

优生与遗传词汇

主编：王长海 翟春啟

副主编：陈敬岩



中国人口出版社

搞好优生与遗传工作

提高人口素质

为优生与遗传学题

钱信忠

一九九七年十月

编委会名单

顾问

- 梁济民 中国优生科学协会顾问
陈嘉政 江苏省妇幼保健院名誉院长

主审

- 李崇高 中国优生科学协会副会长、兰州医学院遗传研究室教授
成俊芝 天津市中心妇产科医院妇产科研究所所长、主任医师

主编

- 王长海 中国优生科学协会理事、天津市宝坻县计划生育委员会副主任
翟春放 天津市工人医院内科主任、主任医师

副主编

- 陈敬岩 中国优生科学协会理事、原天津市计划生育协会副秘书长

编委

- 冯天公 天津市和平区中医医院骨科主任、主治医师
孙承禄 原天津市宝坻县人民医院院长、眼科主任、主任医师
刘彦玲 天津市科学会堂主任、天津市科普作家协会秘书长
李文元 天津市计划生育宣传教育中心主任
李艳芳 中国优生科学协会宣传部长

崔应琦 国家计生委科学技术研究所、研究员

黄 霁 江苏省医学科学情报研究所 研究员

钱玲惠 广东省深圳市南山区计划生育服务中心 主治医师

编者的话

承蒙前辈的悉心指导和不弃赐教,在本词汇付梓之际,向厚爱本词典的各界读者谈几句肺腑之言。

曾有学者卓识:21世纪将是人类生物医学工程造福于民的年代。我们有幸赶上世纪之交,能为这个新纪元做些什么?20余年的医疗卫生、计划生育工作实践告诉了我们,在人类的生存进程中,人类对于自身奥秘的揭示,从必然王国向自由王国的迈进是或迟或早要发生的,“健康”概念的不断完善,使得“优生”、“遗传”愈益被社会所重视,为之服务的现代医学模式也由单纯的生物医学模式向生理、心理和社会医学模式转变,这个认识正在被人们接受。有鉴于此,编者在查阅大量遗传、优生及相关边缘学科文献资料后,把最基础、基本的知识汇集起来,加以整理、编纂,以飨读者,便于实践之需,略尽对新纪元即将进入的铺路石之意。能否达到意愿,尚不可知,有待读者使用后,仁者见仁,智者见智,做出评价。

这本词汇编著过程中,曾得到中国优生科学协会大力支持,北京、天津、南京、兰州等地医学院校、科研院所、医疗单位老前辈汗水浇注,编者所在地有关部门及所在单位同事的鼎力相助,在此表示衷心谢意!

本书出版得到天津市科协自然科学学术基金资助,对此,我们致以深深的谢意!

编著者学识水平有限,本词典疏漏错误难免,尚企盼读者教正。

编 者

于1994年9月22日凌晨

凡 例

一、本词汇共收入词目2 000余条。均为与遗传、优生等学科密切相关的名词术语、学说、学派、人物、著作等词条。

二、本词汇目录依照费锦昌、黄佑源、张静贤编著《汉字写法规范字典》(上海辞书出版社1994年第二次印刷本)笔画查字表体例编目。即按第一笔画数编(同画数的字按一、丨、丿、丶、㇀顺序排列)词目,第一个字相同的词目,以第二个字笔画数排序检索,余类推。

三、对带有阿拉伯数字(1、2、3……0)、外文(英、法、希腊文)置词目之前的均不计笔画,而以其后的第一个汉字为检索词目。

四、凡正文中出现的“综合征”(syndrome)词目,可在附录中检索,括号内所注外文为其他称谓,不是汉文的翻译,供参考。

五、词目后面数字,系正文页码。

目 录

一 画		人口遗传学..... 3
一个基因一个酶..... 1		人口概念..... 3
一过性新生儿酪氨酸血症..... 1		人类主要组织相容性复合体..... 4
DNA 一级结构模型..... 1		人类白细胞抗原..... 4
一卵双生子..... 1		人类遗传学..... 4
一致性, 发病一致率..... 1		人体染色体国际体制..... 4
乙状窦前移..... 1		人格异常..... 4
乙型血友病..... 1		
N-乙酰- α -氨基葡萄糖苷酶缺乏症..... 2		三 画
		三己糖神经酰胺沉积病..... 5
		三叉点..... 5
二 画		三行睫..... 5
二氢叶酸还原酶缺乏症..... 2		三色视..... 5
二价的, 二倍体..... 2		三倍体..... 5
二价染色体 (二价体)..... 2		三体定位法..... 5
二色视..... 2		三体型..... 5
二尖瓣脱垂综合征..... 2		9-三体型..... 5
二倍体..... 2		18-三体型..... 5
二倍数 (二倍体)..... 2		D-三体综合征..... 6
二羟腺嘌呤尿症..... 2		8-三体综合征..... 6
二磷酸甘油酸变位酶缺乏症..... 2		13-三体综合征..... 6
人工授精..... 3		14-三体综合征..... 6
人工授精的方法..... 3		21-三体综合征..... 6
人口素质..... 3		22-三体综合征..... 7
人口素质指数..... 3		三维子/时间子体系..... 7

三联体.....	7	小端着丝粒染色体	12
三联体密码.....	7	小瞳孔	12
三氯苯氧乙酸.....	7	子 ₂ 代(第二子代)	13
三磷酸腺苷酶缺乏症.....	7	子染色体	13
干系.....	7	马蹄内翻足	13
干骺端软骨发育不良.....	7		
下颌面骨发育异常.....	7	四 画	
下睑赘皮.....	8	开角性青光眼	13
大角膜.....	8	开放部位持续未闭	13
大疱性表皮松解症.....	8	开环脱氧核糖核酸	13
大麻.....	9	无 α 脂蛋白血症	13
大理石骨病.....	9	无 β 脂蛋白血症	13
HLA 与疾病的相关	9	无义突变	14
上位.....	9	无义密码子	14
上睑赘皮.....	9	无孔肛门	14
口炎性腹泻	10	无耳	14
口服避孕药	10	无汗型外胚层发育不良	14
口-面-指综合征	10	无过氧化氢酶症	14
个体选择	10	无性生殖	14
己糖激酶缺乏症	10	无软骨形成	14
弓形纹	10	无脉络膜	15
弓形体病	10	无虹膜	15
女性假两性畸形	11	无效突变	15
小口氏病	11	无效等位基因	15
小头畸形	11	无脑-脊柱裂	15
小耳	11	无胸腺形成症	15
小角膜	11	无眼球	15
小结状角膜变性	11	无着丝粒 (Co)	16
小脑-橄榄萎缩.....	12	无着丝粒的	16
小眼球	12	无着丝粒染色体	16
		无着丝粒倒位	16

无鼓窦	16	比得尔	20
无鼓膜	16	互补转录	20
无紫绀四联症	16	互补硷基对	20
无睾症	16	互换, 交换	20
木糖苷贮积病	16	互换假说	20
支气管软化	16	少年型家族性进行性脊肌萎缩症	20
支气管哮喘	16	少指症	21
不分离现象	17	中介序列	21
不孕症	17	中心体	21
不自主运动	17	中心法则	21
不成对染色体	17	中心粒	21
不发育或发育缺如	17	中间缺失	21
不均一核核糖核酸	17	中性突变	21
不完全连锁	17	中度智力低下	22
不完全显性遗传	18	中着丝粒染色体	22
不完全型睾丸女性化	18	中期	22
不规则显性遗传	18	贝尔	22
不宜结婚与生育疾病病种	18	冈崎片段	22
不相容性	19	内耳不发育	22
不等交换	19	内含子	22
不稳定血红蛋白	19	内质网	23
犬尿氨酸尿症	19	内基因子	23
区域定位	19	内眦赘皮	23
区域制图	19	气管支气管巨大症	23
巨大幼红细胞	19	手足单纯性大疱性表皮松懈症	23
巨大端着丝粒标记染色体	19	手足虾爪畸形	24
巨耳	19	手足徐动症	24
巨细胞病毒	19	毛细血管扩张性共济失调	24
巨型核糖核酸	20		
A+T/G+C 比率	20		

毛旋状睫毛病	24	分离现象	27
毛囊角化症	24	分离律	27
X 长臂缺失综合征	25	分隔不全	27
Y 长臂缺失综合征	25	公益论	27
反义链	25	Addison 氏病	28
反分化	25	风疹	28
反式连锁相	25	风湿性心瓣膜病	28
反式排列	25	斗形纹	29
反向插入	25	冗长度	29
反应停	25	心手综合征	29
反转不分离	25	心内膜弹力纤维增生症	29
反效等位基因	25	心肌病	29
反密码子	25	心耳综合征	30
DNA 介导基因转移法	26	尺箕	30
父亲年龄效应	26	双二倍体	30
从性性状	26	双三体型	30
从性显性遗传	26	双生子分析法	30
从性遗传	26	双白蛋白血症	31
分子杂交	26	双关密码子	31
分子识别	26	双合脱氧核糖核酸	31
分子细胞遗传学	26	双交换	31
分子病	26	双行睫	31
分子遗传学	26	双亲后代	31
分子模拟说	26	双亲遗传	31
分化	27	双重识别	31
分化前期	27	双着丝粒	31
分泌者	27	双着丝粒染色体	32
分泌者基因	27	双雄受精	32
分离	27	双微体	32
分离分析	27	双箕斗	32

双雌受精	32	甲型血友病	36
DNA 双螺旋	32	甲胎蛋白	36
水杨酸盐	32	α -甲基 β -羟基丁酸血症	36
未降肩胛	32	甲基丙二酰尿症伴同型胱氨酸尿症	36
末期	32		36
末端缺失	33	甲基丙二酸尿症	36
五 画		甲硫氨酸吸收不良	37
正反交	33	电离辐射	37
正调节	33	18 号长臂缺失综合征	37
正常变异组	33	21 号长臂缺失综合征	37
切除修复	33	4 号短臂缺失综合征	37
功能性异染色质	33	18 号短臂缺失综合征	37
甘氨酸尿症性佝偻病	33	卟啉症	38
甘露醇贮积症	33	四体	38
艾杜糖醛酸硫酸酯酶缺乏症	33	四倍体	38
α -L-艾杜糖醛酸酶缺乏症	34	四射体	38
可育性类无睾症	34	四联体	38
可溶性核糖核酸	34	四维时空生物学	38
丙型血友病	34	四维时空遗传学	38
丙酮酸脱羧酶缺乏症	34	生化突变型	38
丙酮酸激酶缺乏症	34	生化遗传学	38
丙酸血症	35	生长	38
布丰	35	生长过度	38
戊糖尿症	35	生长激素释放抑制激素	39
平衡易位	35	生物	39
Wright 平衡定律	35	生物学	39
叶酸	35	生物学死亡	39
甲状腺素-结合球蛋白缺乏症	35	生物统计学	39
.....	35	生物统计遗传学	39
甲状腺功能亢进症	36	生物硷	39

生命伦理学	39	冯·摩尔	43
生命质量论	39	兰德斯坦勒	43
生命科学	40	半不育	43
生态表型	40	半合子	43
生育率	40	半保留复制	44
生理死亡	40	半乳糖血症	44
生殖细胞基因疗法 (germ cell gene therapy)	40	β -半乳糖苷酶	44
生殖适合度	40	β -半乳糖苷酶缺乏症	44
生殖毒性	40	半乳糖神经酰胺贮积症	44
生殖健康	40	半乳糖激酶缺乏症	45
代理母亲	41	半染色单体畸变	45
白点状眼底	41	半显性	45
白化病	41	半致死突变	45
白内障	41	半致死基因	45
白色丘疹样营养不良型大疱性表皮松解症	41	出生缺陷	45
白血病	41	出血性毛细血管扩张症	45
白蛋白	42	加倍剂量	45
瓜氨酸血症	42	皮纹	45
外耳道多毛症	42	皮纹列线图	45
外显不完全	42	皮纹学	45
外显率	42	皮肤异色病	45
外胚层发育不良	42	皮肤松垂症	45
外基因子	42	皮样囊肿	46
鸟头畸形	42	边缘性智力低下	46
主动脉缩窄	43	发育	46
主要组织相容性位点	43	发育不全	46
主基因	43	Kniest 发育不良	46
主缢痕	43	发育商	46
		发育遗传学	46
		孕前咨询	46

孕期咨询	46	综合征	52
圣提雷尔	47	Frederiech 共济失调	52
对人工授精的道德评价	47	共济失调性毛细血管扩张症 ...	53
对无性生殖的两种道德观点 ...	47	共济失调性多发性神经炎样病 ...	53
对性别鉴定的道德评价	47		53
对试管婴儿的道德评价	47	共显性 (等显性)	53
对重组 DNA 的道德评价	47	亚二倍体	53
对咨询目标的看法	48	亚三倍体	53
母系遗传	48	亚四倍体	53
母亲年龄效应	48	亚中着丝粒型	53
幼年变形性骨软骨炎	48	亚中着丝粒染色体	53
幼年型多发性肠道息肉病	49	亚急性甲状腺炎	53
六 画		亚临床标记	53
动物模型	49	亚氨基甘氨酸尿症	54
动脉导管未闭	49	亚致死基因	54
动脉粥样硬化症	49	亚硫酸盐氧化酶缺乏症	54
老年性痴呆	50	再发风险	54
地夫卡因试验	50	有汗型外胚层发育不良症	54
地夫卡因值	50	有丝分裂	54
地中海贫血	50	有着丝粒的	54
α -地中海贫血	50	有意义链	54
β -地中海贫血	51	灰色新月带	54
耳海绵症	51	达尔文	54
耳颅面综合征	51	达尔文结节	55
耳聋-眼病-白额发综合征	51	死亡	55
耳硬化症	51	成年型早老症	55
耳廓多毛症	52	成年慢性近端脊肌萎缩症	55
耳腭指综合征	52	成视网膜细胞瘤	55
共阻遏物	52	成骨不全	56
共济失调-白内障-侏儒-智能缺陷		成群选择	56

扩增	56	同种特异性	59
过氧化物酶体	56	同族抗体	59
尖头多指并指畸形	57	同族抗原	59
劣生	57	同源染色体	59
光修复	57	同源嵌合体	60
光复活酶	57	σ 因子	60
早中期	57	Rho 因子, 终止因子	60
早发现象	57	吸收不足	60
早老性痴呆	57	吸收过度	60
早老症	57	回交	60
早期胚胎及胎儿期的组织活体检查 技术	57	回交第一代, 第二代, 第三代···	60
同义词	57	回复突变	60
同义突变	57	回顾性遗传咨询	61
同工酶	58	回旋状脉络膜萎缩	61
同心斗	58	网状角膜变性	61
同化作用	58	先天性支气管扩张	61
同卵双生子	58	先天性无白蛋白血症	61
同线测验	58	先天性无泪症	62
同种异体效应因子	58	先天性心脏病	62
同种异型	58	先天性巨过氧化物酶颗粒症 ···	62
Am 同种异型抗原	58	先天性巨结肠	62
Gm 同种异型	59	先天性外耳道闭锁	63
Km 同种异型抗原	59	先天性白内障	63
同种异型变异体	59	先天性白细胞缺乏症	63
同型配子性别	59	先天性皮肤异色病	63
同型胱氨酸尿症	59	先天性皮肤角化不全	63
同胞	59	先天性叶酸吸收不良	64
同胞选择	59	先天性代谢缺陷	64
同效基因	59	先天性全色盲	64

先天性全血细胞减少症	64	先天性雄性化肾上腺皮质增生症	70
先天性红细胞生成性卟啉症 ...	64	先天性溶血性黄疸	71
先天性红细胞增生不良性贫血 ...	65	先天性感音神经性聋	71
先天性耳前瘻管	65	先天性鼓室缺陷	71
先天性肺囊性疾病	65	先天性膝后弯	72
先天性异常纤维蛋白原血症 ...	65	先天性髌脱位	72
先天性红绿色盲与色弱	66	先天愚型	72
先天性耳聋—甲状腺肿综合征 ...	66	先天畸形	73
先天性肌强直症	66	先证者	73
先天性低 γ 球蛋白血症	67	先证者法	73
先天性肾上腺皮质增生症 I, I, II, V 型	67	传线能密度	73
先天性肾上腺增生不良症	67	优生学	73
先天性青光眼	67	优生法规	74
先天性视网膜劈裂症	68	《优生保护法》	74
先天性非溶血性黄疸结合 II 型 ...	68	优生咨询步骤	74
先天性单纯疱疹病毒感染	68	优死	74
先天性骨化性纤维发育不良 ...	69	优死的社会经济意义	74
先天性胆脂瘤	69	优死的范围	74
先天性高位肩胛骨	69	优死的道德价值	75
先天性高氨血症	69	优势对数法	75
先天性疾病	69	优境学	75
先天性胸腺发育不全综合征 ...	69	伦琴	75
先天性脊椎骨骺发育不良	70	自由组合	75
先天性聋	70	自由组合律	75
先天性副肌强直症	70	自发突变	75
先天性眼球震颤	70	自发突变率	75
		自我复制	75
		自身免疫性肝病	75
		自身诱变剂	75

自然突变	75	后极性白内障	80
自毁容貌综合征	76	后期(有丝分裂后期)	80
血小板无力症	76	后期延迟	80
血小板病性血小板减少症	76	后裔测验	80
血小板减少伴 IgA 增高和肾疾患	76	行为致畸	80
血红蛋白 Bart's 胎儿水肿综合征	76	行为遗传学	80
血红蛋白 C	76	全白内障	80
血红蛋白 Constant Spring (Hbconstant Spring, Hbcs)	76	全身白化病	80
血红蛋白 H	77	全身剂量当量	80
血红蛋白 (Hb)	77	合子	81
血红蛋白 Lepore	77	合核细胞	81
血红蛋白 M	77	众数	81
血红蛋白 S	77	伞藻	81
血红蛋白 Siriraj	77	肌阵挛	81
血红蛋白变异型	77	肌阵挛性癫痫	81
血红蛋白结构	77	肌性主动脉瓣下狭窄	82
血红蛋白病产前诊断	78	肌肽血症	82
ABO 血型	78	肌张力降低	82
MN 血型系统	78	肌张力增高	82
P 血型系统	78	肌痉挛性小脑协调障碍	82
Xg 血型	78	肌萎缩	82
血栓收缩素 S	78	危险区域	83
血浆蛋白	78	杂合子, 杂合体	83
血浆铜蓝蛋白	78	杂交后代	83
血浆凝血活酶前质缺乏症	79	DNA-RNA 杂交链	83
血管性假血友病	79	杂种细胞	83
血管瘤	79	负荷试验	83
		负遗传咨询	83
		多 X 综合征	83
		多因子假说	83

多因子遗传病	83	色觉障碍	87
多发性内分泌腺肿瘤综合征 ...	83	色氨酸吸收不良	87
多发性内分泌腺瘤病	83	色素失禁症	87
多发性内分泌腺瘤病 I 型	84	色素过度沉着	87
多发性发育不良性营养不良型大疱 型表皮松解症	84	交叉	87
多发性软骨性外生骨疣	84	交叉反应物质	87
多发性骨发育不全	84	交叉遗传	88
多发性骨髓发育不全 (Fairbank 型)	84	交换子	88
多发性原发性恶性肿瘤	84	交换率	88
多发性海绵状血管瘤	85	次生环境	88
多态现象	85	次级不分离	88
多线染色体	85	次要组织相容性位点	88
多指 (趾) 症	85	次黄嘌呤鸟嘌呤磷酸核糖基转移酶 缺乏症	88
多倍体	85	次黄嘌呤-氨基蝶呤-胸腺嘧啶核苷 培养基 (HAT 选择法)	88
多基因	85	次缢痕	89
多基因效应	85	次缢痕变异	89
多基因假说	85	产前诊断	89
多基因遗传	85	产前诊断的方法及检测范围 ...	89
多基因遗传病	86	产前诊断的适应证	89
多着丝粒染色体	86	决定遗传病流行率的因素	91
多营养不良性侏儒	86	充血性青光眼	91
多营养不良性智能发育不全 ...	86	闭角性青光眼	91
RNA 多聚核心酶	86	羊水细胞培养	91
多聚核糖体	86	羊膜腔穿刺	92
多聚腺苷酸	87	关闭不全	92
多聚核苷酸磷酸化酶	87	关联	92
多糖蛋白质复合物	87	米歇	92
多囊肾	87	“汗足”综合征	92

Mibelli 汗管角化症	92	红色盲	97
安死术	92	红色面包霉	97
许登	92	红色弱	97
农药	92	红角皮病	97
寻常银屑病	94	纤维蛋白稳定因子缺乏症	97
异化作用	94	七 画	
异四倍体	94	形态性别	97
异丙基 β -硫半乳糖苷	94	进化	97
异戊酸血症	94	进化论	97
异卵双生子	94	进行性白点状视网膜变性	98
异位性皮炎	94	进行性肌营养不良症	98
异位激素	94	进行性肝内淤胆症	98
异周期性 (异周性)	94	进行性肥天性神经病	98
异固缩现象	95	进行性锥体营养不良	99
异染色质	95	吞噬小体	99
异染性	95	远视	99
异性配子性别	95	运载体	99
异配性别	95	运钴胺素 I 缺乏症	99
异烟肼慢灭活	95	运铁蛋白	99
异基因	95	苍白球黑质色素变性	100
异源体	95	苜蓿酮香豆素	100
Alder-Reilly 异常	95	苜蓿酮香豆素耐受性	100
Chediak-Higashi 异常	96	芳烃羟化酶	100
Jordan 异常	96	严重复合型免疫缺陷病	100
May-Hegglin 异常	96	克·麦克伦	100
Pelger-Huet 异常	96	克莱恩弗尔特综合征	100
异常内因子	96	克隆	100
异常血红蛋白综合征	97	克隆化	100
异常闭锁	97	杜布赞斯基	101
异源嵌合体	97	极性突变	101