

一、 名词解释

同源染色体：大小、形态、结构上相同的一堆染色体，一个来自母体，一个来自父体。

X 染色质：正常女性的间期细胞核中紧贴核膜内缘，约 1 微米大小的浓染小体，又称 Barr 小体或 X 小体，这是一条由 X 染色体异固缩形成的。

遗传印记：不同性别的亲本传给子代的同一染色体或基因，当发生改变时可引起不同的表型，也称基因组印记。

动态突变：又称为不稳定三核苷酸重复序列突变，其突变是由基因组中脱氧三核苷酸串联重复拷贝数增加，拷贝数的增加随着时代的遗传而不断扩散，因而称之为动态突变。

等位基因：在同源染色体的特定基因座上的不同形式的基因，他们影响同一类表型，但产生不同的表型效应。

系谱分析：通过对性状在家系后代的分离或传递方式来推断基因的性质和该性状向某些家系成员传递的概率。

外显率：是指在一个群体有致病基因的个体中，表现出相应的病理表型人数的百分率。

亲缘系数：是指两个有共同祖先的个体在某一基因座位上具有相同等位基因的概率。

遗传异质性：表型相同的个体，可能具有不同的基因型，即一种性状可以由多个不同的基因控制。

母系遗传：人类受精卵中的线粒体绝大部分来自卵细胞，也就是来自母系，这种遗传方式称为母系遗传。

易患性：在多基因遗传病中，遗传基础和环境因素的共同作用决定了一个个体患病可能性的大小，称易患性。

遗传率：在多基因遗传病中，易患性由遗传基础和环境因素共同决定，其中遗传基础所起的作用大小的程度称为遗传率或遗传度，一般用百分比来表示。

核型分析：将待测细胞的所有染色体按照 Denver 体制经配对、排列、进行识别和判定的分析过程。

嵌合体：一个个体内同时存在两种或两种以上核型的细胞系，若不同核型的细胞系都来自同一个合子则称为嵌合体。

基因诊断：又称分子诊断，指利用分子生物学技术。直接探测遗传物质的结构或表达水平的变化情况，从而对被检查者的状态和疾病做出诊断。

酶诱导治疗：在某些情况下，酶活性不足不是结构基因的缺失，而是其表达功能的“关闭”，可使用药物、激素和营养物质使其“开启”，诱导其合成相应的酶。

基因治疗：运用重组 DNA 技术，将具有正常基因及表达所需的序列导入到病变细胞或体细胞中，以替代或补偿缺陷基因的功能，或抑制基因的过度表达，从而达到治疗遗传性或获得性疾病的目的。

遗传咨询：应用遗传学和临床医学的基本原理和技术，与遗传病患者及其亲属以及有关社会服务人员讨论遗传病的发病原因、遗传方式、诊断、治疗和预后等问题，解答来访者所提出的有关遗传学方面的问题，并在权衡对个人、家庭、社会的利弊的基础上，给予婚姻、生育、防治、预防等方面的医学指导。

产前诊断：又称宫内诊断，是对胚胎或胎儿在出生前是否患有某种遗传病或先天畸形做出准确的诊断。