
技術詞彙表

本詞彙表包含本文件所用的若干技術詞彙的解釋。因此，該等詞彙及其涵義未必與該等詞彙的業內標準涵義或用法一致。

「ADOD」	指	阿爾茨海默病及其他失智症，即一組神經退行性疾病
「羊膜穿刺術」	指	一種用於產前檢測的醫療程序，從子宮中抽取羊水
「生物信息學」	指	生物及計算機科學的一個分支，有關取得、儲存、分析生物數據(通常為DNA及氨基酸序列)
「BoBs檢測」	指	BACs-on-Beads，一種用於檢測DNA拷貝數變異及染色體非整倍體的比較基因組雜交改良方法
「複合年增長率」	指	複合年增長率
「cfDNA」	指	細胞遊離DNA，即血液、腦脊液及其他體液中的所有遊離DNA
「絨膜絨毛檢驗(CVS)」	指	一種產前檢測程序，使用少量胎盤組織樣本檢測胎兒的染色體異常及遺傳性疾病
「染色體非整倍體」	指	一種因細胞中染色體數目異常而導致的遺傳性疾病
「一類醫療器械」	指	風險程度最低的醫療器械，需要遵守一般控制措施，但通常不需要監管機構的推出市場前核准
「二類醫療器械」	指	具有中等風險的醫療器械，需要獲得區域藥監局的監管批准
「三類醫療器械」	指	風險等級最高的醫療器械，需要獲得國家藥監局的監管批准
「CMA」	指	染色體微陣列分析，一種使用微陣列芯片進行高分辨率全基因組分析以檢測拷貝數變異(CNV)的方法

技術詞彙表

「CNV」	指	拷貝數變異，為一種基因組片段重複的現象，基因組重複的次數因不同個體而異
「合約研究組織」	指	合約研究組織，處理臨床試驗管理、數據分析及監管合規等任務，以支持新產品的開發及審批
「 <i>de novo</i> 測序」	指	在並無參考序列可用於比對的情況下對新基因組進行測序
「ELISA」	指	酶聯免疫吸附試驗，用於測定生物樣本中的抗體、抗原、蛋白質及糖蛋白
「熒光免疫分析」	指	一種靈敏的技術，可用於測定許多化合物，包括藥物、激素及蛋白質
「全長轉錄組測序」	指	一種從頭至尾捕獲整個RNA分子並進行測序的測序方法
「基因表達」	指	DNA中編碼的遺傳信息轉錄為RNA並通常轉譯成功能性蛋白質
「基因組組裝」	指	通過比對及拼接基因測序生成的序列讀長來重建全基因組序列
「GMP」	指	藥品生產質量管理規範，質量保證的一部分，以確保醫藥產品始終按照質量標準生產及控制
「Hi-C技術」	指	一種高通量基因組和表觀基因組技術，用於捕獲染色質構象、檢測細胞核中全基因組染色質之間的相互作用
「影響因子(IF)」	指	用於衡量期刊重要性的期刊級指標
「InDels」	指	插入／缺失，基因突變，即從基因組中插入或刪除小段DNA
「獨立醫學實驗室」	指	經認證可獨立於機構或醫務所執行診斷及／或臨床檢測的實驗室
「IVD產品」	指	體外診斷產品，擬用於診斷疾病或其他狀況的試劑、儀器及系統

技術詞彙表

「核型分析」	指	將生物體的所有染色體進行配對和排序的過程，從而提供個體染色體的全基因組圖像
「KOL」	指	關鍵意見領袖的簡稱，即對同行的醫療實踐能夠產生影響的知名醫師
「實驗室研發測試」	指	在單一實驗室內設計、製造及使用的一種體外診斷檢測
「長讀長HiFi測序」	指	一種單分子實時測序技術(SMRT)，可在長達數萬個碱基或更長的長讀取區域提供驚人的單分子讀取精確度
「甲基化」	指	向DNA核苷酸添加甲基，在不改變潛在序列的情況下調節基因表達，並且經常在基因檢測中進行分析
「微缺失」	指	由DNA小片段的缺失引發的疾病，因過於微小而無法檢測到
「微重複」	指	由染色體改變引發的疾病，染色體中有DNA小片段被不正常複製
「分子診斷」	指	醫療檢測的一個領域，包括分析基因組及蛋白質組中的生物標記
「嵌合體」	指	單一受精卵中同時存在兩種或兩種以上具有不同基因組成或染色體組成的細胞系
「藥監局」	指	藥品監督管理局，為一個地區的監管機構，負責監督醫療產品的審批及規管
「MRI」	指	使用磁場及電腦生成的無線電波以建立人體內部器官及組織的詳細影像的醫學成像技術
「mRNA」	指	信使RNA，由轉錄產生的RNA，將特定蛋白質的代碼從核DNA傳送到細胞質中的核糖體
「多組學」	指	一種生物分析方法，其中，數據集為多個「組學」，如基因組、蛋白質組、轉錄組、表觀基因組、代謝組及微生物組

技術詞彙表

「神經退行性疾病」	指	特定群組的神經元逐漸喪失的一系列病症
「NGS」	指	下一代測序(Next-Generation Sequencing)，是一種大規模並行測序技術，用於確定整個基因組或DNA或RNA的目標區域中的核苷酸順序
「NIPT」	指	無創產前檢測，一種篩查檢測方法，在此期間採集孕婦的外周血篩查胎兒的染色體異常
「國家藥監局」	指	國家藥品監督管理局，為中國負責藥品、醫療器械及化妝品監督管理的監管機構
「器官形成」	指	胚胎形成過程中的發育過程，其中三個胚層分化並產生生物體的內部器官
「PCR」	指	聚合酶鏈式反應，一種廣泛用於將特定DNA樣本快速複製數百萬至數十億份的方法
「磷酸化tau-181 蛋白(p-Tau-181)」	指	一種經修飾的tau蛋白形式，用作阿爾茨海默病及其他神經退行性疾病的生物標誌物
「rRNA」	指	核糖體RNA是核糖體的關鍵結構及催化組分，有助於mRNA翻譯及多肽組裝
「靈敏度」	指	正確識別發病者的測試能力(真陽性率)
「單細胞測序」	指	一種先進的測序技術，利用經優化的基因測序技術檢查單個細胞的核酸序列信息
「SMA」	指	脊肌萎縮症，一種遺傳疾病，其特征為脊髓運動神經元逐漸退化
「現場管理組織」	指	現場管理組織，提供臨床試驗現場管理服務的實體，包括招募及培訓臨床研究協調員
「SNV」	指	單核苷酸變異，涉及DNA序列中單核苷酸變化的遺傳變異，可影響基因功能並導致遺傳多樣性或疾病

技術詞彙表

「SV」	指 結構變異，即大規模的基因改變，涉及DNA片段的重排、複製、缺失或倒位
「空間測序」	指 空間測序是一種先進的基因組技術，可以捕獲核酸序列信息，同時保留組織內細胞的空間背景
「特異性」	指 正確識別不發病者的測試能力(真陰性率)
「時空組學測序」	指 一種高通量空間轉錄組學技術
「靶向捕獲測序」	指 一種新的測序技術，可讓研究人員從人類基因組的外顯子或感興趣的區域中提取基因組信息，具有廣泛的基因包選擇範圍
「轉錄組測序」	指 亦稱為RNA測序或RNA-seq，使用高通量測序技術分析RNA
「三體性」	指 存在三條染色體，而非正常的兩條染色體
「tRNA」	指 轉運RNA，一種小RNA分子，作為mRNA分子與氨基酸生長鏈之間的連結
「UPD」	指 單親二體，一種某一染色體的兩條均遺傳自父母中的一方，而非分別遺傳自父母雙方
「 β -澱粉樣 1-42 (A β 1-42)」	指 一種由澱粉樣前體蛋白產生的42種氨基酸組成的肽，為阿爾茨海默病患者大腦中發現的主要成分