载体 1

(6) 对新生儿进行先天性甲状腺功能减低症 (CH) 筛查，检测的项目是促甲状腺激素水平，若该激素水平\_\_\_\_\_ (偏高/偏低)，则为疑似患儿，需要进一步复查确认。

(7) 若不在新生儿时期就开始采取干预和治疗措施，PKU 患者会较常人明显智力低下，结合图文解释其原因，并针对此病在饮食干预上提出一条合理的建议\_\_\_\_\_。

13. (2024 届·上海市静安区·期末题) 免疫细胞是免疫系统的功能单位。图 1 表示体内 B 淋巴细胞成熟及参与体液免疫的部分过程。



(1) 图 1 所示体液免疫过程中，发挥呈递抗原功能的细胞是\_\_\_\_\_。(编号选填)

- ①乙细胞 ②丙细胞 ③丁细胞 ④辅助性 T 细胞

(2) 下列各项中，分化潜能最大的是\_\_\_\_\_。除图 2 所示的 B 淋巴细胞外，T 淋巴细胞、巨噬细胞等免疫细胞均可由甲细胞形成，由此可知甲细胞属于\_\_\_\_\_。(编号选填)

- ①胚胎干细胞 ②成体干细胞 ③多能干细胞 ④单能干细胞

(3) 甲细胞逐渐形成成熟 B 淋巴细胞的过程称为\_\_\_\_\_。

- A. 细胞生长 B. 细胞增殖 C. 细胞分化 D. 细胞衰老

图 1 中的 I 过程受 BTK 基因编码的 BTK 蛋白的影响，该基因缺陷会导致 I 过程受阻，不能产生抗体，引起 A 病 (一种免疫缺陷病)。图 2 为患 A 病的某家族系谱图，其中 II-1、II-4、II-6 均无 A 病家族史。

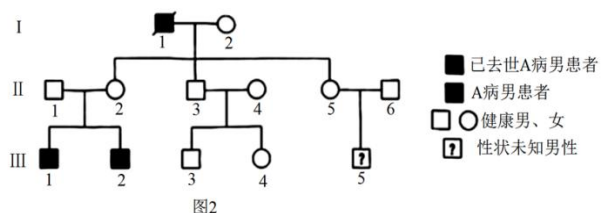
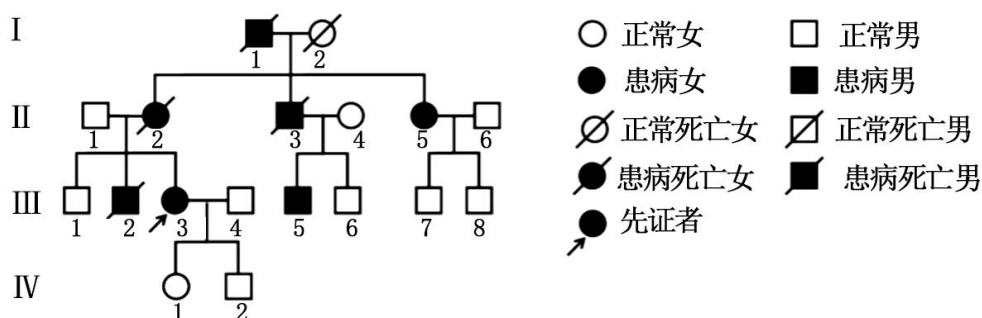


图2

- (4) 由题干信息可以判断 A 病为\_\_\_\_\_ (常/伴 X/伴 Y) 染色体\_\_\_\_\_ (显/隐) 性遗传。
- (5) III1 获得致病基因的路径最可能为\_\_\_\_\_。
- A. I1→II2→III1 B. I2→II2→III1
- C. II1→III1 和 I1→II2→III1 D. II1→III1 和 I2→II2→III1
- (6) 一般情况下，A 病患者在出生半年后开始发病，这可能是由于此时婴儿体内来自母亲的\_\_\_\_\_耗竭。目前，III5 出生只有一个月，其患 A 病的概率为\_\_\_\_\_。
- (7) III1 对大多数细菌感染几乎无抵抗力，而对很多病毒感染有抵抗力；但艾滋病人对细菌、病毒感染的抵抗力都很低。请结合所学知识与题干信息做出解释：\_\_\_\_\_。

14. (2024 届·上海市闵行区·期末题) 马方综合征 (MFS) 是由 FBN1 基因突变引起的多系统受累的连接组织遗传病，临床症状主要表现为主动脉根部动脉瘤、晶状体异位和骨骼畸形等。FBN1 基因编码的原纤维蛋白 1 主要参与细胞的生长与维持。现收集到某 MFS 家系，系谱图如图 8。



- (1) 据图推测 MFS 的遗传方式不可能是\_\_\_\_\_。(多选)
- A. 常染色体显性遗传
- B. 伴 X 染色体显性遗传
- C. 常染色体隐性遗传
- D. 伴 X 染色体隐性遗传
- (2) 进一步研究发现，III-3 的致病基因仅来自 II-2。据此推测，先证者的基因型是\_\_\_\_\_，其初级卵母细胞含有\_\_\_\_\_个致病基因。(FBN1 基因用 G、g 表示)
- (3) 不考虑分裂异常，下列关于先证者致病基因的分布情况正确的是\_\_\_\_\_。(编号选填)
- ①部分次级卵母细胞含有②所有胰岛 β 细胞含有③部分初级卵母细胞含有④部分卵细胞含有⑤所有第二极体都不含有
- (4) 通过产前诊断判断胎儿是否患 MFS，下列措施可行的是\_\_\_\_\_。(多选)
- A. 性别筛选 B. B 超检查 C. 基因检测 D. 染色体分析
- (5) 研究者对来自不同种族的秘鲁人 (世界上身材最矮的人) 的样本进行分析显示，其突变的 FBN1 基因 E1297G 与马方综合征无关，但与平均身高有关。下列相关分析错误的是\_\_\_\_\_。(单选)

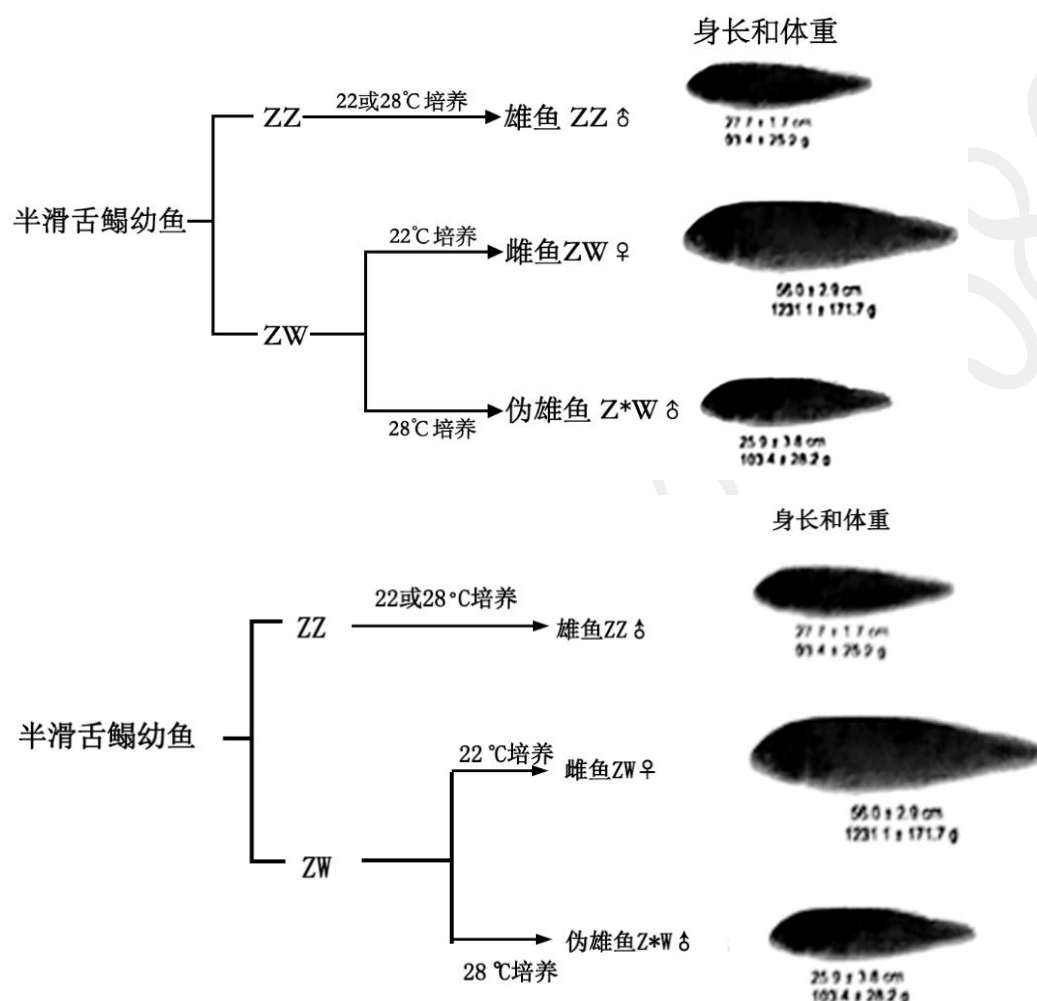
A. E1297G 与马方综合征无关可能是因为基因突变是不定向的

B. 身材矮小可能是秘鲁环境对性状选择的结果

C. 突变的 FBN1 基因 E1297G 对人类的进化一定是不利的

D. 比较不同地域人群的 FBN1 基因碱基序列可以作为生物进化的微观证据

15. (2024 届·上海市浦东新区·期末题) 自然界中, 存在着多种性别决定的方式。半滑舌鳎是我国沿海地区养殖率较高的经济鱼种, 雄鱼染色体组成为 ZZ, 雌鱼为 ZW。但是, 幼鱼在 28°C 时, ZW 鱼发育为表型雄性, 称为伪雄鱼 (用 Z\*W 表示)。如图是半滑舌鳎性别决定和体形模式图。



(1) 性别二态指第二性征为基础的非生殖系统特征差异, 比如: 体重积累、生长形态等。下列相关推测正确的是\_\_\_\_\_。

A. 半滑舌鳎鱼具有性别二态性

B. 伪雄鱼比雌鱼具有更高的经济价值

C. 雌鱼有更大的体型有利于增加产卵量

D. 性别二态现象是生物进化的结果

(2) 已知伪雄鱼可以产生雄性配子, 子代 Z\*W 在 22°C 下生长依然发育为伪雄鱼, 且 Z 或 Z\*染色体是鱼类生存所必需的。请预测在 22°C 下饲养的 Z\*W 和 ZW 鱼杂交后中表现型为雌鱼的比例\_\_\_\_\_。

A. 1/4

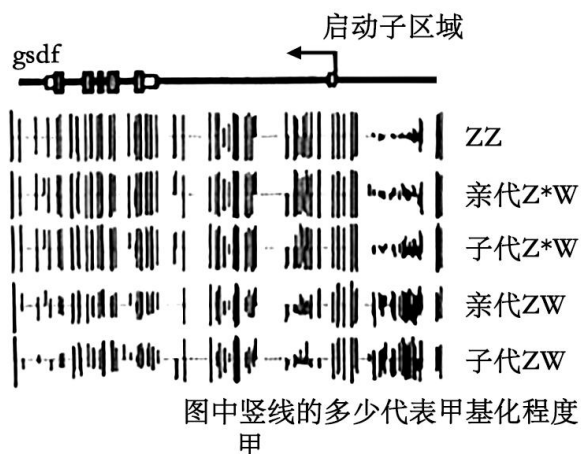
B. 1/3

C. 1/2

D. 2/3

研究表明: gsdf 基因在半滑舌鳎性别分化过程中起到重要作用, 不同性别表现的半滑舌鳎性腺中 gsdf 基

因的甲基化图谱, 如图甲所示。

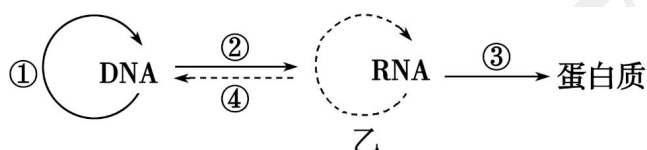


(3) 相比雌鱼, 雄鱼与伪雄鱼 *gsdf* 基因启动子区域甲基化水平\_\_\_\_\_ (高/低/大致相同)。

(4) 据图甲分析, 关于半滑舌鲷性别分化的机制, 相关叙述正确的是\_\_\_\_\_

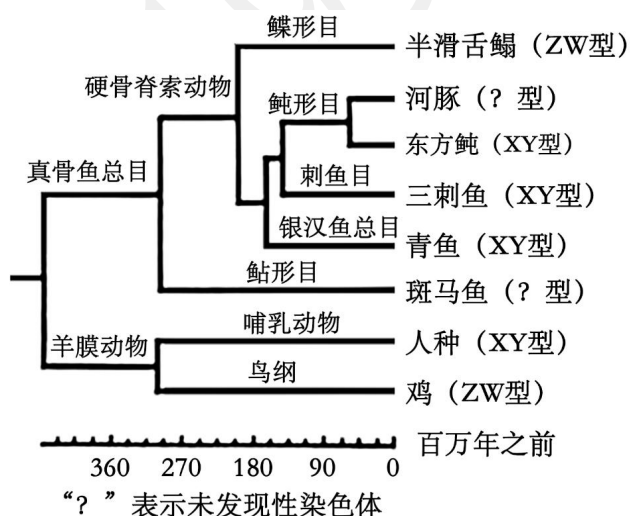
- A. 甲基化使 DNA 所含的遗传信息发生改变
- B. DNA 甲基化使半滑舌鲷性状发生改变
- C. *gsdf* 基因的甲基化程度不能遗传给后代
- D. *gsdf* 基因表达产物有利于发育成雄鱼

(5) 据图甲分析, 半滑舌鲷 *gsdf* 基因的表达调控发生在图乙中的过程\_\_\_\_\_ (填图中编号)。



(6) 据上述信息和所学知识, 从分子层面提出提高半滑舌鲷鱼养殖产量的建议。

(7) XY 和 ZW 型是最常见的性别决定方式, 科学家将以半滑舌鲷为代表的鲈形目鱼类(身体扁平, 双眼偏转至头颅同侧)与其他生物的 DNA 构建了进化关系树, 可判断生物间的亲缘关系如下图。据图分析, 下列叙述正确的是\_\_\_\_\_。



- A. 利用 DNA 判断生物进化关系属于进化的细胞学证据



- B. 半滑舌鳎和鸟类亲缘关系较远，但来源于共同的祖先  
C. 由鲽形目鱼类的形态特征可推测其可能为水体底栖生物  
D. 有些生物的性别不一定通过性染色体来决定

(8) 综合以上材料可知生物体性别决定的影响因素有\_\_\_\_\_。(编号选填)

- ①性染色体                      ②基因                      ③环境因素

16. (2024 届·上海市青浦区·期末题) 小颅畸形症 (MCPH) 是一种以头围减小并伴有不同程度智力衰退为特征的神经系统发育障碍疾病。一对表型正常夫妇生育了一个表型正常的女儿和一个患病儿子。为了解该病的遗传方式，该家庭成员进行了 MCPH 相关基因检测。结果如图 1 所示。

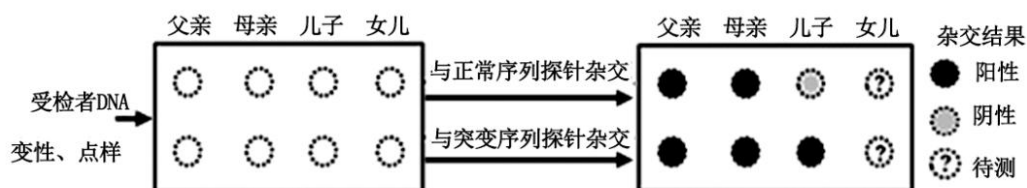


图1

(1) 据图 1 判断，MCPH 遗传病的遗传方式为\_\_\_\_\_。

- A. 常染色体显性遗传  
B. 常染色体隐性遗传  
C. 伴 X 显性遗传  
D. 伴 X 隐性遗传

(2) 女儿将致病基因传递给下一代的概率是\_\_\_\_\_。

(3) 除遗传因素外，孕前病毒（如寨卡病毒）感染也会造成新生儿小颅畸形。下列叙述正确的是\_\_\_\_\_。

- A. 母体体液中有识别并吞噬寨卡病毒的巨噬细胞  
B. 经病毒刺激后的 B 淋巴细胞全部增殖、分化为浆细胞  
C. 母体内的细胞毒性 T 细胞能引起寨卡病毒入侵的靶细胞发生凋亡  
D. 寨卡病毒会攻击胎儿的神经元，引起其神经系统发育缺陷，造成自身免疫病

(4) 从预防小颅畸形症的角度分析，下列建议合理的是\_\_\_\_\_。(编号选填)

- ①禁止近亲结婚    ②产前诊断    ③婚前体检    ④环境控制

大脑容量大小和认知能力主要取决于神经系统发育时神经干细胞增殖和分化能否正常进行。研究发现，大脑中 MCPH1 基因和 CENPJ 基因在中心体形成及染色质凝缩中发挥重要作用。

(5) 正常 MCPH1 蛋白由 835 个氨基酸组成，患者体内的 MCPH1 基因则编码了 588 个氨基酸。据此推测患者体内 MCPH1 基因可能发生了\_\_\_\_\_。(编号选填)

- ①碱基替换    ②碱基缺失    ③碱基插入

(6) 小颅畸形症的另一个独特特征是染色质提前凝缩。在正常的细胞分裂中，染色质凝缩及染色体去凝缩发生的时期分别为\_\_\_\_\_。

- A. G<sub>2</sub> 期    后期                      B. 前期    后期  
C. 前期    末期                      D. G<sub>2</sub> 期    末期



科学家通过测序分别比较了 4 个灵长类代表物种大脑内 CENPJ 基因中启动子区域 CpG 序列甲基化模式的差异。结果如图 2 所示：

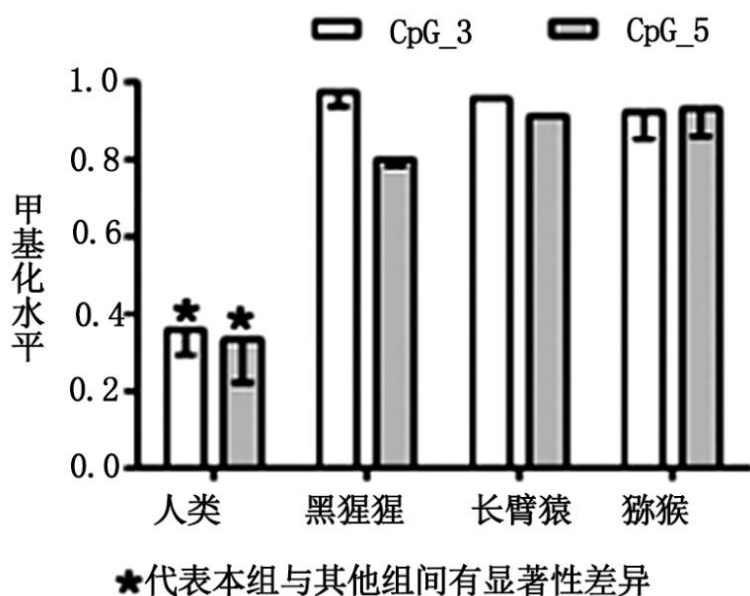


图2

(7) 对灵长类物种大脑前额叶的基因测序, 为研究大脑的进化提供了。

- A. 分子生物学证据                      B. 细胞生物学证据  
C. 胚胎学证据                          D. 比较解剖学证据

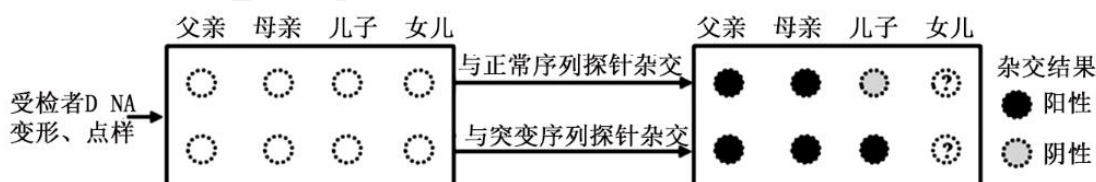
(8) 结合题干及图 2 信息, 解释在进化过程中, 人类拥有比非人灵长类巨大的大脑容量和复杂认知能力的原因。

17. (2024 届·上海市松江区·期末题) I. 华东某医院接收到一位特殊患者：男，九岁，左手手指肿胀严重、皮肤局部温度升高、剧烈疼痛已持续 5 小时。

(1) 医生初步猜测为撞击引起的炎症反应。参与炎症反应的主要细胞是\_\_\_\_\_。

- A、吞噬细胞      B、B 淋巴细胞      C、T 淋巴细胞      D、辅助性 T 细胞

患者母亲否认发生过撞击的可能。经检查发现，患者红细胞呈镰刀状、血红蛋白异常，指端毛细血管堵塞引发炎症，初步诊断为镰状细胞贫血症。该病是一种罕见遗传病，患者家属（父母、姐姐）没有患病，但医生建议全家进行基因检测，结果如图 9 所示。



(注：探针是带有检测标记，且可与待测基因互补的核酸序列)

(2) 根据已有信息, 绘制该家庭四位成员的遗传系谱图。

(3) 推测镰状细胞贫血症的遗传方式为\_\_\_\_\_。

- A、常染色体显性遗传 B、常染色体隐性遗传  
C、伴 X 染色体显性遗传 D、伴 X 染色体隐性遗传

(4) 若镰状细胞贫血症的相关基因用 A/a 表示，则姐姐的基因型为\_\_\_\_\_，姐姐将该致病基因传递给下一代的概率是\_\_\_\_\_。

II. 血红蛋白由 $\alpha$ 珠蛋白和 $\beta$ 珠蛋白组成。研究表明，镰状细胞贫血症是由 $\beta$ 珠蛋白基因突变引起的，突变导致其表达产物第 6 位谷氨酸转变为缬氨酸。

(5)  $\beta$ 珠蛋白基因的突变是碱基对的\_\_\_\_\_（插入/替换/缺失）引起的；突变基因的转录产物长度\_\_\_\_\_（变长/变短/不变）。

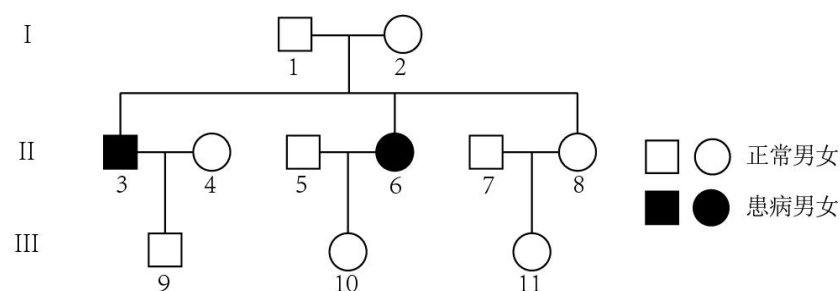
(6) 患者的姐姐已经与一名表型正常的男子婚配。

a. 她将遗传物质传递给后代的过程中，以下说法正确的是\_\_\_\_\_。

- A、初级卵母细胞可能含致病基因      B、次级卵母细胞一定含致病基因  
C、第一极体可能含致病基因      D、第二极体一定含致病基因

b. 两人想生下不患镰状细胞贫血的孩子。结合遗传病预防措施，提出合理的生育建议\_\_\_\_\_。

18. (2024 届·上海市长宁区·期末题) 着色性干皮病 (XP) 是一种皮肤病，患者对阳光极度敏感，皮肤会出现严重斑点，易诱发癌症。该病与编码 DNA 聚合酶  $\epsilon$  的 POLH 基因有关。如图为某家族 XP 的遗传系谱图。



(1) POLH 突变基因对正常基因为\_\_\_\_\_（显性/隐性）。

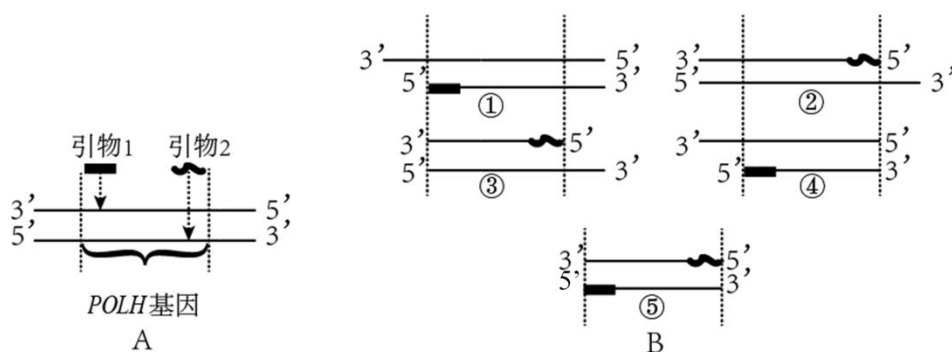
(2) 测得该家族 11 人中共有 8 个 POLH 突变基因，则 II-8 为纯合子的概率是\_\_\_\_\_。

(3) 关于着色性干皮病的调查和预防，可行的是（ ）

- A. 通过防晒降低发病的严重程度  
B. 近亲结婚不影响该病的发生率  
C. 通过 B 超检测分析胎儿患病可能性  
D. 通过患者家系调查确定群体发病率

为分析 XP 的致病原理，对含 POLH 基因的 DNA 片段进行 PCR 扩增与产物测序。

(4) 引物 1 和引物 2 能与该 DNA 片段的特定位点结合（图 A），使用这两种引物，经 4 轮 PCR 循环后，有 5 种不同的 DNA 分子产物（图 B），其中第⑤种 DNA 分子有\_\_\_\_\_个。

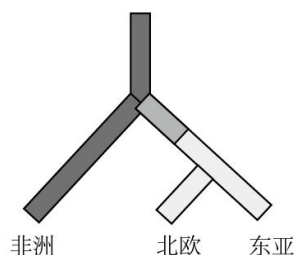


如图为 POLH 基因中部分序列，测得突变基因中，该序列某一位点的碱基 C 被 T 替换，使原密码子变成了终止密码子（UAG），导致 DNA 聚合酶  $\epsilon$  的氨基酸序列缩短。

A 链 5'-CACCTGTGGCAAACAAGC-3'  
B 链 3'-GTGGACACCGTTTGTTCG-5'

(5) 据此推断，该序列中的模板链为\_\_\_\_\_（A 链/B 链）。

紫外辐射会导致皮肤细胞损伤并诱发细胞凋亡，人体表皮层有一种特殊的细胞称为黑色素细胞，它产生的黑色素能阻挡紫外线。OCA2 蛋白是黑色素细胞上的膜蛋白，起到转运黑素体、增加黑色素的作用。如图为非洲、北欧和东亚人群的肤色进化树，树枝颜色表明了这些人群的普遍肤色水平。



(6) 紫外线辐射造成的皮肤细胞凋亡属于\_\_\_\_\_（细胞程序性死亡/细胞坏死）。

(7) 运输 OCA2 蛋白的细胞结构有\_\_\_\_\_（编号选填）。

①细胞核②核糖体③内质网④高尔基体⑤线粒体

(8) 研究肤色进化时，可检测不同地区人群的 OCA2 基因序列，这种证据属于（ ）

A. 化石证据 B. 胚胎学证据 C. 细胞生物学证据 D. 分子生物学证据

(9) 图中 OCA2 突变基因的基因频率较高的人群是\_\_\_\_\_。

(10) 紫外线能激活胆固醇形成维生素 D，维生素 D 缺乏会导致佝偻病和软骨病。结合 OCA2 基因的功能，分析长期生活在紫外线较弱地区的人群肤色较浅的原因。

\_\_\_\_\_。

## 专题 02 遗传与变异

1.

【答案】(1)、ABC (2)、①④⑥

【分析】无

【详解】(1)、要画出遗传图谱, 需要对患者家庭成员进行病情诊断, 收集家族遗传病史, 图中II代和III代都有杂合子个体, 这是通过基因检测得出的, 画遗传图谱不需要产前诊断, 预测后代患病情况时才需要产前诊断, ABC 正确, D 错误。

(2)、据图可知, I代双亲正常, 子代有一个患病男孩, 说明该病为隐性遗传病, 如果该病是常染色体隐性遗传病, 先证者的父母基因组成相同, 但题干中先证者的父母基因组成有差异, 说明该病为伴 X 隐性遗传病, 图 2 中 AVPR2 基因定位于 X 染色体, AQP2 基因定位于 12 染色体, 推测该病可能是 AVPR2 基因突变。先证者的父亲不含致病基因, 因此他的致病基因来自母亲, 故该先证者的致病原因、致病基因来源及遗传方式依次是①④⑥。

2.

【答案】(1) ①. 显 ②. 常 (2) A (3) ACD (4) C (5) B

(6) ①. FT<sub>3</sub> 和 FT<sub>4</sub> 值高于正常值 ②. 大于 (7) B

(8) 小张的 TR 受体正常, 垂体对甲状腺激素敏感性增高, 故 FT<sub>3</sub> 和 FT<sub>4</sub> 含量的增高可抑制垂体分泌 TSH; 而 III-7 的受体异常, 垂体对甲状腺激素敏感性降低, 不受负反馈调节而持续分泌 TSH

【分析】1、甲状腺激素的分泌存在分级调节。

2、甲状腺激素的功能表现是促进生长发育, 促进细胞代谢, 提高神经系统的兴奋性。

【小问 1 详解】

据图和表分析, 该遗传病代代都有, 因此推断该家庭成员所含的致病基因是显性性状, 由于 II<sub>5</sub> 不患病, 所以该病属于常染色体遗传病。

【小问 2 详解】

ABCD、TR 基因模板链序列正常基因: 5'-.....CCG.....-3', 异常基因 5'-.....CTG.....-3', 又因为 II-5 不患病, 即序列为正常基因: 5'-.....CCG.....-3', 则对应该位置的氨基酸是精氨酸, A 正确, BCD 错误。故选 A。

【小问 3 详解】

ABCD、据图和表分析, 该病属于常染色体显性遗传病, 假设该病用 R/r 表示, III<sub>7</sub> 的基因型为 Rr, 由于 II<sub>3</sub> 不患病, 其基因型为 rr, 因此 III-7 的致病基因的来源其母亲 II<sub>4</sub>, 又由于 I<sub>2</sub> 不患病, 因此 II<sub>4</sub> 的基因型为 Rr, 所以 III-7 的的基因型为 Rr, 其母亲的卵细胞在进行减数分裂过程中, 所有初级卵母细胞均含有致病基因, 部分卵细胞也含有致病基因, ACD 正确, B 错误。

故选 ACD。

【小问 4 详解】

ABCD、TR 基因模板链序列正常基因: 5'-.....CCG.....-3', 异常基因 5'-.....CTG.....-3', 因此推断 PRTH 的致病原因是 TR 基因中一对碱基发生了替换, ABD 错误, C 正确。

故选 C。

## 【小问 5 详解】

ABCD、由于 II-4 的各项指标基本正常，但检测发现其致病基因启动子区域有一定程度的 DNA 甲基化，推测 DNA 甲基化可能抑制致病基因的表达，ACD 错误，B 正确。

故选 B。

## 【小问 6 详解】

由于  $FT_3$  和  $FT_4$  值高于正常值，因此推断小张和 III-7 都患有甲亢，他们体内细胞的代谢速率大于正常人体细胞的代谢速。

## 【小问 7 详解】

ABCD、缺碘不能合成甲状腺激素，导致甲状腺激素含量减少，甲状腺激素通过反馈调节作用于下丘脑和垂体，导致小李体内的促甲状腺激素（TSH）和促甲状腺激素释放激素（TRH）含量增加，ACD 错误，B 正确。

故选 B。

## 【小问 8 详解】

小张的 TR 受体正常，垂体对甲状腺激素敏感性降高，故  $FT_3$  和  $FT_4$  含量的增高可抑制垂体分泌 TSH；而 III-7 的受体异常，垂体对甲状腺激素敏感性降低，不受负反馈调节而持续分泌 TSH。

3.

## 【答案】(1) C (2) 显性

(3) ①. Hh (2). 1/2##50% (4) B (5) D (6) C

【分析】1、人类遗传病通常是指由遗传物质改变而引起的人类疾病，主要可以分为单基因遗传病、多基因遗传病和染色体异常遗传病三大类。

2、DNA 分子中发生碱基的替换、增添或缺失，而引起的基因碱基序列的改变，叫作基因突变。

## 【小问 1 详解】

A、生物变异是不定向的，则引起种群基因频率的不定向改变，A 错误；

B、自然选择决定种群进化的方向，B 错误；

C、可遗传变异为生物进化提供原材料，自然选择决定生物进化的方向，因此可遗传变异为自然选择提供丰富素材，C 正确；

D、可遗传变异是新物种形成的内在条件，D 错误。

故选 C。

## 【小问 2 详解】

图 1 为某短指症家族的系谱图，已知的致病基因即骨形态发生蛋白受体基因（BMPR 基因）位于 4 号染色体上，已知 II-3 不携带该致病基因，因此短指症属于常染色体显性遗传病。

## 【小问 3 详解】

短指症是常染色体显性遗传病，因此，据图 1 所示系谱图分析 I-2 正常基因型 hh，I-1 的基因型 Hh，则 II-2 的基因型为 Hh；III-1 的基因型 Hh，此时 I-2 正怀着二胎（体检确定是一个胎儿），二胎的基因型 III-1 相同的概率为 1/2。

## 【小问 4 详解】

AC、短指症是常染色体显性遗传病, 是否患病和性别没关系, 据图 1 所示系谱图分析 I-2 正常基因型 hh, I-1 的基因型 Hh, 则后代有 50% 的概率正常, AC 错误;

BD、可通过基因检测胎儿的基因型, 确定是否患病, B 超是检查胎儿的各个器官的外形, 不能起到遗传咨询的作用, B 正确, D 错误.

故选 B。

## 【小问 5 详解】

II-2 基因型为 Hh, 细胞分化不会改变遗传物质, 只会改变细胞的形态, 短指症致病基因的数量一直是 1, ABC 错误, D 正确。

故选 D。

## 【小问 6 详解】

若 BMPR 的第 486 位氨基酸由精氨酸转变为谷氨酰胺, 说明其他氨基酸不变, 而碱基的碱基插入、碱基缺失、碱基重复都会影响其他氨基酸的基因, 碱基替换只改变一个氨基酸, ABD 错误, C 正确。

故选 C。

4.

## 【答案】C

【分析】由于位于 X 染色体上的基因在遗传过程中与性别相关联, 因此伴性遗传可以通过统计后代中不同性别的性状分离比进行判断。题干中①白毛♀×黑毛♂与②白毛♂×黑毛♀为正反交, 可以探究基因的位置。

【详解】A、①白毛♀×黑毛♂与②白毛♂×黑毛♀为正反交, 若①子代均为白毛, ②子代均为黑毛, 说明正反交子代均与母本相同, 所以为细胞质基因遗传, 则相关基因位于细胞质, A 正确;

B、若相关基因位于常染色体, 则正反交结果相同, 若相关基因位于 X 染色体, 正反交结果不同, 故根据互交结果可区分相关基因是位于常染色体还是 X 染色体, B 正确;

C、若相关基因位于 X 和 Y 染色体同源区段, 假设白毛对黑毛为显性, 则① $X^A X^A \times X^a Y^a \rightarrow X^A X^a, X^A Y^a$ , ② $X^A Y^A \times X^a X^a \rightarrow X^A X^a, X^a Y^A$ , 正反交结果相同, 若相关基因位于 X 染色体, 则① $X^A X^A \times X^a Y \rightarrow X^A X^a, X^A Y$ , ② $X^A Y \times X^a X^a \rightarrow X^A X^a, X^a Y$ , 正反交结果不同, C 错误;

D、若基因位于 X 染色体上, 且白毛对黑毛为显性, 实验② $X^A Y \times X^a X^a \rightarrow X^A X^a, X^a Y$ , 雌性子代为白色, 雄性子代为黑色, 可以根据性状判断子代性别, D 正确。

故选 C。

5.

## 【答案】AD

【分析】分析题意和图示可知, 黄瓜的花受到基因型和乙烯的共同影响, A 基因存在时会合成乙烯, 促进雌蕊的发育, 同时激活 B 基因, B 基因的表达会进一步促进乙烯合成而抑制雄蕊的发育, 故可推知, A\_B\_ 的植株开雌花, A\_bb 的植株开两性花, aaB\_ 和 aabb 的植株开雄花。

【详解】A、B 基因的表达会促进乙烯的产生, 乙烯的产生又会促进 B 基因的表达, 即二者之间存在正反馈, 造成乙烯持续积累, 进而抑制雄蕊发育, A 错误;

B、据分析可知, 基因型为 aaBB、aaBb 和 aabb 的植株开雄花, B 正确;



C、基因型为 aaBb 与 AaBb 的黄瓜植株杂交，F<sub>1</sub> 中 A\_B\_ =  $1/2 \times 3/4 = 3/8$  的植株开雌花，A\_bb =  $1/2 \times 1/4 = 1/8$  的植株开两性花，雌蕊均能发育，则开雌花的植株比例为  $3/8 + 1/8 = 1/2$ ，C 正确；

D、较高浓度的乙烯会抑制雄蕊的发育，出现雌花，但不能将雄花转化为雌花，D 错误。

故选 AD。

6.

【答案】ABD

【分析】图示细胞没有同源染色体，着丝粒已经分裂，为减数第二次分裂后期，图示姐妹染色体上含有 A 和 a 等位基因。

【详解】A、根据 DNA 半保留复制的特点可知，若图示细胞只有 1 条染色体有放射性，说明上一个时期含有染色单体时，细胞内只有一条染色体上一个 DNA 的一条链为 <sup>32</sup>P，而另一条染色体的所有 DNA 链上均为 <sup>31</sup>P，这说明形成该细胞至少经过了三次 DNA 复制。若 A 和 a 所在的同源染色体都没有被 <sup>32</sup>P 标记，则发生染色体互换不影响细胞中染色体放射性条数的变化，因此若图示细胞内只有 1 条染色体有放射性，则不能说明 A 和 a 的来源一定是发生了基因突变，A 错误；

B、若该精原细胞在减数分裂前只进行了一次有丝分裂，则形成的减数第二次分裂后期的细胞内含有 2 条染色体有放射性，但是若减数分裂前经过了不止一次的有丝分裂，而每一次有丝分裂时若有标记的 DNA 都分到一个细胞内，该细胞进行减数分裂也会得到上述结果，故不能说明该精原细胞在减数分裂前只进行了一次有丝分裂，B 错误；

C、若图示细胞内有 3 条染色体有放射性，则说明该细胞的上一个含有染色单体的时期是一条染色体的两条姐妹染色单体上都含有 <sup>32</sup>P 的放射性，而另一条染色体的两条姐妹染色单体中有一条有放射性，另一条没有放射性，这种情况只能是减数第一次分裂时 A 和 a 所在同源染色体的非姐妹染色单体之间的染色体互换导致了两条姐妹染色单体上都含有放射性，C 正确；

D、4 条染色体均有放射性，说明该精原细胞只经过了一次 DNA 复制，因此只进行了减数分裂，D 错误。故选 ABD。

7.

【答案】ABC

【分析】分析表格数据可知，控制果皮底色的 A、a 基因和控制果皮覆纹中的 E、e 基因均位于 4 号染色体，且 A 和 E 连锁，a 和 e 连锁，控制果皮覆纹 F、f 的基因位于 2 号染色体，当 E 和 F 同时存在时果皮才表现出有覆纹性状，则有覆纹基因型为 E\_F\_，无覆纹基因型为 E\_ff、eeF\_、eeff。

【详解】A、根据题意，纯合亲本进行杂交得到 F<sub>1</sub>，F<sub>1</sub> 经自交得到 F<sub>2</sub>，F<sub>2</sub> 中黄绿色：黄色 ≈ 3：1，推知黄绿色为显性性状，母本为 AA、父本为 aa，又 F<sub>2</sub> 中有覆纹：无覆纹 ≈ 9：7，当 E 和 F 同时存在时果皮才表现出有覆纹性状，且 A 和 E 连锁，故母本、父本的基因型分别为 AAEEff、aaeeFF，A 错误；

B、由于 F<sub>2</sub> 中黄绿色：黄色 ≈ 3：1，推知 F<sub>1</sub> 应为 Aa，又有覆纹：无覆纹 ≈ 9：7，故 F<sub>1</sub> 应为 AaEeFf，且 A 和 E 连锁，a 和 e 连锁，产生的配子类型只有 4 种，AEF、aef、AEf、aeF，B 错误；

C、F<sub>1</sub> 应为 AaEeFf，且 A 和 E 连锁，F<sub>2</sub> 的表型有 3 种，黄绿色有覆纹、黄绿色无覆纹、黄色无覆纹，基因型有 9 种：AAEEFF、AAEEFf、AAEEff、AaEeFF、AaEeFf、AaEeff、aaeeFF、aaeeFf、aaeeff，C 错误；

D、F<sub>1</sub>AaEeFf 自交得 F<sub>2</sub>，且 A 和 E 连锁，则 F<sub>2</sub> 中黄绿色无覆纹果皮植株(A\_E\_ff)所占的比例为  $3/4 \times 1/4 = 3/16$ ，

D 正确。

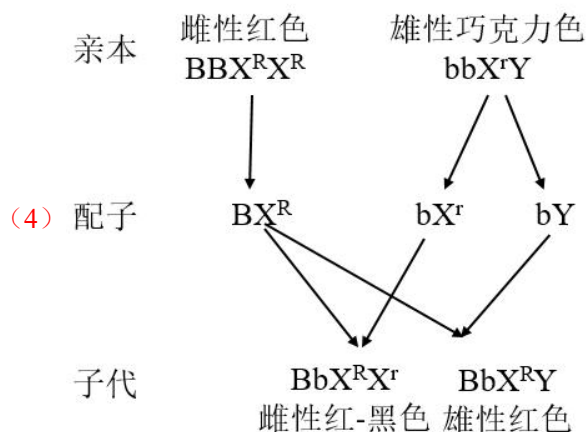
故选 ABC。

8.

【答案】(1) ①. b ②. 完全显性 ③. 20

(2) ①. X ②. 当基因 R 纯合时，基因 B 和 b 不能正常表达毛色

(3) ①.  $BbX^RX^r$  ②. 27/256



【分析】布偶猫的毛色黑色和巧克力色由常染色体上等位基因 B、b 控制，由杂交组合甲可知，黑色母本与巧克力色父本进行杂交，子代均为黑色，说明黑色为显性性状，用 B 表示，巧克力色为隐性性状，用 b 表示；由杂交组合乙可知，红色母本与巧克力色父本进行杂交，子代不同性别中毛色不同，说明毛色的遗传与性别有关，即等位基因 R、r 位于 X 染色体上，且杂交组合乙的子代均出现红色，说明红色为显性性状，用 R 表示；另一对等位基因为 R、r，其中 R 控制毛色为红色，r 不直接控制毛色（若有基因 r，基因 B 和 b 能正常表达毛色），即当基因 R 纯合时，基因 B 和 b 不能正常表达毛色，故杂交组合丙中红-黑色的基因型为  $B\_X^RX^r$ ，巧克力色的基因型为  $bbX^rY$ ，子代出现巧克力个体，说明红-黑色的基因型为  $BbX^RX^r$ 。

【详解】【小问 1 详解】

布偶猫的毛色黑色和巧克力色由常染色体上等位基因 B、b 控制，由杂交组合甲可知，黑色母本与巧克力色父本进行杂交，子代均为黑色，说明黑色为显性性状，用 B 表示，巧克力色为隐性性状，用 b 表示。毛色黑色和巧克力色两者显性的相对性为完全显性，若要研究布偶猫的基因组，需要测定布偶猫 20 条染色体（18 条常染色体+XY 性染色体）的 DNA 碱基序列。

【小问 2 详解】

由杂交组合乙可知，红色母本与巧克力色父本进行杂交，子代不同性别中毛色不同，说明毛色的遗传与性别有关，即等位基因 R、r 位于 X 染色体上，且杂交组合乙的子代均出现红色，说明红色为显性性状，用 R 表示；另一对等位基因为 R、r，其中 R 控制毛色为红色，r 不直接控制毛色（若有基因 r，基因 B 和 b 能正常表达毛色），即当基因 R 纯合时，基因 B 和 b 不能正常表达毛色。

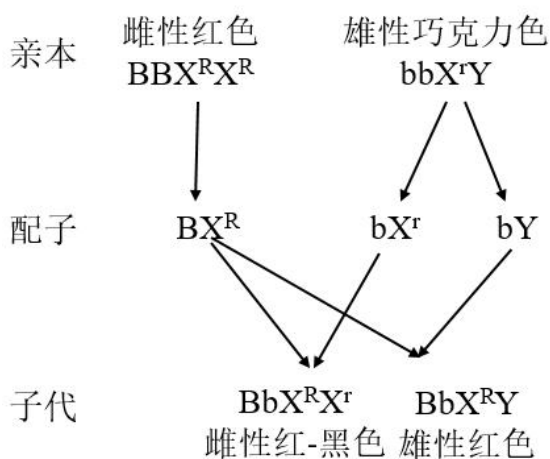
【小问 3 详解】

杂交组合丙中红-黑色的基因型为  $B\_X^RX^r$ ，巧克力色的基因型为  $bbX^rY$ ，子代出现巧克力个体，说明丙中母本红-黑色的基因型为  $BbX^RX^r$ 。F<sub>1</sub> 雌性个体的基因型为  $BbX^RX^r$ ： $BbX^rX^r$ ： $bbX^RX^r$ ： $bbX^rX^r$ =1：1：1：1，雄性个体的基因型为  $BbX^RY$ ： $BbX^rY$ ： $bbX^RY$ ： $bbX^rY$ =1：1：1：1，F<sub>1</sub> 中雌性个体产生的配子的种类及比

例为  $BX^R$ ： $bX^r$ ： $BX^r$ ： $bX^R$  = 1: 3: 3: 9， $F_1$  中雄性个体产生的配子的种类及比例为  $BX^R$ ： $bX^R$ ： $BX^r$ ： $bX^r$ ： $BY$ ： $bY$  = 1: 3: 1: 3: 2: 6，则  $F_2$  中巧克力色雌性布偶猫 ( $bbX^rX^r$ ) 占  $9/16 \times 3/16 = 27/256$ 。

【小问 4 详解】

组合乙雌雄布偶猫的基因型为  $\_\_X^RX^R$ 、 $bbX^rY$ ，已知组合乙的子代雌性个体均为红-黑色，这说明亲代雌性个体的基因型为  $BBX^RX^R$ ，组合乙雌雄布偶猫为亲本 ( $BBX^RX^R$ 、 $bbX^rY$ ) 的杂交过程的遗传图解为：



9.

【答案】①. 常染色体隐性 ②. 伴 Y 染色体 ③. 父方或母方 ④. 1/21 ⑤. 10/21 ⑥. 2/3 ⑦. 23/63 ⑧. 1/63

【分析】无中生有为隐性，生女患病为常隐；有中生无为显性，生女正常为常显。

【详解】(1)  $I_1$  和  $I_2$  没有甲病， $II_4$  有甲病且为女孩，甲病为常染色体隐性遗传病； $I_3$  和  $I_4$  的家系中男性都患乙病，乙病最可能是伴 Y 染色体遗传病。

(2) 若  $IV_2$  的性染色体正常为 XY，多一条 X，X 可能来自父方或母方。

(3)  $III_4$  的基因型为 aa。人群中甲病的发病率均为 1/400，故  $a=1/20$ ， $A=19/20$ ，由于  $III_5$  正常，可能为 AA 或 Aa，Aa 在正常人中的概率为 38/399。Aa 和 aa 结婚后代患甲病概率为：38/399 与 1/2 相乘等于 1/21，二者后代不患甲病的概率是 20/21。由于乙病是伴 Y 染色体遗传病，只有男性患病，男性占 1/2，故只患乙病概率是 20/21 与 1/2 相乘等于 10/21。

(4) 因为甲病为常染色体隐性遗传病，故  $I_1$  和  $I_2$  的基因型均为 Aa，则  $II_1$  的基因型为 AA 的概率为 1/3，为 Aa 的概率为 2/3，而  $IV_3$  的基因型为 Aa，因此  $II_1$  与  $IV_3$  基因型相同的概率是 2/3。 $II_1$  的基因型为 AA 的概率为 1/3，为 Aa 的概率为 2/3， $III_5$  的基因型为 AA 的概率为 361/369，是 Aa 的概率是 38/399， $II_1$  与  $III_5$  基因型相同的概率为  $1/3 \times 361/369 + 2/3 \times 38/399 = 23/63$ 。

(5) 由于乙病为伴 Y 遗传，因此  $II_1$  与人群中某正常男性结婚，后代只可能患甲病， $II_1$  基因型为 2/3Aa、1/3AA，正常男性为 Aa 概率为 38/399，因此他们的子女患病的概率为  $2/3 \times 38/399 \times 1/4 = 1/63$ 。

【点睛】本题是人类遗传病的综合题，难度较大，做题时一定要认真分析遗传病的类型，才能正确解决下面的问题。

10.

【答案】(1) ①②④⑤⑥ (2) B

(3) ①. 隐性 ②. 常 (4) D (5) C (6) CD (7) ABD

【分析】基因突变是指 DNA 分子中发生碱基对的替换、增添和缺失, 而引起的基因结构的改变。

【详解】【小问 1 详解】

由正常基因表达的氨基酸序列与致病基因表达的氨基酸序列对比可知, 致病基因只表达到 47 位氨基酸, 说明 48 位氨基酸对应的密码子为终止密码子, 因此可能的原因是基因突变导致转录提前终止, 也可能是转录后翻译提前终止, 48 位氨基酸对应的密码子的首个碱基为 142 位, 因此具体还可表现为第 142 位缺失了一个碱基对、第 142 位替换了一个碱基对以及第 143 位替换了一个碱基对, 这些都可能导致终止密码子提前出现, 故选①②④⑤⑥。

【小问 2 详解】

基因突变会导致蛋白质的结构发生改变, 包括氨基酸的排列顺序、氨基酸的数量以及肽键的数量发生改变, 但是其中的肽键的结构不变, 故选 B。

【小问 3 详解】

根据双亲正常, 后代有患病的小孩, 可知该病为隐性遗传病, 同时后代的男孩和女孩都有患病, 则只能是常染色体隐性遗传病。

【小问 4 详解】

家族 1 中, 双亲的基因型为 Aa, 儿子患病, 为 aa, 与正常的妻子生育一正常的男孩, 则男孩的基因型一定是 Aa, 故选 D。

【小问 5 详解】

家族 1 中, 双亲的基因型为 Aa, 大儿女正常, 其基因型为 AA 或 Aa, 其中 Aa 所占的概率为 2/3, 故选 C。

【小问 6 详解】

家族 2 父母正常, 所生女儿患病, 则可能是常染色体隐性遗传, 但父母和哥哥都不携带致病基因, 则不可能是常染色体隐性遗传病, 父母和哥哥都是纯合子, 可能都是隐性纯合, 也可能是显性纯合, 出现患病女儿的原因可能是发生了显性突变, 也可能是隐性突变, 可能源自父亲的精原细胞减数第一次分裂间期的基因突变, 也可能是可能源自母亲的卵原细胞 DNA 复制时发生了基因突变, 故选 CD。

【小问 7 详解】

由以上分析无法得出基因 A/a 与基因 B/b 是位于一对同源染色体上还是位于两对同源染色体, 因此即可遵循基因分离定律、也可遵循自由组合定律和遵循连锁互换定律, 故选 ABD。

11.

【答案】(1) AB (2) ABC (3) 有无核膜包被的细胞核 (4) ①. 8 ②. aabb (5) ②③④ (6) ②④③① (7) ② (8) ①. AS1 ②. AS1 体细胞中染色体确定为 52 条, 且后期 I 时细胞两极染色体数目比 26:26 的占比大, 这样可以保证亲子代遗传性状的稳定。 (9) D

【分析】1、植物体细胞杂交是指将不同来源的植物体细胞, 在一定条件下融合成杂种细胞, 并把杂种细胞培育成新植物体的技术。

2、人工诱导原生质体融合的方法基本可以分为两类: 物理法和化学法, 物理法包括电融合法、离心法; 化学法包括聚乙二醇融合法、高  $\text{Ca}^{2+}$ ——高 PH 融合法等。

3、植物体细胞杂交的一般步骤是: ①先利用纤维素酶和果胶酶去除细胞壁获得原生质体; ②人工诱导原

生质体融合；③融合后的杂种细胞再经过诱导脱分化形成愈伤组织；④通过植物组织培养发育成完整的杂种植株。

【详解】【小问 1 详解】

如图所示，非同源染色体 AK6 和 AK8 上的 Q 基因和 W 基因发生了交换，属于易位；AK5 上的基因排序从上到下是 KLN M，变异后基因排序是 NMV K L Q X，NM 基因发生了倒位。

【小问 2 详解】

板蓝根在进化过程中发生如图所示的变异，图示中 QX 区域被保留了下来，说明 Q 以及 X 区域的保留是自然选择的结果；进化的原材料包括了基因突变、基因重组和染色体变异，V 区域的基因序列改变就属于基因突变，因此为进化提供丰富原材料；如图所示板蓝根进化过程中从最初的 2 条染色体到 3 条染色体再到 1 条染色体，染色体数目发生了改变，因此板蓝根进化过程中发生了染色体结构和数目的变异。

【小问 3 详解】

根肿菌是细菌，是原核生物，油菜细胞是真核生物，真核细胞和原核细胞最主要的区别就是有无核膜包被的细胞核。

【小问 4 详解】

以抗性植株和易感植株作为亲本进行杂交，子一代几乎全部个体均为易感，子二代易感：抗根肿菌=15:1，属于 9:3:3:1 的变式，且该性状是由两对独立遗传的基因控制的，满足自由组合定律，因此抗根肿菌的基因型为 aabb，其它 8 种基因型均为易感。

【小问 5 详解】

为鉴定油菜品种感染的根肿菌类别首先是从感病植物根部提取菌样制成悬液，然后释菌液，涂布在固体培养基中，最后对单个菌落进行鉴定。

【小问 6 详解】

植物体细胞杂交的一般步骤是：①先利用纤维素酶和果胶酶去除细胞壁获得原生质体；②人工诱导原生质体融合；③融合后的杂种细胞再经过诱导脱分化形成愈伤组织；④通过植物组织培养发育成完整的杂种植株，因此正确的排序是②④③①。

【小问 7 详解】

后期 I 同源染色体分离，移向两极的染色体数量正常情况下是相同的，但此时有 10.6% 的细胞两极染色体数目比为 28:24，原因可能是后期 I 部分同源染色体未分离。

【小问 8 详解】

作为有性杂交的亲本，更适合选择 AS1，原因是 AS1 体细胞中染色体确定为 52 条，且后期 I 时细胞两极染色体数目比 26:26 的占比大，这样可以保证亲子代遗传性状的稳定。

【小问 9 详解】

“体细胞融合”使得两个不同物种的基因存在于同一细胞中，基因的表达可能存在干扰，因此培育只含一条板蓝根染色体的“板蓝根油菜”的优势是降低不同物种间基因表达的干扰程度。

12.

【答案】(1) AD (2) ABCD

(3) ①. ①② ②. ④⑤⑦



(4) ① (5) ABC

(6) 偏高 (7) 原因：因 PAH 基因缺陷，PKU 患者体内 PAH 活性低，导致苯丙氨酸积累，酪氨酸含量偏低。高浓度苯丙氨酸会直接损伤新生儿的神经系统系统。在通过血脑屏障时，高浓度的苯丙氨酸会和酪氨酸竞争大中性氨基酸载体 1，使得进入到脑部神经细胞中的酪氨酸更少，在神经细胞内合成的多巴胺也少，影响新生儿认知功能的发展，导致智力低下。

建议：严格控制饮食中苯丙氨酸的摄入/尽量避免进食苯丙氨酸含量高的食物（或同时增加酪氨酸的摄入）等等合理即可

【分析】1、遗传病的监测和预防：

(1) 产前诊断：胎儿出生前，医生用专门的检测手段确定胎儿是否患某种遗传病或先天性疾病，产前诊断可以大大降低病儿的出生率。

(2) 遗传咨询：在一定的程度上能够有效的预防遗传病的产生和发展。

(3) 禁止近亲婚配：降低隐性遗传病的发病率。

2、甲状腺激素的调节属于反馈调节：当甲状腺激素增多后，反过来又会抑制下丘脑和垂体的激素分泌，使得机体得到甲状腺激素的调节，同时又保证甲状腺激素分泌不致过多。

【详解】【小问 1 详解】

AD、PKU 患者的 PAH 基因缺陷，PAH 活性低甚至无活性，导致苯丙氨酸无法转化为酪氨酸，从而导致苯丙氨酸水平偏高，AD 正确；

B、PKU 患者 PAH 活性低甚至无活性，苯丙氨酸无法转化为酪氨酸，无法产生黑色素，故 PKU 患者肤色较常人偏白，B 错误；

C、PKU 患者苯丙氨酸水平偏高，高浓度的苯丙氨酸会损伤神经系统，多巴胺水平偏低，C 错误。

故选 AD。

【小问 2 详解】

ABCD、婚检、孕前检查、产前筛查、产前诊断都能在一定程度上预防遗传病的产生和发展，大大降低病儿的出生率，属于新生儿筛查的第一、二道防线，ABCD 正确。

故选 ABCD。

【小问 3 详解】

由题意可知“图（b）中家系个体患 PKU 的原因是位于 12 号染色体的 PAH 基因缺陷”可知，该病为常染色体遗传病，II-3、II-4 不患病，生出患病的 III-2 个体，说明该病为常染色体隐性遗传病，III-2 个体的基因型 pp，II-3 的基因型为 Pp，I-1、I-2 的基因型都可能为 Pp、PP，II-2 个体的基因型可能为① PP② Pp。后家庭成员经基因检测发现男性个体都无 p 基因，说明 II-4 的基因型为 PP，III-2 个体致病原因为基因突变，III-2 个体致病基因可能来自于④ II-3、⑤ 自身的基因突变、⑦ II-4 精细胞基因突变。

【小问 4 详解】

① II-3 个体的基因型为 AaPp，① 细胞表示处于减数第一次分裂中期的初级卵母细胞，① 正确；

② 细胞表示处于减数第二次分裂后期的极体，但分离的子染色体的基因型应该相同，② 错误；

③ 细胞表示有丝分裂后期，但 ap、AP 应该位于同一条染色体上，③ 错误；

④ 细胞表示处于减数第二次分裂后期的次级卵母细胞，但分离的子染色体的基因型应该相同，④ 错误。



故选①。

【小问 5 详解】

ABC、苯丙氨酸、酪氨酸、多巴胺可存在于内环境，ABC 正确；

D、大中性氨基酸载体 1 位于细胞膜上，不存于内环境中，D 错误。

故选 ABC。

【小问 6 详解】

当新生儿患有先天性甲状腺功能减低症（CH）时，甲状腺激素的分泌量减少，对下丘脑和垂体的抑制作用减弱，促甲状腺激素水平偏高。

【小问 7 详解】

因 PAH 基因缺陷，PKU 患者体内 PAH 活性低，导致苯丙氨酸积累，酪氨酸含量偏低。高浓度苯丙氨酸会直接损伤新生儿的神经系统系统。在通过血脑屏障时，高浓度的苯丙氨酸会和酪氨酸竞争大中性氨基酸载体 1，使得进入到脑部神经细胞中的酪氨酸更少，在神经细胞内合成的多巴胺也少，影响新生儿认知功能的发展，导致智力低下，因此 PKU 患者会较常人明显智力低下。对该病在饮食方面的建议：严格控制饮食中苯丙氨酸的摄入/尽量避免进食苯丙氨酸含量高的食物（或同时增加酪氨酸的摄入）等等。

13.

【答案】(1) ① (2) ①. ① ②. ③

(3) C (4) ①. 伴 X ②. 隐

(5) A (6) ①. BTK 蛋白 ②. 1/2

(7) III<sub>1</sub> 对大多数细菌感染几乎无抵抗力，而对很多病毒感染有抵抗力，因为病毒感染的细胞为靶细胞，靶细胞可以通过细胞免疫裂解靶细胞，使病毒无藏身之所；而细菌侵染宿主细胞后，依靠细胞免疫使靶细胞裂解，但由于 A 病患者无法产生抗体，所以无法消灭细菌。艾滋病患者因为 HIV 攻击辅助性 T 细胞，使得免疫功能几乎全部丧失，所以艾滋病人对细菌、病毒感染的抵抗力都很低。

【分析】图 1 的成熟 B 细胞与辅助性 T 细胞结合，使 B 细胞增殖分化为浆细胞（丁）和记忆细胞（丙）；乙细胞把抗原呈递给辅助性 T 细胞，所以乙细胞是抗原呈递细胞。

【详解】【小问 1 详解】

乙细胞把抗原呈递给辅助性 T 细胞，所以乙细胞是抗原呈递细胞。

【小问 2 详解】

下列各项中，分化潜能最大的是①胚胎干细胞；除图 2 所示的 B 淋巴细胞外，T 淋巴细胞、巨噬细胞等免疫细胞均可由甲细胞形成，由此可知甲细胞属于③多能干细胞。

【小问 3 详解】

甲细胞（造血干细胞）逐渐形成成熟 B 淋巴细胞的过程称为细胞分化，C 正确，ABD 错误。

故选 C。

【小问 4 详解】

由遗传系谱图可知：无中生有为隐性遗传病，又因为 II<sub>1</sub> 均无 A 病家族史，即 II<sub>1</sub> 不携带致病基因，所以该病为伴 X 染色体隐性遗传病。

【小问 5 详解】

因为 $II_1$ 均无 A 病家族史，即 $II_1$ 不携带致病基因，即 $III_1$ 致病基因 $II_2$ ， $II_2$ 的致病基因只能来自 $I_1$ ，因为该病为伴 X 染色体隐性遗传病， $I_1$ 的致病基因一定会遗传给 $II_2$ 女儿， $II_2$ 女儿表型正常，所以路径最可能是 $I_1 \rightarrow II_2 \rightarrow III_1$ ，A 正确，BCD 错误。

故选 A。

#### 【小问 6 详解】

图 1 中的 I 过程受 BTK 基因编码的 BTK 蛋白的影响，该基因缺陷会导致 I 过程受阻，不能产生抗体，引起 A 病（一种免疫缺陷病），一般情况下，A 病患者在出生半年后开始发病，这可能是由于此时婴儿体内来自母亲的 BTK 蛋白耗竭。 $II_6$ 均无 A 病家族史，不携带致病基因， $II_5$ 携带致病基因， $III_5$ 是所男孩，所以 $1/2$ 患 A 病。

#### 【小问 7 详解】

$III_1$ 对大多数细菌感染几乎无抵抗力，而对很多病毒感染有抵抗力，因为病毒感染的细胞为靶细胞，靶细胞可以通过细胞免疫裂解靶细胞，使病毒无藏身之所；而细菌侵染宿主细胞后，依靠细胞免疫使靶细胞裂解，但由于 A 病患者无法产生抗体，所以无法消灭细菌。艾滋病患者因为 HIV 攻击辅助性 T 细胞，使得免疫功能几乎全部丧失，所以艾滋病人对细菌、病毒感染的抵抗力都很低。

14.

【答案】(1) BD (2) ①. Gg ②. 1 或 2

(3) ①②④ (4) BC (5) C

【分析】基因突变具有普遍性、低频性、不定向性、随机性、多害少利性等特点。

#### 【详解】【小问 1 详解】

根据伴性遗传中基因交叉遗传的特点，若是显性遗传，则男性患者的母亲和女儿一定患病，在系谱图中 $II-3$ 患病，但是其母亲 $I-2$ 正常，所以可以排除伴 X 显性遗传；若是隐性遗传，则女性患者的父亲和儿子一定患病，在系谱图中， $II-2$ 患病，但是其儿子 $III-1$ 正常，所以可以排除伴 X 隐性遗传，分析系谱图，没有性状分离现象，所以无法判断是常染色体的显性还是隐性。

故选 BD。

#### 【小问 2 详解】

由 $III-3$ 的致病基因仅来自 $II-2$ ，可知 $II-1$ 的基因型为 gg， $II-3$ 的基因型为 G $\_\$ ，所以先证者的基因型为 Gg，其初级卵母细胞在 DNA 分子复制之前 ( $G_1$ )，含有 1 个 G (治病基因)，在 DNA 分子复制之后含有 2 个 G。

#### 【小问 3 详解】

根据减数分裂的特点，可知，基因型为 Gg 的个体中 G、g 位于一对同源染色体上，而同源染色体存在于初级卵母细胞和所有的体细胞，当先证者（为女性）进行减数分裂形成卵细胞时，同源染色体上的等位基因 G、g 在减数分裂的后期分离，随着减数第一次分裂结束，部分的次级卵母细胞和极核。故应选①②④。

#### 【小问 4 详解】

MFS 疾病非伴性遗传，染色体正常，故无需进行性别筛选和染色体分析。该病具有明显的组织结构异常，由基因所决定，所以可以通过 B 超来检测是否具有晶状体异位、骨骼畸形等特征加以判断，同时可以对细胞进行基因检测进行判断。

故选 BD。

## 【小问 5 详解】

A、基因突变具有不定向性，所以突变的 FBN1 基因 E1297G，可能与马方综合征无关，A 正确；

B、一种性状的出现通常是特定的环境对性状的选择的结果，所以身材矮小可能是秘鲁环境对性状选择的结果，B 正确；

C、基因突变具有多害少利性，C 错误；

D、对不同地域人群的 FBN1 基因碱基序列进行比较，可以作为生物进化的微观证据，D 正确；

故选 C。

15.

【答案】(1) ACD (2) B (3) 高 (4) B (5) ②

(6) 抑制 gsdf 基因启动子区域甲基化，促进 gsdf 基因表达 (7) BCD (8) ①②③

【分析】表观遗传是指细胞内基因序列没有改变，但发生 DNA 甲基化、组蛋白修饰等，使基因的表达发生可遗传变化的现象。表型模拟是指由环境条件的改变所引起的表型改变，类似于某基因型改变引起的表型变化的现象。

## 【详解】【小问 1 详解】

A、性别二态指第二性征为基础的非生殖系统特征差异，幼鱼在 28℃时，ZW 鱼发育为表型雄性，即出现非生殖系统特征差异的第二性征，说明半滑舌鲷鱼具有性别二态性，A 正确；

B、据图可知，半滑舌鲷雌鱼相对于雄鱼具有绝对的生长优势，雌鱼的身长和体重都比伪雄鱼大，说明雌鱼具有更高的经济价值，B 错误；

C、一般来说，体型大的雌鱼产卵能力超过多条体型小的雌鱼之和，因此雌鱼有更大的体型有利于增加产卵量，C 正确；

D、性别二态现象是长期自然选择的结果，是生物进化的结果，D 正确。

故选 ACD。

## 【小问 2 详解】

根据题意分析可知：伪雄鱼的性染色体为  $Z^*W$ ，在 22℃下生长依然发育为伪雄鱼，说明 ZW 是雌性，ZZ 是雄性。 $Z^*W$  和 ZW 鱼杂交，在 22℃下饲养，后代的基因型及比例为  $ZZ:ZW:Z^*W:WW=1:1:1:1$ ，其中 WW 不能存活，所以后代的表现型及比例为雄性:雌性=2:1，表现型为雌鱼的比例为 1/3，B 正确，ACD 错误。

故选 B。

## 【小问 3 详解】

伪雄鱼的性染色体为  $Z^*W$ ，雄鱼的性染色体为 ZW，雌鱼的性染色体为 ZZ，据图可知，ZZ、亲代  $Z^*W$  和子代  $Z^*W$  的在启动子区域竖线相差不大，但比亲代 ZZ 和子代 ZZ 的竖线较多，说明相比雌鱼，雄鱼与伪雄鱼 gsdf 基因启动子区域甲基化水平高。

## 【小问 4 详解】

A、表观遗传是指细胞内基因序列没有改变，但发生 DNA 甲基化、组蛋白修饰等，使基因的表达发生可遗传变化的现象，因此甲基化不会使 DNA 所含的遗传信息发生改变，A 错误；

B、甲基化会使生物性状发生改变，使半滑舌鲷性状发生改变，B 正确；

C、表观遗传是可以遗传的，gsdf 基因的甲基化程度能遗传给后代，C 错误；

D、据图可知，雄鱼与伪雄鱼 gsdf 基因启动子区域甲基化水平高，影响基因的转录，说明 gsdf 基因表达产物不利于发育成雄鱼，D 错误。

故选 B。

#### 【小问 5 详解】

据图甲分析，半滑舌鳎 gsdf 基因的表达调控是 gsdf 基因启动子区域甲基化，影响 gsdf 基因转录，图乙中①表示 DNA 复制，②表示转录，③表示翻译，④表示逆转录，因此半滑舌鳎 gsdf 基因的表达调控发生在图乙中的过程②。

#### 【小问 6 详解】

gsdf 基因在半滑舌鳎性别分化过程中起到重要作用，gsdf 基因表达产物有利于发育形成雌鱼，因此抑制 gsdf 基因启动子区域甲基化，促进 gsdf 基因表达，促进雌鱼的产生，进而提高半滑舌鳎鱼养殖产量。

#### 【小问 7 详解】

A、利用 DNA 判断生物进化关系属于进化的分子水平的证据，A 错误；

B、据图可知，半滑舌鳎和鸟类亲缘关系较远，但来源于共同的祖先，B 正确；

C、鲮形目物种体形侧扁，成鱼左右不对称，两眼均位于头部左侧或右侧，由鲮形目鱼类的形态特征可推测其可能为水体底栖生物，C 正确；

D、有些生物的性别不一定通过性染色体来决定，比如有些生物是没有性染色体的，D 正确。

故选 BCD。

#### 【小问 8 详解】

据题意可知，温度能影响半滑舌鳎鱼性别分化，gsdf 基因在半滑舌鳎性别分化过程中起到重要作用，性染色体也与性别有关，因此生物体性别决定的影响因素有①②③。

16.

【答案】(1) B (2) 1/3

(3) AC (4) ①②③④

(5) ①②③ (6) C

(7) A (8) 与非人灵长类比，CENPJ 基因在人类大脑中的甲基化水平低，这种低甲基化水平可以遗传给后代，CENPJ 基因的表达增强，CENPJ 蛋白的含量增加，有利于神经干细胞的增殖和分化，使神经元细胞种类和数量增加，从而促进大脑容量的增大和认知能力的提升

【分析】1、遗传病的判断步骤：首先确定显隐性：①致病基因为隐性：口诀为“无中生有为隐性”；②致病基因为显性：口诀为“有中生无为显性”；

2、再确定致病基因的位置：①伴 Y 遗传：口诀为“父传子，子传孙，子子孙孙无穷尽也”；②常染色体隐性遗传：口诀为“无中生有为隐性，生女患病为常隐”；③常染色体显性遗传：口诀为“有中生无为显性，生女正常为常显”；④伴 X 隐性遗传：找女患者，口诀为“母患子(这里指子代中所有儿子)必患，女(不是指子代所有女儿，只要有一个女儿患病即可)患父必患”；⑤伴 X 显性遗传：找男患者，口诀为：“父患女(这里指子代中所有女儿)必患，子(不是指所有儿子，只要有一个儿子时即可)患母必患”。

#### 【详解】【小问 1 详解】

一对表现正常的夫妇，生育了一个患病的儿子，说明该病为隐性遗传病，且由图 1 可知，父亲的 DNA 分别与正常序列探针和突变序列探针杂交均呈阳性，即父亲均含有一个正常基因和一个突变基因，故基因位于常染色体上，因此 MCPH 遗传病的遗传方式为常染色体隐性遗传，B 正确，ACD 错误。

故选 B。

#### 【小问 2 详解】

假定控制 MCPH 的基因为 A/a，则父亲母亲的基因型均为 Aa，女儿的基因型为  $1/3AA$ 、 $2/3Aa$ ，故将该基因 a 传递给下一代的概率是  $1/3$ 。

#### 【小问 3 详解】

A、巨噬细胞的识别和吞噬功能不具有特异性，故母体体液中有识别并吞噬寨卡病毒的巨噬细胞，A 正确；

B、经病毒刺激后的 B 淋巴细胞有部分增殖、分化为记忆 B 细胞，B 错误；

C、细胞毒性 T 细胞可分泌穿孔素，引发细胞凋亡，从而裂解靶细胞，靶细胞包括被寨卡病毒入侵的体细胞，C 正确；

D、自身免疫病是指机体对自身抗原发生免疫反应而导致自身组织损害所引起的疾病，故寨卡病毒会攻击胎儿的神经元，引起其神经系统发育缺陷，不属于自身免疫病，D 错误。

故选 AC。

#### 【小问 4 详解】

从预防人类遗传病的角度分析，①禁止近亲结婚、②建议产前诊断、③建议婚前体检、④建议避免接触致畸剂等环境控制都是可以预防小颅畸形症的发生，故选①②③④。

#### 【小问 5 详解】

正常 MCPH1 蛋白由 835 个氨基酸组成，患者体内的 MCPH1 基因则编码了 588 个氨基酸，可能是由于基因突变使得相应的终止密码提前，翻译提前结束，故可能发生①碱基替换、②碱基缺失、③碱基插入，使得终止密码提前出现，故选①②③。

#### 【小问 6 详解】

在正常的细胞分裂中，染色质凝缩，螺旋形成染色体发生在前期，染色体去凝缩，解螺旋形成染色质发生在末期，C 正确，ABD 错误。

故选 C。

#### 【小问 7 详解】

基因测序属于分子水平的研究，故对灵长类物种大脑前额叶的基因测序，为研究大脑的进化提供了分子生物学证据，A 正确，BCD 错误。

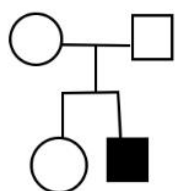
故选 A。

#### 【小问 8 详解】

由题意和图 2 可知，与非人灵长类比，CENPJ 基因在人类大脑中的甲基化水平低，这种低甲基化水平可以遗传给后代，CENPJ 基因的表达增强，CENPJ 蛋白的含量增加，有利于神经干细胞的增殖和分化，使神经元细胞种类和数量增加，从而促进大脑容量的增大和认知能力的提升。

17.

【答案】4. A 5.



■ 患病男性

□ ○ 健康男女

6. B

7. ①. AA 或 Aa ②. 1/3

8. ①. 替换 ②. 不变

9. ①. AC ②. 对该男子也进行基因检测，若两人中有任何一人为 AA，则后代都不患病，可安心生育。若两人均为杂合体，则应在怀孕后尽早对胎儿进行基因检测，若非 aa 则选择生育，若为 aa 可终止妊娠（或生育后进行相关治疗/进一步采取辅助生殖技术/试管婴儿技术等）

【分析】1、体液免疫：病原体可以直接和 B 细胞接触，树突状细胞作为抗原呈递细胞，可对抗原进行加工、处理后呈递至辅助性 T 淋巴细胞，随后在抗原、激活的辅助性 T 细胞表面的特定分子双信号刺激下，B 淋巴细胞活化，再接受细胞因子刺激后增殖分化成记忆细胞和浆细胞，浆细胞产生抗体，和病原体结合。

2、基因突变是指 DNA 分子中碱基对的增添、缺失和替换，导致基因结构的改变，基因突变的特点：普遍性，即所有的生物都能发生基因突变；随机性，即基因突变可以发生在个体发育的任何时期、任何一个 DNA 分子中，DNA 分子任何部位；不定向性，即基因可以向任意方向突变；低频性等。

【详解】【小问 1 详解】

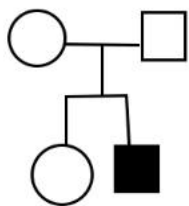
炎症反应是机体对于外界刺激的一种防御反应，炎症部位常出现红、肿、热、痛和功能障碍，并伴有全身发热等变化，参与炎症反应的主要细胞是吞噬细胞。

故选 A。

【小问 2 详解】

分析题意，患者家属（父母、姐姐）没有患病，但生出患病的儿子，遗传系谱图中方形表示男性，圆形表

示女性，故可绘制系谱图如下：



【小问 3 详解】

分析题意，患者家属（父母、姐姐）没有患病，但生出患病的儿子，说明该病是隐性遗传病，结合基因检测结果可知，儿子是隐性纯合子，而父母均携带致病基因，说明该病是常染色体隐性遗传病。

故选 B。

【小问 4 详解】

若镰状细胞贫血症的相关基因用 A/a 表示，双亲基因型均为 Aa，则姐姐的基因型为 AA (1/3) 或 Aa (2/3)；姐姐将该致病基因传递给下一代的概率是  $\frac{2}{3}Aa \times \frac{1}{2} = \frac{1}{3}$ 。

【小问 5 详解】

分析题意，镰状细胞贫血症是由  $\beta$  珠蛋白基因突变引起的，突变导致其表达产物第 6 位谷氨酸转变为缬氨



酸，即该变异只改变了一个氨基酸，最可能是发生了碱基对的替换；由于替换后仍可翻译出蛋白质，且终止密码子并未提前出现，故可推测突变基因的转录产物长度不变。

【小问 6 详解】

a. AB、患者姐姐的基因型是  $1/3AA$ 、 $2/3Aa$ ，若其是  $Aa$ ，则初级卵母细胞含致病基因，但若是  $AA$ ，则不含致病基因，由于在减数第一次分裂后期同源染色体分离，故次级卵母细胞不一定含致病基因，A 正确，B 错误；

C、若姐姐的基因型是  $Aa$ ，且在减数第一次分裂后期含有  $a$  的染色体分配到第一极体中，则第一极体可能含致病基因，C 正确；

D、第二极体不一定含致病基因：如姐姐的基因型是  $AA$ ，则不含致病基因，D 错误。

故选 AC。

b. 为生下不患镰状细胞贫血的孩子，可对该男子也进行基因检测，若两人中有任何一人为  $AA$ ，则后代都不患病，可安心生育。若两人均为杂合体，则应在怀孕后尽早对胎儿进行基因检测，若非  $aa$  则选择生育，若为  $aa$  可终止妊娠（或生育后进行相关治疗/进一步采取辅助生殖技术/试管婴儿技术等）。

18.

【答案】5. 隐性      6. 0      7. A

8. 8      9. B 链

10. 细胞程序性死亡      11. ③④      12. D

13. 北欧和东亚人群

14. OCA2 基因控制的 OCA2 蛋白起到转运黑素体、增加黑色素的作用，黑色素能阻挡紫外线。长期生活在紫外线较弱地区的人群不需要阻挡紫外线，反而需要吸收一定的紫外线激活胆固醇形成维生素 D，防止佝偻病 和软骨病的发生。所以长期生活在紫外线较弱地区的人群肤色较浅。

【分析】1、遗传系谱图口诀：无中生有为隐性，隐性遗传看女病，父子都病为伴性，父子有正非伴性（伴 X）；有中生无为显性，显性遗传看男病，母女都病为伴性，母女有正非伴性（伴 X）。

2、PCR 原理：在解旋酶作用下，打开 DNA 双链，每条 DNA 单链作为母链，以 4 中游离脱氧核苷酸为原料，合成子链，在引物作用下，DNA 聚合酶从引物 3'端开始延伸 DNA 链，即 DNA 的合成方向是从子链的 5'端自 3'端延伸的。实际上就是在体外模拟细胞内 DNA 的复制过程。DNA 的复制需要引物，其主要原因是 DNA 聚合酶只能从 3'端延伸 DNA 链。

【详解】【小问 1 详解】

题图中患者为 3 号和 6 号，他们父母 1 号和 2 号都正常，“符合无中生有为隐性”，因此 POLH 突变基因对正常基因为隐性。

【小问 2 详解】

测得该家族 11 人中共有 8 个 POLH 突变基因，3 号和 6 号为患者，4 号、5 号和 7 号与患者无血缘关系，所以其他人都有 POLH 突变基因。因此 II8 为 POLH 突变基因携带者，II8 无病同时有正常基因，所以 II8 为纯合子的概率是 0。

【小问 3 详解】

A、由于患者对阳光极度敏感，皮肤会出现严重斑点，易诱发癌症。所以通过防晒降低发病的严重程度，

A 正确；

B、着色性干皮病（XP）为常染色体隐性遗传病，所以近亲结婚会使该病的发生率升高，B 错误；

C、通过 B 超无法检测基因结构，患病胎儿也无其他特征，所以无法分析胎儿患病可能性，C 错误；

D、通过患者家系调查只能确定该病遗传方式，确定群体发病率到人群中调查，D 错误。

故选 A。

#### 【小问 4 详解】

⑤为 PCR 扩增得到的目的 DNA 分子，PCR 多轮扩增得到的目的 DNA 分子数为  $2^n - 2n$ ，经 4 轮 PCR 循环后，第⑤种 DNA 分子个数为  $2^4 - 2 \times 2 = 8$ 。

#### 【小问 5 详解】

原密码子变成了终止密码子（UAG），则基因序列变成了（ATC），又因为测得突变基因中，该序列某一位点的碱基 C 被 T 替换，则可推测基因序列由（ACC）变成了（ATC）。转录的方向为 DNA 模板链的 3' 端到 5' 端。据此推断，该序列中的模板链为 B 链。

#### 【小问 6 详解】

细胞凋亡是指由基因决定的细胞自动结束生命的过程，由于细胞凋亡受到严格的由遗传机制决定的程序性调控，所以它是一种程序性死亡。

#### 【小问 7 详解】

膜蛋白由核糖体合成，经内质网高尔基体加工运输，最终到达细胞膜。整个过程由线粒体供能。因此运输 OCA2 蛋白的细胞结构有②核糖体③内质网。

#### 【小问 8 详解】

检测不同地区人群的 OCA2 基因序列，是比较 DNA 的分子结构，所以这种证据属于分子生物学证据。

#### 【小问 9 详解】

图中 OCA2 突变基因的基因频率较高的人群是北欧和东亚人群，因为其肤色浅，说明北欧和东亚人群未突变的 OCA2 较少。

#### 【小问 10 详解】

由题信息紫外线的变化及其对胆固醇的影响可推测 OCA2 基因控制的 OCA2 蛋白起到转运黑素体、增加黑色素的作用，黑色素能阻挡紫外线。长期生活在紫外线较弱地区的人群不需要阻挡紫外线，反而需要吸收一定的紫外线激活胆固醇形成维生素 D，防止佝偻病和软骨病的发生。所以长期生活在紫外线较弱地区的人群肤色较浅。