

821 医学遗传学

一、 考试性质

医学遗传学为我校招收遗传学学术型硕士研究生而自命题的考试科目。其目的是科学、公平、有效地测试考生是否具备继续攻读遗传学相关专业硕士研究生所需要的有关学科的基础知识和基本技能,评价的标准是掌握医学遗传学基础知识,熟悉当代基因组学和临床遗传学发展的前沿,具有开展基础研究相关的基本素质和实验技能。

二、 考察目标

考试范围为医学遗传学。要求考生系统掌握学科的基本理论、基本知识和基本技能,能够运用所学的基本理论、基本知识和基本技能综合分析、判断和解决有关理论问题和实际问题。

三、 考试比例及题型结构

试卷满分为 150 分。试卷由名词解释、简答题、问答题三个部分组成。

题型结构:

名词解释,第 1-6 题,每题 5 分;

简答题,第 7-11 题,每题 12 分;

问答题,第 12-14 题,每题 20 分。

四、 考察内容范围

(一) 基因和基因组

1. 人类基因组的组成
2. 人类基因的结构
3. 人类基因的表达和调控
4. 基因突变和基因组变异

(二) 染色体和染色体病

1. 人类染色体的结构和命名规则
2. 染色体分析技术
3. 染色体数量畸变和结构畸变
4. 常见染色体病

(三) 单基因遗传病

1. 系谱和系谱分析
2. 各种单基因遗传方式 AD、AR、XD、XR 和 Y 连锁
3. 影响单基因遗传病分析的各种因素

(四) 多因子遗传病

1. 多基因遗传和多因子遗传病的特点
2. 多因子遗传病再发风险估算
3. 常见多因子遗传病

(五) 线粒体遗传病

1. 线粒体 DNA 的结构
2. 线粒体 DNA 的遗传特征
3. 线粒体 DNA 的突变类型
4. 常见线粒体遗传病

(六) 表观遗传学

1. 表观遗传学的概念
2. 表观遗传学调控机制

- 3. 表观遗传学与疾病
- (七) 肿瘤遗传学
 - 1. 肿瘤发生的遗传基础
 - 2. 癌基因与抑癌基因
 - 3. 肿瘤发生机制
- (八) 药物遗传学
 - 1. 药物反应的遗传基础
 - 2. 药物代谢的遗传变异
 - 3. 药物基因组学
- (九) 群体遗传学
 - 1. 基因频率和基因型频率
 - 2. 遗传平衡定律
 - 3. 影响遗传平衡的因素
 - 4. 遗传负荷
- (十) 遗传病的临床处置
 - 1. 遗传病的诊断
 - 2. 遗传病的治疗
 - 3. 遗传病的预防
 - 4. 遗传咨询和伦理学
- (十一) 医学遗传学研究新进展 (结合最新科研进展)

备注：上述内容为本科目的考察大致范围，可根据命题实际需要，允许偶有超出上述范围的命题情况出现。请各位考生注意。