

医学遗传学名词解释

上海第一医学院

一九七九年十月

医学遗传学名词解释

上海第一医学院

一九七九年十月

aberration 畸变 染色体在二粒室的畸变

见 chromosomal aberration 条。

acceptor RNA 受体 RNA

指 transfer ribonucleic acid , 见该条。

acatalasia 过氧化氢酶缺乏症

一种人体遗传性疾病, 患者体内不能合成典型的过氧化氢酶, 其遗传方式系常染色体隐性遗传。

acentric chromosome 无着丝点染色体

由于染色体断裂而出现的不含有着丝点部分的染色体断片。

acentric fragment 无着丝点断片

指不含有着丝点的染色体断片。(参阅acentric chromosome 条)

acentric inversion 无着丝点倒位

染色体断裂后, 不含着丝点部分的染色体断片倒置后又相接。

achalasia 贲门失松弛症

肠胃道各部相连接处平滑肌失去松弛的病状, 常见于食管与胃交界处的贲门。这是由于有关器官壁上先天性节细胞(ganglion cell)缺乏而引起的。

achondrioplasia 四肢短缩症

亦称 Chondrodystrophy, achondroplastic dwarf, 是人体遗传性疾病的一种, 其表型为骨生长迟滞, 表现症状为整个身材矮小, 特别是四肢明显地短缩, 脸部多数亦较

小。

achondroplastic dwarf 四肢短缩症

见 **achondroplasia** 条

achromasia 色素缺乏症

一种含义是指皮肤缺乏正常色素的现象。另一含义是指某一组织或细胞对染色物质不能发生正常的染色反应。

achromatic 非染色质

achromatopsia 全色盲

achromosomal 非染色体的

acidaminuria 氨基酸尿

即 **aminoaciduria**, 见该条。

acquired character 获得性状

一般是指生物在个体发育过程中, 由于外界条件的影响所发生的新性状。获得性状亦称“后天获得性”。

acrocentric chromosome 近端染色体

染色体的一种类型, 它的着丝点位置近于端部, 因此两臂的长度极为悬殊。

acromacria 蜘蛛状指(趾)症

即 **arachnodactyly**, 见该条。

activating enzyme 活化酶

亦称激活酶, 参阅 **aminoacyl-tRNA synthesis** 条。

activation 激活作用

例如细胞内蛋白质合成过程中氨基酸分子发生的变化。这时, 氨基酸分子在活化酶 (**activating enzyme**) 的作用下, 形成氨基酰腺苷酸。一个氨基酸经激活之后, 即可以被一个特定的 **tRNA** 分子所辨认并与之相结合, 形成氨基酰基 **tRNA**, 而运达核糖体上进行蛋白质的合成。

adaptability 适应性

见 **adaptation** 条。

adaptation 适应

这个词可以指机体在一特定的环境条件中进行改变以便更好地生存；也可以指在上述这个过程中机体所出现的发育、行为、构造、生理等方面的性状。

adaptor molecule 接合体分子

指 **transfer ribonucleic acid** 分子，见该条。

adaptor RNA 转运 RNA

即 **transfer RNA**，见该条。

additive effect 加性效应。

一种含义系遗传学上的概念，参阅 **additive factor** 条。另一种为药理学的概念，指多种药物共同作用于一种病症，其效果与药物种类的加添成正比。

additive factor 加性因素

作用于同一表型性状的若干不同的非等位基因中的一个成员。每一成员对这种表型都有一定程度的影响。这种增加效应的反应称为加性效应 (**additive effect**) (参见 **quantitative inheritance** 条)

adenine 腺嘌呤

是一种嘌呤碱 (**purine base**)，为DNA与RNA分子组成的一个主要碱基，其化学成分为6-氨基嘌呤 (**6-amino-purine**)。参阅 **purine base**。

adenosin(e) 腺苷

亦称腺嘌呤苷，即一个腺嘌呤与一戊糖结合的产物。

adenosine diphosphate 腺苷二磷酸

即腺二磷，简写为 **ADP**。含有腺嘌呤的单核苷酸 (简

写为AMP，即腺苷一磷酸）再和一个磷酸结合（其联合键为高能键）即形成腺苷二磷酸（ADP）。当腺苷三磷酸（ATP）断裂一个高能键放出一个磷酸时，也可以形成ADP，同时放出能量。（参阅ATP条）

adenosine monophosphate 腺苷一磷酸

亦称腺一磷或一磷酸腺苷，简写符号为AMP，即含有腺嘌呤的单核苷酸。（参阅adenosine diphosphate 和 adenosine triphosphate等条）

adenosine triphosphatase 腺苷三磷酸酶

亦称腺苷三磷酸酶或腺三磷酶，简写为ATPase，为催化腺苷三磷酸转变为腺苷二磷酸的酶。

adenosine triphosphate 腺苷三磷酸

亦称腺苷三磷酸或腺三磷，简写为ATP，是腺嘌呤核苷的衍生物，含有三个相连的磷酸根，末端一个高能磷酸键的形成和分解时有较大能量变化，即当其形成时，可储藏相当大量的能量，当其分解时可发放同量的能量，供细胞活动之用。因此，ATP分子是生物体内能量利用和储存的中心物质。

adenylate 腺苷酸

亦称腺嘌呤核苷酸，即含有腺嘌呤碱基的单核苷酸。

ADP 腺苷二磷酸

即adenosine diphosphate 的简写，详见该条。

afibrinogenemia 纤维蛋白原缺乏症

一种人体遗传性疾病，患者不能合成纤维蛋白原（凝血因子），以致影响血液凝固作用，其遗传方式属常染色体隐性遗传。

A-form DNA A型DNA

即DNA—A,指在相对湿度低于70%时 DNA 的分子构象 (DNA—A)。X—射线分析表明, DNA—A 的钠盐具有非常整齐的结晶形态。在 90% 的相对湿度下, DNA—A 变成类晶的 B 型 (DNA—B)。参阅 B—form、C—form DNA 等条。

agammaglobulinemia 丙种球蛋白缺乏症

一种人体遗传性疾病,患者不能合成某种免疫球蛋白。其遗传方式系 X 染色体性连隐性遗传。

agglutination 凝集现象

在特异性免疫血清的作用下,细胞或病毒出现凝集在一起的现象。在医学遗传学上常常指血凝现象,即在血液中一定的凝集原 (agglutinogen) 遇到一定的凝集素 (agglutinin) 时,红细胞发生凝集现象。

agglutinin 凝集素 中

在血浆中某种物质会与血细胞中, 含的某一凝集原发生凝集作用, 这种物质即称为凝集素 (参阅 agglutination 条)。

agglutinogen 凝集原

含于红细胞中一类化学物质, 这种物质如果遇到血浆中一定的凝集素 (agglutinin), 则会使红细胞发生凝集现象 (参阅 agglutination 条)。

agonad 无性腺个体

性不发育的个体。

agonadism 无性腺症

没有性腺的症状。

A group chromosome A 组染色体

亦称 A 族染色体或 A 簇染色体。正常人体染色体共 46 条,

合23对,其中22对为常染色体(autosome),一对为性染色体, (sex chromosome, 男性为XY, 女性为XX)。根据其形态特征的不同,按由大到小的顺序依次编成,由1—22号,然后又按各对染色体的相对长度和着丝点(centromere)类型,将其分为7组(族或簇)。A组由1, 2, 3, 三对染色体组成。这是人体染色体中体积最大的一组,其中第1和3对染色体的着丝点在中央,是典型的中央型着丝点,第2对的着丝点位置略偏于一端,所以是不典型的中央型着丝点。(参阅chromosome以及上述的有关各条)。

AHG 抗血友病球蛋白

系 antihemophilic globulin 的缩写,是一种与人体凝血机制有关的物质(参阅hemophilia条)。

akinetiс 无着丝点的

在遗传学上,这个词的意义同 acentric (参阅 acentric chromosome条)

albinism 白化症

即白化病。本病系由于体内酪氨酸酶的缺少,以致黑色素不能形成而导致眼球、皮肤及毛发呈白色或乳白色。人类全身白化现象是由常染色体隐性方式遗传的。(参阅 piebaldism条)。

albino 白化病患者

缺乏黑色素的人体(包括缺乏色素的动物)。

alcapton、尿黑酸

尿中含有的一类酸性物质,一般指homogentisic acid,其化学名称为2,5二羟苯醋酸(2,5 dihydroxylacetic acid)(参阅alcaptonuria条)。

alcaptonuria (alkaptonuria) 尿黑酸尿症

即一种遗传性的代谢缺陷疾病，患者尿中含有过多尿黑酸(homogentisic acid)，因而尿排出后遇氧即氧化呈黑色。这种遗传病是由于常染色体隐性基因导致肝不能形成尿黑酸氧化酶(homogentisic acid oxidase)，致使尿黑酸不能氧化为更简单的物质，尿黑酸遂累积于体内，并经尿排出体外。

alkaptonuria 尿黑酸尿症

即 **alcaptonuria**，见该条。

allele 等位基因

即 **allelomorph** 的简写，目前文献上多采用这种简写体。指在细胞内同源染色体(homologous chromosome)上同一位置的基因(gene)。每对等位基因中一个来自父体，另一个来自母体。

allelic 等位基因的

即**allele**的形容词，亦指同一基因中等位基因间的关系。

allelism 等位基因

指等位基因的存在或指等位基因间的相互关系。

allelomorph 等位基因

即 **allele**，详见该条。

allelomorphic 等位基因的

即**allelomorph**的形容词，见**allelomorph**条。

allelomorphism 等位基因

即**allelism**，见该条。

alloocyly 异周期性(异周期)

这个词有两个概念。它可以指生殖细胞第一次成熟分裂后期时不同对的双元染色体不在同一时间分离的现象。例如，人体细胞的X和Y染色体比常染色体早些分离，这表示正异周期性(positive alloocyly)。

这个词的另一概念，是指一个染色体或染色体上的某一段螺旋状态的不同。这常常表现在臂间异染色质区或某一染色体上的核仁区 (nucleolar organizer, 亦译为“核仁组织者”), 有时也表现在整条染色体。如果整条染色体或某一段螺旋甚紧, 浓缩度甚高, 称为正异固缩现象 (positive heteropycnosis)。

allogene 异基因

即recessive gene, 见该条。

allogeneic 同种异体

指进行哺乳动物移植实验时, 嵌合体中具有不同抗原性的细胞系。

allogenic 同种异体

即allogeneic, 见该条。

allograft 同种异体移植

同种中供体的组织移植到基因类型不同的受体。

allopolyploid 异源多倍体

指某一个体或细胞具有来自异种来源的二组以上的染色体。

allosomal inheritance 性染色体遗传

参阅sex-linked inheritance, sex-linkage等条。

allosome 性染色体, 异源体

这个词有二种含义: (1)即性染色体(sex chromosome)见该条; (2)指细胞质中由细胞外移入的物体。

allotetraploid 异四倍体

即 amphidiploid, , 详见该条。

allotype 同种异体基因型

同一种内的个体其血清蛋白分子上所具有的由遗传所决

定的抗原决定簇，亦即血清蛋白的不同的同族抗原。

alopecia adnata 先天性秃头

这是一种遗传性疾病，头部毛发过早脱落，较常见于男性。

amaurotic idiocy 黑肫性白痴

常见于婴儿的一种遗传病，其病因系中央和外周神经系统细胞中神经节苷酯累积。临床症状表现为大脑功能进行性退化，智力低下。这种病的遗传方式属常染色体隐性遗传。

amber triplet 琥珀型三联体

为遗传密码子中的一种，其核苷的成份是UAG。这个名字的由来是因为这三联是在大肠杆菌噬菌体T₄的“琥珀型”突变种中发现的。T₄突变种的发现者是德国人 H. Bernstein 而 Bernstein 这个姓在德语中意为“琥珀”。(参阅 triplet 条)。

ambiguous codon 双关密码子

一些核苷酸三联体能被译成一种以上氨基酸。这就是所谓误译一种核苷酸三联体。多聚(U) (密码子UUU)是苯丙氨酸的密码子，但是这密码有时也被译成亮氨酸。链霉素、新霉素、卡那霉素等抗菌素，可能增加误译性质的差错。

amino acid 氨基酸

含有羧基(—COOH)和氨基(—NH₂)的一类有机酸，是蛋白质的主要成分。

amino acid sequence 氨基酸顺序

在特定的多肽或蛋白质分子中，氨基酸的有序排列。这种顺序代表该分子的一级结构。

amino aciduria 氨基酸尿

由于代谢的紊乱，患者尿中含有不正常含量的一种或多种的氨基酸。

aminoacyl-tRNA synthetases 氨酰基-tRNA合成酶

这个酶能激活一个特定的氨基酸产生氨酰基-腺苷酸。被激活的氨基酸被特定的 tRNA 所接受，运送到核糖体上按 m-RNA 上的密码子(codon)顺序组成多肽链。

amino terminal 氨基末端

亦称 N-terminal residue. 指位于多肽链一端(N-末端残基)的氨基酸残基。它的氨基没有参予肽链的形成，处于自由状态。

amitosis 无丝分裂

又称直接分裂，即不出现染色体和纺锤丝的细胞分裂过程。一般只是细胞核变长，在其中部变细、断裂为二，随后细胞质也分成两部分，最后形成两个新细胞。这种分裂过程的速度较快，分裂过程中，细胞内部变化比较小，核内的染色质也分离得不很平均。

amniocentesis 羊水取样

抽羊水对胎儿疾病进行产前检查。胎儿在发育过程中有细胞脱落而悬浮于羊水中。这些细胞可予以收集培养并进行染色体检查，羊水和细胞亦可进行生化分析(参阅amnion条)。

amnion 羊膜、羊膜巾

脊椎动物中哺乳类(包括人)、鸟类和爬行类的胚胎是在充满液体(羊水)的囊状结构中发育的。这个囊的壁是由二层组织所构成，内层称为羊膜，外层称为浆膜。

这个名词有时也泛指整个囊状构造，即羊膜囊。(参阅amniote条)。

amniote 羊膜动物

脊椎动物的哺乳类(包括人)、鸟类和爬行类，它们在胚胎发育过程中有羊膜囊和尿囊等构造。(参阅amnion条)。

amorph 无效等位基因

一种突变等位基因，由于突变的结果，使之不发生正常的作用。

AMP 腺苷一磷酸

亦称腺一磷，即adenosine monophosphate的简写(参阅adenosine diphosphate条)。

amphidiploid 双二倍体

即 allotetraploid。有一个双倍体个体，其两个基因组(genome)系来自不同的种。

amylopsin 胰淀粉酶

胰液中所含的一种酶，能够部分地水解淀粉。

anabolism 组成作用

亦称同化作用，即新陈代谢作用中建造成组成的部分。指生活的生物体从外界环境中摄取各种有关的物质，在体内先分解成细胞可以利用的物质，然后再合成为生物体自身的物质，用以修补、更新、增加本身的原生质。

anaerobic metabolism 厌氧代谢

不需消耗氧的代谢过程。

anaphase 丝裂后期

细胞有丝分裂过程中的一个时期，其特点是在染色体分离，两群子染色体从赤道板分别向两极移动，后期的前面为中期(metaphase)，它的后面为末期(telophase)(参阅上述各条)。

Andersen's disease 安迪生氏病

一种遗传性糖元累积症(第Ⅳ型)。在人体内由于缺乏霉菌糖(1,4→1,6)-糖苷转移酶[amylo(1,4→1,6)-transglucosidase]而引起的。

aneucentric 连着丝点的

由于畸变而出现的具有两个或两个以上着丝点的染色体（参阅chromosome, centromere等条）。

aneucentric chromosome 连着丝点染色体

由于畸变而出现的染色体具有两个或两个以上的着丝点（centromere）（参阅centromere条）。

aneuploid 非整倍体，异倍体，非整套体，非整元体

即heteroploid。非整倍体是一种不正常的核型。非整倍体的染色体组是不完整的，就是说它不是整套的，不是单倍体的倍数。一般指二倍体中成对的成员的增加或减少。如果某号染色体减少了一个，这就称为单体型（monosomy），即 $2n-1$ ，例如人体第18号染色体缺少了一个，那就是18-单体型。如果某号染色体增多了，这就叫三体型（trisomy），即 $2n+1$ ，例如在人体第21号染色体增加了一个，那就称为21-三体型（参阅上述各条）。

anidia 无虹膜

一种虹膜不发育的遗传病，一般是指发育不好但如用眼科检查仪器仍可见有些虹膜的残余。

anophthalmia 无眼症

双眼完全不发育的病征，但偶见个别病人尚可有极不发育的眼的原基。

anorchism 无睾畸形

先天性无睾丸畸形，可以两个睾丸都不发育，也可能只有一边不发育。

antibody 抗体

亦称免疫球蛋白(immunoglobulin)是由一定抗原刺激所产生的结构复杂的蛋白质，而这种蛋白质只能特异性地和一

种抗原分子发生结合并沉淀。抗体是属于一类称为免疫球蛋白的蛋白质。

anticipation 早现遗传

过去被认为某种遗传病的发病时间一代比一代早，其病情却一代比一代严重。不过目前遗传工作者认为这种论断没有确立证据，因为所谓“早现”可能与检查方法有关。

anticodon 反密码子

亦称对密码子，当信使核糖核酸 (messenger ribonucleic acid, 简称 m-RNA) 附着核糖体 (ribosome) 上进行转译作用 (translation) 时，转运核糖核酸 (transfer ribonucleic acid, 简称 t-RNA) 上一定的核苷酸三联体，能够与 m-RNA 中相应的密码子 (codon) 互补配对，从而可以将相应的氨基酸带到相应的位置上与其他氨基酸结成肽链。转运 RNA 分子内能与 m-RNA 内密码子 (codon) 成互补关系的三个相邻的核苷酸，就称为反密码子。反密码子均位于 RNA 链上的非螺旋区的一个突环上 (参阅 codon, transfer RNA 等条)。

antigen 抗原

能够刺激机体产生抗体 (antibody) 的物质，而这种物质大多是蛋白质，并只能和这种抗体产生反应。

anti-hemophilic globulin 抗血友病球蛋白

缩写为 AHG，参阅 hemophilia 条。

anti-mongolism 21号染色体缺失综合症

一种先天性综合症，亦称逆蒙古痴呆病，伴着第21号染色体严重缺失。21-三体综合症 (蒙古痴呆症) 的第21号染色体较正常增加而21号染色体缺失综合症的染色体较正常减少。

antimorph 反效等位基因

指一突变等位基因其效应和正常等位基因相反，阻抑了等位基因的活动，或使之失效。

antimutagen 抗变剂

在细菌体，有一类的抗变物质（一般为嘌呤核苷 **purine nucleoside**）可以抑制致变物质（**mutagenic agent**，一般为嘌呤或嘌呤类的衍生物）。

anti-sense strand 反意义链

亦称无意义链（**non-sense strand**），系指双链DNA分子在转录时只有一条链能够转录，这条链就称为“有意义链”（**sense-strand**），其互补链不能进行转录则称为“反意义链”。

参阅 **transcription** 条。

antiserum 抗体血清

指含有抗体（**antibody**）的血清（**serum**）。

aplasia 发育不全症

某一器官组织不能发育的症状。

apnea 呼吸暂停、窒息

一种遗传性疾病。在人体，这种病是由于体内不能合成胆碱酯酶（**pseudocholine esterase**）而引起的。

apo-repressor 阻抑物原

调节基因（**regulator gene**）的产物，其化学结构和成分尚不清楚，这物质如果和小分子的共抑物形成完全的阻抑物质，可以专门阻抑某一特定的结构基因的活动。

arachnodactylia 蜘蛛脚样指（趾）症

即 **arachnodactyly**，见该条。

arachnodactyly 蜘蛛脚样指（趾）症

即 **acromacria** 或 **dolichostenomelia**。是一种遗传性疾

病，表现为患者的手指和脚趾明显地较正常人为细长，过去曾被称为Marfan氏综合症，现不常用。

A-site A位

蛋白质生物合成机制的一种假说，认为核糖体(ribosome)的大亚单位上有一A位，这部位专门和氨酰-tRNA结合。(A = aminoacetyl t-RNA的简写)

aspermia 精液缺乏症

不能形成精子或不能射精的症状。

assortment 基因分配，基因组合。

在生殖细胞第一次成熟分裂的中期非同源染色体可以随机地分配到两个子细胞。

asynapsis 不联会

在细胞减数分裂(reduction division)的前期，同源染色体不进行配对，或进行不完全配对(参阅synapsis条)。

atavism 返祖现象

祖代某一遗传性状越过若干代后又重新出现。这现象可能由于隐性基因或互补基因所引起的，或由于某种外界条件诱发基因的表现。此现象亦称reversion。人(或动物植物)偶有出现其远代祖先的性状。换句话说即隔了若干代以后，出现与祖先相似性状的遗传现象，如新生儿出现短小的尾巴。

A + T/G + C ratio A + T/G + C 比率

亦称碱基对比率(base pair ratio)在一DNA标本中，腺嘌呤-胸腺嘧啶对的含量和鸟嘌呤-胞嘧啶对含量的比率。

atopy 特应性，异位性素质

即患者具有遗传倾向的一种过敏反应，对某些物质高度