

# 医学信息组织

## 分类法

### 生物医学信息学主题词表

班级：生物信息 2201 班

时间：2025/ 6 / 10

生信部分小组：张皓程、吴键彬

Descriptor: 生物信息学 [Bioinformatics]

Tree Number: BI-0

Scope Note: 应用计算机科学、统计学和数学方法解决生物学问题的交叉学科。包括生物数据的获取、处理、存储、分配、分析和解释，以及生物系统的建模与仿真。

Annotation: 广义生物信息学总称；狭义应用需标引具体下级主题词；与"计算生物学"有部分重叠但不等同

Entry Terms:

- 生物资讯学
- 计算生物学(部分)
- 生物数学计算

See Also:

- 计算生物学
- 系统生物学
- 医学信息学
- 基因组学

Descriptor: Illumina 边合成边测序 [Illumina Sequencing by Synthesis]

Tree Number: BI1.BI121

Scope Note: 第二代测序核心技术，通过可逆终止子荧光标记和芯片桥式 PCR 扩增，实现高通量平行测序。典型读长 75-300bp，通量可达 Tb 级/run。

Annotation: 标引 HiSeq/NovaSeq/MiSeq 等平台；不包括单分子测序技术

Entry Terms:

- SBS 测序
- Illumina 测序
- 高通量测序(特定语境)

See Also:

- 桥式 PCR
- 高通量测序
- 二代测序技术
- 测序覆盖率

Descriptor: 差异表达分析 [Differential Expression Analysis]

Tree Number: BI2.BI225.01

Scope Note: 通过统计模型识别不同实验条件下基因/转录本表达量显著变化的分析方法。常用方法包括 DESeq2、edgeR、limma 等。

Annotation: 需注明使用的软件工具和统计学阈值(FDR/p-value)；RNA-seq 和微阵列数据均适用

Entry Terms:

- DEG 分析
- 差异基因检测
- 表达谱比较

See Also:

- RNA-seq
- 基因表达谱

- 多重假设检验
- 转录组学

Descriptor: 拷贝数变异 [Copy Number Variation]

Tree Number: BI3.BI313

Scope Note: 基因组中 $\geq 1\text{kb}$  长度的 DNA 片段拷贝数增加或减少的结构变异，是人类遗传多样性和疾病易感性的重要来源。

Annotation: 标引 CNV 检测方法如 aCGH、CNV-seq; 不包括点突变和小 indel

Entry Terms:

- CNV
- 基因组拷贝数变化
- 大片段缺失/重复

See Also:

- 结构变异
- 比较基因组杂交
- 基因组不稳定性
- 微缺失综合征

Descriptor: DNA 甲基化 [DNA Methylation]

Tree Number: BI4.BI411

Scope Note: 胞嘧啶第 5 位碳原子共价添加甲基群的表观遗传修饰，主要发生在 CpG 二核苷酸上，参与基因沉默、基因组印记和 X 染色体失活等过程。

Annotation: 区分 5mC 与 5hmC; 检测方法标引 WGBS/RRBS 等下级词

Entry Terms:

- 5-甲基胞嘧啶
- CpG 甲基化
- 表观遗传标记

See Also:

- 表观基因组学
- CpG 岛
- 甲基转移酶
- 印记基因

Descriptor: 长链非编码 RNA [Long Non-coding RNA]

Tree Number: BI5.BI521

Scope Note: 长度 $>200\text{nt}$  的非编码 RNA 分子，通过染色质重塑、转录干扰、miRNA 海绵等机制参与基因表达调控。包括 lincRNA、antisense RNA 等亚类。

Annotation: 与 mRNA/miRNA 区分; 功能注释需具体化

Entry Terms:

- lncRNA
- 长非编码 RNA
- 调控性长 RNA

See Also:

- 非编码 RNA
- 表观遗传调控
- Xist RNA
- 竞争性内源 RNA

Descriptor: 磷酸化蛋白质组 [Phosphoproteome]

Tree Number: BI6.BI631

Scope Note: 特定生理/病理状态下蛋白质磷酸化修饰的全景图谱，反映细胞信号通路的激活状态。主要通过 LC-MS/MS 结合磷酸化肽段富集技术研究。

Annotation: 需注明检测技术(Ti-IMAC/MOAC 等)和定量策略

Entry Terms:

- 蛋白质磷酸化谱
- 磷酸化修饰组
- 信号转导蛋白质组

See Also:

- 激酶
- 蛋白质翻译后修饰
- 质谱定量
- 细胞信号通路

Descriptor: 胆汁酸代谢 [Bile Acid Metabolism]

Tree Number: BI7.BI752

Scope Note: 肝脏中胆固醇衍生的两亲性分子合成与转化过程，涉及经典和替代代谢途径，与肠道菌群共同构成肠肝循环。

Annotation: 包括初级/次级胆汁酸；标引时建议结合 FXR 受体通路

Entry Terms:

- 胆酸代谢
- 胆汁酸生物合成
- 胆固醇代谢物

See Also:

- 肠道菌群
- 法尼醇 X 受体
- 脂质代谢
- 肠肝循环

Descriptor: 肠道菌群 [Gut Microbiota]

Tree Number: BI8.BI821

Scope Note: 定植于人类胃肠道的微生物群落，主要由细菌组成（包括厚壁菌门、拟杆菌门等），参与营养代谢、免疫调节和肠脑轴通讯。

Annotation: 与"粪便微生物组"有区别；16S rRNA 基因测序是主要研究方法

Entry Terms:

- 肠道微生物组
- 消化道菌群
- 肠菌

See Also:

- 微生物组
- 短链脂肪酸
- 肠脑轴
- 益生菌

Descriptor: 单细胞转录组学 [Single-Cell Transcriptomics]

Tree Number: BI9.BI921

Scope Note: 在单个细胞分辨率下研究基因表达谱的技术体系，揭示细胞异质性和罕见细胞状态。常用平台包括 10x Genomics、Smart-seq2 等。

Annotation: 标引需注明技术平台和细胞捕获数；不包括 bulk RNA-seq

Entry Terms:

- scRNA-seq
- 单细胞 RNA 测序
- 单细胞基因表达谱

See Also:

- 细胞图谱
- 转录组学
- 细胞异质性
- 轨迹分析