

## A

腺苷脱氨酶缺乏症 adenosine deaminase deficiency (ADA)

腺病毒 adenovirus

Alagille 综合征 Alagille syndrome

等位基因 allele

氨基酸 amino acids

动物模型 animal model

抗体 antibody

凋亡 apoptosis

路-巴综合征 ataxia-telangiectasia

常染色体显性 autosomal dominant

常染色体 autosome

## B

细菌人工染色体 bacterial artificial chromosome (BAC)

碱基对 base pair

先天缺陷 birth defect

骨髓移植 bone marrow transplantation

BRCA1/BRCA2

## C

癌 cancer

后选基因 candidate gene

癌 carcinoma

cDNA 文库 cDNA library

细胞 cell

染色体 chromosome

克隆 cloning

密码 codon

天生的 congenital

重叠群 contig

囊性纤维化 cystic fibrosis

细胞遗传图 cytogenetic map

## D

缺失 deletion

脱氧核糖核酸 deoxyribonucleic acid (DNA)

糖尿病 diabetes mellitus

二倍体 diploid

DNA 复制 DNA replication

DNA 测序 DNA sequencing

显性的 dominant

双螺旋 double helix

复制 duplication

## E

电泳 electrophoresis

Ellis - van Creveld syndrome

酶 enzyme

外显子 exon

## F

家族性地中海热 familial Mediterranean fever

荧光原位杂交 fluorescence in situ hybridization (FISH)

脆性 X 染色体综合征 Fragile X syndrome

## G

基因 gene

基因扩增 gene amplification

基因表达 gene expression

基因图谱 gene mapping

基因库 gene pool

基因治疗 gene therapy

基因转移 gene transfer

遗传密码 genetic code (ATGC)

遗传咨询 genetic counseling

遗传图 genetic map

遗传标记 genetic marker

遗传病筛查 genetic screening

基因组 genome

基因型 genotype

种系 germ line

## H

单倍体 haploid

haploinsufficiency

造血干细胞 hematopoietic stem cell

血友病 hemophilia

杂合子 heterozygous

高度保守序列 highly conserved sequence

Hirschsprung 病 Hirschsprung's disease

纯合子 homozygous

人工染色体 human artificial chromosome (HAC)

人类基因组计划 Human Genome Project

人类免疫缺陷病毒 human immunodeficiency virus (HIV)/

获得性免疫缺陷综合征 acquired immunodeficiency syndrome (AIDS)

huntington 舞蹈病 Huntington's disease

杂交 hybridization

## I

免疫治疗 immunotherapy

原位杂交 in situ hybridization

继承的 inherited

插入 insertion

知识产权 intellectual property rights

## K

敲除 knockout

## L

白血病 leukemia

库 library

键、连接 linkage

部位、场所 locus

优势对数评分 LOD score

淋巴细胞 lymphocyte

## M

畸形 malformation

描图 mapping

标记 marker

黑色素瘤 melanoma

孟德尔 Mendel, Johann (Gregor)

孟德尔遗传 Mendelian inheritance

信使 RNA messenger RNA (mRNA)

[分裂]中期 metaphase

微阵技术 microarray technology

线立体 DNA mitochondrial DNA

单体性 monosomy

小鼠模型 mouse model

多发性内分泌瘤病 multiple endocrine neoplasia, type 1 (MEN1)

突变 mutation

## N

神经纤维瘤病 neurofibromatosis

尼曼-皮克病 Niemann-Pick disease, type C (NPC)

non-directiveness

RNA 印记 Northern blot

核苷酸 nucleotide

神经核 nucleus

## O

寡核苷酸 oligo

癌基因 oncogene

## P

p53

Parkinson 病 Parkinson's disease

专利权 patent

血系/谱系 pedigree

表型 phenotype

物理图谱 physical map

多指畸形/多趾畸形 polydactyly

聚合酶链反应 polymerase chain reaction (PCR)

多态性 polymorphism  
定位克隆 positional cloning  
原发性免疫缺陷 primary immunodeficiency  
引物 primer  
原核 pronucleus  
前列腺癌 prostate cancer  
蛋白 protein

## R

隐性 recessive  
逆转录病毒 retrovirus  
核糖核酸 ribonucleic acid (RNA)  
核糖体 ribosome  
risk communication

## S

序列标记位点 sequence-tagged site (STS)  
联合免疫缺陷 severe combined immunodeficiency (SCID)  
性染色体 sex chromosome  
伴性的 sex-linked  
体细胞 somatic cells  
DNA 印记 Southern blot  
光谱核型 spectral karyotype (SKY)  
替代 substitution  
自杀基因 suicide gene  
综合征 syndrome

## T

技术转让 technology transfer  
转基因的 transgenic  
易位 translocation  
三体型 trisomy  
肿瘤抑制基因 tumor suppressor gene

## V

载体 vector

## W

蛋白质印记 Western blot  
Wolfram 综合征 Wolfram syndrome

## Y

酵母人工染色体 yeast artificial chromosome (YAC)