

英汉遗传学词典

乔治·雷代伊 编著

许宝孝 印木泉 余应年 蔡武城 译

薛京伦 校译



上海科学技术出版社

英汉遗传学词典

乔治·雷代伊 编著

许宝孝 印木泉
余应年 蔡武城 译

薛京伦 校译

上海科学技术出版社

图书在版编目(CIP)数据

英汉遗传学词典 / (美)雷代伊编著; 许宝孝等译.
—上海: 上海科学技术出版社, 2004.8
ISBN 7-5323-7069-0

I. 英... II. ①雷...②许... III. 遗传学—词典—
英、汉 IV. Q3-61

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2003) 第 039998 号

Genetics Manual
George P. Rédei
Copyright ©1998 by World
Scientific Publishing Co. Pte. Ltd.

世纪出版集团 出版发行
上海科学技术出版社
(上海瑞金二路450号 邮政编码200020)
新华书店上海发行所经销
上海新华印刷有限公司印刷
开本 850×1168 1/16 字数 2 230 000
印张 52 插页 4
2004年8月第1版
2004年8月第1次印刷
印数 1-3 000
定价: 180.00 元

本书如有缺页、错装或损坏等严重质量问题,
请向本社出版科联系调换

前 言

本词典之宗旨在于促进跨越遗传学的生物学广泛领域的理解与交流。着重于最新理论的进展、新概念、新术语及其应用。全册共包括大约 18 000 个词条,650 多幅插图。多数计算过程由例题作图解说明。同时,对许多重要词条及图表注引参考文献。许多相关的数据资料也被列出。

相互参照之内容通过各词条后所附词条同其他相关部分链接起来,不同于一般的词典及汇编。无论准备参加考试、举行讲座、新设一门课程,还是准备一篇综述的手稿,再或试图阐明某些问题,你都可以通过本词典的查找,从中得到一个综合的、完整的信息资料。同百科全书相比,本词典采用了相对简短、而又更加灵活的词条,以便更快地进入相应的主题。

本词典适合于包括学生、教师、科学家、内科医师、评论家、环境学家、律师、管理者以及所有对现代生物学感兴趣的知识人士在内的广大读者。无需跑遍整个图书馆,凡涉及广泛领域的简明技术资料皆可在本书找到,而且,言简意赅,对初学者尤为实用。

Herbert Macgregor 曾指出,1992 年发表的与染色体有关的 7 000 篇论文零散地分布在 627 种杂志上。此后,情况变得更糟。许多文献远远超出个人的专业范围,有着太多陌生的缩略词及模糊的术语,很难阅读。同学及学院的鼓励,使我作此努力,简短地总结了多个重要论题的现状,以帮助人们对科普的阅读。

著名诗人 Robert Graves 有诗云:“尽解其中意,朴实无华章”。希望大家能够喜欢这本简明而内容充实的词典。

欢迎发表评论、建议与不吝指教。作者将不胜感激。

George P. Rédei

3005 Woodbine Ct.

Columbia, MO 65203-0906, USA

译 者 的 话

George 是我十多年的老朋友了。在他多年前着手编著这部词典时,我就意识到这将对我国的遗传学事业有用。因此就商谈了翻译的计划。几乎是早于原版的问世,我于 1998 年 5 月 23 日从世界科学出版社(新加坡)获得原稿。

遗传学的发展日新月异,各种新理论、新概念、新术语与日俱增。即使是专业的遗传学工作者,也难以对这些不断发展的新理论、新术语及新概念有准确、全面的了解与掌握。人们渴望能有一本较全面、系统而又专业化的词典随时供案头查阅。我们向您呈上的这本译著《英汉遗传学词典》正是这样一本在合适的时候,送上的一本合适的词典。

著名遗传学家 George P. Rédei 是美国密苏里大学荣誉教授。他长期从事普通遗传学、遗传学史、遗传工程以及分析遗传学等课程的教学和科研工作。曾参与多种教科书及 14 本专著的编写。他所发表的专业性研究论文影响因子累计高达 350,被引用超过 1 500 次。因此,也赢得了世界范围的荣誉与尊重,并被授予匈牙利国家科学院外籍院士称号。这部词典是他花了 5 年心血,完全以个人的艰苦劳动,于退休后才最后定稿出版的。

原著共 1 150 页,1.8 万多个词条,收集了涉及现代遗传学、细胞及分子生物学、生物统计学以及与遗传学有关的学科知识在内的新理论、新概念、新术语。具有极强的专业性、系统性、新颖性、实用性及极高的权威性,是一本难得的兼具字典与名词解释双重功能的词典。此外,作者还为不同层次的读者提供了 1 000 余篇参考文献以及 100 多个有关数据库的网址。

本词典内容以词条的形式排列,利于查找,而且图文并茂,深入浅出,不失为从事遗传、生物、医学、农业以及多种生物学相关领域专业人士的工具书。同时,亦可供爱好遗传及生物学的广大非专业人士的查阅和使用。

本译著是大家通力合作的产物。除署名译者外,参加翻译工作的还有浙江大学医学院余应年教授课题组的冯朝晖、陈巧芬、吴文蔚、潘晓宏、陈建明、戴群、石斌山、林筱洁、钱羽力、宋滔、罗建红以及第二军医大学印木泉教授课题组的张天宝、刘建、黄建、陆敦、杨建军、郑怡文和张黎明。复旦大学蔡武城教授的加盟使进度有所加快。此外,我课题组陆华中博士后翻译了前言。最后由我作了审定。原著中的错误和不妥之处经与原作者通过 e-mail 商讨作了一些修改,以使相关词条的翻译更贴切原意。

这部词典虽然是过去 10 多年来遗传学领域中涌现的大量新名词、新概

念、新理论的总结,但遗传学的发展之快又随时可能使这本词典会有一种落后的感觉,加之翻译和业务水平有限,恳请读者批评指正。

薛京伦

复旦大学遗传学研究所

2000年5月23日

使 用 说 明

本词典内容按字母顺序编排,并有几种不同的排列方式。词条所带数字不影响其排列。独立词排在带有连字符及合成词之前,如 *in vivo* 排在 *inactive* 之前。带有连字符的词当去掉连字符作为独立词时,按独立词排列。有些术语有多种拼法,因为一些术语常常带有或不带连字符(作为一个独立词),一些词在拼写时 c 有时也拼成 k。在文献里,有些术语中的 e 有时也写成 ae。此时,优先考虑最常用的写法。有些词条位于某些修饰词之后或其中,修饰词置前。同一内容,如果重要,读者可通过两种不同的途径查找。如查找不到内容,可试着用同义词、相关术语或概念去查找,也许会找到你所需的内容,但要有耐心。

A

A (adenine) 腺嘌呤 核酸的一种嘌呤碱。(见 adenine)

2,5-A (adenine) oligonucleotides 2,5-腺嘌呤寡聚核苷酸

是由 2,5-腺嘌呤合成酶利用双链 RNA 合成的。这些寡核苷酸激活攻击侵染着脊椎动物的病毒 RNA 酶 L。如果将编码这两种酶的两个基因转入植物中,它们便赋予植物以抗 RNA 病毒的抗性。(见 host-pathogen relationship, RNase)

Å (angstrom) 埃 长度单位,1 nm 的 $1/10$; 10^{-7} mm。

A6 携带 Ti 质粒的根癌土壤杆菌菌株, Ti 质粒编码植物细胞中章鱼氨酸的量。(见 *Agrobacterium*, opine, octopine)

α 平均近交系数, $\alpha = \sum P_i F_i$, 式中 P_i 是近交系数为 F_i 的近交个体的相对频率。此值在大多数人类群体中小于 0.001,而在隔离的人群中可超过 0.02 或 0.04。(见 inbreeding coefficient)

A box A 框 依赖 DNA 的 RNA 聚合酶 III 所转录基因(5S 核糖体 RNA 基因和 tRNA 基因)的一个内部控制区;共有序列为 5'-TGGCNNAGTGG-3'。tRNA 基因中还有一个约 12 个碱基的必需中间区段,区段中虽无共有序列,但其长度却是功能所必需的。附近还有另外一个调节的共有序列,即 B 框,它的序列为 5'-GGT-TCGAANNC-3'。基质附着区(MAR)也是一个 A 框(其共有序列为 AATTAA/CAAA)。(见 MAR)

A chromosome A 染色体 正常染色体组的成员,有别于 B 或超数染色体。(见 B chromosome, accessory chromosome)

α complex α 复合体 月见草中相间染色体易位复合体之一。(见 β complex, translocation, *Oenothera*)

A DNA A 型 DNA (见 DNA)

A medium A 培养基 用于培养大肠杆菌的一种培养基,每升培养基含(g): K_2HPO_4 10.5, KH_2PO_4 4.5, $(NH_4)_2SO_4$ 1.0, 柠檬酸钠 $\cdot 2H_2O$ 0.5, 再加葡萄糖 0.4%, 硫胺素 1 mg/L, $MgSO_4$ 1 mmol/L 以及一种合适的抗生素。

α particles α 粒子 (见 alpha particle)

α satellite α 随体 着丝粒 DNA,它在正常情况下是异染色质的,但可能在调节染色体分离和着丝粒的其他功能中有着重要作用。(见 centromere, satellite DNA, heterochromatin, segregation, meiosis)

A site A 位点 是核糖体上的一个区室;在翻译过程开始时,编码 Met 或 fMet 的第一个密码子先到达 P 位点,紧接着便是下一个氨基酸被运到 A 位点,这样,就开始了肽链的延伸。(见 protein synthesis)

α amanitin α 鹅膏蕈环肽 一种用作蛋白质合成抑制剂的真菌八肽。(0.1 μ g/mL 的)鹅膏蕈环肽即能阻断 RNA 聚合酶 II 的作用, RNA 聚合酶 III 的作用虽也被它阻断,不过阻断时的浓度要高得多(20 μ g/ml),但是 RNA 聚合酶 I 对它却不敏感,即使是在浓度达 200 μ g/

ml 时也是这样。在白化小鼠中的半数致死量为 0.1 mg/kg。(见 RNA polymerase, pol, LD₅₀)

α -1,4-glucosidase deficiency α -1,4 葡萄糖苷酶缺失 (见 acid maltase)

α -helix α -螺旋 多肽链的一种链内氢键最多的二级结构。当它处于最为常见的一种右旋构象时,氨基酸链按高度为 0.54 nm 的螺距右旋 5 圈,每第 18 个氨基酸的位置与第 1 个氨基酸是在同一直线上。(见 pitch, protein structure)

A-kinase A 激酶 依赖 cAMP 的蛋白质磷酸化酶;这种磷酸化有赖于足够高水平的 cAMP。(见 cAMP)

α -lactose α -乳糖 乳糖先被大肠杆菌乳糖操纵子 β -半乳糖苷酶基因编码的 β -半乳糖苷酶转化为别乳糖,然后是后者成为该操纵子的诱导物。(见 *Lac operon*)

α -mating type factor of yeast 酵母 α 交配型因子 它是负责分泌 α 因子(一种信息素)的;这种 α 因子由 13 个氨基酸组成,它作用于 a 型细胞。(见 mating type determination)

AAA protein AAA 蛋白质 为 ATP 酶,是指切除 ATP 上磷酸的那些 ATP 酶。(见 ATP)

AAF α -辅助因子 (见 alpha accessory factor)

AARI 见 TUP1。

Aarskog syndrome (Aarskog-Scott syndrome) Aarskog 综合征 (Aarskog-Scott 综合征) 常染色体显性遗传,常染色体 X 连锁(Xq12)隐性遗传的症状为身材矮小,器官距离过远(器官或身体部分间距离增加),阴囊异常,尖发型(额前 V 形尖发型),宽上唇,松软的耳等。基本缺陷与 GTP 结合蛋白的 RAS 家族中 RHO/RAC 成员有关。(见 stature in human, head/face/brain defect, RAS)

AATAAA 为 CA 二核苷酸上游处 10~30,核苷酸中的一个共有序列,通常先在此二核苷酸位点断裂,然后发生 mRNA 的多腺苷酸化。这一共有序列也可能是转录终止的信号,可是在正常情况下 RNA 聚合酶 II 能通过它继续转录。(见 polyadenylation signal, mRNA tail, transcription termination)

AATDB 拟南芥数据库 它提供关于该植物所有方面的资料,其中包括:基因,突变型扫描图,核苷酸序列,遗传和物理图数据,黏粒和酵母人工染色体克隆和参考书目资料等。数据可不用密码通过 <[http://www. weeds. mgh. harvard. edu/in dex. html](http://www.weeds.mgh.harvard.edu/in dex. html)> 或通过 e-mail <[curator@frodo. mgh. harvard. edu](mailto:curator@frodo.mgh.harvard.edu)> 得到。(见 AIMS, *Arabidopsis thaliana*, database)

AAUAAA 为便于 mRNA 多腺苷酸化的一段共有序列。显然,多腺苷酸化 RNA 聚合酶与有关蛋白质先是附着在这段序列上,然后转录本再断裂,进行转录后多腺苷酸化。酵母是没有这一共有序列的。(见 AATAAA consensus's role in polyadenylation)

αβ T cell αβ T 细胞 识别与主要组织相容性复合体结合的肽抗原。(见 MHC, γδT cell, T cell)

ABA (abscisic acid [3-methyl-5-(1'-hydroxy-4'-oxo-2'-cyclohexen-1'-yl)-cis-2,4-pentadienoic acid]) 脱落酸 [3-甲基-5-(1'-羟基-4'-氧基-2'-环己烯-1'-基)顺-2,4-戊二烯酸] 是一种类萜,由甲羟戊酸与花黄素合成,合成途径显然有两条。它与其他植物激素协同作用时有多种生理功能,特别是与赤霉素和细胞分裂素一起作用时具有调节种子休眠、发芽、叶片脱离现象等多方面的作用。有几个 *aba* 基因已被克隆。在脱落酸信号转录时可能有法尼基转移酶在其中起着作用。(见 prenylation, farnesyl pyrophosphate, plant hormone)

abasic site 无碱基位点 DNA 中没有碱基的位点,此位点的原有碱基是被糖基化酶打断糖基键后脱去的。(见 glycosylase, DNA repair)

abaxial 远轴的,轴外的 不在体轴上或者一个器官轴上的。

ABC excinuclease ABC 切割核酸酶 是一种分子量为 260 000 的蛋白质复合体,内含由大肠杆菌基因 *uvr A*、*uvr B* 和 *uvr C* 编码的亚基。*UvrA* 为一种腺苷三磷酸酶,它还使 *UvrB* 进入位置在与 DNA 结合之后在 3' 位置切割 DNA,而且为 *UvrC* 提供在 5' 位置切割 DNA 的机会。*UvrD* 是一种解旋酶,它与 *UvrC* 一起将受损伤的寡聚体除去。经过这些事件之后,再由 DNA 聚合酶填入正确的核苷酸。在酵母中,由 RAD1, 2, 3, 4, 10, 14 来执行与细菌 ABC 切割核苷酸酶一样的任务。在人中, XPA(一种与 *UvrA* 相仿的损伤识别蛋白)与 XPF-ER-CC1(切除修复交叉互补蛋白)异二聚体以及 HSSB 这种单链结合复制蛋白结合。核酸酶是 XPF(3' 切割)和 XPG(5' 切割)。聚合酶 δ 和聚合酶 ε 是填补缺口的聚合酶。XPB 与 XPD 为转录因子 TF IIH 的解旋酶亚基。这种切除核酸酶复合体是在过程结束时在增殖细胞核抗原(PCNA)的帮助下释放出来的,这种复合体能够切除掉诱变剂作用形成的环丁烷嘧啶二聚体、6-4 光产物(通过 C⁶-C⁴ 交联而成的相邻嘧啶)和核苷酸加合物(加有其他基因的分)。 (见 excision repair, adduct, DNA polymerase, DNA ligase, helicase, transcription factor, PCNA, cyclobutane)

ABC transporter (ATP-binding cassette transporter) ABC 转运蛋白 (ATP-结合盒式转运蛋白) 构成一个水解 ATP 和介导透过膜运输蛋白的大家族。这些蛋白现在通常叫做 TAP。(见 TAP, protein-conducting channel, TRAM, signal hypothesis, SRP, translocon, translocation)

ABCD model ABCD 模型 是研究物种性能的一种环境矩阵。

ABCD 模型	环境 1	环境 2
基因型 1	A	B
基因型 2	C	D

abdomen in *Drosophila* 果蝇腹部 胸部与尾节间的体

节。(见 *Drosophila*)

Abelson murine leukemia virus oncogene (*abl*) Abelson 鼠白血病病毒癌基因 (*abl*) 为禽 Rous 肉瘤病毒的哺乳动物同源物。它编码一种质膜酪氨酸激酶。(见 oncogene, Rous sarcoma)

aberrant genetic ratio 异常遗传比 发生在携带一个基因的野生型等位基因或突变型等位基因的染色体减少了通过减数分裂的传递或者配子生活力降低的时候。这一个(野生型)或另一个(隐性)等位基因都会出现超出预期正常表型比的比例,异常比视缺陷的染色体位置而定。

aberration chromosomal 染色体畸变 (见 chromosome breakage)

abetalipoproteinemia 无 β-脂蛋白血症 与极低密度脂蛋白(VLIL)、低密度脂蛋白(LDL)和高密度脂蛋白(HDL)的水平极低有关。这种罕见的隐性遗传异常伴有脂蛋白分泌、脂肪吸收不良、棘红细胞增多症、视网膜色素性视网膜炎(硬化、色素沉着与萎缩)以及神经的不规则协调(共济失调)。(见 neuromuscular disease)

ABH antigen ABH 抗原 在人中是在有 *Se*(位于人染色体 19cen-q13.11 的显性基因)存在的情况下分泌到唾液与其他含糖蛋白黏液中的,该基因编码 α2L-岩藻糖基转移酶。分泌的糖蛋白 A 和 B 的糖与蛋白质的含量分别约为 85% 和 15%。约 75%~80% 白种人为分泌者(可以是 *Se* 的纯合者,也可以是 *Se* 的杂合者)。这些抗原的前体为半乳糖(β1-3)-N-乙酰-D-葡萄糖胺-R 和半乳糖(β1-4)-N-乙酰-葡萄糖胺-R(其中的 R 表示糖链的延伸部分)。抗原 H 的关键结构是 岩藻糖 (β1-3,4)-N 乙酰-D-葡萄糖

半乳糖

胺-R。抗原决定子 A 由 N-乙酰半乳糖胺形成,抗原 B 是通过在抗原 H 的非末端位置上加上半乳糖而形成的。因而,抗原 A、B 和 H 彼此之间就在这些糖上有差异,在有些变体中所含岩藻糖分子数目也不同。等位基因 A 和 B 是共显性基因。隐性 O 血型没有岩藻糖苷酶活力,此酶通过 α1-2 键催化岩藻糖加在半乳糖上。而 Lewis 血型 [Le(Les), 19p13.1-q13.11] 是不同的,这是根据它的显性等位基因 *Le* 所编码的酶通过 α-1,4 键催化岩藻糖与 N-乙酰葡萄糖胺相连来区别的。无分泌活力而是 *Le* 的个体属于 Lewis 血型 *Le^a*,而当 *Se* 和 *Le* 都表达时,他们便属于 *Le^b* 类型。(见 ABO blood group, Bombay blood type)

abiogenesis 自然发生 生命的自发产生,活细胞是在地球早期历史过程中从有机物质起源的。(见 spontaneous generation, origin of life)

abl B 细胞淋巴瘤 (Abelson 白血病) 癌基因 此基因编码一种非受体蛋白酪氨酸激酶。电离辐射与烷化剂激活这个癌基因。缺少它时, JNK/SAP 激酶 (Jun 激酶) 就不受激活。(见 leukemia, lymphoma. JUN, JUK/SAP)

ABL 见 abetalipoproteinemia

ABL (Abelson murine leukemia virus oncogene) 鼠白血病病毒癌基因 位于人染色体 9q34.1 与小鼠 2 号染色体。当易位到人的 22 号染色体上时,此基因就会转录一种具有异常蛋白酪氨酸激酶活力的融合蛋白,这可能就是

引起慢性骨髓白血病的病因。急性淋巴细胞白血病也与类似的一种易位——费城染色体有关,不过,由此而引起的酪氨酸激酶活化似乎与融合蛋白的不一样。基因 ABL 在第一个外显子下游有一个约 300 kb 的内含子。这个内含子似乎就是易位的靶位点,并引起急性淋巴细胞白血病。在小鼠 *abl* 基因中插入 DNA 序列会导致好多形态变化并死亡。(见 *oncogene*, ARG, Philadelphia chromosome, leukemia)

ablation 切除 机械除去细胞、干细胞组织或植物分生组织,以研究那些细胞在分化与发育中的作用。通过获得这些部分中对合适标记基因杂合的遗传缺失也可达到同样的目的。缺失显性基因会使隐性基因功能显示出来,这样就能根据所形成的可见角度来追溯细胞谱系。在动物中,家族性视网膜脱离可以作为一种遗传异常存在。(见 *gene fusion*, *pseudodominance*, *deletion*, *cell lineage*)

ABM paper ABM 试纸(氢苄氧甲基纤维素试纸) (见 *di-azotized paper*)

ABO blood group ABO 血型 用(位于人染色体 9q34)有共显性表现的 3 个主要类型等位基因来表示。因为(输血时)不合适血型的血混合会发生凝集,这样就阻碍血液在血管中流动和输送氧,结果有可能致死,所以这些血型

是极其重要的。这些抗原实质上就是(与多肽相连的)糖类,基因 A 和 B 分别指定 α -D-N-乙酰氨基半乳糖基转移酶与 α -D-半乳糖基转移酶。基因 O 在指定酶上没有活性。酶 A 和 B(分子量约 100 000)是二聚体,在结构上也彼此相似。分子 A 和 B 被认为就是抗原 A 与 B。母体抗 A 和 B 抗原的抗体偶尔会通过胎盘进入胎儿血液,这会对红细胞产生不利影响,所以,引起贫血症与高胆红素血症等临床症状。发生这些情况时就需要医治。ABO 系统还在法医中有特定的用途,它可用于亲子鉴定,刑事案件中的血迹、精液与唾液鉴定。因为有可能在老人遗体中存在有免疫活性的形式,所以 ABO 系统还可用于考古学研究。这个系统的血型也能在肿瘤研究中提供一些相关的资料,例如要是癌症患者是 O 型血,那么在 10%~20% 的病例中可以检出 A 抗原。看来,在好几种类型肿瘤中会常有糖基转移酶活力的变化。在世界各地人群中,ABO 血型系统的各个等位基因频率相差很大。业已证明,O 血型多少有点预防由梅毒螺旋体(*Treponema pallidum*)所引起的最严重类型梅毒的作用,可是它对于因一些病毒和细菌感染所引起的腹泻却要易感一些。B 血型可能有预防天花、鼠疫和霍乱的作用。(见 *ABH antigen*, *Lewis blood group*, *blood group*, *forensic genetics*)

血 型 (白种人中的频率*)	基因型	所形成的抗原	所形成的抗体	与之凝集的抗原	输血时可接受的血型
O(0.45)	$i^O i^O$	无	抗 A, 抗 B	A, B, AB	O
A(0.44)	$i^A i^A$ 或 $i^A i^O$	A	抗 B	B, AB	A, O
B(0.08)	$i^B i^B$ 或 $i^B i^O$	B	抗 A	A, AB	B, O
AB(0.03)	$i^A i^B$	A, B	无	都不凝集	A, B, O

* 这些等位基因频率在不同群体中是不一样的。有关频率的计算见 *gene frequencies*。实际上, A 型以 A_1 和 A_2 形式存在,而且在 1%~2% 的 A_2 个体和约 25% 的 A_2B 个体中有抗 A_1 抗体存在。

aborigine 土著居民,土著人,土著动植物 第一个居民、人、动植物类群。

abortion, spontaneous 自发性流产 经常由于疾病、染色体畸变而引起。细胞学检查发现,30%~50% 的流产胎儿中有各种类型的染色体缺陷。在被证实的人胚胎中有约 15%~20% 是自发性流产的,估计有 22% 的流产是发生在临床检查出怀孕之前的。(见 *selective abortion*, *trisomy*, *chromosomal rearrangement*, *chromosome breakage*)

abortive infection 流产性感染 由于感染细菌的噬菌体包膜中所含的是细菌 DNA,不是噬菌体 DNA,因此,感染的结果是不会有噬菌体粒子释放的。

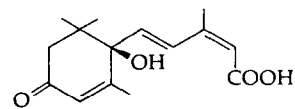
abortive transduction 流产转导 转导 DNA 不整合到细菌基因组中,因而也就没有复制起点,在这种情况下,转导 DNA 是可以传递但不能增殖。所以,会转导 DNA 片段的细菌比例是越来越少。[见 *transduction*, *transduction abortive*(diagram)]

abrin 相思豆毒蛋白 从相思豆(*Arbus precarius*)这种热带豆科植物种子中提取出的凝集素,这是一种有毒(外源)凝集素和血凝素。相思豆毒蛋白 A, B, C 和 D 是两条多肽链的糖蛋白。小的 A 链为氨酰-tRNA 结合的抑制剂,所以与凝集作用没有关系。相思豆毒蛋白对(腹水

癌、肉瘤等)各种癌细胞的毒性要比对正常细胞的大。(见 *aminoacyl tRNA synthetase*, *lectin*, *hemagglutinin*)

abrine 红豆碱 N-甲基-L-色氨酸[α -甲基氨基- β -(3-吡啶)丙酸],与相思豆毒蛋白无关。

abscisic acid 脱落酸 一种调节多种生理过程的植物激素,其中包括修饰其他植物激素的作用。起先是作为一种与叶脱落有关的物质而被检出的。(见 *ABA*, *plant hormone*)



脱落酸

abscission zone 离区 植物器官脱落之前在基部形成的薄壁组织层(层中木质素和软木脂含量低)。(见 *abscisic acid*)

absolute linkage 完全连锁 染色体基因之间没有重组。(见 *recombination*, *linkage*)

absolute weight 绝对质量 用适当方法清洗后的 1 000 粒种子或 1 000 个果实的质量。

absorption 吸收 化合物通过细胞膜被摄入或者经过小肠被摄入到血液中。

absorption spectrum 吸收光谱 化合物在光的不同波长处的特征性吸收高峰;例如,鸟嘌呤于 pH9 时对 278 nm 左右的紫外光有最大吸收,可是,在 pH6.8 时,其最大吸收值约在 245 nm 的紫外光处;苯溶液中的叶绿素 a 在 680 和 420 nm 左右的可见光处有最大吸收,而叶绿素 b 的最大吸收分别在 660 和 460 nm 的可见光处。这些吸收特性会随测定时所用的 pH 和溶剂而有所不同,这些特性是用分光光度计测定的。

abundance 丰度 细胞中分子的平均数。

abundant mRNA 高丰度 mRNA 少部分在细胞中存在量很大的 RNA。(见 mRNA)

abzyme 抗体酶 具有酶样性质的单克隆抗体。如果这些抗体能够识别酶-底物反应的过渡态类似物,它们便会有酶的特性。这些抗体酶会在化学和药物学上有很多用途。(见 monoclonal antibody, antibody)

Ac-Ds (Activator-Dissociator) 激活子-断离子 根据它们在玉米中的遗传行为而认识到的第一个转座因子系统。此系统含 4 563 bp,接界处有 11 bp 的不完全的反向重复。独立发现的 *Mp*[*p1*(果皮颜色)调节子]基本上是一样的转座子。激活子为一自主因子,它能够靠其自身的转座酶功能移动。*Ac/Mp* 因子制造一个 3.5 bp 转录本和 2 421 碱基的 mRNA,转录本是在好几个位点上游起始转录的。断离子(*Ds* 即 *Dissociator*)是激活子的一个有缺陷(缺失)变体,由于它是非自主性的,所以转座时需要有激活子的存在。断离子起初是根据频发的染色体断裂总是有它在一起这一现象而被发现的。断离子虽然在大小上差异很大,但是在末端部分实际上是与激活子一样的。这些因子最初是根据(*a*, *Adh*, *sh*, *wx* 等)已知基因座位在插入和插入因子被去除而回复时出现的突变而被认知的。稍近证明,许多插入并不导致基因表达上有可察觉到的变化,或是说,它们的效应最小,因而只有通过对比座位的序列测定才能显示有它们的存在。

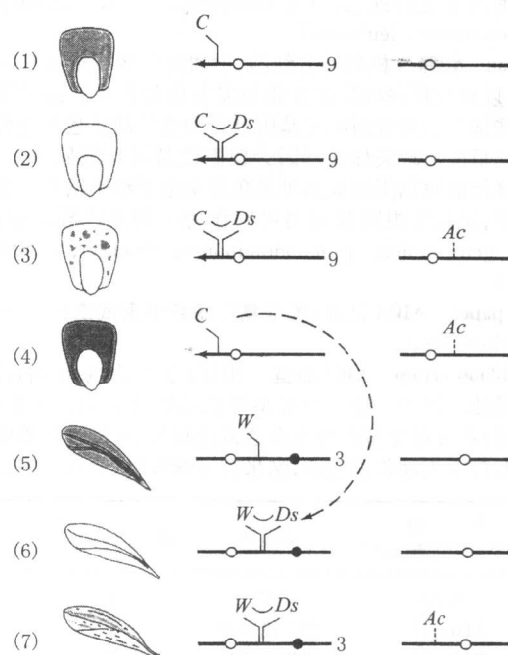
Ac 因子是通过一种非复制的方式转座的,所以,减数分裂之后,只有一条姊妹染色单体在原来(叫做供体位点的)位点处显示有 *Ac/Mp*。而在另一条染色单体上可能是在另外一个位点(受体位点)上,这样,原来的位点就变成“空的”了。受体位点最常见在同一条染色体上,而且经常是在供体位点的附近,*Ds* 因子常常是通过断裂-融合-桥周期以及原来的供体与受体间重复的机理而引发一系列导致染色体断裂的事件的。由于 *Ds* 因子通过一种回复的方式移动到一个座位附近,所以,回复体仍然会含有 *Ds* 因子。

在控制转座过程中起着重要作用的除了有 11 bp 的末端反向重复之外,还有 0.05~0.18 kb 的序列。*Ac*~*Ds* 靶位点有 8 bp 的重复,这个重复即使在因子移去之后仍然保留着。在这个空的靶位点中有内部缺失与重排。

转座由转座酶介导进行,此酶不仅能使编码它的 *Ac* 因子移动,还可对 *Ds* 因子(转座酶缺失的 *Ac* 因子)起作用。似乎是,*Ac* 因子数目的增加会相应地使回复部分越来越小,而且遗传背景、发育特异性(例如体细胞或种系组织)与生理因子都会影响转座的时间选择和频率。有证据支持甲基化是影响 *Ac* 表达的因子之一这种看法。这个转座因子家族还有其他一些成员,末端一样而非常

短的小型转座因子(MITE=miniature transposable element)就是其中之一。*Ds*¹ 因子虽与 *Ds* 相似,但在它的序列中有逆转录转座子。

已成功地将 *Ac* 转移到诸如烟草和拟南芥等物种中。(见 controlling element, transposable element, hybrid dysgenesis, insertional mutation)



玉米中的基因在有激活子(*Ac*)-断离子(*Ds*)存在的情况下,可能的表型表达。(1)9号染色体中的C等位基因在没有转座因子存在时表达。(2)如果将*Ds*引入此座位,C的功能便遭破坏,这时的玉米粒就变为无色。(3)要是将*Ac*(转座酶)引入玉米基因组的其他任何位置中,就会使转座因子发生移动,从而出现有色斑的玉米粒。(4)假如将*Ds*整个从种系中移去,那么在随后的世代中,C基因的功能便会全部或部分地得到恢复,C基因的功能是全部恢复还是部分恢复就要看原来的位点是全部复原,还是只发生了一些修饰,但这时只有淡的颜色出现。(5)3号染色体中的W等位基因控制着绿色叶子的发育。(6)如果将*Ds*移入W基因中,便会使W基因的功能遭到破坏,这时就会观察到白化。(7)假如通过杂交方法引入*Ac*,便会在叶子上有绿色条纹出现,这表明*Ds*可能由于*Ac*的引入而发生了移动。记住,*Ds*虽然没有转座酶的功能,但是具有转座酶功能的*Ac*是可以使*Ds*移动的。

acanthocytosis 棘形红细胞症 (见 abetalipoproteinemia, elliptocytosis)

acanthosis nigricans 黑棘皮症 皮肤的角化过度 and 色素沉着过度,并会伴有 Crouzon 综合征。(见 Crouzon syndrome)

ACAP 由钩虫(*Ancylostoma caninum*)分离得到的一种抗凝剂。

ACAT 见 sterol。

acatalasemia 无过氧化氢酶血症 一种罕见的常染色体隐性遗传的过氧化氢酶缺失性状。此酶通过去除 H_2O_2 而在组织中起着保护作用。症状有:颈四周的疼痛小溃

疡,嘴坏疽,齿龈萎缩,血液与其他组织中的过氧化氢酶活力非常低,杂合者有中等水平的过氧化氢酶活力。根据临床症状可把无过氧化氢酶血症分成不同的类群,在人和动物中都是这样。

acatalasia 过氧化氢酶缺乏症 同无过氧化氢酶血症。

ACC (1-aminocyclopropane-1-carboxylic acid) 1-氨基环丙烷-1-羧酸 是乙烯这种植物激素的前体。

acceptor splicing site 受体剪接位点 一个外显子右端与下一个外显子左端之间的连接。(见 intron, splicing)

acceptor stem 接受臂 tRNA 的组成部分,其中包括与氨基酸相连的(5'CCA3')部位。(见 aminoacyl-tRNA)

access time 信息发送时间 从呼唤贮存源中一则信息到实际将该则消息传送到呼唤者之间所隔的时间。(见 real time)

accessibility 可接近性 是指基因组为 V(J)D 重组酶提供可到达免疫球蛋白基因并重排它们的能力,这种能力是由遗传决定的。[见 V(J)D recombinase, RAG, immunoglobulin, CDR, RSS]

accession number 存取数 (见 BankIt)

accessory cell 佐细胞(也称伴胞) 为与植物气孔周围的保卫细胞邻接的表皮细胞,它们看上去是与一般的表皮细胞不一样的。

accessory chromosome 副染色体 (见 B chromosome)

accessory DNA 副 DNA DNA 在细胞中的扩增产物。(见 amplification)

accessory pigment 辅助色素 辅助叶绿素吸收光的补充色素(类胡萝卜素、叶黄素、藻胆素)。

accessory protein 辅助蛋白 例如与 DNA 上游元件结合以控制转录的转录因子以及其他参与某一功能的结合蛋白(它们不一定是主要角色),宿主辅助蛋白还与转座子的取向或方位有关。(见 transcription factor, transposable element, transposon)

accessory sexual character 副性征 生殖道的结构与器官,其中包括附腺与外生殖器,但不包括性腺,因为它是第一性征。(见 sex determination, gonad, sex phenotypic)

accuracy 准确(度) 根据改变试验正确认定的致癌剂与非致癌剂的百分比。虽然改变试验法要比致癌性直接测定法快得多和便宜得多,但是重要的是要知道,这些比较简便的试验方法告诉我们所测化学物质的致癌(或非致癌)性质的置信度有多大。(见 sensitivity, specificity of mutagen assays, predictability, bioassays in genetic toxicology)

accuracy of DNA replication DNA 复制准确度 (见 DNA replication error)

ACE=affinity capillary electrophoresis 亲和毛细管电泳 一种测试配体结合强度的方法。

ACEDB 华美新小杆线虫 (一种在遗传分析中有用的)数据库 (见 *Caenorhabditis elegans*)

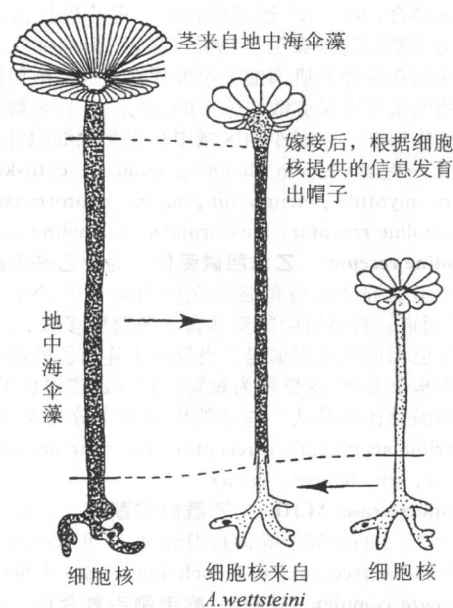
acenaphthene 二氢茚 纺锤丝的一种毒物,因而是一种多倍体化试剂;同时,它也是一种杀真菌剂和杀虫剂。(见 polyploid, colchicine, spindle)

acentric (chromosome) fragment 无着丝粒(染色体)断片 因无着丝粒,所以,随机分配到子细胞中,这种片段常在减数分裂过程中丢失。(见 centromere, chromosome)

acentric fragment 无着丝粒断片 从无着丝粒染色体上断裂下来的一个片段,所以,在核分裂过程中随机分配向两极,通常也会丢失。

acervulus 分生孢子盘 真菌的一种着生分生孢子的盘状繁殖结构。(见 conidia)

Acetabularia 伞藻(属) 大小可达 2~3 cm 而且有假根、茎和帽分化的单细胞藻类。去核后几个月还可以活。由含细胞核的假根可以再生成为完整的植株; $x=10$ 。(见 enucleate)



伞藻(*Acetabularia*)的一些物种在发育遗传学中是很有用的研究对象,用它们作为研究材料可以清楚地证明细胞核在发育遗传学中的作用。将 *A. wettsteini* 伞藻细胞含细胞核的部分嫁接到地中海伞藻(*A. mediterranea*)上,会使地中海伞藻根据作为细胞核供体的物种的指令发育出帽子。

本实验为 Hammerling 在 20 世纪 40 年代所进行的。[本图是根据 Goldschmidt, R. B1958 年所著的《理论遗传学》(Univ. California Press Berkeley, CA, USA)加以修改的]

aceto-carmin 乙酸洋红 (见 stain)

acetonitrile methyl cyanide 乙腈(甲基氰) 一种有醚样气味的高度毒性液体,燃点 12.8 °C (谨防蒸气),是在硅胶上反相层析分离寡核苷酸时所用的极性溶剂之一。

aceto-orcein 乙酸地衣红 (见 stain)

acetosyringone (4-acetyl-2, 6-dimethoxyphenol) 乙酰丁香酮 (4-乙酰-2, 6-二甲氧基苯酚) 乙酰丁香酮和羟乙酰丁香酮都是在植物细胞(烟草)中产生的,它们是诱导土壤杆菌 Ti 质粒的 *vir* 基因系统的一群化合物。[见 *Agrobacterium*, transformation(plant), virulence gene of agrobacteria]

acetyl coenzyme A 乙酰辅酶 A (见 acetyl-CoA)

acetyl group 乙酰基团 ($\text{R}-\overset{\text{O}}{\parallel}\text{C}-\text{CH}_3$) 由乙酸(CH_3COOH)衍生而来;R 代表不同化学基团。(见 acyl group)

acetyl-CoA (acetyl coenzyme A, AcoA) 乙酰辅酶 A 为一对热稳定的辅因子,它参与(柠檬酸循环,脂肪酸代谢等)许多生物反应中的乙基转移。它有 3 个主要功能域: β -巯基乙胺单位、泛酸单质与腺苷酸。(见 epinephrine)

acetyl-CoA carboxylase deficiency (ACAC) 乙酰辅酶 A 羧化酶缺失 隐性遗传,位于人染色体 17q21。它引起对糖异生、脂肪酸与支链氨基酸代谢的多重干扰。(见 branched-chain amino acid)

acetylcholine 乙酰胆碱 分子量 149,乙酰胆碱受体提供突触神经元间的连接,因而为一种信号递质。当乙酰胆碱与受体结合, Na^+/K^+ 通道就打开。毒蕈碱性乙酰胆碱受体为毒蕈碱这种真菌生物碱所激活,而烟碱性乙酰胆碱受体则在神经和肌肉细胞中发挥作用。乙酰胆碱受体在胚胎的肌管上是弥散地分布的,但是,在后突触膜中却是高度集中在一个很小的区域中和将突触细胞骨架复合体拴在一起。(见 ion channel, synapse, cytoskeleton, rapsyn, myotube, neuroligin, agrin, neurotransmitter, acetylcholine receptor, muscarinic acetylcholine receptor)

acetylcholine receptor 乙酰胆碱受体 为受乙酰胆碱调节的位于运动神经元与骨骼肌之间的阳离子(Na^+ , K^+ , Ca^{2+})通道。骨骼肌中的受体含 5 条跨膜多肽,它们由 4 个分开但相似的基因编码。当受体上连有乙酰胆碱时就会发生构象变化,这样就为短暂地打开通道提供了保证。乙酰胆碱受体容易从一些鱼的电器官中分离得到。(见 muscarinic acetylcholine receptor, nicotinic acetylcholine receptor, ion channel, agrin)

acetylcholinesterase (ACHE) 乙酰胆碱酯酶 由位于人染色体 3q25.2 的共显性等位基因编码。(见 acetylcholine, acetylcholine receptor, pseudocholinesterase deficiency)

achaete-scute complex 缺刚毛-胸部刚毛复合体 果蝇 X 染色体上一个调节刚毛形成与神经分化的复合座位。(见 complex locus)

achene 瘦果 单种子干果。

achiasmate 无交叉(的) 无交叉形成的细胞核分裂。(见 meiosis, chiasma, distributive pairing)

Achilles' Heel technique Achilles Heel 技术 是一种用于有丰富序列信息而只许有一小批限制位点切除的系统的技术。操作是这样的:先合成位点或位点群附近的 DNA 序列,然后,将合成好的序列连同 RecA 与甲基化酶加到基因组 DNA 中。经过去蛋白作用后再加限制酶。这时,除了那些被 RecA-DNA 复合物遮盖着的限制位点之外,所有(甲基化)限制位点都受到保护而不被切除。(见 DNA sequencing, Rec, methylase, methylation of DNA, restriction enzyme)

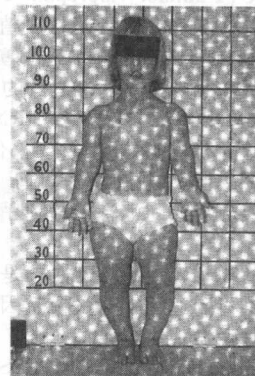
achondrogenesis 无软骨形成 常染色体隐性遗传,已描述有两种或更多种类型,表现为髌骨形成缺陷,头大,四肢短,死胎或新生儿死亡。表型有变化,清晰区分症状是困难的。(见 achondroplasia, hypochondroplasia, stature in human, collagen)

achondroplasia 软骨发育不全 常染色体 4p16.3 显性遗传(纯合者在出生前后致死)类型的矮人相当常见,例如,丹麦人中观察到的这类矮人的频率为 1.1×10^{-4} 。它的突变频率估计在 $4.3 \times 10^{-5} \sim 7 \times 10^{-5}$ 的范围内。

四肢中近端骨短得最厉害。此病的特征是具有不相称

的小的中脸面的大头,异常的臀部和手。杂合子通常受到心脏、呼吸以及其他方面疾病的折磨。季肋发育不全似乎是与软骨发育不全等位的。所谓的瑞士型软骨发育不全全是隐性遗传的,患病个体有白细胞数量减少(淋巴细胞减少症)和无 γ 球蛋白血症。假性软骨发育不全的发育不良(匙板颌发育不良)

虽是常染色体隐性遗传,但由于它有明显的性镶嵌现象,所以暗示它的遗传方式还是不太明确的。这些隐性遗传的不同形式软骨发育不全的表型不仅在隐性遗传类群中没有明显的不同,而且与显性遗传的软骨发育不全也没有明显的差异。有些骨骼的缩短和缺陷因面部与眼的缺陷、腭裂、肌肉乏力而加剧。软骨发育不全全是因位于人染色体 4p16.3 中的成纤维细胞生长因子受体 3(FGFR-3)中的缺陷而引起的。经常发生在成纤维细胞生长因子受体 3 跨膜



一个常染色体显性遗传类型软骨发育不全的青少年患者。(照片蒙加里福尼亚州洛杉矶港总医院的 D. L. Rimoin 博士和 Judith Miles 博士同意借用)

域中的 CpG 二联体中的错义突变造成精氨酸置换甘氨酸。软骨发育不全患者的智力一般还是正常的。(见 stature in human, hypochondroplasia, pseudoachondroplasia, achondrogenesis, agammaglobulinemia, cleft palate, fibroblast growth factor, dwarfism)

achromatic 消色差的,非染色质的 细胞核中不被细胞核染料染上色的部分。不把光折射成为不同颜色的显微镜透镜。

acid blob 酸性斑点 一段(带负电的)酸性氨基酸序列,它负责激活转录因子。(见 transcription factor)

acid fuchsin 酸性品红 用于检出结缔组织与分泌颗粒的一种组织学染料(Mallory 氏酸性品红、橙红 G 和苯胺蓝用于检出分泌颗粒,加在 Van Gieson 氏的三硝基苯酚染色液中用来进行哺乳动物结缔组织的染色)。(见 stain)

acid maltase deficiency 酸性麦芽糖酶缺失 为缺失 α -1,4-葡萄糖苷酶活力所致的 II 型糖原贮积病。此病造成糖原累积在包括心脏在内的大多数组织中。开始的一些症状在出生后 2 个月时就出现了,到 5~6 个月时由于心搏呼吸(心脏和肺功能)衰竭而死亡。虽然将此种缺失归为常染色体隐性性状(GAA, 17q25.2-q25.3),但是杂合子在临床上是可以区别的。(见 glucosidase, Gaucher disease, glycogen storage disease)

acid phosphatase 酸性磷酸酶 在 pH 低时催化磷酸键断裂。该酶的水平在大多数溶酶体贮积病中是增高的,尤其是在葡萄糖苷神经酰胺脂沉积引起的 Gaucher 病中[这是一种因脑苷脂沉积而导致脂质代谢缺陷的病,脑苷脂为碱性氨醇(鞘氨醇)、脂肪酸与葡萄糖的复合物]。其他疾病也会引起酸性磷酸酶的增加。植物中存在的磷酸酶中,只有酸性磷酸酶的量是可观的。酵母至少有 4 个基因有编码酸性磷酸酶的功能,其中一个组成型的,其余

的被无机磷酸阻抑。酸性磷酸酶 1 位于人染色体 2p25, 酸性磷酸酶 2 位于 11p12-p11。(见 alkaline phosphatase)

acidic dye 酸性染料 染碱性残基用。

acidic sugar 酸性糖 (见 sialic acid)

acidosis 酸中毒 身体缓冲能力下降导致体液 pH 较低而引起。

acinar cell 腺泡细胞 为外分泌细胞,例如分泌乳汁的乳腺细胞、分泌眼泪的泪细胞等。

AcMNPV (*Autographa californica* nuclear polyhedrosis virus) 苜蓿银纹夜蛾多核型角体病毒 可用来构建昆虫与哺乳动物的转化载体。(见 baculovirus)

ACNE 痤疮,粉刺 (分泌油性物皮肤上的)皮脂腺炎症。此病似乎不受严格的遗传控制,倒像是由各种环境条件引起的,其中包括细菌感染、机械性刺激与化妆品等。此病通常出现在青春期,而后消失,但可能会留下永久性疤痕。偶尔也会在婴儿身上出现。(见 skin disease)

aconitase 顺乌头酸酶 一种控制柠檬酸脱水生成顺乌头酸与顺乌头酸水化生成异柠檬酸的酶。此酶还在铁的转运中具有重要作用。含铁蛋白调节真核生物与原核生物中的许多过程。在真核生物细胞中,当细胞溶质中的可溶性铁含量增加时,铁蛋白这种贮存蛋白的含量也随之提高。这个过程是由一种 30 个核苷酸的铁-应答因子介导的,顺乌头酸酶先与此因子结合,然后,阻断 RNA 的下游转录。顺乌头酸酶为一种铁-结合蛋白,细胞中越来越多的铁使得该酶从铁蛋白 mRNA 上解离,结果就把这种翻译抑制物从铁蛋白 mRNA 上释放出来,所以铁蛋白的量就增加约 2 个数量级。铁含量的增加也使编码与转运铁的转铁蛋白结合的受体的好多 mRNA 的稳定性下降,

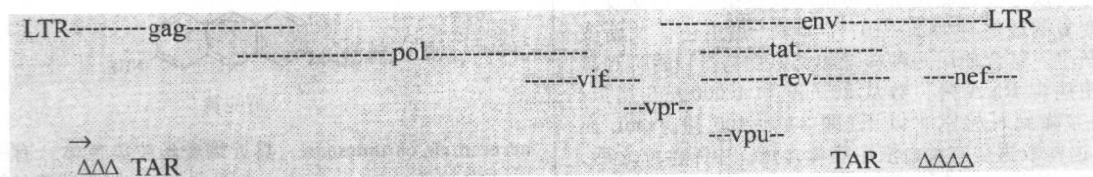
从而造成受体数量的减少。顺乌头酸酶也与转铁蛋白受体 mRNA 的 3' 非翻译序列结合而使受体产量提高,这或许是通过稳定这种 mRNA 而实现的。人顺乌头酸酶 1 基因位于染色体 9p22-p14,位于线粒体的顺乌头酸酶 2 是由染色体 22q11-q13 中的基因编码的。(见 ferritin, translation repressor protein, rabbit reticulocyte *in vitro* translation system)

acquired (后天)获得的 个体一生中发生的变化。(见 constitutional)

acquired character, inheritance of 获得性状遗传 一种昔日的想法,它认为大、小环境影响都会引起遗传物质中持久的可遗传变化。这种观点早被 19 世纪生物学的进展证明是不正确的了。可是那些主张有可能被环境诱发的选择性突变存在的近代生物学家也会使这种观点周期性地复活。这些近代实验中的大多数仍然还是有争议的,因为对于实验数据所进行的其他解释似乎是正确的,甚至更加令人满意(见 directed, local mutagenesis)。然而,有利的移码回复突变是可以在选择条件下通过重组发生的。(见 Lamarckism, Mitchurism, Lysenkoism, Soviet genetics, transformation, recombination, frameshift, backmutation)

acquired immunity 获得性免疫 是天然感染,接种疫苗,或直接转移合适供体的抗体或淋巴细胞的结果。(见 innate immunity)

acquired immunodeficiency syndrome (AIDS) 艾滋病,获得性免疫缺陷综合征 显然是由逆转录病毒 HIV-1 (HTLV-III) 和 HIV-2 (人免疫缺陷病毒) 引起的。病毒的一般结构中包括 3 个主要结构蛋白: gag、pol 和 env, 以及若干调节和辅助蛋白: vif, vpr, vpu, vpt, tev/tnt:



gag 蛋白起着结构元件的作用, pol 被加工成逆转录酶、蛋白酶和整合酶。逆转录酶催化 RNA 逆转录成为 DNA。蛋白酶将多种蛋白质加工成为病毒的各种酶,整合酶促使病毒粒子进入宿主细胞。包膜蛋白 fo、vpr (15 000) 促进复制和转染, rev (19 000) 是从两个外显子转录来的,它调节着病毒复制,它的碱性氨基酸域与靶位点 (RRE) 相互作用, tat (16 000, 两外显子) 是病毒的初级调节物, vpu (15 000~20 000) 使病毒粒子的装配变得容易, nef (25 000~27 000) 可能参与信号转导,它与 G 蛋白有相似性。tat 基因只通过左 TAR (反式激活应答因子 Δ) 发挥作用,但是,这些序列也在右 LTR 中存在。TATAA 框位于从起始密码子算起的一 24 到一 28 的位置。在增强子区上游的更远处为 USF (上游增强子)、Ets-1 (胸腺细胞富集蛋白)、LEF (淋巴细胞特异高迁移率族蛋白)、NK- κ B (核因子 κ 结合蛋白) 的结合位点, Sp1 (一种哺乳动物转录因子) 结合蛋白位于一 166 到一 45 这个区域内。转录起始位点附近为重叠的 SSR (起始点) 与 IST (短转录本的起始子) 序列。这类病毒没有已知的遗传修复系统,它们有很大的抗原变异性,所以要想制造预

防它们的有效疫苗是有困难的。

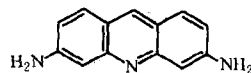
HIV-1 与慢病毒适合用来构建可整合到非分裂细胞中去的转化载体。病毒的两个蛋白与核输入相互作用,它们介导 HIV 前整合复合体通过核孔主动转运到核中。当病毒侵入细胞膜时,感染便开始了,这时,病毒的脂质膜与宿主细胞膜发生融合,病毒核心被释放到细胞中。在细胞中,病毒的逆转录酶合成出其 RNA 基因组的 DNA 复本,这种 DNA 前病毒依靠其末端重复整合到宿主基因组中,这种依靠末端重复的整合是所有类型插入因子的特点。HIV 含有编码蛋白质和调节它们的基因。由于 HIV 没有裂解相,所以,它不直接杀死细胞。而是在细胞质中装配 HIV 病毒粒子,然后再感染其他细胞。HIV 的主靶是带有受体 CD4 的辅助 T 淋巴细胞。这些细胞受到病毒损害之后,其免疫系统的作用便被削弱,这就是此种疾病的主要病因,这类病毒也攻击巨噬细胞以及神经系统的树突细胞。此病的第一个症状通常是易感卡氏肺囊虫 (*Pneumocystis carinii*),这是一种引起流感症状的机会致病菌,属真菌。它所以发生此种情况是因为艾滋病病人的每毫升血中只有 200 个 CD4 辅助细胞,

而每毫升正常人血中有 800 个 CD4 辅助细胞。艾滋病还有一个最关键的诊断症状,那就是长出 Kaposi 肉瘤,这是一种在全身引起带蓝色疹斑的能导致癌变的疾病。在组织培养中,感染与非感染细胞融合成胞体,现在实验室中就是利用这种方法和免疫学方法来诊断艾滋病感染的。艾滋病是 20 世纪中最可怕的疾病之一,虽然目前一直在用最先进的分子遗传学技术与它作斗争,但到 1997 年为止还没有研究出有效的治疗方法。在尚未获得有效的治疗与免疫接种之前,唯一有效的预防就是避免通过(血液、精液、唾液等)体液感染。虽然医学病毒学与分子生物学方面的大多数专家坚持艾滋病病原体是 HIV 的观点,但是有些专家否认这种设想,而还有一些专家却在考虑显得有些保守的机理。他们可能是在寻找这样一种机理,即艾滋病是病毒与其他诸如用药(抗生素等)、有些类型自身免疫因素等要素协同作用的结果,这样的话,艾滋病便是多病因致病。全世界已有 2 100 万人感染上了艾滋病,而且,患病人数还在以每天 8 500 人的数目增加着。现在已知艾滋病病毒有 10 种亚型。医药工业正在研究各种药物来对付艾滋病。尽管迄今为止还没有一种药物能完全治愈或预防艾滋病,但还是取得了一定的进展,第一个最有效的药物是叠氮脱氧胸苷(AZT),它攻击病毒复制系统,用 HIV 蛋白酶抑制剂是针对病毒外壳蛋白装配过程以达到阻止 HIV 增殖的目的。HIV 病毒是靠切割和加工宿主细胞蛋白和利用蛋白酶来达到此目的的。遗憾的是,这些蛋白酶抑制剂会产生非常讨厌的副作用,而且,HIV 还会产生对这些药物的抗性。根据大概的估计,HIV 每天会产生 10 万个病毒粒子。由于它的基因组含有 1 万个核苷酸,所以用此病毒可以方便地测定所有可能的突变组合。每次发生的突变复制数估计为 3×10^{-5} 。此外,重组还促使新变种的产生。结合使用两种核苷酸类似物与蛋白酶抑制剂可以使病毒 RNA 拷贝数从 20 000 和 1 000 000 拷贝/mL 血浆降到可检水平以下(即 200~400 拷贝/mL 血浆)。这些数据是有关血液中病毒含量。中断治疗之后,淋巴结与其他部位会再生病毒。因组织(胸腺)损伤的不可逆性还会产生另外一些问题。HIV-1 复制需要 REV 癌基因辅助因子与真核生物肽延伸因子 EIF-5A。此延伸因子中的一些突变保留了与 HIV-1 REV 应答因子——REV 复合体结合的能力,而且在人细胞中表达。但是,当这些 T 淋巴细胞被具有复制能力的病毒感染时,复制却受到抑制。现今,其他研究尝试集中在阻止感染的免疫系统上。虽然有好多解释可以利用,但是还不清楚是什么原因造成起始感染之后经过一段长短不同的潜伏期后,艾滋病才全面发作。免疫系统被日益增加的病毒多样性所削弱是一种假设。有的则认为是免疫调节失调而引起发病的。还有一些提出,防御艾滋病的细胞免疫系统既针对保守区抗原决定簇又针对可变区的抗原决定簇。设想单靠细胞毒性 T 淋巴细胞是不能完全消灭病毒的,在病毒负荷与 CD4⁺ T 淋巴细胞之间需要达到一种平衡。经过一段时间之后,HIV-1 群体中越来越多的变异将消耗并搅乱了免疫系统。在这种所谓的潜伏个体中,感染后 10 多年甚至 20 年都可以不出现艾滋病症状。这种人的细胞中有大量的 CD8⁺ CD38⁺ 细胞毒性淋巴细胞,大量的外周血 CD8⁺ MHC I 限制性抗 HIV 细

胞毒性淋巴细胞以及那些保持在均衡水平的细胞毒性淋巴细胞。此外,细胞中还有大量的非 MHC 限制 HIV 抑制活性因子以及高水平的抗 HIV 抗体。近期(1996)的研究表明,在潜伏期中,编码趋化因子受体 CCR-5 的基因发生了突变(缺失)。由此看来,CCR-5 对 HIV-1 感染是有益的。对该突变等位基因的杂合性似乎也会降低对感染的敏感性。突变等位基因在白种人群体中的频率约 0.092,所以预期的纯合态频率($0.092^2 \approx 0.0085$)大约为 1%。这种类型突变在非洲人与日本人群中似乎要少见得多。也有可能是因为有些非进行者感染了攻击力不那么强的 HIV 变种的缘故。被病毒感染者的其他遗传组成也会影响病的进程。最近一些研究显示,趋化因子受体 CCR5(同义词为 CKR5)突变的纯合性有保护个体免受 HIV 感染的作用,而且,杂合性也有这方面的一些优势。这是因为 HIV 感染正是通过这种受体发生的缘故。对可能有 HIV 感染的血制品供者的筛选是根据对 CD4/CD8 分子比例的测定来进行的。正常比例约为 2,而在感染有病毒的血液中,比例就小于 1。(见 retrovirus, CD4, CD8⁺, HLA, fusin, telomere, T cell, RANTES, AZT, Nevirapine, TIBO, NF- κ B, Spl, HMG, enhancer)

acridine dye 吡啶(类)染料 例如原黄素、吡啶黄素以及吡啶橙等,它们都是通过嵌入 DNA 核苷酸间而引起移码的强诱变剂。有些吡啶是通过使 DNA 光敏化而起作用的。吡啶染料已被用来(通过选择消除)治愈细菌质粒和诱导酵母中有呼吸缺陷线粒体突变。(见 mtDNA, fluorochrome, curing of plasmid, frameshift)

acriflavine 吡啶黄素 (见 acridine dye)



吡啶黄

acrocentric chromosome 具近端着丝粒染色体 有一个近末端的着丝粒;它们的一条臂非常短;具近端着丝粒染色体可以融合,即通过罗伯逊易位形成双臂染色体。



具近端着丝粒染色体

acrocephalosyndactyly 尖头-并指畸形 (见 Apert syndrome)

acrodermatitis enteropathica 肠病性肢端皮炎 是一种常染色体隐性遗传的皮损水疱,常伴有头发、眉毛和睫毛的脱落,部分胰增生与胸腺发育不全。锌结合缺损为此病的特征,所以造成血浆中低水平的锌和碱性磷酸酶(一种锌金属酶)。用锌治疗十分有效。(见 alkaline phosphatase, zic finger, skin disease, Wilson disease, Menke disease, himochromatosis)

acrosomal process 顶体突过程 好多动物精子头上一种钉子状肌动蛋白结构,其基部为顶体,它是一个装有水解酶的囊,囊中的水解酶会使精子便于穿透卵的胶膜。这一过程为黄体酮所增强,此种增强作用可能是黄体酮作

用于 GABA 受体的结果。(见 sperm, GABA, progesterone)

acrosome 顶体 (见 acrosomal process)

acrosome reaction 顶体反应 (见 acrosomal process)

acrosyndesis 端部联会 减数分裂过程中染色体端与端的一种假配对。

acrylaldehyde 丙烯醛 是由烯丙醇经醇脱氢酶作用生成的有毒化合物。醇脱氢酶缺失的细胞由于烯丙醇不被转化成为丙烯醛而能依靠烯丙醇选择性地存活。(见 mutant isolation, alcoholdehydrogenase)

acrylamide 丙烯酰胺 在有硫酸铵与 N, N, N', N' -四甲基乙烯二胺(TEMED)存在的条件下,丙烯酰胺就聚合成为不同长度的链,链的长度视所用丙烯酰胺浓度而定。在有 N, N' -甲基烯双丙烯酰胺存在的条件下,它便交联,并形成孔,孔的形成取决于链的长度与交联程度。用聚丙烯酰胺凝胶电泳可以分离 2 000 到 6 bp 的核苷酸,具体情况视凝胶孔的大小而定。丙烯酰胺为一种强的神经毒素,可以通过皮肤而被吸收。虽然认为聚合形式的丙烯酰胺是无毒的,但由于依然有痕量的单体,所以,操作时最好戴手套。(见 electrophoresis, gel electrophoresis)

ACTH(adrenocorticotropin) 促肾上腺皮质激素 调节肾上腺皮质的生长和类固醇形成。下丘脑调节促肾上腺皮质激素释放因子,垂体前叶对此作出反应并释放激素。促肾上腺皮质激素编码于人 2 号染色体中。(见 animal hormone, adrenocorticotropin, cAMP, steroid hormone, hormone-response element, pituitary gland, brain)

actin 肌动蛋白 细胞骨架与肌肌肉纤维的一种蛋白质。肌动蛋白基因数目在不同生物中是不一样的,酵母只有 1 个,网柄菌 8 个,果蝇 6 个,新小杆线虫 4 个,人约有 24 个,并分散定位。在所有真核生物中,参与细胞运动的细胞质肌动蛋白是相似的; α -肌动蛋白位于平滑肌、骨骼肌和心肌中。在平滑肌中还有 γ -肌动蛋白。在哺乳动物与鸟类细胞质中有 β -肌动蛋白与 γ -肌动蛋白。肌动蛋白的氨基酸序列和组成是相当保守的,差异主要在氨基末端。肌动蛋白基因有数目不一的内含子与拟基因,我们之所以能够由此作出进化推断的部分原因是侧翼序列的变化要比这些基因大得多。有些蛋白质以单体或丝状形式与肌动蛋白结合,例如,肌球蛋白(肌肉中一种收缩蛋白), α -辅肌动蛋白(参与肌动蛋白交联),抑制蛋白(介导辅肌动蛋白束的形成),丝束蛋白(使平行的肌动蛋白纤维交联),血影蛋白(使纤维与质膜相连),凝溶胶蛋白(使纤维断裂)等。(见 cytoskeleton, myosin, filament, microfilament, myofibril)

actinomorphic 辐射对称的 多对称式样的一种结构(花)(例如星状)。

Actinomycetes 放线菌(属) 实际为原核生物而不是真菌,不过,曾一度认为它们是真菌。(见 *Streptomyces*, streptomycin, actinomycin)

actinomycin D 放线菌素 D 是链霉菌(*Streptomyces*)产生的一种抗生素;因为它从相邻 GC 碱基之间嵌入 DNA,阻碍了转录酶在 DNA 模板上的移动,所以是一种转录抑制剂,但放线菌素 D 不干扰复制。在逆转录酶反

应中用放线菌素 D 以阻止自我引发的第二条链合成。放线菌素 D 是一种致畸剂和致癌剂。有许多其他放线菌素类抗生素。(见 *Actinomycetes*, *Streptomyces*, transcriptase, reverse transcription)

action potential 动作电位 肌肉或神经元膜中的电兴奋,介导长距离神经信号传递。

action spectrum 作用光谱 对某种类型处理的反应程度的一种表示,例如,光合作用进程与照射光波长关系的图解表示。

activating enzyme 活化酶 (见 aminoacylation of tRNA)

activation analysis 活化分析 一种用于放射性原子核非常灵敏的检测技术,应用此种技术的目的多种多样,其中包括法庭分析。(见 radionuclide)

activation energy 活化能 使 1 mol 的化合物从基态转化成过渡态时所需要的能量。这是分子和原子进行化学反应所必需的来自外界的能量。

activation of mutagen 诱变剂活化 许多诱变剂(和致癌剂)需要经过化学变化才成为生物学上有活性的诱变剂。很多试剂的致变和致癌性质是重叠的,因此既有诱变作用又有致癌作用。活化通常需要在酶促反应条件下进行,最重要的酶是细胞色素 P450 所含的多功能氧化酶。这些反应需要 NADPH 和分子氧,一般过程为: $RH(还原型反应物) + NADPH + H^+ + O_2 \rightarrow ROH + NADP^+ + H_2O$ 。这些酶有多种存在形式,而且能够利用烃类、胺类和酰胺、肼和三嗪、亚硝基化合物等各种底物。它们存在于动物的不同组织中,主要存在于细胞的内质网,即细胞经研磨和离心分离后得到的,通常叫做微粒体酶。这些酶受苯巴比妥、甲基胆蒽以及各种底物的诱导。其他有关的活化为黄素蛋白 N -氧化酶、水解酶和还原酶。另外还有一些有活化能力的酶,其中包括各种添加葡萄糖醛基、磺酰基、谷胱甘肽、乙酰基和其他基团以及解除化合物毒性或进一步增强它们的反应性的转移酶。这些反应受多方面的影响,细胞和膜转运、蛋白质结合、分泌、物种与个体之间的遗传差异、性别差异、年龄、昼夜节律与营养状况等对反应都有影响。要是清除体内这些化合物的速度很慢,那么对个体的危险性就会增加。(见 promutagen, proximal mutagen, ultimate mutagen, environmental mutagen, mutagen assay, microsome, Ames test, bioassay of mutagenesis)

activator 激活子,激活剂 激活子是玉米激活子-断离子控制因子系统的自主成分(见 Ac),也指任何增强转录的 DNA 结合蛋白,这是一种变构酶的正调节物。(见 allosteric control, modulation, transcriptional activator)

activator A 激活子 A 与 RF-C 这一种细胞复制因子同义。(见 RF-C)

activator I 激活子 I 同 RF-C。

activator protein 激活蛋白 通过与 TATA 框结合蛋白(TBP)结合和为启动子征集转录因子 IID 复合物促进基因转录。有时,它们需要作为辅激活物的代谢产物才有作用。这些代谢物的主要作用可能是重塑核小体结构,使得 DNA 结合蛋白能够接近靶。启动子区内的 DNA 有多个活化蛋白结合位点。活化蛋白的活化域的势能可以不一样。(见 transcription factor, TBP, regulation of gene activity, promoter, co-activator, transcriptional ac-

tivator, enhancer, chromatin, nucleosome, VDR, recruitment)

active immunity 自动免疫 (见 immunity)

active site 活性部位 酶中可与底物结合并在那里行使催化功能的特定部分,也叫催化部位。(见 substrate, enzyme, catalysis)

active telomeric expression site 活性端粒表达部位 锥虫 (*Trypanosomas*) 中,可变表面糖蛋白 (VSG) 基因造成抗原变种多样性。这些基因使这种寄生虫产生不同的抗原特性,这个基因家族中有约 1 000 个基因,它们的活化被解释是由于它们转座到着丝粒附近这个沉默复本的表达位点的结果。(见 *Trypanosomas*, mating type determination in yeast, silent site)

active transport 主动转运 是在这个过程所需要的能量供体的帮助下溶质透过膜的一种机理。(见 passive transport)

activin 活化素 可能在发育着动物胚胎的背部和中背部组织形成时起作用的可溶性蛋白;它的活性可被促滤泡素抑制素抑制。活化素属于蛋白质超家族中转化生长因子- β 家族。它们是丝氨酸/苏氨酸蛋白激酶。(见 protein kinase, TGF, organizer, follistatin)

activity coefficient 活性系数 用活性系数乘溶质浓度得溶质热力学活性。

acute transforming retrovirus 急性转化型逆转录病毒 含病毒癌基因,它是一种厉害的致癌性转化因子。(见 v oncogene, oncogene, retrovirus)

acyclovir 无环鸟苷 (见 ganciclovir)

O

acyl group 酰基 ($R-C-$) 基团中的 R 可以为许多不同的化学基团。(见 acetyl group)

acycliclohexanedione 酰基环己二酮 赤霉素生物合成的一种抑制剂。(见 plant hormone)

Ad5 E1B 一种腺病毒癌蛋白。(见 adenovirus, oncogene)

ADA 一种含锌蛋白,它转移甲基到其自身的半胱氨酸上,从而与甲基化 DNA (例如 6-O 甲基鸟嘌呤) 进行异常配对,它通过与特异 DNA 序列结合可使传递甲基化抗性的基因活化。(见 adenosine deaminase)

adactyly 无指(趾) 无手指或足趾的。(见 Holt-Oram syndrome, polydactyly, ectrodactyly)

ADAM (a disintegrin and metalloprotease) 去整合蛋白与金属蛋白酶家族 酶家族的名称,例如 KUZ (库兹班) 家族,此家族负责中枢或外周神经系统发育时,将神经细胞与非神经细胞隔开。(见 neurogenesis)

ADAM complex (amputation) ADAM 复征(截肢) ADAM 为羊膜畸形 (amniotic deformity)、黏着 (adhesion)、肢体残缺 (mutilation) 的首字缩写词,ADAM 复征是指羊膜畸形,黏着,肢体残缺与羊膜囊机械性狭窄而引起的其他异常的复合表型,但是,也有证据表明是常染色体隐性遗传的作用。表型可以包括指上横斑,指骨甚而腿的缺损(或截肢)等。(见 limb defect)

Adams-Oliver syndrome Adams-Oliver 综合征 常染色体显性遗传的肢体残缺、皮肤和颅骨损伤。

adaptation 适应 生物在特殊环境中有适合度。突变提

供遗传的变异,进化过程从遗传的变异中选择出赋予最佳适应的基因。在生理学上,适应确定对特异刺激的调节。(见 fitness)

adaptin 衔接蛋白 是小泡上多亚基复合物中一种主要外被蛋白。这些蛋白将网格蛋白外被结合在膜上,以帮助把那些介导捕获货物分子并将它们运送到小泡中去的跨膜受体蛋白截留住。(见 clathrin, cargo receptor, endocytosis)

adaptive convergence 适应趋同 生活在特定环境中的无亲缘关系的物种在形态与功能上的相似性,例如,鱼类与属于哺乳类的鲸的鳍。

adaptive enzyme 适应酶 同 inducible enzyme。(见 Lac operon)

adaptive landscape 适应景观图 图解表示与基因型适合度相应的等位基因频率分布,例如, $AAbb$ 和 $aaBB$ 表示等位基因对的选址(山峰)。适合度的低谷表示 $AABB$ 或 $aabb$ 的位置,鞍状山脊相当于多态状态 $AaBb$ 。这三种情况可以用一个三维模型来表示。(见 fitness)

adaptive mutation 适应性突变 (见 directed mutation)

adaptive radiation 适应辐射 由于分布在各种不同生态小环境中,并迅速适应这些场所且表现为明显不同类型的系统发生。(见 phylogeny, niche)

adaptive response 适应反应 诱导激活糖基化酶或 O^6 -甲基鸟嘌呤甲基转移酶的细菌修复酶,并由此修复突变的 DNA。此名称是根据这个过程具有在开始时用诱变剂作较短时间处理,然后就会适应更高剂量诱变剂这样的特性而来的;这是由大肠杆菌 *Ada* 基因产物 (37 000) 所介导的。(见 alkylating agent, chemical mutagen, DNA repair, glycosylase, methylation of DNA)

adaptive topography 适应拓扑图 同 adaptive landscape。

adaptive value 适应值 (见 fitness)

adaptor 衔接头 在较早的文献中称 tRNA 为衔接头,这是因为它通过 mRNA 将 DNA 中的遗传信息与蛋白质合成衔接起来的缘故。(见 tRNA, aminoacyl-tRNA synthetase, protein synthesis)

adaptor protein 衔接蛋白 衔接蛋白在诸如磷酸化、去磷酸化、信号转导、细胞骨架组织、细胞黏着、基因表达的调节这些细胞传递信号的过程中起着关键性作用,上述所有这些系统虽然不一样,但却是相互作用的。有劳氏肉瘤癌基因 (*Src*) 同源域 SH2 和 SH3 的蛋白质介导发出进行有丝分裂信号的磷酸酪氨酸激酶受体与类 RAS G 蛋白之间的相互作用。SH2 域选择磷酸-酪氨酸-谷氨酸-谷氨酸-异亮氨酸序列。磷脂酶 (C) (PLC- γ 1) 和蛋白质-酪氨酸磷酸酶 (PTPase) 识别配体结合分子上磷酸酪氨酸后面的若干个疏水残基。SHC 同源蛋白与胰岛素-受体底物-1 (IRS-1) 识别的序列稍有不同,为天冬酰胺-脯氨酸-X-磷酸酪氨酸。SH3 域有与富脯氨酸 (10 个左右) 氨基酸残基的序列结合的位点。SH3-肽既能在 $NH_2 \rightarrow COOH$ 方向上结合,又能在相反方向上结合。SOS (见 SOS) 衔接蛋白与 Grb2 (生长因子受体结合蛋白) 结合,两者是在 $C \rightarrow N$ 方向上连接的。血小板-白细胞 C 激酶底物域 (在丝氨酸/苏氨酸和酪氨酸激酶,还有它们的底物、磷脂酶、小鸟苷三磷酸酶、发动蛋白、细胞骨架蛋白等中) 广泛存在。血小板-白细胞 C 激酶底