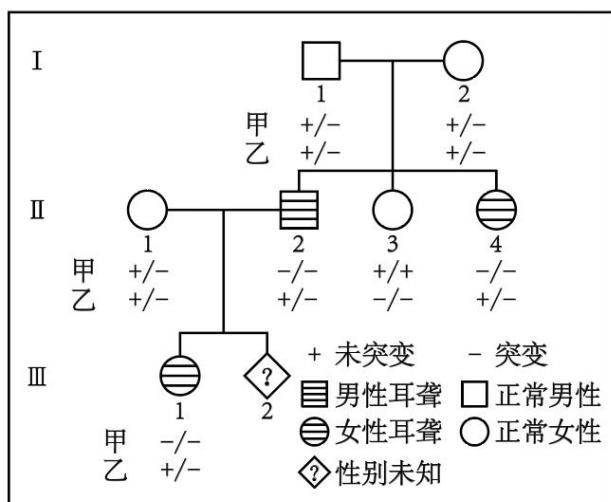


19. 基因检测是诊断和预防遗传病的有效手段。研究人员采集到一遗传病家系样本，测序后发现此家系甲和乙两个基因存在突变：甲突变可致先天性耳聋；乙基因位于常染色体上，编码产物可将叶酸转化为 N^5 -甲基四氢叶酸，乙突变与胎儿神经管缺陷（NTDs）相关；甲和乙位于非同源染色体上。家系患病情况及基因检测结果如图所示。不考虑染色体互换，回答下列问题：

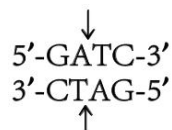


（1）此家系先天性耳聋的遗传方式是_____。1-1 和 1-2 生育一个甲和乙突变基因双纯合体女儿的概率是_____。

（2）此家系中甲基因突变如下图所示：

正常基因单链片段 5'-ATTCCAGATC……（293 个碱基）……CCATGCCCAG-3'

突变基因单链片段 5'-ATTCCATATC……（293 个碱基）……CCATGCCCAG-3'



研究人员拟用 PCR 扩增目的基因片段，再用某限制酶（识别序列及切割位点为）酶切检测甲基因突变情况，设计了一条引物为 5' -GGCATG-3'，另一条引物为_____（写出 6 个碱基即可）。用上述引物扩增出家系成员 II-1 的目的基因片段后，其酶切产物长度应为_____bp（注：该酶切位点在目的基因片段中唯一）。

（3）女性的乙基因纯合突变会增加胎儿 NTDs 风险。叶酸在人体内不能合成，孕妇服用叶酸补充剂可降低 NTDs 的发生风险。建议从可能妊娠或孕前至少 1 个月开始补充叶酸，一般人群补充有效且安全剂量为 $0.4 \sim 1.0 \text{ mg} \cdot \text{d}^{-1}$ ，NTDs 生育史女性补充 $4 \text{ mg} \cdot \text{d}^{-1}$ 。经基因检测胎儿（III-2）的乙基因型为 -/-，据此推荐该孕妇（II-1）叶酸补充剂量为_____ $\text{mg} \cdot \text{d}^{-1}$ 。