

DOI: 10.3724/SP.J.1005.2013.00805

关于“全国科学技术名词审定委员会公布《遗传学名词》(第二版)”若干问题的商榷(Ⅱ)

蔡绍京

徐州医学院细胞生物学与遗传学教研室, 徐州 221002

摘要: 对《遗传学名词》(第二版)中部分“经典遗传学”名词进行了讨论, 指出了这些名词的定义或注释在内容、语法结构及语言表述等方面存在的问题, 同时提出了相应的修改意见。

关键词: 遗传学名词; 经典遗传学; 问题与商榷

Discussion on some problems in “Chinese terms in Genetics (second edition)” (Ⅱ)

CAI Shao-Jing

Department of Cell Biology and Genetics, Xuzhou Medical College, Xuzhou 221002, China

Abstract: The terms in “classical genetics” of “Chinese terms in Genetics (second edition)” are discussed. The deficiencies of the definition and comment of these terms on the content, grammar and language are pointed out, and the amendments are proposed.

Keywords: Chinese terms in genetics; classical genetics; problems and discussion

2006 年, 第二届遗传学名词审定委员会审定的《遗传学名词》(第二版)由全国科学技术名词审定委员会(简称全国科技名词委)公布^[1]与 1989 年公布的《遗传学名词》^[2]相比, 《遗传学名词》(第二版)不仅收录名词数量多, 而且所有名词均提供定义或注释。应该说, 这是一项艰苦细致的工作, 专家们为此付出了大量的时间和精力, 对规范遗传学教学、科研及学术交流起到了积极作用。然而, 若以精益求精的要求来看, 《遗传学名词》(第二版)仍存在诸多问题, 包括名词选择不当、定义或注释内容或观点

有误、语句不通或不合语法、标点符号应用不妥、名词中英文不匹配及意义相关的不同名词注释相互矛盾等。

在“关于‘全国科学技术名词审定委员会公布《遗传学名词》(第二版)’若干问题的商榷(Ⅰ)”一文中, 限于篇幅, 笔者仅对《遗传学名词》(第二版)“总论”及部分“经典遗传学”名词进行了讨论^[3]。本文将就“经典遗传学”部分的另一些名词进行讨论, 重点是名词的定义或注释及语法方面存在的问题。根据名词内容的相关性, 将讨论的名词大致分为基因及

收稿日期: 2013-01-29; 修回日期: 2013-03-15

作者简介: 蔡绍京, 硕士, 教授, 硕士生导师, 研究方向: 肿瘤遗传学。Tel: 15062116013; E-mail: caishaojing@gmail.com

网络出版时间: 2013-4-1 13:28:01

URL: <http://www.cnki.net/kcms/detail/11.1913.R.20130401.1328.002.html>

其功能、连锁分析与基因定位、基因突变 3 类。文中黑体字部分为《遗传学名词》(第二版)的原文,宋体字部分为讨论内容,楷体字部分为修改建议。

1 基因及其功能

02.011 拟基因型 不同等位基因组成的类似的基因型产生不同的表型。不同等位基因怎么能组成类似的基因型?而类似的基因型为何产生不同表型?如果某种基因型决定的表型与另一基因型决定的表型几乎一样,则该基因型称为拟基因型。因此,建议此句修改为:指决定的表型与另一种基因型决定的表型几乎一样的基因型。

02.018 单基因性状 单个基因所控制的性状。此种提法不妥。单基因遗传性状是成对基因控制的,例如,在不完全显性遗传,显性纯合子与杂合子的性状不同,显性纯合子的性状是一个基因的作用,还是两个基因的作用?杂合子表现出的性状是一对基因(显性基因和隐性基因)共同决定的,该性状是不是单基因性状?建议此句修改为:单对基因控制的性状。

02.019 单位性状 一对等位基因所控制的性状差异。单位性状是指“性状”,说是“性状差异”不妥。其实,这是早期遗传学中使用的一个名词。建议此句修改为:早期遗传学使用的名词,当初定义为根据孟德尔定律分离的性状,现指个体表现出的性状总体中能够被区分开的每一具体性状^[4]。

02.020 相对性状 由一对等位基因所决定并有明显差异的性状。如豌豆呈圆形或皱缩。很难说相对性状都是由一对等位基因所决定的,相对性状的差异明显不明显也很难界定。另外,相对性状是指一对性状,举例中豌豆的形状,应是“圆形和皱缩”,不能说“圆形或皱缩”。建议此句修改为:同种生物同一单位性状的不同表现类型,通常是由一对等位基因决定的。例如,就豌豆的形状而言,圆形和皱缩就是一对相对性状。

02.032 基因座 基因组中任何一个已确定的位置的基因或基因的一部分或具有调控作用的 DNA 序列。基因座是指基因在染色体上的位置^[5],而不是指“基因或基因的一部分或……DNA 序列”。在另一名词“02.033 孟德尔基因座”的解释中,“孟德尔基因座”就明确表示为“基因在染色体上的特定位置”。建议此句修改为:基因组中任何一个已确定

位置的基因或基因的一部分或具有调控作用的 DNA 序列在染色体上的特定位置。

02.036 等位基因 在一对同源染色体的同一基因座上的两个不同形式的基因。此处强调“等位基因”是“两个不同形式的基因”,如果这样的话,如何理解纯合子(02.094)的一对同源染色体特定基因座上有“两个相同的等位基因”?事实上,一对等位基因,可能相同,也可能不同。在 DNA 水平,“等位基因(allele)”也可指等位片段、等位序列或等位碱基对^[6]。

另外,“等位基因”位于“一对同源染色体”上的说法与另一名词“第二次分裂分离(02.208)”的注释相矛盾。02.208 第二次分裂分离 一对等位基因在细胞减数分裂 II 时才分离,分配到不同子细胞中去的现象。细胞减数分裂 II 分离的是一条染色体的两条姐妹染色单体,这里的“一对等位基因”就存在两条姐妹染色单体上,显然与“02.036 等位基因”的定义不符。

据有关资料^[7],1902 年, W. Bateson 提出等位基因概念,当时定义为,一对同源染色体上位置相同,控制同一性状的两个不同形式的基因。现将“等位基因”定义为能在单个基因座上表达的一个基因突变产生的多种形式之一,其形式可能是等位基因,也可能是等位片段、等位序列或等位碱基对。

02.038 复等位基因 二倍体群体中同一基因座上具有两个以上突变状态的基因。应该说,等位基因(02.036)与复等位基因的区别仅在于,前者指“两个”基因,后者指“两个以上”基因;为何等位基因是“不同形式的基因”、复等位基因是“突变状态的基因”?“不同形式”与“突变状态”的区别是什么?可否用统一的说法?

02.040 显性等位基因 杂合子中,支配所表现出性状的等位基因。此处“支配所”为多余,应删去。另外,此名词与另一名词“02.034 显性基因”的含义没有本质区别,建议删去此词条,在“02.034 显性基因”词条中添加又称“显性等位基因”。

02.041 半显性等位基因 决定不完全显性的等位基因。词条中是“半显性”,解释中出现“不完全显性”,二者是何关系?没有说明。建议在“02.028 不完全显性”词条中添加“又称‘半显性’”。

02.043 致死等位基因 导致个体在不同发育时期死亡的等位基因。02.044 致死基因 导致个体或细

胞死亡的基因。从注释可见,二者的区别,一是前者指个体,后者指个体或细胞;二是前者提到发育时期,后者没提发育时期。其实,二者的含义没有本质区别。就单个基因而言,说是等位基因也无意义。建议删去“02.043 致死等位基因”,“02.044 致死基因”修改为:导致个体或细胞在不同发育时期死亡的基因。

02.057 半合子基因 在二倍体生物中只有一份单拷贝的基因。此处“一份”和“单”是相同意思,只能用其一。

02.059 等位[基因]异质性 一个基因有多种突变,产生多种表型的现象。此处多种突变对应多种表型,何谈“异质”?等位[基因]异质性属遗传异质性^[8,9],而遗传异质性(01.093)是指“不同基因型决定相同表型的现象”,因此,“产生多种表型”的说法不妥。建议此句改为:相同基因座上的基因发生不同突变产生相同或相似表型的现象。

02.076 上位效应,02.081 抑制基因,02.082 互补效应,02.083 叠加效应,此4个名词解释的第一句均为“影响同一性状的两对非等位基因……”,两对基因不可能是等位基因,而实际上此处就是指“两对等位基因”因此,“非”均应删去。

02.079 显性上位 在上位效应中,起抑制作用的是一个显性基因,……,此处强调“起抑制作用的是一个显性基因”;而在“02.076 上位效应”中,则说“一对基因(显性或隐性的)抑制(或掩盖)另一对显性基因”。同是讲“上位效应”,为何一处强调“一个显性基因起抑制作用”,另一处则是“一对基因”起作用?两处是否应该一致?

02.084 反应规范 基因型对环境反应的幅度。“对环境反应的幅度”讲不通,应改为“对环境的反应幅度”,“的”位置不同,表示的意义不同。

02.085 表现度 具相同基因型的个体间基因表达的变化程度。“变化程度”不通顺,“基因表达的变化”与“基因表达的程度”作用相同,只能用其一。另外,“具”应改为“具有”。建议此句改为:具有相同基因型的个体间基因表达程度的差异。

02.086 外显率 在特定环境中,某一基因型显示预期表型的个体比率。“比率”是二者相比的比值,但此处看不出是哪二者相比,建议此句改为:在特定环境中,某一基因型的全部个体显示出预期表型

的个体所占的比率^[10]。

02.087 不完全外显率 在特定环境中,某一基因型中的部分个体显示预期表型的比率。此处的比率仍是外显率,只是外显率不是100%。外显率有高低之分,不存在“不完全外显率”。比如,比率80%意即外显率80%,表明不完全外显,但不能说80%是不完全外显率。多年来,各种遗传学教科书沿用此名词及其定义,实为大错特错!建议删去“02.087 不完全外显率”词条。

02.088 显性致死 在杂合体中一个等位基因即可导致的致死。此处导致死亡的是杂合基因型中“显性基因”的作用^[11],不是杂合子两个基因中的任意一个,说“一个等位基因”不妥。另外,“致死”的含义是“导致死亡”,不能作为名词使用。“导致的致死”即“导致的‘导致死亡’”,显然讲不通。建议此句修改为:杂合子的显性基因表达导致细胞或个体死亡的现象。

再者,杂合体与杂合子是同义词,但作为词条出现的是杂合子(02.099),杂合体是杂合子的“又称”名词。虽然“编排说明”中说,“又称”可继续使用,但作为词条的名词与“又称”名词相比,显然前者更规范。因此,在全国科技名词委公布名词的注释中所涉及的名词,更应该使用规范的“词条”名词,而不应使用“又称”名词或“俗称”名词。要让广大读者使用规范名词,作为推广规范名词的书首先要使用规范名词。然而,遗憾的是,《遗传学名词》(第二版)名词的定义或注释中使用“又称”名词或“俗称”名词的现象比比皆是。

02.089 隐性致死 只有在纯合体中才能表达的致死。此处没有体现出“隐性纯合体”的含义^[11]。另外,“表达的致死”不合语法,建议此句修改为:只有隐性纯合子才导致死亡的现象。

02.090 条件致死 在特定条件下基因表达的致死。“表达的致死”不合语法,建议此句修改为:在特定条件下,基因的致死效应才得以表现的现象。

02.091 性连锁致死 在性染色体上的基因导致的死亡。Y染色体是性染色体,其上什么基因表达能导致死亡?“在性染色体上的基因”作为主语不也合适,“在”应删去。建议此句修改为:X染色体上基因表达导致个体死亡的现象。

02.190 基因座异质性 群体中同一基因座间的差异。“基因座”是指基因在染色体上的位置,同一

基因座即表示同一位置,何谈差异?作者可能想表达“群体中不同个体的同一基因座上的基因不同(差异)”,这种想法也不对!基因座异质性属遗传异质性,指不同基因座,而不是同一基因座^[8,9]。建议此句修改为:指群体中某一性状(表型)由不同基因座上的基因控制。

0.2135 基因跟踪 用连锁标记物进行系谱分析的方法。以发现子代是否从父母中获得了与特定表型相关的染色体片段。前一句已对该名词作了完整的解释,后一句不是一个完整的句子,只是一个句子的状语,而主句缺失。建议后一句修改为:通过基因跟踪,可发现子代是否从父母获得了与特定表型相关的染色体片段。

02.192 性连锁基因 又称“伴性基因”。02.222 性连锁性状 又称“伴性性状”。02.218 性连锁遗传 真核生物中,位于性染色体上的基因所决定的性状与性别相联系的遗传现象。鉴于前二者“又称‘伴性基因’、‘伴性性状’”,建议“性连锁遗传(02.218)”词条的解释中增添“又称‘伴性遗传’”。

02.353 遗传印记 由不同性别的亲本传给子代的同源染色体中的一条染色体上的基因因甲基化失活引起不同表型的现象。遗传印记的机制包括 DNA 甲基化、组蛋白修饰和反义调节等^[12],此处仅说是“因甲基化失活”,是否不全面?

02.355 印记基因 在性系细胞中打上印记的基因,……。02.356 印记失活 已打上印记的基因处于失活状态。何为“打上印记”?“打上印记”是一种通俗、形象的说法,应对其本质(如甲基化)有具体的说明。“性系细胞”的名称是否规范?“打上印记”发生在生殖细胞(配子)形成时,印记“打”在配子上,配子包括精子和卵子,统称性细胞,而不是“性系细胞”。建议“印记基因”的定义改为“配子发生过程中,精子或卵子中受到表观遗传修饰的基因”。“印记失活”的定义改为“受到表观遗传修饰的基因处于失活状态”。

02.357 表观遗传变异 基因的核苷酸序列不发生改变的情况下,但由于基因的修饰如 DNA 甲基化、组蛋白的乙酰化等导致基因的活性发生了改变,使基因决定的表型出现变化,且可传递少数世代,但这种变化是可逆的。此注释的语法关系混乱,两个“但”运用不当。根据现有文字信息,符合语法的表述应为:指在基因的核苷酸序列不改变的情况

下, DNA 甲基化、组蛋白乙酰化等基因修饰导致的基因活性改变,使基因决定的表型出现变化。这种变化是可逆的,可传递少数世代。

产生表观遗传变异的基因修饰,除 DNA 甲基化、组蛋白乙酰化外,还有组蛋白甲基化、组蛋白磷酸化、RNA 编辑、RNA 干扰等。与其说不全,倒不如都不说。建议此注释改为:指在基因的 DNA 序列不变的情况下,基因修饰导致的基因表型的可逆性改变。这种改变可通过有丝分裂或减数分裂传递^[13,14]。

02.379 遗传互补 野生型基因补偿突变型基因的缺陷使细胞表型恢复正常的现象。说“细胞表型恢复正常”,表明细胞表型先有异常,然后恢复正常。而“遗传互补”的含义应是:野生型基因补偿突变型基因的缺陷,即二者共同作用,使细胞呈现正常表型。

02.405 抗癌基因 在肿瘤发生过程中,能抑制细胞增殖、拮抗癌基因作用的一类基因。02.406 肿瘤抑制基因 抑制肿瘤发生的一类基因。此二者是何关系?设立两个词条,是两类不同的基因?其实二者表达的是一个意思,或者说二者是同义词^[15],故不应列两个词条。建议其中一个作为词条,在词条的解释中添加“又称……”。

抗癌基因是对细胞增殖起负调控作用的基因,其基因产物对分化是必需的,是涉及细胞分裂、细胞周期调控、DNA 损伤的修复及细胞凋亡的一类基因,其功能丧失将导致细胞癌变^[16,17]。抗癌基因没有主动抗癌作用,因此,说“在肿瘤发生过程中,能抑制细胞增殖”似不合适。

2 连锁分析与基因定位

01.088 遗传重组 导致基因间或基因内新的连锁关系形成的过程。此句中“导致”多余,建议删去。

02.152 交换 在减数分裂过程中同源染色体因断裂和重接产生遗传物质的局部互换。“断裂、重接及互换”没有交待清楚。建议此句修改为:在减数分裂过程中,同源染色体的非姐妹染色单体断裂、交换断片后重接所产生的遗传物质的局部互换。

02.161 不等交换, 02.153 相互交换 二倍体生物的同源染色体间的对等互换。既然有“不等交换”的词条,而“相互交换”就是指“对等互换”,为何不将“相互交换”的词条换成“对等交换”的词条?

从中文角度看,不等交换也是“相互交换”呀?岂不混淆?

02.164 重组 由于基因的自由组合或交换产生新的基因组合的过程。基因怎么会“自由组合、交换”?位于同一条染色体上基因群称为连锁群(02.194),即不能自由组合的基因组成的基因群^[18]。

此处表达的应是配子形成时,非同源染色体连同其上的基因“自由组合”、同源染色体的非姐妹染色单体间“交换”,从而导致“配子中的新的基因组合”。如果不把“前提”说清楚,指明是指配子中的新的基因组合,“产生新的基因组合”是无法理解的。

另外,从中文角度看,“遗传重组”与“重组”区别是什么?“重组”定义的内容不也有“遗传”的内容吗?建议两词条合并,改为:“重组 又称遗传重组”,或“遗传重组,简称重组”,同时将两定义的内容整合。

02.172 基因定位 确定基因在染色体上的位置和排列顺序的过程。此解释中“和”表明,基因定位的“过程”包括确定“位置”、“排列顺序”两方面。然而,此处若指单个基因,则不存在排列顺序;若指多个基因,则确定了多个基因的位置,其排列顺序自然显现。因此,不管是单个基因,还是多个基因,“基因定位”都不存在“确定基因的排列顺序”的过程。

虽然基因定位是“相对的”,但如果“基因定位”的第一个“过程”(确定了基因在染色体上的位置)真正做到了,确实不需要确定排列顺序。如果需要确定排列顺序,只能说明这些需要排序的基因在同一位置(比如染色体上的某条带),即每个基因的位置(亚带)没有确定,也即基因定位的第一个“过程”没有完成。简言之,基因定位就是确定基因在染色体上的位置,而确定基因的位置就是确定基因之间的距离和顺序^[19]。

02.178 图距单位 1%重组值去掉其百分率的数值为一个图距单位。即 $1\text{cM}=1\%$ 重组值去掉%的数值。语句不通,且没将概念说明白。建议此句改为:指染色体上两个位点间距离的单位。将两个位点间重组值为1%时的距离定义为1图距单位^[20],即1cM。

02.181 干涉 连锁的基因间发生一次单交换后影响其邻近位置发生第二次单交换的现象。单交换(两个连锁基因间只发生一次交换)就是一次交换,

“单交换”前不能加“一次”;“邻近位置发生的单交换”也不能称为第二次,因为邻近位置没有发生第一次。前者的“单交换”是后者“单交换”的原因,是后者的主语,用“后”不合适,用“后”表示前者是状语;“影响”也不当,应为“导致”。按原句的信息,此句应改为:连锁基因间的单交换导致其邻近位置发生单交换的现象。但是,干涉包括正干涉(02.182)、负干涉(02.183),从正干涉(降低另一个交换发生的概率)和负干涉(增加另一个交换发生的概率)的名词注释来看,此“干涉”的注释不正确。此“干涉”的注释应为:连锁基因间发生的单交换使其邻近位置再发生单交换的概率增加或降低的现象。

02.187 复合基因座 通过重组分析鉴别出的一组功能相关的假基因的基因座。为何是“假基因”?一组假基因还“功能相关”?建议此句改为:功能相关、彼此紧密连锁的一组基因构成的基因簇^[21]。

02.188 基因座连锁分析 确定基因座在染色体上的位置关系的分析方法。“基因座”本身就体现染色体的位置,“基因座”间的“位置关系”已明明白白,是不需要确定的。建议此词条改为“基因连锁分析”,相应地,其注释改为:确定染色体上不同基因的位置关系及相互间距离的分析方法。

02.189 等位基因连锁分析 判断等位基因间在染色体上的排列顺序和相互之间距离的分析方法。什么是“等位基因”?染色体上“相互之间有距离”的基因能是“等位基因”?“等位基因”存在于不同染色体上,如何连锁?何谈连锁分析?建议删去此词条,或改为“基因连锁分析”词条。如改为“基因连锁分析”词条,注释也需作相应修改。

02.197 二点测交 通过包含每两个基因的测交,……,02.198 三点测交 通过包含每三个基因的一次测交,……。此处的“每”应删去,“二点测交”和“三点测交”都是一次测交,“每”含有多次的含义。建议将“每两个基因、每三个基因”改为“两个连锁基因、三个连锁基因”。

02.371 主要组织相容性复合体 在脊椎动物中决定主要组织相容性抗原的一组紧密连锁的基因群。“一组紧密连锁的基因群”?连锁的是基因,还是基因群?是一个基因群,还是一组基因群?建议将“一组紧密连锁的基因群”改为“一组紧密连锁的基因构成的基因群”。

02.372 HLA 基因座 人类主要组织相容性复合体,为6号染色体上的一个基因簇。HLA基因座是

“一个基因簇”？“基因座”是指基因在染色体上的位置，不是指基因，更不是“一个基因簇”，建议该词条改为“HLA 复合体”^[22]。

02.180 外祖父法 根据外祖父的表型来确定母亲 X 染色体的基因组成是否为双重杂合体，从而判断其儿子是否为重组体来估计重组值，进行人类基因定位的方法。谁的外祖父？谁的母亲？从文字表达看，应该是“其”的。“其儿子”表示的应是第四代，这显然不是作者想要表达的意思，作者想要表达的“其儿子”应是“母亲的儿子(即外孙)”^[23]。为避免混淆，应将“其儿子”改为“母亲的儿子”或“外孙”。

外祖父法进行基因定位的原理不是一、两句话能说明白的。如果不知道外祖母的基因型，只根据外祖父的表型能确定母亲 X 染色体的基因组成是否为双重杂合子吗？以色盲(X^aX^a)和蚕豆病(X^BX^B)为例，外祖父两种表型(X^{AG}/Y)均正常，能确定母亲是否为双重杂合子吗？说“从而判断”，在母亲“是双重杂合子和不是双重杂合子”两种情况下都能“判断”吗？即便母亲是双重杂合子，如何判断儿子是否为重组体？如何估计重组值？

外祖父法进行 X 连锁基因定位的前提是母亲必须是双重杂合子。建议此注释修改为：通过家系连锁分析，进行人类 X 染色体上基因定位的一种方法。首先，根据外孙的表型确定母亲是 X 连锁基因双重杂合子，并且其两对 X 连锁基因发生了交换；然后，根据外祖父的表型确定双重杂合子母亲两对 X 连锁基因连锁相是互引相还是互斥相；最后根据外孙中重组体占全部表型的比例(重组值)确定连锁基因间的相对距离^[24]。

3 基因突变

02.279 突变距离 使 DNA 中的一个核苷酸序列变为另一个核苷酸序列时，所需要的最少数量的突变性改变。何为“突变性改变”？谁发生了“突变性改变”？如何定量？“一个核苷酸序列变为另一个核苷酸序列”不就是“突变”吗？“突变”需要“突变性改变”如何理解？

02.283 突变 基因的结构发生改变而导致细胞、病毒或微生物的基因型发生稳定的、可遗传的变化的过程。“基因的结构发生改变”与“基因型变化”有本质区别吗？将“细胞、病毒或微生物”并

列是否合适？微生物包括原核细胞型微生物(如细菌)、真核细胞型微生物(如真菌、藻类和原虫)和非细胞型微生物(如病毒)三类^[25]。按此观点，病毒与微生物并列不妥；当然，“病毒”是不是微生物尚存争议，但原核微生物(如细菌)和真核微生物(如真菌、藻类和原虫)都是由细胞构成的，将细胞与微生物并列显然不妥。

另外，此处突变专指“基因”，并且《遗传学名词》中也无“基因突变”的词条，即“突变”等于“基因突变”。染色体的数目异常、结构畸变是不是突变？有资料介绍^[26]，基因突变和染色体异常常称为突变。笔者认为，这种提法合理。建议此词条改为“基因突变”，另列“突变”词条。

02.294 抑制基因突变 能部分或全部恢复由于另一突变而丧失的表型效应。靠什么“恢复”？为什么不提“突变”？建议在句末加上“的基因突变”。

02.295 基因内抑制突变 可抑制同一基因内另一次突变的表型效应。02.296 基因间抑制突变 可抑制其他基因中的突变的表型效应。这两个名词解释的句末均需加上“的基因突变”。

02.306 突变率 在一定时间内，每一世代发生的基因突变总数或特定基因座上的突变数。“突变总数、突变数”能称为“率”吗？“率”应是二者的比值，此处讲明了是哪二者相比了吗？“在一定时间内”与“每一世代”，二者是何关系？此处想要表达的是一个世代，还是每一世代？“每一世代”的突变率会相同？

建议此句修改为：指在一个世代或其他规定的单位时间内基因突变的概率。在有性生殖生物，突变率通常用一定数目配子中的突变型配子数表示^[26]。

02.307 突变频率 在某一群体中，某些突变体占总数的百分率。为何是“某些”？哪些突变体不参与“突变频率”的计算？“突变体”指细胞或个体，此处是指细胞还是个体？由于此处“总数”是指群体的总人数，故此处突变体应为“突变个体”。建议此句修改为：在某一群体中，某一基因的突变个体占群体总数的百分率。

02.308 微突变 由单个碱基改变所产生的突变。03.152 点突变 基因内一个或几个核苷酸对的增加、缺失或置换所造成的结构改变。前者是“单个碱基改变”，后者包含“一个核苷酸的改变”，二者含义相同。当一个核苷酸改变时，是微突变，还是

点突变?为何前者属“经典遗传学”名词,后者属“分子遗传学”名词?

02.309 突变固定 DNA 核苷酸序列经用诱变剂处理后,使 DNA 损伤发展为永久性改变。“DNA 核苷酸序列”中“核苷酸”应略去。诱变剂处理前的“序列”是否有“损伤”?诱变剂处理是导致“DNA 损伤”,还是导致“永久性改变”?如果诱变剂处理前存在 DNA 损伤,此句应改为:诱变剂处理可使损伤的 DNA 序列发展为永久性改变?

02.311 突变协同作用 诱发突变过程中不同诱变剂之间的相互作用。解释中说的是“诱变剂之间的相互作用”,没有涉及诱变剂对基因的作用,诱变剂间的相互作用对突变的效应如何?依据什么说能产生“突变协同作用”?“突变协同作用”的含义应是不同诱变剂协同作用,共同作用于基因,诱发基因突变,而不是“诱变剂之间的相互作用”。

02.322 无义突变体 带有发生无义突变基因的细胞和生物个体或发生无义突变产生的蛋白质产物。突变体(02.313)是指“携带突变基因的细胞或个体”,此处为何是“细胞和生物个体”?生物个体也含有“细胞”,“细胞”和“生物个体”能并列吗?“或”与“和”是有区别的。突变体相关的词条有多个(02.313~02.324),为何只有“无义突变体”指“发生无义突变产生的蛋白质产物”?照此推理,错义突变产生的蛋白质产物能不能叫“错义突变体”?建议此句修改为:发生无义突变的细胞或个体。

02.323 回复[突变]体 恢复野生型表型的突变体。突变体(02.313)是指“携带突变基因的细胞或个体”,已“恢复”了“野生型表型”,仍“携带突变基因”?如果已不“携带突变基因”,还能叫“突变体”?建议此句修改为:发生回复突变且恢复了野生型表型的细胞或个体。

02.324 雌性不育突变体 雌性个体由于突变而丧失生育能力的突变体。语法错误、语句不通。要么删去“雌性个体”,要么删去“的突变体”。建议此句修改为:由于突变而丧失生育能力的雌性个体。

02.360 动态突变 基因组内一些简单重复序列的拷贝数在每次减数分裂或体细胞有丝分裂过程中发生的改变。“每次减数分裂”与“体细胞有丝分裂”,前者有“每次”,后者没有;后者是“体细胞”,前者不提“细胞”。二者应一致。“拷贝数……发生的

改变”应包括拷贝数增加和拷贝数减少两种情况,拷贝数会减少吗?减少也是动态突变?如果不存在减少的情况,应将“发生的改变”改为“扩增的现象”。

建议此注释改为:基因组内某些简单重复序列(主要指三核苷酸重复序列)的拷贝数在减数分裂或有丝分裂过程中发生扩增的现象。这种扩增可使当代个体具有表型效应,也可通过生殖细胞传给下一代,并产生表型效应^[27]。

4 结 语

笔者以上讨论的仅是《遗传学名词》(第二版)中存在的部分问题,其他问题将另文讨论。本文中笔者的观点不一定完全正确,目的在于引起该书作者及出版者对该书存在问题的重视,同时也希望作者、专家及同行对笔者的观点批评指正。不过,笔者所讨论的大多数名词存在不妥之处是不争的事实。

卢嘉锡先生在为“全国科技名词委”公布的科技名词所写的序言中指出:科技名词的统一和规范化标志着一个国家科技发展的水平。长期以来,笔者对“全国科技名词委”这一权威性机构公布的科技名词及对科技名词的定义或注释,一直怀有仰视和敬畏的心态;在教学及教材编写过程中,将其作为规范或标准^[28]。然而,上述讨论的《遗传学名词》(第二版)中存在的问题不能不使人感到遗憾。

鉴于此,笔者认为,名词的审定工作者应有精益求精、字斟句酌、高度负责的工作精神和态度,审定的名词正式公布前要广泛征求读者的意见,特别是普通读者的意见。这样,才能使公布的名词更规范,并为广大遗传学工作者、特别是从事遗传学教学的教师及读者接受和认可。

参考文献(References):

- [1] 全国科学技术名词审定委员会. 遗传学名词(第二版). 北京: 科学出版社, 2006. DOI
- [2] 全国自然科学名词审定委员会. 遗传学名词. 北京: 科学出版社, 1990. DOI
- [3] 蔡绍京. 关于“全国科学技术名词审定委员会公布《遗传学名词》(第二版)”若干问题的商榷(I). 遗传, 2013, 35(5): 673-679. DOI
- [4] 徐晋麟, 赵耕春, 秦敏君. 现代英汉遗传学词典. 北京: 科学出版社, 2008: 433. DOI
- [5] Robert H. 世界最新英汉双解细胞与分子生物学词典

- (第三版). 西安: 世界图书出版公司, 2008: 319. [DOI](#)
- [6] 赵寿元, 乔守怡. 现代遗传学(第 2 版). 北京: 高等教育出版社, 2008: 35. [DOI](#)
- [7] 徐晋麟, 赵耕春, 秦敏君. 现代英汉遗传学词典. 北京: 科学出版社, 2008: 9. [DOI](#)
- [8] 李璞. 医学遗传学. 北京: 北京大学医学出版社, 2003: 44. [DOI](#)
- [9] 左伋. 医学遗传学(第 5 版). 北京: 人民卫生出版社, 2008: 62. [DOI](#)
- [10] 左伋. 医学遗传学(第 5 版). 北京: 人民卫生出版社, 2008: 61. [DOI](#)
- [11] 贺竹梅. 现代遗传学教程(第 2 版). 北京: 高等教育出版社, 2011: 26. [DOI](#)
- [12] 徐晋麟, 徐沁, 陈淳. 现代遗传学原理(第三版). 北京: 科学出版社, 2011: 525. [DOI](#)
- [13] 赵寿元, 乔守怡. 现代遗传学(第 2 版). 北京: 高等教育出版社, 2008: 126. [DOI](#)
- [14] 徐晋麟, 徐沁, 陈淳. 现代遗传学原理(第三版). 北京: 科学出版社, 2011: 520. [DOI](#)
- [15] 赵寿元, 乔守怡. 现代遗传学(第 2 版). 北京: 高等教育出版社, 2008: 84. [DOI](#)
- [16] 徐晋麟, 徐沁, 陈淳. 现代遗传学原理(第三版). 北京: 科学出版社, 2011: 456. [DOI](#)
- [17] 陈宜瑜. 英汉生物学大词典. 北京: 科学出版社, 2009: 91. [DOI](#)
- [18] 徐晋麟, 徐沁, 陈淳. 现代遗传学原理(第三版). 北京: 科学出版社, 2011: 42. [DOI](#)
- [19] 刘庆昌. 遗传学(第二版). 北京: 科学出版社, 2010: 89. [DOI](#)
- [20] 陈宜瑜. 英汉生物学大词典. 北京: 科学出版社, 2009: 806. [DOI](#)
- [21] 陈宜瑜. 英汉生物学大词典. 北京: 科学出版社, 2009: 305. [DOI](#)
- [22] 安云庆, 高晓明. 医学免疫学. 北京: 北京大学医学出版社, 2004: 53. [DOI](#)
- [23] 贺竹梅. 现代遗传学教程(第 2 版). 北京: 高等教育出版社, 2011: 131. [DOI](#)
- [24] 赵寿元, 乔守怡. 现代遗传学(第 2 版). 北京: 高等教育出版社, 2008: 161. [DOI](#)
- [25] 谷鸿喜, 陈锦英. 医学微生物学. 北京: 北京大学医学出版社, 2003: 1.
- [26] 陈宜瑜. 英汉生物学大词典. 北京: 科学出版社, 2009: 893. [DOI](#)
- [27] 赵寿元, 乔守怡. 现代遗传学(第 2 版). 北京: 高等教育出版社, 2008: 123. [DOI](#)
- [28] 蔡绍京. 对《医用生物学》(第 4 版)“遗传与变异”一章若干问题的商榷. 遗传, 2000, 22(6): 403–406. [DOI](#)