

技術詞彙表

於本文件內，除文義另有所指外，本文件內所用與本集團及我們的業務有關的若干技術詞彙解釋及釋義具有下列所載涵義。該等詞彙及釋義未必與標準行業釋義或詞彙用法一致。

「95%CI」	指	95%置信區間，生物統計學中常用的概念，指區間於100內將有約95次的概率包含真平均值
「接頭」	指	DNA的短的雙鏈片段作為NGS文庫構建的一部分，可與文庫中的每個DNA片段結合
「腺嘌呤(A)」	指	DNA中的四種化學鹼基之一
「等位基因」	指	位於染色體特定位置的相應基因對
「氨基酸」	指	由氮、碳、氫、氧以及可變的側鏈基團組成的有機化合物
「羊水」	指	母親子宮內包裹著未出生嬰兒的液體
「擴增子」	指	一段經過擴增的染色體DNA，在PCR後包含複製的遺傳物質
「非整倍體」	指	染色體數目不是單倍體數目的確切倍數的狀態
「輔助生殖治療(ART)」	指	用於解決不孕問題的醫療程序，包括ICSI和三代試管嬰兒
「常染色體」	指	非性染色體的染色體
「生物信息學」	指	綜合生物學、計算機科學、信息工程、應用數學和統計學來分析和解釋生物數據的一門交叉學科

技術詞彙表

「活檢」	指	從人體取下的組織樣本，以供仔細檢查
「囊胚」	指	胚胎通常在5-6天左右發育的階段，包含充滿液體的內腔（囊胚腔）、外層細胞（滋養外胚層）和內部細胞群（內細胞團）
「鹼基對(bp)」	指	雙鏈核酸的基本單位；亦用作長度單位
「染色體」	指	在大多數活細胞的細胞核中發現的由核酸和蛋白質組成的線狀結構
「染色體結構重排」	指	導致染色體結構改變的突變
「三甲醫院」	指	中國按國家衛計委醫院分級制度指定為三級的最大、最好的醫院，通常有500個以上的床位，向廣泛的地區提供高級專家醫療服務並承擔高等學術和科研任務。三級醫院分為特等、甲等、乙等及丙等
「全面的染色體篩選(CCS)」	指	一種檢測胚胎中所有染色體的技術
「拷貝數變異(CNV)」	指	重複或缺失多次的特定遺傳序列數量的變化
「胞嘧啶(C)」	指	DNA中的四種化學鹼基之一
「二倍體」	指	含成對染色體的細胞
「DNA」	指	含有指示有機體發展、生存或繁殖的遺傳信息的雙鏈分子
「DNA文庫」或「文庫」	指	作為NGS應用的輸入材料的經處理DNA樣本。DNA文庫通過對DNA進行分段和排序，以獲得預定義長度的片段，並將接頭附加至片段的末端，以便可為任一目標NGS對最終產品進行測序和量化來獲取

技術詞彙表

「胚胎」	指	哺乳動物的早期發育階段
「整倍體」	指	人的正常狀態，其中一個細胞有兩組染色體，即22對常染色體和兩條性染色體
「外顯子組」	指	基因組中的外顯子總和，被認為是功能上最相關的DNA
「外顯子」	指	為氨基酸指定基因密碼的基因部分
「胎兒」	指	由胚胎發育的未出生哺乳動物，或未孵化的哺乳動物
「熒光原位雜交(FISH)」	指	熒光探針檢測和定位染色體上特定DNA序列的實驗室技術
「熒光探針」	指	含有直接對光反應的染料的小單鏈分子
「配子」	指	生殖細胞
「基因」	指	含有遺傳信息的DNA片段
「GMP」	指	根據《中華人民共和國藥品管理法》不時發佈的良好生產規範、指引及規則，作為質量保證的一部分，旨在盡量減少藥品生產過程中污染、交叉污染、混淆及出錯的風險，並確保須遵從該等指引及規則的藥品一貫生產及控制，以符合適合其預定用途的質量及標準
「鳥嘌呤(G)」	指	DNA中的四種化學鹼基之一
「單倍體」	指	只包含一組染色體的細胞
「單倍型」	指	在生物體中共同來自於父母一方的一組等位基因的組合

技術詞彙表

「單體型連鎖分析」	指	確定染色體的親源及檢測染色體易位的載體的分析
「雜合子」	指	基因有兩個不同等位基因的狀態
「高通量測序」	指	亦稱為NGS技術，能夠並行對多個DNA分子進行測序，使數億個DNA分子同時進行測序的技術
「純合子」	指	基因有兩個相同等位基因的狀態
「卵母細胞胞漿內單精子注射(ICSI)」	指	將單個精子注入卵母細胞的過程
「內含子」	指	基因中DNA的非轉錄區
「試管嬰兒(IVF)」	指	將單個精子注入卵母細胞的過程
「離子質子系統」	指	一種由Thermo Fisher開發的能夠進行人類基因組、外顯子組或轉錄組測序的測序系統
「千鹼基(kb)」	指	一種分子生物學的測量，1kb等於DNA的1,000鹼基對
「位點」	指	鹼基對在染色體上的位置
「線粒體」	指	產生所需的大部分化學能量以為細胞提供能量的原子核外部細胞的器官
「單基因遺傳病」	指	單基因突變引起的遺傳病
「mtDNA」	指	線粒體DNA，線粒體內的DNA
「多置換擴增(MDA)」	指	可快速將微量DNA樣本擴增到用於基因組分析的合理數量的DNA擴增技術
「二代測序(NGS)」	指	一種高通量、大規模、平行化測序方法，用於確定單個生化反應體積內基因組的核苷酸序列

技術詞彙表

「核苷酸」	指	由鹼基及其糖和磷酸鹽組成的基本單位
「聚合酶鏈反應(PCR)」	指	通過重複的熱循環快速複製大量特定DNA片段的技術
「多肽」	指	眾多氨基酸的單線鏈
「每升皮摩爾(pmol/L)」	指	物質濃度的計量單位
「胚胎植入前基因檢測(PGT)」	指	在植入胚胎前進行的一種測試，以篩選並診斷胚胎的DNA，用以確定基因異常。其中包括用於非整倍體的PGT (PGT-A)、用於單基因缺陷的PGT (PGT-M)和用於染色體重排的PGT (PGT-SR)
「引物」	指	與目標基因相對應的短單鏈分子
「QR碼」	指	一種矩陣條碼
「定量聚合酶鏈反應(qPCR)」	指	估計樣本中特定DNA模塊拷貝數的方法集
「反復流產」	指	妊娠24週前兩次或以上流產
「生殖遺傳學」	指	研究遺傳條件與生殖和生育問題之間關係的分支學科，如懷孕期間父母通過基因遺傳給孩子的遺傳風險或條件
「限制性內切酶」	指	能識別特定短DNA片段並將雙鏈DNA切割成短片段的蛋白質
「羅伯遜氏易位」	指	某一種染色體在其中心末端與另一種染色體相連的染色體易位

技術詞彙表

「桑格測序」	指	一種通過弗雷德里克·桑格和他的同事在20世紀70年代首次發明的熒光信號識別不同DNA片段來確定DNA核苷酸序列的傳統方法，也被稱為「鏈末端法」
「敏感度」	指	對識別真陽性的測試能力的計量指標
「單核苷酸多態性(SNP)」	指	個體間在DNA序列的單一位置上的變異
「特異性」	指	對識別真陰性的測試能力的計量指標
「地中海貧血」	指	一種遺傳性血液病
「三代試管嬰兒」	指	在植入前使用PGT選擇胚胎的過程
「胸腺嘧啶(T)」	指	DNA中的四種化學鹼基之一
「易位」	指	一種染色體異常，其中一條染色體斷裂，且一部分重新附著在另一條染色體上
「三倍體」	指	有三組染色體而非兩組的情況
「滋養層」	指	卵泡細胞形成胚泡外層的細胞，在人體受精4天後出現
「單親二體」	指	兩條染色體均來自父或母的情況而不是父或母各一條染色體的情況
「全外顯子組測序(WES)」	指	針對基因組的蛋白質編碼區（外顯子組）的測序方法
「全基因組擴增(WGA)」	指	擴增整個基因組的方法
「受精卵」	指	精子與卵子結合即形成受精卵