

第一章：绪论

遗传学：研究生物遗传和变异规律的科学。研究基因的结构、功能及其变异、传递和表达规律的科学。

第二章：遗传的细胞学及分子基础

Cell cycle (细胞周期)：指由细胞分裂结束到下一次细胞分裂结束所经历的过程，所需的时间称细胞周期时间。

Chromatin (染色质)：是在间期细胞核内由 DNA、组蛋白、非组蛋白和少量 RNA 组成的，易被碱性染料着色的一种无定形物质。

Chromosome (染色体)：是染色质在细胞分裂过程中经过紧密缠绕、折叠、凝缩、精巧包装而形成的，具有固定形态的遗传物质的存在形式。

Karyotype (核型)：染色体组在有丝分裂中期的表型，包括染色体数目、大小、形态特征等。核型是物种特异的。

Nucleosome (核小体)：是构成染色质的基本结构单位，使染色质中 DNA、RNA 和蛋白质组成一种致密的结构。

Mitosis (有丝分裂)：又称为间接分裂 (indirect division)，一般发生在体细胞中，与细胞的增殖和个体的生长发育密切相关。

Meiosis (减数分裂) : 是在配子形成过程中的成熟期进行的 , 包括两次连续的核分裂而染色体只复制一次 , 每个子细胞核中只有单倍数的染色体的细胞分裂形式。

Sense strand (有义链) : DNA 双链分子上带有遗传信息的链 , 它与 mRNA 序列一致 , 代表从遗传密码到蛋白质序列相联系的 DNA 序列。

Promoter (启动子) : 是决定 RNA 聚合酶转录起始位点的 DNA 序列。RNA 聚合酶特异与其结合 , 而使转录开始。

Post-transcriptional modification (转录后加工) : 又称 post-transcriptional processing 是指将各种前体 RNA 分子加工转变成有功能的、成熟的各种 RNA(mRNA、rRNA 或 tRNA 等)的过程。

Intron (内含子) : 真核细胞基因 DNA 的间插序列 (intervening sequence) , 即不连续基因 (interrupted gene) 的间插序列。

Exon (外显子) : 被内含子隔开的基因序列 , 即出现在成熟 RNA 中的序列。

RNA splicing (RNA 剪接) : 真核生物前体 mRNA 切除内含子,连接外显子形成成熟的 mRNA 的过程。

DNA 的一级结构 : DNA 的一级结构是指核苷酸在 DNA 分子中的排列顺序。在 DNA 的一级结构中碱基顺序代表了核苷酸顺序。

DNA 的二级结构 : 一般指两条多核苷酸链反向平行盘绕所生成的双螺旋结构。

转录 : 是 DNA 的遗传信息被拷贝成 RNA 的遗传信息的过程。

基因：合成一条有功能的多肽或 RNA 分子所必需的完整的 DNA 序列。

第三章：孟德尔式遗传分析

Gene (基因)：携带从一代到下一代信息的遗传的物质单位和功能单位。按分子术语讲，一个基因是合成一条有功能的多肽或 RNA 分子所必需的完整的 DNA 序列。除了编码区外，大多数基因也包含非编码的间插序列和转录控制区。

Locus (,基因座)：基因在染色体上的特定位置/基因在遗传学图上的位置。

Alleles (等位基因)：位于一个基因座上的一个或多个基因的替换形式 (alternative forms of a gene) ,通过它们对表型的不同影响而加以区别。

Genotype (基因型)：一个生物个体的遗传组成，包括一个个体的所有的基因。

Phenotype (表现型)：一个生物个体由基因型与环境相联系所产生的可观察到的特性。包括一个个体各种基因所产生的产物，如蛋白质、酶等，以及个体的各种特征表现，甚至它的行为等等。

Dominant and recessive (显性和隐性)：孟德尔把相对性状中能在 F1 显现出来的叫显性，不表现出来的叫隐性。显性基因对隐性基因具有掩盖作用，隐性基因在杂合体中不能表现 (Aa)，只能在纯合状态时才能表现 (aa)，而显性基因在纯合和杂合状态时都能表现其性状 (AA 或 Aa)。

Wild type (野生型) :野生型也叫正常型，是指生物体在自然界中出现最多的类型（基因型或表现型），或某一生物用作标准实验种的基因型或表现型。

Mutant type (突变型) :突变型是由野生型基因突变而来，即突变体，突变型基因用所说明的基因名称的英文略字表示。

Homozygote (纯合子) :两个等位基因相同的个体，如 AA 或 aa。

Heterozygote (杂合子) :两个等位基因不同的个体，如 Aa 。

Parental combination (亲组合类型) :分别和两个亲本中的一个亲本相同。

Recombination (重组类型) :与亲本不同的新类型。

Test cross (测交) :是用来测验杂种基因型的一种杂交方法，用 F1 与隐性纯合类型杂交。

Backcross (回交) :测交中，一对基因的杂种，总是与其隐性亲本进行杂交的杂交方式。

Proband/Propositus (先证者) :是指病员家系中某种遗传病(或具有某种遗传特征)最先被医生（或遗传学家）证实者。

Phenocopy (表型模拟) :有时环境因子引起的表型改变和某基因突变引起的表现型改变很相似，这叫表型模拟或拟表型。

House-keeping gene (看家基因) :对于维持细胞生存是必需的基因。

Luxury (奢侈基因) :只在某种细胞的特定时期表达，以完成某种特定功能的基因。

Sex-Limited character (限性性状) : 表型只在一个性别中表现的性状 (即其表型受性别的限制) , 不论有关的基因是 x 连锁基因或常染色体基因。

Sex-influenced character/Sex-conditioned character (从性性状) : 由常染色体上的基因决定的性状 , 但在不同性别中表现程度不同 , 一般由多基因决定。这些性状在两种性别中出现 , 但或者在两种性别中出现的频率不同 , 或者在基因型和表型之间的关系不同。

Penetrance (外显率) : 在带某一基因型的群体中个体显示出预期表型占该群体的百分数 (或比率) 。

Expressivity (表现度) : 具有相同基因型的个体之间基因表达的变化程度 , 或指某一特定基因在不同个体间 , 对它控制的性状的不同表现程度。

Codominance (共显性) : 等位基因间互不遮盖 , 各自发挥自己的作用。

Mosaic dominance (镶嵌显性) : 由于等位基因的作用 , 双亲的性状可以在后代的同一个体的不同的部位表现出来 , 造成镶嵌图式 , 叫做镶嵌显性。

Multiple alleles (复等位基因) : 在种群中 , 同源染色体的相同座位上 , 可以存在两个以上的等位基因 (决定相对性状) , 构成一个等位基因系列 , 称为复等位基因。

Interacting gene (基因互作) : 不同对的两个基因相互作用 , 出现了新的性状 , 这种遗传效应叫基因互作。

Complementary gene (互补基因) : 两对非等位的显性基因同时存在时生物的某一性状才出现 , 其中任一非等位基因发生突变都会导致同一突变型性状的出现 , 这些基因称为互补基

因。

Inhibitor (抑制基因):有些基因本身并不能独立地表现任何可见的表型效应，但可以完全抑制其他非等位基因的作用，这类基因称为抑制基因。

Epistatic effect (上位效应)：互作离差或上位效应(interaction 或 epistatic deviation, I)：影响同一性状的两对非等位基因中的一对基因（显性或隐性）掩盖另一对显性基因的作用时，所表现的遗传效应。是由于非等位基因之间的相互作用对于基因型值所产生的效应，是一种非加性的基因作用。若 $I=0$, 则基因的作用只是加性的，不存在非等位基因之间的互作。

Recessive epistasis (隐性上位)：上位效应由一对隐性基因所引起的遗传现象。

Dominance epistasis (显性上位)：在上位效应中，起掩盖作用的是一个显性基因，使另一显性基因的表型被抑制。

Duplicate effect (叠加效应)：影响同一性状的两对非等位基因，其中显性基因共同决定某一性状，两对隐性基因共同决定另一性状

个体发育:基因按照特定的时间、空间表达的过程，是生物体的基因型与内外环境因子相互作用，并逐步转化为表型的过程。

显性致死：纯合子和杂合子将表现致死表现型。

隐性致死：纯合子致死。

基因的相互作用:指基因代谢产物间的互作，少数情况涉及基因的直接产物，即蛋白质之间的相互作用。

第四章：连锁遗传分析

Temperature dependent sex determination/TSD (温度依赖型性别决定) : 爬行类在某个发育时期受精卵所处的温度成为性别决定因子的现象。

Primary nondisjunction(初级不分离) : 带有一组正常染色体的个体发生 X 染色体不分离的现象。

Sex-linked recessive/XR (伴 X 隐性遗传) : 由 X 染色体携带的隐性基因的遗传方式。

Dosage compensation effect (剂量补偿效应) : 指的是在 XY 性别决定的生物中，使性连锁基因在两种性别中有相等或近乎相等的有效剂量的遗传效应。

X inactivation center/XIC (X 失活中心) : 在哺乳动物 X 染色体上存在一个特异性失活位点。

Linkage (连锁) : 某些基因由于它们位于相同的染色体上，在一起遗传的基因表现。/处于同一染色体上的基因遗传时较多地联系在一起的现象。

Linked Genes (连锁基因) : 决定不同性状的位于相同的染色体上的基因。

Linkage group (连锁群) : 位于同一对染色体上的全部基因称作一个连锁群。

Parental combination (亲代组合) : 表现为亲本等位基因组合的子代。

Recombinant/Recombinant type (重组子 (合) /重组型) : 表现为非亲本等位基因组合的子代。

Genetic recombination (遗传重组) : 产生重组子 (重组合) 的过程。

Complete linkage (完全连锁) : 是指杂种个体在形成配子时没有发生非姊妹染色单体之间交换的连锁遗传。

Incomplete Linkage (不完全连锁) : 是指某种个体的连锁基因, 在配子形成过程中同源染色体非姊妹染色单体间发生了互换的连锁遗传。

Law of linkage and crossing-over (基因的连锁和交换定律) : 基因在染色体上成直线排列, 并在遗传上表现连锁与交换的现象。

Recombination frequency, RF (重组率) : 测交后代中重组型或交换型数目占测交后代总数目 (亲本型数目 + 重组型数目) 的百分率。

Gene mapping/Gene localization (基因定位) : 确定基因在染色体上的相对位置和排列顺序的过程。

Chromosome map/Linkage map/Genetic map (染色体图/连锁图/遗传图) : 依据测交实验所得重组值及其他方法确定连锁基因或遗传标记在染色体上相对位置的线性图。

Map distance (图距) : 两个连锁基因在染色体图上相对距离的数量单位称为图距。1%重组率去掉其百分率的数值定义为一个图距单位 (map unit, mu)。为纪念现代遗传学的奠基人 T.H.Morgan, 将图距单位称为厘摩 (centimorgan, cM), $1\text{ cM} = 1\%$ 重组率去掉%的数值。

Interference (干涉) : 在发生交换的时候, 一个单交换的发生可能会影响邻近另一个单交

换的发生，或者说，邻近也发生一次交换的机会要减少一些的遗传现象。

Hybrid cell (杂种细胞) : 融合后的细胞，含有两种细胞的染色体。

第五章：核外遗传分析

Extranuclear Genetics /Cytoplasmic inheritance /Maternal inheritance (核外遗传/细胞质遗传/母体遗传) : 受细胞质内遗传物质控制的遗传现象。

Uniparental inheritance (单亲遗传) : 所有的子代都只表现出一个亲本的表型。

Maternal influence (母体影响) : 由于母体中核基因的某些产物积累在卵母细胞的细胞质中，使子代表型不由自身的基因型所决定而出现与母体表型相同的遗传现象。

Homoplasmy (同序性/纯质性) : 某个特定位置上的突变同时发生在细胞质 mtDNA 的同一基因。

Heteroplasmy (异质性) : 一个细胞内多个 mtDNA 在此特定位置上既有突变基因又有正常基因。

细胞核遗传 : 受细胞核内遗传物质控制的遗传现象。

第六章：数量性状遗传分析

Qualitative character (质量性状) : 表型之间截然不同, 具有质的差别, 用文字描述的性状。

Quantitative character/quantitative trait, QT (数量性状) : P127. 能够被度量的性状。性状之间呈连续变异状态, 界限不清楚, 不易分类, 用数字描述的性状。

polygene theory (多基因学说) : 数量性状的遗传理论基础。要点见 P130.

Threshold character/Threshold trait (阈性状) : 呈非连续变异, 而遗传物质的数量呈潜在的连续变异的性状, 即只有超越某一遗传阈值时才出现的性状。

QTL mapping (QTL 作图/ QTL 定位) : 利用特定的遗传标记可以确定影响某一性状的 QTL 在染色体上的数目、位置及其遗传效应。

Dominance deviation (显性离差) : 等位基因之间若有显隐性关系, 因而造成一些不同于累加效应的情况。

Interaction/Epistatic deviation (互作离差/上位效应) : 由于非等位基因之间的相互作用对于基因型值所产生的效应, 是一种非加性的基因作用。

Heritability (遗传率/遗传力) : 遗传变量在总的表现变量所占的比值, 通常它是用百分率 (%) 来表示的。

Nonassortative mating (异型交配) : 基因型不同的纯合子之间的交配。

Assortative mating (同型交配) : 相同基因型之间的交配。

Inbreeding (近交) :也称近亲繁殖或近亲婚配，是有亲缘关系的个体相互交配，繁殖后代。

Selfing (自交) :植物的自花授粉、动物的自体受精，自交是近亲繁殖中最极端的方式。

Heterosis (杂种优势) :是指两个遗传组成不同的亲本杂交产生的杂种一代 (F₁)，在生长势、生活力、繁殖力、适应性以及产量和品质等性状上比双亲优越的现象。

表型值 :某数量性状实际所度量或观察到的数值。

第七章：真核生物的遗传分析

Genome (基因组) :一个物种单倍体的染色体数目及其所包含的 DNA 分子以及 DNA 分子所携带的全部遗传指令。

C-value (C 值) :生物体的单倍体基因组所含 DNA 总量。

C-value paradox (C 值悖理) :从总体上说生物基因组的大小同生物在进化上所处的地位及复杂性之间无严格的对应关系的遗传现象。

N-value paradox (N 值悖理) :物种的基因数目与生物进化程度或生物复杂性的不对应性的遗传现象。

Genetic recombination (遗传重组) :是 DNA 双螺旋间的遗传物质断裂并发生重组，从而改变基因组成和排列顺序，导致生物体的变异，产生新的性状的过程。

Homologous recombination/Generalized recombination (同源重组/普遍性重组) :是依赖

于大范围的 DNA 同源序列间的联会，重组可以发生在联会部分的任何位点上。

Site-specific recombination (位点专一性重组)：只依赖于小范围内同源序列的联会，而且重组也只限于在这一小范围内。

Replicative recombination/Illegitimate recombination (异常重组/复制重组)：完全不依赖于 DNA 序列间的同源性，如转座子从染色体的一个位置转座到另一位置，或从一条染色体转座至另一条染色体，这与染色体序列间同源性无关，只需在转座和复制有关的酶作用下进行。

Gene conversion (基因转变)：一个基因转变为它的等位基因，这种现象称为基因转变。可分为染色单体转变和半染色单体转变（减数后分离，post-meiotic segregation）。

Negative interference (负干涉)：一个区域的交换引起邻近区域另一次交换频率增加的现象。

Coconversion (共转变)：一对含有两个基因差异的突变型杂交时，在某些子囊中可以发生几个基因同时发生转变的现象。

Mitotic chromosome loss (有丝分裂染色体丢失)：杂合体细胞中在有丝分裂后的子细胞核重建时，发生一条染色体丢失的现象。

Mitotic crossing over (有丝分裂交换)：体细胞在有丝分裂过程中，同源染色体间却可发生染色体交换，导致原杂合二倍体的部分基因纯合化的现象。

Gene elimination (基因消除)：通过丢失染色体，丢失某些基因而删除这些基因的活性的

现象。

Gene amplification (基因扩增) : 指基因组内某些基因的拷贝数专一地大量增加的现象。

Gene rearrangement (基因重排) : 是指 DNA 分子的核苷酸序列的重新排列, 序列的重排不仅可形成新的基因, 还可调节基因的表达。

Mating type interconversion (接合型互变) : 接合型相互转化的现象。

第八章：细菌的遗传分析

Anabolic functional mutants (合成代谢功能突变型) : 即营养缺陷型, 不能进行某个特定的生化反应, 从而阻碍整个合成代谢功能的实现。

Resistant mutants (抗性突变型) : 细菌由于某基因的突变而对某些噬菌体或抗生素产生抗性 (resistant) 的突变型的统称。

Conjugation (接合) : 通过供体与受体之间的接触而传递 DNA。/经细菌细胞直接的接触, 把一个细胞 (供体) 的遗传物质传递给另一个细胞 (受体), 从而实现遗传重组的一种途径。

Transformation (转化) : 是指游离的细菌 DNA 片段被吸收到不同的细菌细胞内 (受体)。

Transduction (转导) : 是指一种细菌的 DNA 片段经过温和的或经有缺陷的噬菌体传递给另一种细菌。/以病毒作为载体把遗传信息从一个细菌细胞传到另一个细菌细胞。

Pili (伞毛) : 携带 F 因子的细胞产生的一种微小的蛋白质表面管 (minute proteinaceous

tubules) , 使 F + 细胞能与其他细胞吸附 , 并且保持它们的接触。

High frequency of recombination/Hfr (高频重组) : 在 E.coli F 因子整合进细菌染色体的雄性细胞 , 当 F 因子促进与雌性细胞 (F -) 接合时 , 雄性细菌的基因以高频率地转移到雌性细胞中 , 叫高频重组。

Partial diploid/Merozygote (部分二倍体/部分合子) : 含有一个亲本全部基因组和另一个亲本一部分基因组的合子。

episome (附加体) : P179

F prime factor (F' 因子) : 偶尔 , 整合的 F 因子也能离开细菌染色体回到细胞质中 , 少数情况下 , 脱离染色体时 , 可以携带下寄主的少数基因 , 形成环状的 F 因子。这种含有细菌染色体基因的 F 因子叫做 F' 因子。

sexduction/F'-duction (性导/F'导) : P186

transformation(转化) : 没有噬菌体作介导 , 游离的 DNA 直接转入受体细胞的过程。

Competent recipient cell (感受态细胞) : 能吸取 DNA 分子而被转化的细菌细胞。

Cotransformation (共转化) : 两个基因紧密连锁时 , 它们就有较多的机会包括在同一个 DNA 片段中 , 并同时整合到受体染色体里 , 共转化的基因一般是连锁的。

Transduction (转导) : 以病毒作为载体把遗传信息从一个细菌细胞传到另一个细菌细胞。

Transducing phage (转导噬菌体) : 在裂解过程中 , 宿主环状染色体被裂解成小片段 , 某

些片段在噬菌体组装时，偶尔装入头部，形成的噬菌体。

prophages (原噬菌体)：整合在寄主染色体中的噬菌体叫做原噬菌体，它一旦遇到物理因子或化学因子的处理可以诱导裂解过程的发生。

Transducing particle/Transducing phages (转导颗粒/转导病毒)：细菌的染色体 DNA 断裂成一些片段，接着在细菌细胞中合成了噬菌体的外壳蛋白。当复制的噬菌体 DNA 被包装到蛋白质外壳时，偶然地也会把纯粹是细菌的 DNA 片段包装到一个噬菌体外壳中，形成的病毒颗粒。

Transductant (转导体)：被转导噬菌体感染，遗传结构发生重组的细菌细胞。

Cotransduction (共转导)：两个基因同在一起转导。

generalized transduction (普遍性转导)：转导过程中，被包进病毒外壳蛋白的中是哪个片段，完全是随机的，所以称作普遍性（一般性）转导。

specialized transduction (局限性转导)：由温和噬菌体进行的转导叫做局限性转导。该噬菌体 DNA 当整合进细菌染色体中时，都占有一个特定的位置。所以只转移细菌染色体的特定部分。

Low frequency transducing, LFT (低频转导)裂解液：噬菌体裂解液可感染 gal⁻ 的细菌，裂解液中大多数是野生型的噬菌体，相当少的 λ gal⁺ 转导噬菌体，这样的裂解液叫做低频转导裂解液。

高频转导 (high frequency transduction, HFT)溶菌液：所产生的溶菌产物包含约一半正常的

噬菌体和一半 λ gal⁺转导噬菌体。

第九章：病毒的遗传分析

Virus (病毒)：一类超显微的、结构及其简单的、活细胞内寄生的、在活体外能以无生命的化学大分子状态长期存在并保持其侵染活性的非细胞生物。

virulent phage (裂性噬菌体)：使宿主菌发生裂解的噬菌体

Temperate phage (温和噬菌体)：感染(infect)一个细菌后，可以经过裂解途径(lytic cycle)或溶源途径(Lysogenic cycle)。

cistron (顺反子)：一个不同突变之间没有互补的功能区，即遗传的功能单位就是一个顺反子。顺反子等同于基因。

Deletion mapping (缺失作图)：利用一系列缺失突变型，把所要测定的突变型和这一系列缺失突变型分别进行重组测验，凡是能和某一缺失突变型进行重组的，它的位置一定不在缺失范围内，凡是不能重组的，它的位置一定在缺失范围内。通过与一系列的缺失突变型进行重组的结果，可以精确确定某待测突变型(点突变)的位置。

Attachment sites/Att (附着位点)：在细菌和噬菌体的特异位点通过重组发生整合和切离细菌染色体上的特异位点。

intragenic complementation(基因内互补)：同一基因内两个不同位点突变导致两条原来相同的多肽转变为两条分别在不同位点上发生变异的多肽链，而后这两条多肽构成双重杂合子，

这两者配合起来，有可能表现出不同程度酶活性部位的恢复，这种现象称为基因内互补。

互补作用：指二个突变型染色体同处在一个细胞中，由于相对的野生型基因的互相补偿而使表型正常化的作用。

位点专一性重组：在能识别特定的核苷酸序列的重组酶作用下，DNA 分子间的重组。

第十章：基因组学与功能基因组学

Genomics (基因组学)：研究基因组的组成、结构和功能的学科。

Structural genomics (结构基因组学)：着重研究基因组的结构并构建高分辨的遗传图、物理图、序列图和转录图以及研究蛋白质组成与结构的学科；

Functional genomics (功能基因组学)：利用结构基因组学研究所得到的各种信息在基因组水平上研究编码序列及非编码序列生物学功能的学科。

conting (叠连群)：相互间存在重叠顺序的，相互两两头尾拼接的可装配成长片段的 DNA 序列克隆群。根据重叠顺序的相对位置将各个克隆首尾连接，可构成连续顺序图。

Pyrosequencing (焦磷酸测序技术)：由四种酶：DNA 聚合酶 (DNA polymerase) ATP 硫酸化酶(ATP sulfurylase) 荧光素酶(luciferase) 双磷酸酶(apyrase) 催化的同一反应体系中的酶级联反应。反应底物为：5 -磷酸硫酸(adenosine 5 -phosphosulfate, APS) 荧光素

(luciferin) 反应体系还包括待测序 DNA 单链和测序引物。

De novo sequencing (基因组从头测序) : 在没有参考基因组的情况下, 对某种物种进行基因组测序及组装, 从而构建出该物种的全基因组组装序列图谱, 即完整的物理图谱。

Re-sequencing (重测序) : 是对已知基因组序列的物种进行不同个体的基因组测序, 并在此基础上对个体或群体进行差异性分析。

Reduced-representation sequencing (简化基因组测序) : 是指利用生物信息学方法, 设计标记开发方案, 筛选特异性长度片段, 应用高通量测序技术获得海量标签序列来充分代表目标物种全基因组信息的测序方法。

Genetic marker (遗传标记) : P233. 遗传学中曾将可识别的等位基因称为遗传标记。现代遗传学将可示踪染色体、染色体片段、基因等传递轨迹的遗传特性也称为遗传标记。除以上基因标记外。遗传标记还包括: 形态标记、细胞学标记、蛋白质标记和 DNA 标记。

RFLP, restriction fragment length polymorphism (限制性片段长度多态性) : 同一物种的亚种、品系或个体间基因组 DNA 受到同一种限制性内切酶作用而形成不同的酶切图谱的现象。

Simple sequence repeats/SSR (简单序列重复/微卫星) : 以 2~6 个核苷酸为基本单元的简单串联重复序列。

Variable number of tandem repeats/VNTRs (可变数目串联重复) : 小卫星和微卫星其多态性来源于重复序列的核苷酸组成和重复的次数不同。一般又将小卫星和微卫星称作可变数目串联重复。

Sequence - tagged site/STS (序列标签位点) : 是在染色体上定位的、序列已知的单拷贝 DNA 短片段，一般长 200 - 500bp。

Single nucleotide polymorphism/SNP (单核苷酸多态性) : 同一物种不同个体基因组 DNA 的等位序列上单个核苷酸存在差别现象。是二等位多态性，其中最少数在群体中的频率不小于 1% ;如果出现频率低于 1% ,则视作点突变。SNP 只涉及单个碱基的变异，这种变异可以由单个碱基的转换 (包括 C 与 T 互换,在其互补链上则为 G 与 A 互换), 或颠换 (包括 C 与 A,G 与 T,C 与 G,A 与 T 互换) 引起，也可以由碱基的插入或缺失所致。但是，通常所说的 SNP 并不包括后两种情况。

Haplotype (单体型) : 又称“单倍型”或“单元型”。位于染色体上某一区域的一组相关联的 SNP 等位位点称作单体型。是一条同源染色体上的等位基因或遗传标记所构成的组合。

Random amplified polymorphic DNA (RAPD 标记) : 随机扩增多态性 DNA，用随机短引物 (人工合成的核苷酸) 进行 DNA 的 PCR 扩增。所扩增的 DNA 区段是事先未知的，具有随机性和任意性，因此随机引物 PCR 标记技术可用于对任何未知基因组的研究。

SSR (simple sequence repeats) 标记 : 简单重复序列多态性，又称微卫星 DNA 多态性，即由二核苷，三核苷酸或四核苷酸串联重复的拷贝数目不等而出现的多态现象。

AFLP(Amplified fragment length polymorphism) 扩增片段长度多态性标记 : 通过对基因组 DNA 酶切片段的选择性扩增来检测 DNA 酶切片段长度的多态性。AFLP 揭示的 DNA 多态性是酶切位点和其后的选择性碱基的变异。

Genome-wide association study/GWAS (全基因组关联研究) : 是用来寻找基因变异与表

型之间关系的一种遗传学研究方法。采用高通量的基因分型技术，对覆盖全基因组的遗传标记进行基因分型，利用全基因组范围内筛选出的高密度遗传标记，例如单核苷酸多态性 (SNP) 标记或拷贝数变异 (CNV) 标记，对所研究群体的每个个体进行扫描，分析扫描得出的分子标记数据与表型性状之间关联的关系。

Genetic map (遗传图谱/连锁图)：指确定基因或 DNA 标记在染色体上的相对位置与遗传距离。

Physical map (物理图谱)：指各遗传标记之间或 DNA 序列两点之间，以物理距离来表示其在 DNA 分子上的位置而构成的位置图，以实际的碱基对或千碱基对或百万碱基对长度来度量其物理距离。

Cytogenetic map/Chromosome map (细胞遗传学图谱/染色体图谱)：是将基因或 DNA 片段直观定位于染色体上的物理图谱。

Restriction map (DNA 限制性内切酶酶切图谱)：一种重要的 DNA 物理图谱，由一系列位置确定的多种限制性内切酶酶切位点组成，以直线或环状图式表示。

Contig map (叠连群图谱)：分辨在基因文库克隆中叠连群插入片段的顺序关系，通过相互邻接的两个片段间存在的重叠部分，推断出各叠连群覆盖整个染色体的克隆片段在染色体上的顺序，最后构建出的图谱。

Comparative genomics (比较基因组学)：是一门通过运用数理理论和相应计算机程序，对不同物种的基因组进行比较分析来研究基因组大小与基因数量、基因排列顺序、编码序列与非编码序列的长度、数量及特征，以及物种进化关系等生物学问题的科学。

Comparative genome in situ hybridization (基因组比较原位杂交) / Comparative genome

hybridization, (CGH 比较基因组杂交) : 将一个物种的基因组总 DNA 作为探针 , 与另一

物种的染色体进行原位杂交 , 来检测两基因组同源性。不同种的比较基因组杂交在物种系统进化和亲缘关系研究上有重要作用 , 它可以直观地看出两基因组间的相似程度。

Comparative mapping (比较作图) : 比较作图就是利用共同的分子标记 (主要是 cDNA 标

记及基因克隆) 在相关物种中进行物理或遗传作图 , 比较这些标记在不同物种基因组中的分布情况 , 揭示染色体或染色体片段上同线性 (synteny) 或共线性 (collinearity) 的存在 , 从而对不同物种的基因组结构及基因组进化历程进行精细分析。

DNA microarrays/ DNA chips/ Gene chips (DNA 微阵列技术/DNA 芯片/基因芯片) : 通过

将对应于不同基因或 cDNA 的 DNA 片段或寡聚核苷酸点样于微芯片上形成高密度的矩阵 , 与荧光标记的总 mRNA 进行杂交 , 然后通过激光共聚焦扫描检测并运用计算机软件对杂交信号进行自动化定性定量分析 , 具有高通量、实时、灵敏、准确等特点。

Gene targeting (基因打靶) : 指通过转染的 DNA 序列与细胞内同源的基因组序列 (靶序

列) 之间进行同源重组 , 以改变靶序列来研究其结构和功能或进行基因治疗的技术。

Proteomics (蛋白质组学) : 是研究细胞内全部蛋白质的组成、结构与功能的科学。

Proteome (蛋白质组) : 是指由一个基因组所表达的全部相应蛋白质。蛋白质组是一个动态的概念。

Metabolome (代谢组) : 是指某一生物的细胞、组织或器官在某一特定生理时期内所有代

谢物的集合。这些代谢产物包括一系列不同生物化学结构分子 , 例如肽、糖类、脂质、核酸

以及异源物质的催化产物等，也包括一些参与生物体新陈代谢，维持生物体正常生长功能和生长发育的内源性小分子化合物（其相对分子质量 $M_r \leq 1\ 000$ ）。

Metabolomics/Metabonomics（代谢组学）：是指研究某一生物或细胞，在一特定生理时期内其代谢组的变化，即对所有低相对分子质量代谢产物同时进行定性和定量分析的一门新科学。

Bioinformatics（生物信息学）：是运用计算机技术和信息技术开发新的算法和统计方法，对生物实验数据进行分析，确定数据所具有的生物学意义，并开发新的数据分析工具以实现对各种信息的获取和管理的科学。它由数据库、计算机网络和应用软件三大部分构成，在基因组计划中发挥不可替代的作用。

genome-wide association study, GWAS（全基因组关联研究）：用来寻找基因变异与表型之间关的一种遗传学研究方法。进行 GWAS 的前提条件是：所研究物种的基因组测序工作已完成，基于序列变异-SNP 单体型图谱构建和有效的高通量基因分型技术。采用高通量的基因分型技术，对覆盖全基因组的遗传标记进行基因分型，利用全基因组范围内筛选出的高密度遗传标记，例如单核苷酸多态性（SNP）标记或拷贝数变异（CNV）标记，对所研究群体的每个个体进行扫描（一般采用基因芯片的方法），分析扫描得出的分子标记数据与表型性状之间关联的关系。

转录组测序：是把 mRNA、smallRNA 和非编码 RNA 等用高通量测序技术把它们的序列测出来，全面快速地获取某一物种特定器官或组织在某一状态下的几乎所有转录本，反映出它们的表达水平的技术。

转录组：指特定细胞在某一功能状态下所能转录出来的所有 RNA 的总和。

形态标记：指那些能够明确显示遗传多态的外观性状，如株高、粒色等的相对差异。

细胞学标记：指能够明确显示遗传多态的细胞学特征，包括染色体核型和带型及缺失、重复、易位、倒位等。

反义 mRNA 技术：是通过向细胞导入一段与特定编码 mRNA 互补的非编码 RNA 链，使其与该段 mRNA 特异性结合而定向阻抑靶基因表达的技术。

RNA interference, RNAi (RNA 干扰)：是正常生物体内一些小的双链 RNA 可以抑制特定基因表达的一种现象。它是指当细胞中导入与内源性 mRNA 编码区同源的小的双链 RNA (double stranded RNA, dsRNA) 时，可以通过促使该 mRNA 降解来高效特异的阻断体内特定基因的表达，从而导致基因表达沉默的现象。这种现象发生在转录后水平，又称为转录后基因沉默 (post-transcriptional gene silencing, PTGS)。这些小的双链 RNA 称为 siRNA (Small /short interfering RNA ,siRNA)。

第十一章：基因突变与 DNA 损失修复

Gene mutation (基因突变)：一个基因内 DNA 序列结构的改变，包括一对或少数几对碱基的缺失、插入或置换等。这种突变是一种遗传物质的可遗传的改变，通常从一个等位基因变为另一个新的等位基因。

Point mutation/Base substitution (点突变/碱基置换)：通常是指 DNA 分子中的一个碱基对

(实际上是核苷酸对, 简称碱基对) 发生改变。

transition (转换) : 替换发生在同类碱基之间, 即一种嘌呤替换另一种嘌呤, 一种嘧啶替换另一种嘧啶。

transversion (颠换) : 不同类型的碱基间的替换, 即嘌呤被替换成嘧啶, 或是相反。这种替换较为少见。

Synonymous mutation/Silent mutation (同义突变/沉默突变) : 某基因的一个碱基对的变化改变了 mRNA 中的一个密码子, 该密码子与原密码子一样编码相同的氨基酸, 产生的蛋白质仍为野生型功能。若碱基替换发生在密码子的第三位时, 由于密码子的简并性, 并不能产生错误的氨基酸, 故同义突变又称为沉默突变(silent mutation)。

Missense mutation (错义突变) : 由于单个碱基替换导致肽链中的氨基酸发生改变。在 DNA 中一对碱基的改变引起一个 mRNA 密码的改变, 结果使得多肽链中原来的一个氨基酸变为另一个氨基酸, 导致表型的改变。

Nonsense mutation (无义突变) : 由于某一碱基被替换后, 原来编码某一氨基酸的密码子突变成为终止密码子, 从而造成蛋白质尚未全部合成就终止了翻译, 形成无功能的多肽链。

Neutral mutation (中性突变) : 基因中一个碱基对的变化改变 mRNA 的一个密码子, 产生氨基酸的替换, 但不影响蛋白质的功能, 从 mRNA 信息翻译的蛋白质的功能上检测不到所发生的变化。中性突变是一组错义突变, 在这些突变的地方新的密码子编码一种不同的氨基酸从化学上与原来的氨基酸相等, 因此并不影响蛋白质的功能。

Indel mutation (插入/缺失突变) : 指一个碱基对被插入或从 DNA 中被删除, 有时也可能

一次同时发生碱基对的插入和缺失。

Frameshift mutation (移码突变) : 由基因内增加或减少一个或多个碱基对所引起的密码子的改变。当插入/缺失突变发生在基因的编码区, 且导致非 3 倍数的碱基对的插入或缺失, 可能引起蛋白质翻译从该突变位点开始发生移码, 造成该蛋白质的失活。通常, 移码突变得到的新的密码子产生一个较短的蛋白质, 或造成对正常终止密码子的通读(readthrough), 得到比正常蛋白质更长的蛋白质, 二种情况都是无功能的蛋白质。

Dynamic mutation (动态突变) : 动态突变是在基因的编码区、3'和 5'-UTR、启动子区及内含子区出现三核苷酸重复及其他长短不等的小卫星、微卫星序列重复拷贝数, 在减数分裂和体细胞有丝分裂中发生扩增, 导致其遗传物质的不稳定状态。因此, 动态突变也称基因组不稳定性(genomic instability)。这种不稳定性与常见的基因突变明显不同, 其频率明显较高, 可造成基因功能丧失或获得异常改变的产物, 在各世代之间及不同器官、不同时期高度不稳定, 不但世代之间可以遗传, 而且同一个个体随着年龄的增加, 体细胞动态突变的结果不断累叠加, 超过一定阈值之后就可导致某类严重的疾病。这种情况最初是在人类神经系统疾病相关的基因中发现的。

(三核苷酸重复, 如(CAG) n , (CCG) n , (CTG) n , (CGG) n 等的重复数(n)不断增加使拷贝数改变后的基因的可突变性(mutability)不同于拷贝数改变前的基因。)

Back/reverse mutation/reversion (回复突变) : 当某个基因突变以后, 也可以再向反方向发生突变, 回复成原来基因, 并使表型恢复原状。

Suppressor mutation (抑制基因突变) : 原来的突变位点依然存在, 而它的表型效应被基因组第二位点的突变所抑制, 因而称为抑制基因突变。可分为基因内抑制突变和基因间抑制

突变。

Loss-of-function mutation (功能缺失型突变) : 导致基因功能的丧失或减弱的突变。一般是隐性突变。

Null mutations/Knockout mutations (零突变/敲除突变) : 由于 DNA 序列的插入、丢失或重要的碱基替换造成的蛋白质功能的完全丧失,或导致转录产物的提前终止,使得基因功能完全丧失。

Hypomorphic mutation/Leaky mutation (亚效突变/或渗漏突变) : 仅造成基因表达水平或基因产物活性降低的基因突变。表型取决于基因表达水平或基因产物活性降低的程度,介于零突变与野生型之间。

Gain-of-function mutation (功能获得型突变) : 赋予了蛋白质异常的活性,并可能产生新的表型。很多这类突变发生在基因的调节序列而不是编码区,因而其后果有多种情况。如果一个基因在个体基因组中具有多个拷贝,功能缺失型突变一般不造成明显的表型变异,因为突变拷贝的功能会被其它正常的拷贝所弥补。而功能获得型突变则可以使基因原来的功能互相叠加,表型更加明显。

Ectopic expression (异位表达) : 基因表达的空间方式被改变,即基因表达产物在基因原来不表达的部位积累的表达方式。异位表达经常导致超出预期的表型变化。

Base analogs (碱基类似物) : 其分子结构极其相似于 DNA 分子中的正常碱基,故可以结合进复制的 DNA 链中去。

Deaminating agent (脱氨基剂) : 能使碱基上的氨基脱落下来,从而改变碱基的结构和配

对特性。

hydroxylamine (羟胺) : NH_2OH 是一种典型的羟化剂 (Hydroxylating agent), 能使胞嘧啶的氨基羟化带上羟基, 变成羟化胞嘧啶。结果使 G - C 转换成 A - T。羟胺的诱变作用十分专一, 几乎只引起 G - C \rightarrow A - T, 所以由羟胺诱导的突变不能用羟胺来回复。

Nitrous acid, HNO_2 (亚硝酸) : 是应用最广的一种脱氨基剂, 它的作用主要是使胞嘧啶脱氨基变成尿嘧啶, 腺嘌呤脱氨基变成次黄嘌呤 (Hypoxanthine, H), 鸟嘌呤脱氨基变成黄嘌呤 (Xanthine, X)。

Alkylating agent (烷化剂) : 带有一个或几个不稳定烷基的化合物, 能同碱基起作用, 使之带上烷基 ($\sim \text{CH}_3$, $-\text{CH}_2\text{CH}_3$), 继而引起复制时碱基错配。

Intercalating agents (嵌入剂) : 通过将自身插入到 DNA 双螺旋的分子结构中, 从而引起 DNA 分子拉长和歪斜, 最终导致碱基的增加和减少。

anticipation (遗传早现) : 三核苷酸序列重复长度与所影响的疾病的发病年龄的相关现象。

Photoreactivation (光复活修复) : 属于直接修复 (Direct repair)。紫外线诱变在 DNA 链上相邻的嘧啶碱基形成二聚体, 影响 DNA 的复制和基因的转录。在 E.coli 等原核生物中存在的光裂解酶/光复活酶, 可与该二聚体部位特异结合, 在可见光(波长为 400 nm 左右)下, 打开该二聚体, 使其碱基恢复到正常状态。

Excision repair (切除修复) : 在 DNA 内切酶、DNA 聚合酶、DNA 外切酶、DNA 连接酶等共同作用下, 将 DNA 分子受损伤的部分切除, 并以完整的一条链为模板, 合成切除的部分使 DNA 恢复正常结构的过程。

DNA mismatch repair system, MMR (错配修复系统) : 可能在 DNA 重组过程中对于杂种 DNA 错配碱基的修复和由此产生的基因转换发挥一定的作用，现在已知许多生物包括人类中均存在具有一定方向性的错配修复体系。主要用于对应的 DNA 链上不互补的碱基，错配是由于在 DNA 复制中新生链上的碱基与互补链上的碱基不互补产生的。通常错配系统倾向于修复新生链上的碱基。

Recombinational repair (重组修复) : 是指一种复制后修复，而这个过程必须依赖同源重组，原 DNA 损伤可能永远存在于子代细胞并遗传下去，也可能被其他机制修复。

SOS repair/error-prone repair (SOS 修复/差错倾向修复/易错修复) : 是细胞中的 DNA 受到大规模损伤，严重影响其生存，在其他修复难以见效的情况下，被诱发出来的一种高效修复系统，这种修复系统以损失一定的保真性为代价，可以高效地修复其他修复系统难以完成的 DNA 损伤，但准确性较差，是一种易错的修复系统。

SOS response (SOS 反应) : 机体受到大剂量的诱变产生大规模 DNA 损伤时，可产生一系列复杂的诱导效应，称为应急反应(SOS response)，包括生长抑制，分裂停止，呼吸受阻，整合在宿主基因组上的原噬菌体释放，细胞正常生长发育的许多基因关闭，同时有一些应激状态下的新基因开放等，这些基因使机体 DNA 损伤得以高效修复，细胞又可逐渐回复到正常状态。

第十二章：染色体畸变的遗传分析

Chromosomal aberration (染色体畸变) : 染色体结构与数目的变异。

Salivary gland chromosome (唾腺染色体) : 是存在于双翅目昆虫 , 如果蝇、摇蚊幼虫的消化管 (尤其是唾腺) 细胞的有丝分裂间期核中的一种可见的、巨型染色体。

Polytene chromosome (多线染色体) : 成千上万条的染色质纤维平行而且精巧地排列形成多线染色体。

Chromocenter (染色中心) : 多线染色体中由每对染色体的着丝粒凝聚成染色中心。

Puff (染色体疏松) : 是在幼虫发育不同时期 , 基因在行使其特殊功能时出现的特殊形态的泡状结构。这是浓缩的核蛋白纤丝从正常的包装在特定的横纹内的解旋 , 使成群的环状结构开放并散开的结果 , puff 是基因正在活跃地转录 RNA 的位置。

Deletion/Deficiency/Del/Df (缺失) : 染色体丢失某一个片段 , 位于该片段上的基因也随之丢失。

Duplication/Repeat/Dup/Dp (重复) : 一条染色体上某一片段出现两份或两份以上的现象 , 使位于这些片段上的基因多了一份或几份。

Inversion/Inv/In (倒位) : 在同一染色体上某一个片段作 180° 的颠倒后重接 , 造成染色体上基因顺序的重排。

Pericentric (臂间倒位) : 颠倒的片段包括着丝粒在内。

Paracentric (臂内倒位) : 不包括着丝粒的倒位。/不包括着丝粒 , 发生在一个染色体臂上的倒位。

Translocation/T (易位) : 一条染色体臂的一段移接到另一非同源染色体的结构变异。

Reciprocal translocation (相互易位) : 非同源染色体间相互交换染色体片段，造成染色体间基因的重排。/两条非同源染色体，各产生一个断裂，它们之间相互交换由断裂形成的片段。相互易位染色体的两个片段可以是等长的，也可不等长。这类易位不会造成遗传物质的损失。

Rearrangement (染色体重排) : 断裂后的染色体未发生重接或未原位重接，引起染色体的各种结构畸变。

Interstitial deletion (中间缺失) : 缺失的片段发生在染色体两臂的内部。

Terminal deletion (末端缺失) : 缺失的片段在染色体的一端。

Deletion loop (缺失环) : 减数分裂过程中同源染色体配对时，缺失杂合体出现的特征性环状结构。

Pseudodominance (假显性) : 如某染色体缺失的区段包括某些显性基因，其同源染色体上与这一缺失区段相对应位置上的一个隐性等位基因得以表现的现象。

Tandem duplication (串联重复) : 重复片段紧接在染色体固有的片段之后，两者的基因顺序一致。

Reverse tandem duplication (反向串联重复) : 重复片段紧接在染色体固有的片段之后，与原来的基因顺序相反。

position effect (位置效应) : 某些基因或染色体片段,经过染色体重排，它们邻近的相对位置改变而引起的个体表型发生改变的效应叫位置效应。

Crossover repressor/C (交换抑制) :无论是在臂内或臂间倒位的杂合体中，由于倒位环内非姊妹染色单体间发生了一次单交换，而交换的产物都带有缺失或重复，不能形成有功能的配子，因而似乎交换被抑制了，或相当程度地减少了杂合子中的重组的现象。

Balanced lethal strain/ Permanent hybrid (平衡致死品系/永久杂种) :两个连锁的隐性致死基因，以相斥相的形式存在于一对同源染色体上，由于倒位抑制交换作用，永远以杂合状态保存下来，不发生分离的品系。

Whole arm translocation (整臂易位) :两条非同源染色体的断裂点发生在着丝粒附近，导致相互间整个 (或几乎整个) 臂的转移或交换。

Robertsonian translocation/Centric fusion (罗伯逊易位/着丝粒融合) :这是整臂易位的一种特殊形式。只发生在两条近端着丝粒的非同源染色体之间，各自的着丝粒区发生断裂，两者的长臂进行着丝粒融合形成一条大的亚中着丝粒新的染色体，两者的短臂很微小，一般在细胞分裂的过程中消失。/为整臂易位的一种特殊形式。两条近端着丝粒染色体在着丝粒处 (或其附近) 断裂后又相互连接并形成两条衍生染色体。

Alternate segregation (相间分离/非邻近分离) :相间的着丝粒向相同一极迁移。产生的两种配子都可育，每一种配子都含有一套完整的基因。

Adjacent-1 segregation (相邻 - 1 分离) :在具有单环图象的细胞中，两具有非同源着丝粒的相邻染色体移向同一极。每一配子中分别包含正常染色体和易位染色体，每个配子都具有重复和缺失，因此常常是不能成活的。

Adjacent-2 segregation (相邻 - 2 分离) :在具有单环图象的细胞中，具有同源着丝粒的相

邻染色体移向一极。同样，每个配子也含有正常染色体和易位染色体，具有重复和缺失，配子也常常是不能成活的。

semisterility (半不育性) : 由于相间分离和相邻 - 1 分离出现的频率大约相等，相互易位的一个遗传学效应是杂合体中部分不育，也叫半不育性，即相互易位导致植物的半不孕。

Pseudolinkage (假连锁) : 两对非同源染色体上的基因，由于相互易位杂合体总是以相间分离方式产生可育配子，非同源染色体上的基因间的自由组合受到严重限制的现象。

Variegated type of position effect (花斑型位置效应) : 基因位置的改变引起某种表型改变的遗传效应统称为位置效应。花斑型位置效应与异染色质的影响有关。果蝇的第 4 染色体主要由异染色质组成。处于常染色质区的基因，因易位而转移到染色体的异染色质区或其附近，引起这一基因的异染色质化，使其作用受到抑制，表现出不稳定的表型效应，导致功能异常，甚至丧失。

Chromosome set/Genome (染色体组/基因组) : 一个配子的全套染色体，包括一定数目、一定形态结构和一定基因组成的染色体群。广义的基因组还应包括细胞器或病毒中所含的全部 DNA(或 RNA)分子。

Haploid/n (单倍体) : 指细胞核中含有一个完整染色体组的生物体或细胞。/具有和该物种配子染色体数相同的细胞或个体。

Diploid/2n (二倍体) : 指具有两个染色体组的细胞或个体。

euploid (整倍体) : 具有物种特有的一套或几套整倍数染色体组的细胞或个体。

aneuploid (非整倍体) : 染色体组中缺少或额外增加一条或若干条完整的染色体的细胞或二倍体生物。

/Heteroploid (异倍体) : 以二倍体 ($2n$) 染色体数作为标准, 在 $2n$ 的基础上增加或减少个别几条染色体, 这种改变属于非整倍性改变。

Haploid parthenogenesis (单倍体孤雌生殖) : 由未受精的卵细胞发育成胚的方式。

Androgenesis (单雄生殖) : 由精核进入胚囊后直接发育成胚的方式。

basic chromosome set (基本染色体组) : 许多植物的染色体组成中包含若干个祖先种的染色体组, 称为基本染色体组, 通常用 X 表示, 每个基本染色体组包含的染色体数目称为基数。

Polyploid (多倍体) : 有三个或者三个以上染色体组的细胞或个体。也称复合种。

体细胞联会 : 体细胞同源染色体紧密而精确地配对。

半合子 : 虽然具有二组相同的染色体组, 但有一个或多个基因是单价的, 没有与之相对应的等位基因的合子。

倍数性改变 : 以染色体组为单位而增、减的染色体数目变异。

非整倍性改变 : 染色体数目的变化不是完整的倍数改变, 而是在 $2n$ 的基础上增加或减少个别 1 条或几条染色体。

第十三章：转座因子的结构与功能

Replicative transposition (复制转座)：转座子在转座过程中被完整地复制。在新的位点上的转座子是供体转座子的一个完整的拷贝。即：一个拷贝仍在原位，而另一个同样的拷贝插入新的位点。在该转座过程中，伴随着转座子的拷贝数的增加，复制转座由两种酶催化：转座酶：作用于原转座子的末端，解离酶：对已复制的拷贝起作用。TnA 等一组相关的转座子的移动仅由复制转座机理而进行。

Nonreplicative transposition (非复制转座)：转座因子作为一个物质实体(Physical entity)，直接从一个位点移向另一个位点(site)，在供体位点留下一个双链打断的断口。若不被修复则将对供体基因组是致死的，插入序列和复合转座子 Tn10 及 Tn5 使用以上机制转座，仅要求转座酶。

Conservative transposition (保守转座)：是另一类非复制转座事件，在该过程中转座因子从供体位点切除然后插入靶位点，在一系列的过程中每一核苷酸键都被保留。

Leaky mutation (渗漏突变)：当转座子插入到某个基因中往往导致该基因失活，在某些情况下，插入位点的基因仍然能够正常转录，只是转座子中的插入序列通过转录后的剪接过程而被除掉，因此插入位点的基因仍表现出显性性状的遗传现象，也就是仍有一些残余基因表达的突变。这类基因称为渗漏基因 (leaky gene)。

Exon shuffling (外显子混编)：当两个转座子被同一转座酶识别而整合到染色体的邻近位置时，则它们之间的 DNA 将变得易于被转座酶作用而转座。如果它们之间的 DNA 中含有外显子，则该外显子将被切离，并可能插入另一基因之中的遗传效应。即源自一个或几个基因的若干个外显子像“洗牌”那样地进行重排。

Transposon tagging (转座子标记) : 用转座子给未知的目的基因加以标记, 便于对该基因的识别与分离。

第十四章：基因表达调控

Lac operon (乳糖操纵子) : 启动子和操纵基因位于乳糖结构基因的上游, 依次互相连接。这样依次排列的 P、O、Z、Y、A 序列片段构成的一个共表达的遗传单位。

Regulator (调节基因) : 一个独立的转录单位, 有自己的启动子。其表达产物为阻遏物。

Repressor (阻遏物) : 既能阻止转录, 又能识别小分子的诱导物。

Negative control (负控制) : 调节基因表达的阻遏物的作用在于阻止转录, 这种作用原理称为负控制。

Constitutive mutant (组成型/恒定型突变体) : 原来只有诱导物存在时才能进行酶合成的诱导性菌株, 变成没有诱导物时也能进行酶合成的突变型。

Superrepression mutant (超阻遏突变体) : 丧失了所有合成结构基因产物的能力, 如 I^S 。

Positive regulation (正调控) : 作用与阻遏物相反, 结合到操纵子的适当部位后可启动转录的调节机制。

Catabolite repression/Glucose effect (分解物阻遏/葡萄糖效应) : 由于葡萄糖的存在而抑制了利用其他各种糖的酶类的产生 (如 β -半乳糖苷酶等) 的现象。

Catabolite activator protein/CAP (分解物激活蛋白) : 于 cAMP 形成复合物引发构象变化后, 结合到启动子上增强 RNA 聚合酶与启动子的亲和力的蛋白。

Stringent response /Stringent control (严紧反应/严紧控制) : 当细胞饥饿时, 蛋白质合成会骤然下降, 细胞中的核糖体数目随之减少, rRNA 和 tRNA 的合成大幅下降(可达 10 ~ 20 倍)。这种 rRNA 合成受控于氨基酸饥饿的现象称为严紧反应。

Idling reaction (空转反应) : 无负载 tRNA 进入 A 位后, 由于氨基酸缺乏不能形成新肽键, 而 GTP 不断消耗的现象, 使 ppGpp 和 pppGpp 合成达到最高水平。

Cis-acting regulatory element (顺式调节元件/顺式作用元件) : 指同一 DNA 序列上一些对基因表达有调节活性的特定 DNA 调控序列

Trans-acting factor (反式作用因子) : 直接或间接地识别或结合各顺式作用元件 8~12bp 核心序列。并参与调控靶基因转录效率的一组蛋白。

General transcription factor/GTF (通用转录因子) : 在转录起始时首先与核心启动子结合并组成转录起始基本装置的调节蛋白, 如 TFIID 等

Activator (激活因子) : 那些能识别特定的共有元件, 结合到启动子或增强子短序列上, 以加强启动子上基本装置的效能, 并提高转录频率的调节蛋白。

Coactivator (辅激活因子) : 是在激活因子和基本转录装置间提供一个“连接”, 利用蛋白质与蛋白质之间的相互作用来辅助转录激活。

Repressor (阻遏物) : 在真核细胞中发现的一类与转录起始相关的结合蛋白, 它们结合于

上游启动子元件或更远的沉默子位点，可抑制转录起始。

Enhancosome (增强体)：基因转录构成中由特定的基因启动子与激活因子的前体相结合使 DNA 形成弯曲的空间构象从而增强基因转录效率的复合体；增强体与基本转录机构和核心启动子构成一个蛋白质—蛋白质和蛋白质—DNA 作用的复杂体系，控制转录起始的频率。

RNA splicing (RNA 剪接)：一个基因的外显子和内含子共同转录在一条转录产物中，然后将内含子去除而把外显子连接起来形成成熟的 RNA 分子的一过程。

Cis-splicing (顺式剪接)：内含子的剪接一般都是发生在同一个基因内，切除内含子，相邻的外显子彼此连接，称为顺式剪接。

Constructive splicing (组成型剪接)：是指 mRNA 前体 (hnRNA) 只有一种剪接方式，剪接后仅产生一种成熟的 mRNA 分子。

Alternative splicing (选择性剪接/可变剪接/变位剪接)：是指同一种 hnRNA 可以采用几种不同的剪接方式，从而产生出不同的 mRNA，有时甚至还会产生某种非编码的 RNA 分子。通过可变剪接产生的 RNA 分子又称为剪接变体 (splice variant)。选择性剪接是一种重要的调节手段，使得一个基因所携带的遗传信息在转录后有所扩展。

Splice variant (剪接变体)：通过可变剪接产生的 RNA 分子。

Trans-splicing (反式剪接)：指将不同基因的外显子剪接后相互连接，成为一条成熟的 mRNA 分子的剪接方式。通常经过这种剪接方式在 mRNA 上游非编码区的 5'端拼接上一段剪接前导序列 (splicing leader, SL) 或称为小外显子 (mini-exon) 的 RNA 片段。这些片段原本不存在于相应的编码基因内，而是由其他 DNA 链转录而来。现在已知，锥虫、线虫，

以及植物叶绿体与线粒体中，反式剪接是 RNA 的主要剪接方式。

RNA editing (RNA 编辑)：指对前信使 RNA (pre-messenger RNA , pre-mRNA) 的编码区进行碱基插入、删除或替换，以改变来源于 DNA 模板的遗传信息，翻译出不同于基因原编码的氨基酸序列的蛋白质。/基因转录产生的 mRNA 分子中，由于核苷酸的缺失、插入或置换，基因转录物的序列不与基因编码序列互补，使翻译生成的蛋白质的氨基酸组成，不同于基因序列中的编码信息的现象。

Intein (内含肽)：是一种翻译后加工的产物，它插入在外蛋白子的基因中，和内含子的区别在于它可以和外蛋白子的基因一道表达，而不是 mRNA 阶段被切除，它在产生前体蛋白以后从前体中被切除掉，即内含肽剪接 (intein splicing)，也被称为蛋白质剪接 (protein splicing)。

Chaperone (分子伴侣)：原核细胞和真核细胞都含有一类能使蛋白质肽链正确折叠的蛋白质，这类蛋白质称为分子伴侣 (chaperone)。在蛋白质折叠和组装过程中，分子伴侣能够防止多肽链的链内和链间错误折叠或聚集作用，并且还能破坏多肽链中已形成的错误结构，但自身不参加最终产物的组成。

RNA interference/RNAi (RNA 干扰)：是正常生物体内一些小的双链 RNA 可以抑制特定基因表达的一种现象。当向细胞中导入与内源性 mRNA 编码区同源的小的双链 RNA (double stranded RNA , dsRNA) 时，可以通过促使该 mRNA 降解来高效、特异的阻断体内特定基因的表达，从而导致基因表达沉默的现象，因发生在转录后水平，又称为转录后基因沉默 (post-transcriptional gene silencing , PTGS)。这些小的双链 RNA 称为 siRNA (Small

/short interfering RNA)。目前认为 RNAi 主要包括几个重要步骤:①首先,dsRNA 被 Dicer 切割,产生 siRNA;②RISC 复合体 (RNA-induced silencing complex) 识别并结合 siRNA,导致靶基因 mRNA 降解;③最后,在 RNA 聚合酶 RdRP (RNA-dependent RNA polymerase)作用下合成更多新的 dsRNA,新合成的 dsRNA 再由 Dicer 切割产生大量的次级 siRNA,从而使 RNAi 的作用进一步放大,最终将靶 mRNA 完全降解。

MiRNA/MicroRNA (微 RNA): 是一类细胞内源表达的、非编码的、长度为 19 ~ 23 nt 的小 RNA 分子,它通过与靶基因 mRNA 中 3'非翻译区的不完全匹配来识别并结合靶序列,诱导特异 mRNA 的降解或者翻译抑制,从而对靶基因的表达产生负调控作用。这属于跟 RNAi 类似的一种转录后基因沉默现象。

Antisense RNA (反义 RNA): 是指能与所调控的 RNA (或有意义的 RNA) 互补配对,抑制翻译的 RNA 序列。反义 RNA 作用的基本原理是通过碱基配对与 mRNA 结合,形成二聚体,从而阻断后者的表达功能。

顺式作用: 任一不转变为任何其他形式的 DNA 序列,它只在原位发挥 DNA 序列的作用,它仅影响与其在物理上相连的 DNA,有时顺式调节序列最终发挥作用的分子不是 DNA,而是 RNA。

反式作用: 游离基因产物扩散至目标场所的过程。

第十五章:表观遗传概论

Epigenetic modification (表观遗传修饰): 对 DNA (基因) 或其载体染色质结构的修饰作

用。包括 DNA 甲基化、组蛋白密码、染色质重塑、基因组印记、X 染色体失活、花斑型位置效应等。

Epigenetic variation (表观遗传变异) : 由表观遗传修饰导致的基因表达状态与表型的改变。

Epigenetic regulation/Epigenetic control (表观遗传调控) : 能够影响到基因的表达与活性的作用与机制, 而不涉及 DNA 序列改变的基因表达调控方式。

Epigenetic effect (表观遗传效应) : 由表观遗传调控所产生的表型效应; 或泛指所有不改变 DNA 序列, 而是通过影响基因表达与活性的各个环节导致细胞与个体表型改变的现象。

Chromatin-based epigenetic variation (以染色质为基础的表现遗传变异) : 通过影响染色质的结构与活性调控基因表达的现象。

Epigenetic trait (表观遗传性状) : 由表观遗传变异所产生的表型。

Epigenome (表观基因组) : 是某一类型的细胞中包括 DNA 甲基化和组蛋白翻译后修饰在内的所有染色质修饰的集合。/各种基因组遗传修饰现象的总称, 这些表观基因组保证了在不改变 DNA 序列的情况下将基因表达模式稳定地遗传下去。/细胞或个体所处的表观遗传状态 (调控基因组表达与活性的环境因素的总和及其所决定的基因表达模式)。/或表观基因组指的是附着在基因组上的化学标记模式, 其决定了哪些基因会被激活以及它们激活的方式及时间。

Transgenerational epigenetics (跨代表观遗传学) : 能够通过生殖细胞向后代个体传递的表观遗传现象的研究。

Memigenetics (记忆表观遗传学) : “可遗传”的表观遗传变异研究。

DNA methylation (DNA 甲基化) : 是指在 DNA 碱基上增加甲基基团的化学修饰。DNA 甲基化是真核细胞基因组中常见的 DNA 水平的表观遗传现象 , 其在 DNA 复制中的维持机制是表观遗传学的重要基础。

真核生物的 DNA 甲基化一般发生在胞嘧啶的第五位碳原子上 , 形成 5 mC , 该过程由 DNA 甲基转移酶催化。甲基化反应可分为维持甲基化与从头甲基化。DNA 甲基化对基因表达的调节主要表现为抑制转录活性 , 其可以调控基因的时空表达及保护基因组的稳定性。其介导基因沉默的机制主要是影响反式调节因子的作用或者改变染色质的结构与活性 , 主要表现在干扰转录因子的识别位点、通过 CpG 结合蛋白募集转录抑制因子阻遏基因表达、介导染色质重塑而抑制基因转录等方面。

Maintenance of methylation (维持甲基化) : 与 DNA 复制相耦联 , 当甲基化的双链 DNA 复制后在生成的两条新的 DNA 链中 , 只有亲代链是甲基化的 , 而新合成的子代链是非甲基化的 , 因而新合成的 DNA 双链呈半甲基化。

De nove methylation (从头甲基化) : 是对 DNA 甲基化状态的重新构建 , 它不依赖 DNA 复制 , 在完全非甲基化位点上无需模板指导在 DNMT3a 和 DNMT3b 的催化下 , 引入甲基而从头建立甲基化模式。

Histone code hypothesis (组蛋白密码假说) : 组蛋白密码是指组成核小体的组蛋白通过不同的组蛋白修饰酶发生乙酰化、甲基化、磷酸化等多种共价修饰后 , 构成多样的组蛋白氨基酸修饰的组合方式。这些组合可作为整体影响与组蛋白及 DNA 相互作用的蛋白质 , 调控染色质的局部结构与活性 , 从而进一步影响 DNA 复制、基因的表达状况、X 染色质失活和基

基因组印记等表观遗传现象，因此可视为表观遗传密码。组蛋白密码扩展了 DNA 序列自身包含的遗传信息，在更高层次上丰富了基因组信息，赋予了遗传信息更广泛的灵活性与多样性，构成了生物体不同发育期 and 不同条件下基因特异性表达的表观遗传标志（epigenetic mark）。

cis-acting（顺式作用）：组蛋白不同修饰之间的相互影响可发生在同一组蛋白上。

trans-acting（反式作用）：组蛋白不同修饰之间的相互影响可发生在不同组蛋白之间。

Chromatin remodeling（染色质重塑）：指在整个细胞周期中染色质结构和核小体位置改变的过程，造成染色质凝集程度的变化，从而影响到基因表达活性改变，产生不同表型。广义而言，染色质重塑是指在相关因子作用下，染色质结构的动态调整或重新塑造染色质结构。狭义上是专指由 ATP 提供能量，通过依赖于 ATP 的染色质重塑复合物改变组蛋白与 DNA 的结合状态，在靠近核心组蛋白的 DNA 表面建立特殊构象而调控基因表达。

Chromatin remodeling complex（染色质重塑复合物）：由 ATP 提供能量，通过特定的依赖于 ATP 的蛋白质复合物改变组蛋白与 DNA 的结合状态，使核小体移动或改组，从而激活或抑制基因转录的过程称为染色质重塑，而这些有助于核小体移动或改组的蛋白复合物就称为染色质重塑复合物。ATP 依赖的染色质重塑复合物是含 ATP 酶的多亚基蛋白复合体，它们可以利用 ATP 水解提供能量，通过不同的模式介导染色质重塑，使核小体的结构或者在 DNA 的位置与分布发生改变，或者使核小体被其他蛋白质替换。根据 ATP 酶结构域的不同、底物选择与识别特异性的差异，以及功能特点，可将 ATP 依赖的染色质重塑复合物分为 3 类：SWI/SNF 复合物、ISWI 复合物和 Mi-2/CHD 复合物。各种重塑复合物的活性和作用机制存在差别。

Nucleosome positioning (核小体定位) : 一些情况下, 某些核小体被限定在基因组的固定位置上, 或者说 DNA 序列仅以一种特定的构型组装成核小体, 则 DNA 上的每个位点将一直位于核小体上的特定位置的组装类型。核小体的定位由 DNA 结合蛋白或特殊的 DNA 序列所指导。核小体的定位变化总是伴随着基因从抑制到转录状态的转变。转录时, DNA 区段可从紧密相互作用的组蛋白八聚体上暂时解离出来。核小体的定位、或定位的去稳定、或解除, 是影响基因转录调控的重要因素, 是真核基因的表达所必需。

position effect variegation, PEV (花斑型位置效应) : 位置效应是基因位置的改变引起某种表型改变的遗传效应, 其分为稳定型和花斑型两种。花斑型位置效应造成的表型改变是不稳定的, 因而导致显性和隐性性状嵌合的花斑现象, 细胞层面上, 即一些细胞表现为正常性状, 一些细胞表现为突变性状。果蝇眼色的红、白嵌合, 小鼠皮毛色的棕、灰嵌合, 玉米籽粒的颜色斑点等现象都属于这一类型。在黑腹果蝇中, 如果某些细胞的位于常染色质区红眼基因座 (w^+) 的一段染色体与第 4 染色体异染色质区的一段染色体发生易位, 则会影响红眼基因的正常表达, 使该杂合体果蝇的复眼表现为红白两色体细胞镶嵌的斑驳现象。玉米籽粒的颜色斑点也属于花斑位置效应。在玉米的 Ds-Ac 系统中, 如果胚乳细胞中 Ds 处在使胚乳具有颜色的有色基因 C 的近旁, 那么 C 的表达便被抑制而成为白色; 如果 Ds 离开有色基因 C, 基因 C 便得以表达, 表现为有色。Ds 必须在 Ac 存在的情况下才有作用, Ds 从有色基因 C 近旁解离的时间愈早, 有色斑点愈大; 反之则愈小。

Gene imprinting/Genomic imprinting/Parental imprinting/Genetic imprinting (基因印记/基因组印记/亲代印记/遗传印记) : 来自父方和母方的等位基因在通过精子和卵子传递给子代时发生了某种修饰, 这种作用使其后代仅表达父源或母源等位基因的一种的遗传现象。属于一种典型的以染色质为基础的、可遗传的表观遗传调控现象。根据父源或母源的等位基因沉

默可分为父系印记和母系印记。在遗传特征上，印迹基因所决定的性状会呈现出特殊的费孟德尔式的遗传模式，并且正反交的结果也会不同。

Paternal imprinting (父系印记) : 来自父本的等位基因不表达，只是来自母本等位基因表达。

Maternal imprinting (母系印记) : 来自母本的等位基因不表达，而父源等位基因表达。

Imprinting gene (印记基因) : 具有印记现象的基因。

表观遗传 : 不改变 DNA 序列，而是通过改变染色质的结构与活性改变基因的表达与功能，并最终产生“可遗传”的个体表型的改变。

第十九章：群体遗传与进化

Population genetics (群体遗传学) : 是应用数学和统计学方法研究群体中的基因及其频率和可能的基因型及其频率以及影响这些频率的选择效应、突变作用、迁移和遗传漂变作用与群体遗传组成的关系，探讨生物微（观）进化的机制的科学。

Population (群体) : 享有一个共同的基因库，并能相互交配的一群个体。

Mendelian population (孟德尔式群体) : 一群能够相互繁殖的个体，它们享有共同的基因库。一个最大的孟德尔群体就是一个物种。

Gene pools (基因库) : 有性生殖生物的一个群体中，能进行生殖的所有个体所携带的全

部基因或遗传信息。

Alleles frequency (等位基因频率) : 在一个二倍体的某特定基因座上某一个等位基因占该座位上等位基因总数的比率定义为该等位基因的频率。

Genotype frequency (基因型频率) : 群体中某特定基因型个体的数目, 占个体总数目的比率, 全部基因型频率的总和等于 1。

law of Hardy-Weinberg/Hardy-Weinberg equilibrium (哈迪-温伯格定律/平衡) : 在一个大的随机交配的孟德尔群体内, 基因型频率同时在没有选择(selection), 没有突变(mutation), 没有迁移(migration)和遗传漂变(genetic drift)发生的理想条件下, 世代相传保持不变。

Natural selection (自然选择) : 在自然界中, 物种个体之间繁殖能力的不同导致个体具有不同的适应性。在任何生物群体中, 最具竞争者具有最多的繁殖机会, 即具有最多机会将其基因传给后代。

Darwinian fitness/adaptive value/relative fitness (达尔文适合度/适应值/相对适合度) : 指在一定环境下, 一种生物能够生存并把它基因传递到后代基因库中的能力。一般用相对生育率(fertility)来表示。将具有最高生殖效能的基因型的适应值定为 1, 其他基因型与之相比较时的相对值, 一般记作 w 。

selective coefficient, S (选择系数) : 即失去的生殖适合度。选择系数是测量某一基因型在群体中不利于生存的程度, 亦即在选择的作用下, 被降低了的适合度, 是自然选择的强度, 即选择压(selection pressure)的度量, $S = 1-w$ 。

heterozygote advantage, heterosis (杂合子优势) : 在某些隐性遗传病中, 在特定的条件下

杂合子可能比正常纯合子个体更有利于生存而繁殖下一代。

Migration/Gene flow (迁移/基因流) : 指个体从一个群体迁入另一群体或从一个群体迁出, 然后参与交配繁殖, 导致群体间的基因交流的现象。迁移和突变的效应同样带来新基因进入群体, 或造成群体中基因频率的变化, 是一种定向的进化力量。不同种族和不同民族的基因频率可有差异。迁移的结果使不同人群通婚, 彼此掺入外来基因, 导致基因流动, 可改变原来群体基因的频率。

random genetic drift (随机遗传漂变) : 在有限个体的小群体中由于抽样的随机误差所造成的基因频率的随机波动。这是由 S. Wright 提出的关于群体遗传组成变化的一个重要理论, 又称赖特效应(Wright effect)。遗传漂变是一个随机过程。一个新的突变基因(或突变体)很可能在群体中被随机丢失, 或被固定, 特别在那些小群体中此过程发生的速度很快。以标准差(σ)来测度生物统计学中的抽样误差与群体大小(N)的关系。

Species (物种) : 以表型特征为基础: 若两群生物的形态特征完全不同, 则这两群生物就被认为属于不同的种。物种是生物分类学的基本单位。物种是一个具有共同基因库、能够自然地成功交配、并繁育出有生殖能力后代的一群个体所组成的一个群体, 它们与其他群体是生殖隔离的。

Reproductive isolation mechanism/RIM (生殖隔离机制) : 是生物防止杂交的生物学特征。分为两大类: 合子前隔离机制(prezygotic isolation mechanism)阻止不同群体成员间的相互交配, 阻止杂种合子的形成; 合子后隔离机制(postzygotic isolation mechanism)是一种降低杂种合子或杂种个体生活力或生殖力的生殖隔离。

molecular evolution (分子进化) : 是指 DNA, RNA 和蛋白质水平上的进化过程。其研究

目的是通过比较，分析 DNA，RNA 和蛋白质分子序列，结构与功能的改变来探索群体进化速率，物种间的亲缘关系，进化的过程和机制。

molecular clock (分子钟)：在生物的各个系谱中，明显的序列改变的恒定速率。

Neofunctionalization (新功能化)：基因组中重复的基因独立进化出各种新功能的现象。

近亲交配/近亲结婚：有亲缘关系的个体间的交（婚）配。

选型交配/选型婚配：是以交配个体的表型相似性为根据的交（婚）配方式。

建立者效应：由少数个体的基因频率决定了它们后代中的基因频率的效应。

瓶颈效应：由于环境的激烈变化，使得群体中的个数急剧减少。当一个大群体通过瓶颈后由少数个体再扩展成群体，即由于群体数量的消长而对遗传组成造成的影响的效应。

个人总结，疏漏在所难免，望海涵。

——17 级康广仁

补充：18 级资沁茹