

中国科学院大学
2020 年招收攻读硕士学位研究生入学统一考试试题
科目名称：遗传学

考生须知：

1. 本试卷满分为 150 分，全部考试时间总计 180 分钟。
2. 所有答案必须写在答题纸上，写在试题纸上或草稿纸上一律无效。

一、名词解释（50 分；每题 5 分）

1. 非整倍体（Aneuploid）
2. 基因组印记（Genomic imprinting）
3. 连锁不平衡（Linkage disequilibrium）
4. 非同源性末端结合（NHEJ）
5. X-染色体失活（X-inactivation）
6. 可变剪切（Alternative splicing）
7. ORF（Open reading frame）
8. 外显率（Penetrance）
9. 等位基因（Allele）
10. 遗传漂变（Genetic drift）

二、简答题

1. 在大麦中，籽粒带壳（A）对裸粒（a）为显性，散穗（B）对密穗（b）为显性。以带壳散穗与裸粒密穗的两亲本杂交，然后以后代 F1 与双隐性纯合体测交，其后代为：带壳散穗 205 株；裸粒散穗 17 株；带壳密穗 20 株；裸粒密穗 203 株。问这两对基因是否连锁？交换率为多少？如果使 F1 自交，在 F2 出现纯合的裸粒散穗大麦 30 株，至少应该种多少株？（15 分）
2. 请描述证明 DNA 半保留复制模式的 Meselson-Stahl 实验，并说明通过该实验看到的第 0-5 代大肠杆菌 DNA 分子的密度分布。假如 DNA 复制是分散复制（Dispersive replication），在 Meselson-Stahl 实验中会看到什么结果？（15 分）
3. RNA 的茎环结构对于维持 RNA 稳定性很重要，一段 RNA 的 5' 序列为 5'-AUUUGCCCUAGCAAACGUAGCAAACG，请问该序列可能形成什么样的茎环结构？（10 分）
4. 一个合子有两对同源染色体，A 和 a 以及 B 和 b。在它的生长过程中，（1）体细胞基因型是下面的哪种/哪些组合：AaBB, AABb, AaBb, AABB, aabb，还是另有其他组合？（2）个体成熟之后，全部配子中会有哪几种基因型的配子？比例多少？（10 分）

5. Watson 和 Crick 在发表 DNA 双螺旋结构后一个月又发表了一篇名为“DNA 结构的遗传学意义 (Genetical Implications of the Structure of Deoxyribonucleic Acid)”的文章, 请联系所学知识说明 DNA 双螺旋结构在遗传信息传递过程及遗传信息稳定性中的作用。(10 分)

6. 最近一项新的基因技术“三亲婴儿”可以避免夫妻把生理缺陷遗传给孩子, 这样诞生的孩子将会继承一位父亲和两位母亲的遗传基因。请简述三亲婴儿的原理, 产生过程以及潜在的风险。(10 分)

7. Tay-Sachs 是一种常染色体隐性纯合致死的神经退化疾病, 罹患该种疾病常造成夭折, 通常患者只能存活至两三岁, 这种疾病在一般人群中非常罕见, 但在欧洲中部的阿什肯纳兹犹太人群中较为常见。一名犹太女性的父亲并非来自阿什肯纳兹犹太人群, 她的舅舅和她丈夫的妹妹均罹患该疾病。请回答如下问题。(15 分)
 - a. 请画出上述家族 Tay-Sachs 疾病的遗传谱系。T 代表正常, t 代表突变。
 - b. 请推算上述夫妇的第一个孩子罹患该疾病的可能性。
 - c. 如果该女性为了避免风险采取试管婴儿的策略, 请简要列出该策略的主要步骤。
 - d. 最近研究表明, Tay-Sachs 病因 *HEXA* 基因发生突变所致, 在 *HEXA* 基因的编码区存在 4 个碱基的插入突变, 导致 *HEXA* 基因编码的脂质分解酶失活, 从而导致神经节苷脂在大脑中聚集至中毒水平而造成死亡。请根据最新的基因操作技术设想一种可以去除这种插入突变的方法实现基因治疗。

8. Nettie Stevens 于 1905 年首次发表了有关细胞分裂中染色体的显微观察结果。由于当时很难拍摄照片, 她将观察结果以手绘草图的形式记录下来, 图中所示为黄粉虫正常细胞的分裂。由于技术的限制, 上述示意图难以全面、准确地体现细胞分裂的相关信息。请根据下图显示的信息, 回答如下问题。(15 分)
 - a. 图中所示的细胞分裂类型和分裂阶段是什么?
 - b. 哪些染色体结构/形态在该分裂阶段未得到展示?
 - c. 正常的黄粉虫配子中含有多少条染色体?

