

表[观]遗传学词典

BIAO GUAN YI CHUAN XUE CI DIAN

主编◎薛开先



人民卫生出版社
PEOPLE'S MEDICAL PUBLISHING HOUSE

表 [观] 遗传学词典

BIAO GUAN YI CHUAN XUE CI DIAN

主 编 薛开先

副主编 房静远 傅松滨 陈森清

编 委 (以姓氏汉语拼音为序)

陈森清 陈紫暄 房静远 冯继锋

傅松滨 薛开先 尹立红

秘 书 陈森清 张元颖

人民卫生出版社

图书在版编目 (CIP) 数据

表(观)遗传学词典/薛开先主编. —北京:人民卫生出版社,
2016

ISBN 978-7-117-22100-9

I. ①表… II. ①薛… III. ①表观遗传学-词典 IV. ①Q3-61

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2016)第 242842 号

人卫智网	www.ipmph.com	医学教育、学术、考试、健康, 购书智慧智能综合服务平台
人卫官网	www.pmph.com	人卫官方资讯发布平台

版权所有,侵权必究!

表 [观] 遗传学词典

主 编: 薛开先

出版发行: 人民卫生出版社 (中继线 010-59780011)

地 址: 北京市朝阳区潘家园南里 19 号

邮 编: 100021

E - mail: pmph@pmph.com

购书热线: 010-59787592 010-59787584 010-65264830

印 刷: 三河市博文印刷有限公司

经 销: 新华书店

开 本: 710 × 1000 1/16 印张: 24

字 数: 457 千字

版 次: 2016 年 12 月第 1 版 2016 年 12 月第 1 版第 1 次印刷

标准书号: ISBN 978-7-117-22100-9/R · 22101

定 价: 90.00 元

打击盗版举报电话: 010-59787491 E-mail: WQ@pmph.com

(凡属印装质量问题请与本社市场营销中心联系退换)

编者 (以姓氏汉语拼音为序)

包玉洁	上海交通大学医学院附属仁济医院; 上海市消化疾病研究所
陈 辰	上海交通大学医学院附属仁济医院; 上海市消化疾病研究所
陈豪燕	上海交通大学医学院附属仁济医院; 上海市消化疾病研究所
陈森清	江苏省肿瘤防治研究所
陈紫暄	上海交通大学医学院附属仁济医院; 上海市消化疾病研究所
杜 婉	上海交通大学医学院附属仁济医院; 上海市消化疾病研究所
房静远	上海交通大学医学院附属仁济医院; 上海市消化疾病研究所
冯继锋	江苏省肿瘤医院
傅琳娜	上海交通大学医学院附属仁济医院; 上海市消化疾病研究所
傅松滨	哈尔滨医科大学
洪 洁	上海交通大学医学院附属仁济医院; 上海市消化疾病研究所
胡 膺	上海交通大学医学院附属仁济医院; 上海市消化疾病研究所
孔 炫	上海交通大学医学院附属仁济医院; 上海市消化疾病研究所
林艳伟	上海交通大学医学院附属仁济医院; 上海市消化疾病研究所
刘 冉	东南大学公共卫生学院
马国建	江苏省肿瘤防治研究所
任琳琳	上海交通大学医学院附属仁济医院; 上海市消化疾病研究所
苏文雨	上海交通大学医学院附属仁济医院; 上海市消化疾病研究所
孙甜甜	上海交通大学医学院附属仁济医院; 上海市消化疾病研究所
王吉林	上海交通大学医学院附属仁济医院; 上海市消化疾病研究所
王敏玉	上海交通大学医学院附属仁济医院; 上海市消化疾病研究所
王颖超	上海交通大学医学院附属仁济医院; 上海市消化疾病研究所
许 杰	上海交通大学医学院附属仁济医院; 上海市消化疾病研究所
薛开先	江苏省肿瘤防治研究所
尹立红	东南大学公共卫生学院
于亚男	上海交通大学医学院附属仁济医院; 上海市消化疾病研究所
赵会君	上海交通大学医学院附属仁济医院; 上海市消化疾病研究所
张元颖	江苏省肿瘤防治研究所
朱 明	江苏省肿瘤防治研究所

前言

1942 年 Waddington 创造了 epigenetics 这一术语，以提倡将遗传学与发育生物学结合起来进行研究，表（观）遗传学（为行文方便，以下简称表遗传学）是研究基因型与环境相互作用产生表型的机制和过程。由于在此后相当长的时间里，表遗传学的分子基础尚未阐明，故未能引起学术界的关注。直到 20 世纪 90 年代，表遗传分子机制取得全面突破后，才获得迅速的发展。进入 21 世纪表遗传学成为生物学、医学中许多研究领域的前沿。人们开始认识到，人类基因组含有两类遗传信息，传统遗传信息提供了合成生命所必需的蛋白质的模板，而表遗传信息提供了何时、何地和如何应用遗传信息的指令。两者相辅相成，才能完成遗传、生长发育和进化等复杂的生物学过程；同时表遗传学将个体的遗传背景、环境与衰老和疾病联系起来，可见表遗传学研究具有重要的理论和实践意义。

目前国内从事表遗传学教学和研究人员不断增多，由于表遗传学是新兴学科，在国内外尚未见有可用的专业词典，有时要弄懂一个术语或缩写词的确切含义，需花很多时间，甚至有的一时还弄不明白，要经过长时间的资料收集和体悟才能弄清楚，因此我萌发了要为后学者编一本专业词典的想法，十多年来在查阅文献的同时，着手建立自己的词库，编写初期已经积累了近千词条，还有大量的缩略语，已具有初步编写词典的基础。本书在人民卫生出版社立项后，邀请了《肿瘤表遗传学》一书的部分作者，进一步补充、完善词库，使编写《表（观）遗传学词典》成为可能。

本词典主要收录表遗传学词汇、遗传学基础词汇，以及表遗传学文献中常见的遗传学、细胞分子生物学和胚胎学等密切相关学科的词汇。由于这是首部表遗传学词典，为了让读者能对表遗传学研究的范畴、理论与实践意义有较完整地了解，并尽可能避免知识的碎片化，我们还简要介绍了表遗传学和遗传学产生过程中相关的重要科学家、重要成就及其背景，以及重要学科和研究领域之间的关系；同时在词条解释中注明相关词条，有心的读者在连续相关词条的查阅中，可获得较为完整的知识。

在表遗传学相关词条的选择介绍中，注意到表遗传学的本质特征。表基因组处于基因组与环境的界面，能及时感知内外环境的改变，并通过信号转导途

径和内分泌轴等传至核内，通过改变染色质修饰，调控基因表达，最终通过发育过程特定遗传性状才可能形成。因此有必要比遗传学词典更多地介绍与上述过程相关的环境感知、信号转导通路、内分泌轴、发育过程及其调控，以及相关表遗传学观点。

感谢全体编著同仁的大力支持，因为大家的共同努力才使本书得以顺利出版，在此一并致以诚挚的谢意。由于是首次尝试编写词典，书中难免有错误和疏漏之处，敬请专家、读者批评指正。

薛开先

2016 年 8 月

于南京 天福园

体 例

1. 建立词库，筛选第一批解释的词条和缩写词。由于国内外没有出版的表遗传学词典可参考，因此必须建立自己的表遗传学及其相关词的词库，在参编专家共同努力下，从长期工作积累，到系统查阅表遗传学专著和国际著名学术期刊（参见书末主要参考资料），最终获得近 2000 条词条和约 1200 条缩写词，从中选择约 1500 条词条和 1000 条缩写词分工编写。每个词条至少要有 3 条参考引文，重要、难解或有争议的词条，多为 10 条左右，多的可达数十条，最后根据引文的可靠性，取长补短，写出本词典的释义。

2. 增加注明相关词，有助于获得更完整的知识，尽可能避免知识的碎片化。如在行文中出现相关词，随后在括号中或本词条结尾处注明英文原词，如文中未提及，英文为宋体；如本词典有该词，则英文为黑体，以便读者进一步查阅。

3. 每个词条均由英文名、中文名和释义三部分组成，中、英文名加粗。如有缩写词在英文名后的括号中注明。

4. 本词典按英文字母排序，复合词视为单词，一律顺排。阿拉伯数字、非英文字母、连字号（-）和空格均不参加排序。

5. 一个词条有多种含义，用①、②、③等分列说明。

6. 为方便读者查阅，同义词按字母顺序分列排序。

7. 凡英文词的首字母大、小写均可时，一律用小写。

目 录

A	1	常用缩写词	326
B	22	A	326
C	30	B	328
D	60	C	330
E	78	D	333
F	103	E	334
G	108	F	335
H	124	G	336
I	148	H	337
J	155	I	341
K	157	J	342
L	158	K	342
M	167	L	343
N	195	M	344
O	208	N	348
P	214	O	350
Q	241	P	350
R	243	Q	353
S	264	R	353
T	292	S	355
U	313	T	358
V	316	U	360
W	318	V	361
X	321	W	361
Y	324	X	361
Z	325	Z	362

参考文献 363

附录 1 常用模式生物的基因组特征及其表遗传机制 364

附录 2 DNA 甲基化的动态过程 366

附录 3 阅读组蛋白密码常见结构域的靶位与功能 367

附录 4 组蛋白甲基化类型与转录活性的关系 368

附录 5 人类配子发生、早期胚胎发育与重编程 369

后记 371

AAA ATPase/ helicase AAA ATP 酶/解旋酶 AAA ATP 酶/解旋酶是复合受体 ATP 酶，在大分子的伸展和聚合物的易位中通过 ATP 依赖的构象改变发挥作用。①AAA ATP 酶家族是以位于蛋白 C-端的“AAA 盒”为特征。“AAA 盒”由 220~250 个高度保守的氨基酸残基组成。有的家族成员可具有两个“AAA 盒”。“AAA 盒”除了包含 Walker A (P-loop) 及 Walker B 基序外，还具有特征性的“第二同源结构域”(second region of homology, SRH)。Walker A 的基本氨基酸序列为“GxxGxGK”，在序列中前两个甘氨酸之间的氨基酸有一个为脯氨酸。Walker B 的基本序列为“hhhhDE” (“h”代表疏水残基)。在 ATP 水解过程中两者起结合 ATP 的作用。SRH 包含许多亚结构，即感受元件 1 (sensor-1)、感受元件 2 (sensor-2) 及精氨酸指状结构 (arginine finger) 等。SRH 起水解 ATP 的作用。AAA ATP 酶通过其 N-端对不同底物的识别及结合发挥非常广泛的作用，包括蛋白的降解及解聚、蛋白的组装、细胞骨架的动态调节、囊泡的运输、膜性细胞器的融合等。②解旋酶是一类由水解 ATP 供给能量来进行 DNA 解旋和解链的酶的统称，存在于各种生物的细胞中。其常依赖于单链存在，并能识别复制叉的单链结构。一旦与双链 DNA 连接，就会引起 DNA 双链解旋，并使两条分开的链呈直线，以便模板链在 DNA 聚合酶的作用下进行分子复制，因而常在 DNA 或 RNA 复制过程中起到催化双链 DNA 或 RNA 解旋的作用。在细菌中类似的解旋酶很多，都具有 ATP 酶的活性，大部分的移动方向是 5'→3'，但也有 3'→5' 移动的情况。其含义与 ATPase/helicase 相同。

ab initio 从头计算方法 从头计算方法是指建立计算机模型来预测生物信息的方法。它基于已知基因数据库，在未获得 cDNA 序列的情况下，通过计算机模拟来预测基因组中潜在的未知编码蛋白。

acetylation 乙酰化 乙酰化是指将一个乙酰官能基转移到一个有机化合物中的化学反应，可形成乙酰基衍生物。反之将乙酰基移除的反应称为脱乙酰作用或去乙酰化反应 (deacetylation)。蛋白质在执行生命复杂的调控和信息传递功能过程中，需要在蛋白质分子链上接上某种分子或分子团，以改变蛋白质的功能，称之为“蛋白质的修饰”。如果蛋白质的分子链上嫁接上一个乙酰基分子，则称为“乙酰化”修饰。修饰后的蛋白质可以对细胞内的各类通路进

行精确地调节与控制。因此，蛋白质的乙酰化修饰是蛋白质最主要的翻译后修饰方式之一，包括对组蛋白、微管蛋白和肿瘤抑制基因 p53 的翻译后修饰，其中最常见的是组蛋白乙酰化，即主要对细胞染色体结构的影响以及对核内转录调控因子的激活。目前发现，蛋白质的乙酰化修饰不在少数，是极可能影响细胞生理状态的普遍修饰方式；乙酰化修饰普遍存在于人体的代谢酶之中，并可调节代谢通路及代谢酶的活性；乙酰化对代谢的调控发生在从低等原核细胞到包括人在内的高等哺乳动物翻译后修饰过程，因此这一过程是在生命进化进程中极为保守的；蛋白质的乙酰化具有很高的功能特异性——在代谢器官（如肝）中代谢酶被高度乙酰化，而在白血病中参与肿瘤发生的信号通路蛋白也可被高度乙酰化。

activation-induced cytidine deaminase (AICDA, AID) 活化诱导胞嘧啶核苷脱氨酶 活化诱导胞嘧啶核苷脱氨酶是载脂蛋白 B 编辑催化多肽家族的一员，其编码 24kD 的蛋白。在体内它将胞嘧啶碱基脱氨转换成尿嘧啶，进而变成胸腺嘧啶。生理情况下，主要表达于活化的生发中心的 B 淋巴细胞，在正常上皮细胞不表达。通过参与体细胞高度突变和种类转换重组，维持免疫球蛋白基因的多样性。

activator 激活蛋白 激活蛋白是与增强子或活化结合区域结合后能增强或启动基因转录的调控蛋白。转录过程的开始需要将一种包含 RNA 聚合酶 (RNA polymerase, DNA-dependent RNA polymerase) 以及双链启动子 DNA 的封闭型启动子复合物转变为开放型复合物，只有启动该过程，生物酶才能与单链形式的 DNA 模板发生作用。例如，细菌 RNA 聚合酶和主要的 σ 因子 $\sigma 54$ 形成的复合物是封闭型的，只有通过依赖于 ATP 水解的激活蛋白重塑作用使 DNA 解链，促使封闭型复合物转变为开放型复合物。

active DNA demethylation DNA 主动去甲基化 DNA 去甲基化 (demethylation) 是指 5-甲基胞嘧啶被胞嘧啶代替的过程。在体内和体外的多种重编程过程中，DNA 甲基化的去除对于全能性基因的激活和组蛋白修饰的重建十分重要。一般认为，DNA 去甲基化有两种形式：一种是主动去甲基化；另外一种是与复制相关的 DNA 去甲基化。主动去甲基化是在去甲基酶的作用下，将甲基集团移去的过程。参见 DNA demethylation。

acute myeloid leukaemia (AML) 急性髓性白血病 急性髓性白血病是造血系统中多能干细胞或已轻度分化的体细胞核型发生突变所形成的一类疾病。AML 是一个具有高度异质性的疾病群，可以由正常髓系细胞分化发育过程中不同阶段的造血祖细胞恶性变转化而来，起源于不同阶段祖细胞的 AML 具有不同的生物学特征。免疫分型和法-美-英 (French-American-British, FAB)

协作组分型可将 AML 分为不同的类型。

acute promyelocytic leukaemia (APL) 急性早幼粒白血病 急性早幼粒白血病是急性髓性白血病的一种特殊类型，主要特征是早幼粒细胞异常积聚，出血倾向是其主要的临床特点。APL 主要是由于 17 号染色体上的视黄酸受体 α 基因 (RAR α) 与 15 号染色体上的早幼粒细胞白血病基因 (PML) 相互易位所致。

adaptation 适应, 适应性 ①适应是指当环境条件发生改变时，机体或其部分组织、器官的结构和功能也发生的相应改变，而这些表型改变有利于机体的生存和增殖。目前认为，机体在适应迅速改变的环境时，没有稳定的 DNA 序列改变，表遗传机制起至关重要的作用。②生物学的适应性亦可称之为适应特性 (adaptive trait)。适应性表现为有机体与环境相适合的现象，这是长期自然选择的结果，也是一种生物的基因组赋予自身的潜在生存能力，是可以世代遗传的。③每个机体对某种环境因子都有一个生存能耐受的范围 (tolerance range)，这些范围的截距就构成了该机体特殊的生态龛 (ecological niche)。不同的个体或物种对特殊的环境因子都有不同的耐受范围，这一范围内的改变代表机体对其环境的适应。机体在对改变的环境反应中，对某些环境因子耐受性的修饰能力代表了机体的可塑性 (plasticity)，环境耐受性的改变称之为驯化 (acclimation)。暴露于个体耐受性极端的环境因子中，意味着环境胁迫或应激 (stress)。任一给定特征性的反应规范 (norm of reaction) 对于校正适应性是至关重要的，因为它提供了对变化环境的、一种类型的生物学保险或可恢复性。

adaptive immune responses 适应性免疫应答 适应性免疫应答也称为特异性免疫或获得性免疫，由抗原特异性淋巴细胞和抗体介导，表现为淋巴细胞对抗原的特异性应答和免疫记忆。适应性免疫应答分为三个部分：识别活化阶段：是指抗原提呈细胞摄取、加工处理，并将抗原信息提呈给抗原特异性 T/B 细胞识别后，在细胞间黏附分子协同作用下启动活化的阶段，又称抗原识别阶段。增殖分化阶段：是指抗原特异性 T/B 淋巴细胞接受相应抗原刺激后，在细胞间共刺激分子和细胞因子协同作用下，活化、增殖，分化为免疫效应细胞的阶段。效应阶段：是浆细胞分泌抗体和效应 T 细胞释放细胞因子及细胞毒性介质，并在固有免疫细胞和分子参与下产生免疫效应的阶段。

ADD domain ADD 结构域 ADD 结构域是根据其存在于 ATRX、DNMT3 和 DNMT3L 蛋白而命名，可与组蛋白 H3 结合。ADD 结构域大约由 120 个氨基酸组成，并包含一个 GATA 类似的 C2C2 锌指和一个 C4C4 缺陷 PHD 锌指。ATRX 基因的 ADD (ATRX-DNMT3-DNMT3L) 结构域突变可导致 ATR-X

(α -thalassemia/mental retardation, X-linked) 综合征, 这是一种人类先天性疾病, 其临床表现为 α -地中海贫血及智力发育迟滞等。临床遗传学研究发现, 患有该综合征的病人大约有 50% 的错义突变都发生于 ATRX 基因的 ADD 结构域上。ATRX ADD 结构域是一种新型组蛋白赖氨酸甲基化结合模块, 可以同时感知组蛋白 H3K4 和组蛋白 H3K9 的甲基化程度。ATRX 蛋白 ADD 结构域具有重要的 H3K9me3 “读体” 功能, 是 ATRX 在染色体着丝粒旁区或端粒等异染色质区进行定位并行使染色质重塑功能所不可或缺的。

Adducts 加合物 加合物是指两个或多个不同的分子, 通过共价键或配价键相互加合形成的稳定复合物。DNA 加合物是化学毒物经生物系统代谢并活化后的亲电活性产物与 DNA 分子特异位点结合形成的共价结合物, 是 DNA 化学损伤最重要和最普遍的形式。

adenoma 腺瘤 腺瘤是腺上皮发生的良性肿瘤, 见于结直肠、乳腺、垂体、甲状腺、卵巢等内分泌腺和胃、肠、肝等处。发育缓慢, 形成局限性结节, 表面呈息肉状或乳头状。腺瘤多为良性, 但少部分随着时间的推移可转为恶性的腺癌。

adenosine deaminase acting on RNA (ADAR) RNA 腺苷脱氨酶 RNA 腺苷脱氨酶是一种双链 RNA 特异性腺苷脱氨酶, 主要生物学功能包括 RNA 编辑和诱导蛋白质在核内的翻译。它能够作用于特定双链 RNA 结构和 mRNA 前体, 将特殊位点上的腺苷 (A) 去氨基转变为次黄嘌呤, 导致双链 RNA 结构不稳定及 mRNA 的降解。ADRA 是被研究得最为广泛的一种 RNA 编辑酶, 研究显示淋巴细胞增殖时 ADRA 表达显著升高, 而降低 ADRA 表达后淋巴细胞杀伤功能显著降低。提示 ADRA 可能通过调控细胞功能而影响排斥反应的发生。例如在人类肝炎病毒中, ADRA 已经表现出通过 dsDNA 编辑靶向修饰病毒 RNA, 并抑制病毒复制。

adenosine-2', 3'-dialdehyde (AdOx) 腺苷 2', 3'二醛 腺苷 2', 3'二醛是一种小分子, 是一种常用的甲基转移酶的抑制剂。AdOx 能抑制 S-腺苷同型半胱氨酸 (AdoHcy) 水解酶的活性, 增加细胞内 AdoHcy 的含量, 从而通过反馈抑制导致甲基化反应被阻止。

adoptive transfer 过继转移 过继转移是指直接从其他起源或扩增并修饰的体内细胞输注于动物或人体。其作为一种生物治疗方法, 通过输注免疫细胞或免疫血清, 将一个接触过抗原的个体 (供体) 所具有的免疫反应性被动地转移给未被免疫的个体。过继转移可能是治疗癌症的新方法, 可从患者体内选出杀伤癌细胞最强的 T 细胞, 在体外培养增殖, 提高其识别和抗肿瘤的能

力，然后再输入患者体内发挥治疗作用。

adrenal gland 肾上腺 肾上腺是哺乳动物重要的内分泌腺体，因位于两侧肾脏上方，而得名肾上腺。肾上腺左右各一，左侧肾上腺呈半月形，右侧肾上腺为三角形，两侧共重约 30g。肾上腺外包有结缔组织被膜，并延伸至腺体实质中，形成许多小隔，血管、神经沿小隔进入腺组织。位于肾上腺外层的部分为皮质，来源于中胚层；腺体中央部分为髓质，来源于外胚层。因两者发生上的不同，它们在结构与功能上亦有差异，肾上腺皮质产生类固醇激素：醛固酮、皮质醇（可的松）和雄激素，后两者的分泌是对垂体促肾上腺皮质激素（adrenocorticotrophic hormone, ACTH）的反应；肾上腺髓质产生儿茶酚胺类激素：肾上腺素和去甲肾上腺素。机体在应激反应中，肾上腺合成并分泌皮质和茶酚胺类激素，如皮质醇、肾上腺素和去甲肾上腺素等。参见 hypothalamic-pituitary-adrenal axis。

adrenocortical hormone 肾上腺皮质激素 肾上腺皮质激素又称糖皮质激素（glucocorticoid），是由肾上腺（adrenal gland）皮质分泌的多环类的甾体激素。目前约有 30 种肾上腺皮质激素被分离和鉴定，其中约十种有生物活性。肾上腺皮质激素在人体应激反应中起多种重要的作用，例如威胁内稳态的人身伤害、电解质失衡、感染和心理压力等都能诱发应激反应。参与应激反应的肾上腺皮质激素有醛固酮和皮质醇等。此外，肾上腺皮质激素还能调节人体的其他功能，例如，通过糖代谢和肾调节水和电介质的平衡以及抗炎作用等。

adult stem cell 成体干细胞 成体干细胞见于成体分化组织中的未分化细胞，具有有限的自我更新和分化能力，能够产生起源组织的各种特化的细胞类型；通常处于休眠状态，只有在损伤和某些环境刺激时，方呈现一定程度的再生或自我更新。

aflatoxin B1 黄曲霉毒素 B1 黄曲霉毒素 B1 是曲霉属中的黄曲霉和寄生曲霉所产生的次生代谢产物。花生、玉米、稻谷、小麦、花生油等粮油食品容易被黄曲霉和寄生曲霉污染而产生此类毒素。属于遗传毒性致癌剂，可与 DNA 反应，诱发基因突变，与 DNA 反应明确，有启动作用，无阈值；可引起急性及慢性中毒，主要靶器官是肝脏，与肝癌有密切关系，也可通过皮肤接触中毒。

A-form helix A 型螺旋 A 型螺旋是由两条互补 RNA 链组成的双螺旋，其与 B 型 DNA 双螺旋不同，双链 RNA（dsRNA）A 型螺旋的主要凹槽深且窄，使其很难接近蛋白质。

ageing 衰老 在生物学上衰老是在机体、组织器官和细胞水平，随着时

间推移产生的生理、体能、适应和社会能力缓慢下降的积累过程。衰老的细胞在形态上表现为细胞皱缩、质膜脆性提高、线粒体数减少，以及染色质固缩或断裂等。

aging 衰老 含义与 ageing 相同。

agonist 激动剂，拮抗剂，主动剂 是一类药物或化学品，它们作为配体能与另一种药物或天然物质的细胞受体结合，并在器官或组织中产生后者典型或类似的生物学反应。正效应的激动剂能增加受体处于激活状态的比例，而起负效应的拮抗剂降低受体处于激活状态的比例。此类化学品可分为选择性与非选择性两类，选择性的只对某一种反应起促进作用，而非选择性的对某一类反应起促进作用。

Akt gene Akt 基因 *Akt* 基因编码进化上高度保守的丝氨酸/苏氨酸特异性蛋白激酶 (serine/threonine-specific protein kinase)，与 T 细胞淋巴瘤中的逆转录病毒癌基因 *v-Akt* 高度同源，与蛋白激酶 A 和蛋白激酶 C 在结构上很相似，故 *Akt* 又被称为蛋白激酶 B (protein kinase B PKB)。哺乳动物至少存在 3 种不同的家族成员：*Akt1*、*Akt2* 和 *Akt3*，它们由 3 个不同的基因所编码。*Akt* 蛋白主要可分为 3 个结构域：N 端和 C 端为调节结构域，和位于两个之间的催化结构域。N 端的 PH 结构域可介导脂质、蛋白质或蛋白质之间的相互作用。AKT 是 PI3K (phosphoinositide-3 kinase) 的主要下游信号分子，处于 PI3K/*Akt*/mTOR (phosphoinosmde-3 kinase/ AKT/ mammalian target of rapamycin) 信号通路的关键环节。当 PIP3 与 *Akt* 的 pH 区结合，*Akt* 从细胞质转移到细胞膜上并发生构象改变；随之在 *Akt* 丝氨酸 473 和苏氨酸 308 被磷酸化，产生活化的磷酸化 *Akt* (p*Akt*)。*Akt* 是 PI3K 的主要下游效应蛋白，活化的 *Akt* 可以通过磷酸化激活下游的众多靶蛋白，例如 mTOR、Bad、FKHR、GSK-3 BAD、Caspase 9 等，产生广泛的生物学效应，涉及调控细胞周期、细胞增殖、存活和凋亡等。

Alagille's syndrome Alagille 综合征 Alagille 综合征又称先天性肝内胆管发育不良综合征、动脉-肝脏发育不良综合征、Watson-Alagille 综合征。Alagille 综合征是一种多系统累及的常染色体显性遗传病，许多重要器官例如肝脏、心脏、脑、脊髓、肾脏血管可以受累。肝脏、心脏、骨骼、眼睛异常及特殊面容是该病最常见的临床表现。根据典型症状及肝活检才能确诊。具有下列三项或三项以上者方可诊断为本病：1. 肝内胆管发育不全；2. 周围肺动脉狭窄；3. 典型的面部特征；4. 脊柱前弓分裂；5. 直系亲属中有一人以上患 Alagille 综合征。Alagille 综合征的患病率为每 70 000 新生儿中发病 1 例。

alcohol dehydrogenase (Adh) 乙醇脱氢酶 乙醇脱氢酶又名酒精去氢醇素，是一组化合物，存在于人体或其他动物的消化系统内。乙醇在人体内分解，90% ~ 95% 以上经由氧化途径，而脱氢过程是当中的最主要步骤，由醇脱氢酶及醛脱氢酶负责。

allele-specific DNA methylation (ASM) 等位基因特异性甲基化 等位基因特异性甲基化指在个体或人群中存在的等位基因中差异甲基化现象，主要存在于印记基因和女性 X 染色体中。等位基因特异性甲基化能够促进等位基因特异性表达和单等位基因沉默，是导致表型变异的一条表观遗传途径。

allele-specific PCR 等位基因特异性 PCR 等位基因特异 PCR 是一种基于等位基因之间的单核苷酸差异的检测方法。PCR 过程中，3'末端的碱基对引物的延伸来说处于至关重要的位置。如果这个碱基与模板互补，则引物能从不间断延伸，PCR 可以正常进行，得到特定长度扩增带。反之，亦然。所以只要将突变与正常等位基因不同的那个碱基安排在 3'最末端，当用某一含突变序列的引物进行 PCR 时，如果得到特异扩增带，表明被测基因含有该种突变。没有特异扩增带出现，则表示没有这种突变。

allogeneic 同种异体基因，同种异体基因的 同种异体基因来自同种类的不同个体，是指在明确的两个或更多同种异体基因的个体（或细胞系）间，不同器官中的基因在不同的位点其序列不完全相同。

allogeneic stem cell transplant 同种异体基因的干细胞移植 是一种分离纯化异种干细胞，将其转输给患者以治疗相关疾病的技术，来自供体的异基因干细胞可用以替代衰竭的器官。骨髓干细胞自身具备向成体细胞分化的潜能，可分化为神经细胞、心肌细胞、血管内皮细胞、软骨细胞以及肝实质细胞，因而在临床治疗中发挥重要作用。最常见的是造血干细胞移植。首先通过大剂量放化疗预处理，清除受体体内的肿瘤或异常细胞，再将自体或异体造血干细胞移植给受体，使受体重建正常造血及免疫系统。广泛应用于恶性血液病、非恶性难治性血液病、遗传性疾病和某些实体瘤治疗。此外在体外诱导剂的作用下，骨髓干细胞可以向肝实质细胞转化。在体内，肝脏微环境诱导骨髓干细胞向肝实质细胞转化也得到证实。

allosteric 变构的，变构效应 变构效应又称别构效应，通过蛋白质与配体结合，引起蛋白质分子空间构象的变化，从而导致蛋白质生物活性改变的现象。变构效应可分为同促效应和异促效应两类。相同配体（相同的结合部位）引起的反应称为同促效应，换言之同促效应是同一种物质作用于不同亚基的相同部位而产生的影响。不同配体（不同的结合部位）引起的反应称

为异促效应。变构效应在酶的快速调节中占有极其重要的地位。代谢速度的改变，常常是由于影响了整条代谢通路中催化第一步反应的酶或整条代谢反应中限速酶的活性而引起的。它们往往受到一些代谢物的抑制或激活，这些抑制或激活作用大多是通过变构效应来实现的。

allosteric regulation 变构调节 变构调节又称别构调节，即蛋白质中一个区域的变化引起另一个位点的变化。有些酶分子在空间至少有两个不同的部位——催化部位和调节部位。某些物质可以与这种酶的调节部位相互作用而使酶分子构象发生改变，进而使催化部位受到影响，导致酶催化活性的改变，这种现象称为酶的变构调节。变构调节既不引起酶的构型变化，亦不涉及共价键变化。变构酶多是关键酶（如限速酶），此类酶所催化的反应常是不可逆的。这一代谢过程如有逆向过程，则由另一种酶催化。

all-trans retinoic acid (ATRA) 全反式维甲酸 全反式维甲酸是一种公认的分化诱导剂，具有很强的诱导分化肿瘤细胞的作用，是目前治疗急性早幼粒细胞白血病、骨髓异常增生的临床常用药物，可通过表遗传调控、改变染色质修饰和重塑而逆转急性早幼粒白血病中畸形的表遗传态势，从而突破粒细胞分化阻滞，使之重新分化。也常用于治疗角化性皮肤病。

alternative splicing data base (ASDB) 可变剪接数据库 通过实验和计算机处理的方法识别的可变剪接事件相关的数据库，其中较为典型的有：ASD (<http://www.ebi.ac.uk/asd/>)；ASAP (<http://www.bioinformatics.ucla.edu/ASAP2>)；ASDB (<http://cbcg.nersc.gov/asdb>)；ECGene (<http://genome.ewha.ac.kr/ECgene>) 等数据库。可变剪接是真核生物有别于原核生物的基本特征之一。

amination slides 氨基化玻片 氨基修饰是玻片表面化学修饰的主要方法之一。玻片通过铬酸清洗、氨水浸泡后，其表面便富含羟基，此时用硅烷化试剂处理从而将玻片表面上的羟基转化为更高活性的氨基，如用 APTES 的乙醇溶液处理，由此制成的氨基化玻片可进一步用于制备其他基团修饰的玻片表面。

γ -aminobutyric acid (GABA) factor GAGA 因子 GAGA 因子是连接 PcG 蛋白和三腔组蛋白 (trxG) 的第二个蛋白，是由三腔组蛋白 (Trithorax) 样基因所编码的。GAGA 因子可以作为序列特异性激活蛋白在一些启动子发挥作用，也是可以与多梳蛋白抑制元件 (PRE) 结合的主要蛋白之一，与 GAGA 因子结合的序列在 PRE 功能中具有重要作用。GAGA 因子在维持激活（通过其转录激活特性）和维持阻遏（通过与 PcG 蛋白的交互作用）中发挥关键作用。